

DIAGNOSTIC : Cystinurie

Autres diagnostics :

Hypertension chronique
Multiples épisodes de coliques rénales

Symptômes : Ceux liés aux coliques urinaires

Prise en charge :

1. Médication cessée avant la grossesse : Tiopronin, hydrochlorothiazide, captopril. Aspirine 80 mg/j
2. Hydratation : 3-5 l/j. Diète diminuée en sel et en protéines animales et augmentée en acide citrique.
3. Mesure de la cystinurie de 24h; mesure du PH urinaire sur urine fraîche et densité urinaire à chaque visite.
4. Arrêt de travail après un épisode de colique rénale pour favoriser l'observance à l'hydratation, même la nuit.
5. Forte hydratation pendant le travail et reprise du captopril en postpartum immédiat.

ÉVOLUTION :

Augmentation de 25% de la cystinurie en cours de grossesse.
1 épisode de colique rénale. Accouchement à terme, aucune complication.

Commentaires

La cystinurie est une maladie **rare** (1/2000 dans les pays de la Méditerranée à 1/100 000 en Suède) liée à des mutations principalement des gènes SLC3A1 (type A, autosomale récessif) et/ou sur le gène SLC7A9 (type B, autosomale récessif ou dominant avec pénétrance incomplète). Les personnes atteintes présentent des épisodes de lithiases rénales dès le jeune âge et à répétition. Ces pierres sont souvent imposantes, bilatérales, jaunes, faiblement radio-opaques. Une insuffisance rénale chronique se développe chez 5-17% des gens.

Le diagnostic est basé sur l'analyse d'une lithiase et/ou la cystinurie de 24h (normale 0.13 mmol/j mais certains laboratoires ont des valeurs de référence légèrement différentes; mais ceci a peu d'importance car les patients homozygotes excrètent >10 x ce taux).

La prévention joue sur 3 aspects :

1. **Diminution de la formation et de l'élimination de la cystine** : diminution de l'ingestion de protéines animales (1g/kg/j), d'œufs et de certaines noix. Diète limitée à 2g de sodium/j.
2. **Diminution de la concentration urinaire** : A) hydratation de 3 à 5L/j et ce tout le long de la journée, y compris la nuit. La **densité urinaire** doit être <1010. **Ceci est le traitement le plus important.** B) Utiliser des chélateurs comme le tiopronin ou la D-

penicillamine ou le **captopril**. Le captopril contient un thiol et forme un complexe avec la cystine. La dose recommandée est de 50mg Tid.

- 3. Augmentation de la solubilité** : Il faut conserver un **PH urinaire entre 7 et 7.5** (au-delà, il y a un risque de lithiase de phosphate de calcium). Pour ce faire, on peut boire des boissons alcalines (eau minérale pauvre en sodium) et/ou ingérer des fruits et légumes riches en citrates et/ou utiliser du **citrate de potassium** (60-80 mEq/j).

Il existe peu de papiers sur cystinurie et grossesse. Le plus récent papier accessible date de **1983** dans *The Lancet*. 46 grossesses sont incluses dont plusieurs sous pénicillamine. Les risques liés à la grossesse sont les lithiases, l'hypertension artérielle et les infections urinaires.

La D-pénicillamine n'est donnée en grossesse qu'en présence de maladie de Wilson ou d'intoxication aux métaux lourds. Il n'y a pas d'information sur le tiopronin et grossesse et allaitement. Par conséquent, les méthodes non pharmacologiques sont de première importance.

Le diagnostic prénatal est rarement indiqué. Plusieurs papiers parlent de colon hyperéchogène fœtal avant 36 semaines comme étant un indice très sensible de cystinurie chez le bébé.

Articles à conseiller sur la pathologie

Andreassen KH et coll. How should patients with cystine stone disease be evaluated and treated in the twenty-first century? *Urolithiasis* 2016;44:65-76.

Gregory MC. Pregnancy and cystinurie. *The Lancet* 1983;322(8360):1158-60.