

Urolithiase de l'enfant – premières étapes diagnostiques au cabinet pédiatrique

Florence Barbey¹, Marc Meister², Benno Röthlisberger³, Thomas J. Neuhaus¹

Traduction: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

Arrière plan

L'urolithiase de l'enfant est, en comparaison à l'adulte, une maladie rare et donc souvent investiguée directement par le spécialiste. Les premières étapes diagnostiques peuvent pourtant être entreprises au cabinet du pédiatre. Il est important de se rappeler, en présence d'une urolithiase de l'enfant ou de l'adolescent, qu'une prédisposition métabolique, infectieuse ou anatomique peut contribuer à la formation de calculs; les investigations sont donc étendues. Malgré cela dans 25% des cas l'étiologie reste inconnue¹⁻³. Nous présentons les cas de 2 enfants avec un tableau clinique identique mais une cause et un pronostic à long terme très différents.

Cas 1

Anamnèse, status

Un garçon de 4 ans, jusqu'ici en bonne santé, a été présenté à la consultation de néphrologie pédiatrique en raison de deux épisodes de macrohématurie indolore; il est afebrile et par ailleurs asymptomatique. Les parents sont en bonne santé, suisses et sans lien de parenté. Dans l'anamnèse familiale on relève que du côté maternel les grand-père et grand-oncle, du côté paternel l'arrière-grand-père ont souffert d'urolithiase. Le garçon a un tonus et un status clinique normal, poids et taille se situent entre les percentiles 50 et 75. L'anamnèse alimentaire n'indique pas une consommation exagérée de calcium, oxalates ou sodium.

Investigations, diagnostic et traitement

On envisage les diagnostics différentiels d'urolithiase, glomérulonéphrite, kystes rénaux ou tumeur rénale; les investigations sont donc très larges. Les examens de laboratoire s'avèrent tous normaux: formule et gazométrie sanguine, électrolytes (sodium, potassium, calcium, chlore, magnésium, phosphates), albumine, CRP, coagulation, test de Coombs direct, fonctions rénales (créatinine, urée, acide urique), IgA, haptoglobine, ferritine, complément C3/C4, auto-anticorps (ANA, a-DNA, ANCA, anti-GBM), antistreptolysine. L'urine (bandelette et sédiment) est normale avec un poids spécifique de 1022; l'uricuit est négatif. De même l'analyse approfondie de l'urine (calcium, oxalate, citrate – avec quotient/créatinine, acides aminés, acides organiques et purine) n'a pas révélé d'anomalie. L'échographie a mis en évidence un calcul du pôle inférieur gauche d'un diamètre de 7 mm, sans dilatation du système pyélocalicel, le parenchyme rénal étant normal.

En raison des deux épisodes de macrohématurie, on procède à une lithotritie extracorporelle par ondes de choc (Service d'urologie, Hôpital cantonal Lucerne), sans complications, élimination du calcul en 9 jours. L'analyse (Institut de chimie clinique, Clinique universitaire Zurich) montre un calcul mixte avec du monohydrate d'oxalate de calcium (50%), du dihydrate de calcium (10%) et de

l'apatite (40%). Cette composition est fréquemment trouvée lorsque l'anamnèse familiale est positive pour des calculs, sans trouble métabolique à la base. Sans mesures spécifiques, une année plus tard le garçon est asymptomatique et les examens de laboratoire ainsi que l'échographie sont normaux.

Cas 2

Anamnèse et status

Ce garçon jusqu'à là en bonne santé a été adressé à la consultation spécialisée pour investigations. Il présente un calcul urétéral à droite et un calcul rénal à gauche, avec macrohématurie et élimination spontanée d'un calcul trois mois auparavant. L'examen clinique du garçon est normal (vue et ouïe comprises), il a un tonus normal, est afebrile, le poids et la taille sont dans les normes (poids entre P10 et P25, taille P90). L'anamnèse alimentaire ne met pas en évidence d'excès en calcium, oxalates ou sodium. L'anamnèse familiale révèle que les parents, d'origine tamile, sont cousins au premier degré et que le père a souffert à trois reprises d'une urolithiase qui n'a pas été investiguée.

Investigations, diagnostic et traitement

Les investigations ont donné les résultats pathologiques suivants: hypomagnésémie (0.54 mmol/l), hyperuricémie (332 µmol/l), hormone parathyroïdienne élevée (98 pg/ml) et hypercalciurie (quotient calcium/créatinine 2.94 mol/mol). Les autres valeurs sanguines (sodium, potassium, chlore, phosphates, gazométrie, créatinine, urée, albumine) et urinaires (bandelette et sédiment; oxalates, citrate, acides aminés et purine) sont normales, le poids spécifique urinaire 1008. L'échographie met en évidence une néphrocalcinose médullaire bilatérale avec de minuscules calculs. Cette constellation (anamnèse fami-

Investigations conseillées en cas d'urolithiase chez l'enfant

Sang	Hémogramme, gazométrie, électrolytes (sodium, potassium, calcium, chlore, magnésium, phosphate), créatinine, urée, acide urique, phosphatase alcaline et hormone parathyroïdienne
Urine	Bandelette, sédiment, uricult Chimie: calcium, oxalate, citrate (avec quotient/créatinine), acides aminés, acides organiques, purine Analyses dans un spot urinaire du matin; urines de 24-heures p.ex. si suspicion d'hyperoxalurie
Imagerie	Echographie rénale et des voies urinaires
Analyse du calcul	

Tableau 1.

¹ Pédiatrie, Kinderspital Luzern; ² Radiologie, Kinderspital Luzern; ³ Zentrum für Labormedizin, Kantonsspital Aarau

* Article paru dans SWISS MEDICAL FORUM – SCHWEIZERISCHES MEDIZIN-FORUM, 2016; 16 (16): 382-384, reproduit avec l'autorisation de EMH Media.

liale, laboratoire et échographie) évoque une tubulopathie rénale dans la partie ascendante de l'anse de Henlé. L'analyse génétique a confirmé une mutation homozygote dans le gène claudine 16 (c.316T>C;p.S106P). Cette mutation n'avait encore jamais été décrite dans la littérature; elle est considérée pathogène en raison de l'évaluation du mutation taster ainsi que par sa nature homozygote. Le gène concerné est responsable du codage d'une protéine dans les *tight junctions* de l'anse de Henlé (paracelline), régulant la résorption paracellulaire notamment du calcium et du magnésium. Un traitement probatoire avec citrate de potassium a été introduit. Neuf mois après le premier épisode d'urolithiase survint une nouvelle élimination de calculs. L'analyse des calculs révéla 100% de dihydrate d'oxalate de calcium. La polyurie primaire avec polydypsie secondaire est typique du défaut de concentration rénale. Pour les patients avec une mutation de la claudine 16 n'existe aucune possibilité de traitement

causal. Ils encourent le risque d'insuffisance rénale à l'adolescence ou jeune âge adulte, nécessitant une dialyse voire une transplantation rénale⁴⁾.

Discussion

L'urolithiase de l'enfant est une maladie rare, comparativement à l'adulte. Nous présentons ici deux petits enfants avec une symptomatologie identique, c'est à dire une macrohématurie indolore. Chez les deux patients une investigation détaillée a été effectuée. Les premières investigations, anamnèse, examens sanguins et urinaires (*tabl. 1*) sont possibles aussi au cabinet médical. Alors que dans le premier cas est apparue une prédisposition familiale à l'urolithiase sans évidence d'un trouble métabolique sous-jacent, le deuxième patient présente une tubulopathie rénale spécifique.

La colique néphrétique violente, localisée dans le flanc, typique de l'urolithiase de l'adulte, est souvent absente chez l'enfant

plus jeune. Bien au contraire l'élimination d'un calcul se fait souvent spontanément et sans douleur, voire l'urolithiase est découverte fortuitement à l'échographie³⁾. Chez plus de la moitié des enfants on décèle une cause métabolique; les malformations des voies urinaires avec stase urinaire sont responsables de 10%, l'infection urinaire de 2% des cas d'urolithiase (*tabl. 2*)¹⁾²⁾. Il n'est pas rare, comme dans notre premier cas, de ne pas trouver une origine métabolique alors que l'anamnèse familiale est positive. Les facteurs de risque souvent observés chez le patient adulte avec une urolithiase, comme le surpoids ou l'ingestion excessive de calcium et sodium, ne se trouvent que rarement à l'âge pédiatrique.

Lorsqu'on évoque une urolithiase, l'analyse de la chimie sanguine est nécessaire, en vue aussi des diagnostics différentiels. Les prises de sang veineux étant parfois une entreprise difficile chez les petits enfants, ils sont souvent adressés à la clinique pédiatrique. Dans l'urine on recherche, outre les examens standard (bandelette, sédiment, uricult), les substances lithogènes et les substances inhibant la formation de calculs (citrate) (*tabl. 3*). Il faut se rappeler que les valeurs normales dépendent de l'âge. L'analyse urinaire se fait normalement dans un spot urinaire du matin. Si l'analyse du calcul n'est pas possible, l'examen urinaire devrait se faire au moins deux fois. Un recueil des urines de 24-heures ne se fait que pour des recherches très spécifiques (p.ex. hyperoxalurie). L'analyse du calcul par spectroscopie infrarouge ou par diffractométrie de rayons X permet souvent un diagnostic étiologique.

L'imagerie rénale et des voies urinaires se fait en premier lieu par échographie, à la recherche de calculs, d'une néphrocalcinose ou de malformations rénales et des voies urinaires avec ou sans stase urinaire. L'échographie peut être effectuée par le pédiatre/médecin de famille expérimenté. Les petits calculs sont difficiles à mettre en évidence par l'échographie, notamment dans l'uretère ou en absence d'une dilatation des voies urinaires. L'échographie doppler, qui provoque un artefact de scintillement, est souvent une aide précieuse. Il est donc conseillé de toujours effectuer une échographie (complémentaire) par un radiologue pédiatre.

Pour les patients algiques (douleurs abdominales non spécifiques jusqu'aux coliques typiques) l'hospitalisation et une analgésie adéquate (p.ex. métamizol iv et antiphlogistiques non stéroïdaux oraux) s'imposent.

Etiologie	Nombre de patients n = 86 (♂ 57, ♀ 29)
Métabolique (diagnostic établi)	28
Métabolique (possible)	23
Infectieux	2
Malformation des voies urinaire avec stase urinaire	10
Calculs endémiques	0
Calculs primaires de la vessie	0
Inconnue	23

Tableau 2. Etiologie de l'urolithiase (Clinique pédiatrique Zurich 1991-1999)¹⁾

Causes métaboliques génétiques	
Excrétion urinaire augmentée	
Calcium	Hypercalciurie familiale Acidose tubulaire rénale distale Néphropathie avec hypercalciurie et protéinurie tubulaire (maladie de Dent) Hypercalciurie avec hypomagnésémie et néphrocalcinose (défaut en paracelline)
Acide oxalique	Hyperoxalurie primaire type 1, 2, 3
Cystine	Cystinurie type A, B, AB
Acide urique	Syndrome de Lesch-Nyhan Glycogénose type 1
2,8- dihydroxyadénine	Dihydroxyadéninurie
Xanthine	Xanthinurie
Production urinaire diminuée	
Citrate	Malabsorption intestinale Acidose tubulaire rénale distale

Tableau 3. Causes métaboliques, génétiques de l'urolithiase.

D'autre part il faut rapidement rechercher une éventuelle obstruction à l'aide d'une échographie; exceptionnellement on effectue en pédiatrie aussi un CT-scan low dose.

La constellation des divers résultats – anamnèse, examen clinique, analyses sanguines, urinaires et du calcul, imagerie – permet de suspecter chez de nombreux patients pédiatriques une cause métabolique, donc génétique. Comme chez le deuxième patient, l'analyse génétique ciblée nous livre alors un diagnostic définitif et la possibilité de formuler un pronostic.

Conclusions pour la pratique

La macrohématurie (indolore) de l'enfant doit évoquer, outre la glomérulonéphrite, le rein polykystique ou la tumeur rénale, également l'urolithiase. Les premières investigations, anamnèse, examens sanguins et urinaires, sont possibles au cabinet pédiatrique/du médecin de famille. En présence de résultats pathologiques il est conseillé d'adresser l'enfant au pédiatre spécialiste. L'imagerie et si possible l'analyse du calcul sont toujours indiqués. Dans plus de la moitié des cas on trouve une maladie métabolique sous-jacente.

Références

- 1) Neuhaus TJ. Urolithiasis: Akutbehandlung, Interventionen und Prävention. Pädiatrie 2013;38-41
- 2) van't Hoff W. Aetiological factors in paediatric urolithiasis. Nephron Clin Pract 2004; 98:c45-48
- 3) Gillespie RS, Stapleton FH. Nephrolithiasis in children. Pediatrics in Review 2004;25:131-8
- 4) Weber S, Schneider L, Peters M et al. Novel paracellin-1 mutations in 25 families with familial hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis. J Am Soc Nephrol 2001;12:1872-81

Correspondance

Prof. Dr T.J. Neuhaus
Departementsleiter, Chefarzt Pädiatrie
Kinderspital Luzern
6000 Luzern 16
Thomas.neuhaus@luks.ch

Les auteurs certifient qu'aucun soutien financier ou autre conflit d'intérêt n'est lié à cet article.