



## SOMMAIRE

QUELQUES DONNÉES INDISPENSABLES SUR LES REINS ET LES VOIES URINAIRES	7
Les reins	
Les voies urinaires	
QUELQUES DONNÉES INDISPENSABLES SUR LE FOIE	13
Le foie normal	
Ses fonctions	
La régénération hépatique	
QUELQUES DONNÉES INDISPENSABLES EN GÉNÉTIQUE	17
Les supports de l'information	
La transmission dans les familles	
<b>A. DONNÉES GÉNÉRALES SUR LES LITHIASES URINAIRES</b>	
QU'EST-CE QU'UNE LITHIASE ?	32
COMMENT SE FORMENT LITHIASE URINAIRE ET NÉPHROCALCINOSE ?	33
Circonstances de survenue de la lithiase urinaire	
La cascade d'événements nécessaires à la formation de calculs	
La néphrocalcinose	
Néphrocalcinose et lithiase	
QUAND ÉVOQUER UNE LITHIASE URINAIRE ?	42
Circonstances de découverte	
Quand évoquer l'origine héréditaire d'une lithiase ?	
AFFIRMER LA LITHIASE URINAIRE. RECHERCHER SA CAUSE	46
Imagerie	
Interrogatoire	
Examens biologiques	
Quelques données sur les examens urinaires	

ANALYSE DES CALCULS	53
Etude morphologique	
Analyse physico-chimique des constituants	
PRISE EN CHARGE DE LA COLIQUE NÉPHRÉTIQUE	57
C'est une urgence. Conduite pratique	
Traiter la douleur	
Les boissons	
Prise en charge médicale après la crise	
Recommandations aux patients	
PRISE EN CHARGE MÉDICALE DE LA LITHIASE URINAIRE	64
PRISE EN CHARGE UROLOGIQUE D'UNE LITHIASE	65
Surveiller le calcul. Préparer le patient	
Lithotritie extra-corporelle	
Urétéroscopie. Urétéronoscopie souple	
Néphrolithotomie percutanée	
Le suivi	
<b>B. LES HYPEROXALURIES PRIMITIVES</b>	
LES DIFFÉRENTES FORMES D'HYPEROXALURIES	73
Les Hyperoxaluries primitives	
Les Hyperoxaluries secondaires	
LES ANOMALIES RESPONSABLES	77
Généralités	
Les différentes anomalies	
DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE D'UNE HYPEROXALURIE PRIMITIVE	84
L'Analyse des calculs	
La Cristallurie	
Le diagnostic biochimique	
Le diagnostic génétique	
L'étude enzymatique	
Le diagnostic chez les patients en insuffisance rénale terminale, dialysés ou transplantés	

QU'EST-CE QUE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1 ?	89
ASPECTS CLINIQUES DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1	93
Aspects cliniques révélateurs	
Évolution vers l'insuffisance rénale	
Surveillance	
ATTEINTES EXTRARÉNALES DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1	99
Os et articulations	
Moelle osseuse	
Œil	
Cœur	
Vaisseaux sanguins	
Peau	
Thyroïde	
Autres localisations	
PRISE EN CHARGE MÉDICALE DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE I	108
Le traitement conservateur	
La prise en charge du petit enfant et du nourrisson	
Juger de l'efficacité du traitement conservateur	
Situations particulières	
La prise en charge lorsque l'insuffisance rénale progresse	
La vie quotidienne	
La grossesse	
La prise en charge des apparentés à risque	
PRISE EN CHARGE UROLOGIQUE DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1	139
Ses particularités	
TRANSPLANTATION D'ORGANES DANS L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1	142
La transplantation foie-rein	
La transplantation rénale isolée	
La transplantation hépatique isolée « préemptive »	
Généralités sur la transplantation d'organes	

PLACE DE LA DIALYSE DANS L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE I	159
HYPEROXALURIES PRIMITIVES DE TYPE 2 ET 3	163
Hyperoxalurie primitive de type 2	
Hyperoxalurie primitive de type 3	
GÈNES, DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE, DIAGNOSTIC PRÉNATAL	166
La transmission dans les familles	
Gènes, protéines et mutations	
Le diagnostic génétique en pratique	
La prise en charge des apparentés asyptomatiques à risque	
Le diagnostic prénatal	
Le diagnostic pre-implantatoire	
PARTICULARITÉS DANS LES PAYS EN DÉVELOPPEMENT	174
ET LA RECHERCHE ?	178
Transplantation hépato-rénale	
Greffes d'hépatocytes	
Thérapie génique	
Perspectives pharmacologiques	
ANNEXES	188
Fonction rénale	
Encadrement juridique du diagnostic génétique en France	
Encadrement juridique du diagnostic prénatal en France	
Encadrement juridique de la transplantation en France	
Encadrement juridique de la scolarisation de l'enfant atteint de maladie chronique en France	
LEXIQUE	201
ASSOCIATION AIRG-FRANCE	213