

SOMMAIRE

QUELQUES DONNÉES INDISPENSABLES SUR LES REINS ET LES VOIES URINAIRES	7
Les reins	
Les voies urinaires	
QUELQUES DONNÉES INDISPENSABLES EN GÉNÉTIQUE	14
Les supports de l'information	
La transmission dans les familles	
A. DONNÉES GÉNÉRALES SUR LES LITHIASES URINAIRES	
QU'EST-CE QU'UNE LITHIASE ?	28
COMMENT SE FORME UNE LITHIASE URINAIRE ?	30
Circonstances de survenue	
La cascade d'événements nécessaires à la formation de calculs	
QUAND ÉVOQUER UNE LITHIASE URINAIRE ?	38
Circonstances de découverte	
Quand évoquer l'origine héréditaire d'une lithiase ?	
AFFIRMER LA LITHIASE URINAIRE. RECHERCHER SA CAUSE	43
Imagerie	
Interrogatoire	
Examens biologiques	
Quelques données sur les examens urinaires	
ANALYSE DES CALCULS	52
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	66

<p>PRISE EN CHARGE UROLOGIQUE D'UNE LITHIASE 68</p> <p>Surveiller le calcul. Préparer le patient</p> <p>Lithotritie extra-corporelle</p> <p>Urétéroscopie. Urétéronoscopie souple</p> <p>Néphrolithotomie percutanée</p> <p>Le suivi</p>	
B. LA CYSTINURIE	
<p>QU'EST-CE QUE LA CYSTINURIE ? 76</p> <p>Généralités</p> <p>Les anomalies responsables</p>	
<p>ASPECTS CLINIQUES DE LA CYSTINURIE 83</p> <p>La maladie lithiasique</p> <p>Hypertension artérielle. Insuffisance rénale</p> <p>Comment faire le diagnostic ?</p> <p>La Cystinurie révélée avant la naissance</p> <p>Syndromes rares</p>	
<p>DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE DE LA CYSTINURIE 91</p> <p>Réaction de Brand</p> <p>Cristallurie</p> <p>Analyse des calculs</p> <p>Dosage de la cystine urinaire</p>	
<p>CLASSIFICATIONS. GÈNES. DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE 96</p> <p>DE LA CYSTINURIE</p> <p>Classifications</p> <p>Gènes, protéines et mutations</p> <p>Quel est le gène impliqué chez ce patient ?</p> <p>Le diagnostic génétique en pratique</p> <p>Conséquences du diagnostic génétique pour la prise en charge</p> <p>Cas particuliers</p>	
<p>PRISE EN CHARGE MÉDICALE DE LA CYSTINURIE 107</p> <p>Le traitement de fond. Comment prévenir la formation des calculs ?</p> <p>Hyperhydratation. Alcalinisation</p> <p>Réajustement des habitudes alimentaires</p> <p>Quand associer les sulfhydriles ?</p>	

La surveillance	
Situations particulières	
Vie quotidienne de l'adulte	
Prise en charge chez l'enfant et le nourrisson	
Vie quotidienne de l'enfant	
Prise en charge de la famille	
PRISE EN CHARGE UROLOGIQUE DE LA CYSTINURIE	141
Ses particularités	
LA RECHERCHE	144
Modèles animaux	
Recherche clinique et génétique	
Recherche thérapeutique	
ANNEXES	150
Fonction rénale	
Pression artérielle	
Encadrement juridique du diagnostic génétique en France	
Encadrement juridique de la scolarisation de l'enfant atteint de maladie chronique en France	
LEXIQUE	159
ASSOCIATION AIRG-FRANCE	168