

# Acidose tubulaire rénale

*ATR distale primaire endémique en Thaïlande  
(endemic distal tubular acidosis - EdTRA)*

# Acidose tubulaire rénale (ATR): définitions

- Incapacité I<sup>aire</sup> du rein à excréter les ions acides  
*(1 seule fonction en défaut)*
- À différencier de l'acidose II<sup>aire</sup> de l'insuffisance rénale  
*(insuffisance multi-fonctions)*  
dans l'ATR, la fonction glomérulaire & clearance de la créatinine sont normales

# Acidose tubulaire rénale (ATR): définitions (2)

- Le défaut est au niveau tubulaire: proximal (rare) ou distal (+ souvent)
- Conséquences =
- modification de composition des urines: pH élevé, même après charge acide : *pH urinaire du matin >7 [normale < 5.5]*
- Ceci favorise la précipitation de calcium dans reins et voies urinaires
  - néphrocalcinose
  - calculs
- La fonction rénale n'est pas compromise sauf complications secondaires par lithiase & infection

# ATR: troubles métaboliques

- ATR : l'urine contient peu d'ions acides ( $H^+$ , ac citrique..)
- Urines trop alcalines : pH constamment élevé > 7-8
- Après épreuve de charge acide (ammonium chlorure:2-3 g/24h p.os)
  - *acidose métabolique modérée (hyperchlorémique) : Cl sérique  $\uparrow$*
  - *pH des urines ne  $\downarrow$  pas, reste > 7*
- Fuite de Ca et potassium (K) par les urines
- Ca: la fuite de Ca est compensée par résorption osseuse
- $K^+$  : le mécanisme de la fuite de K est inconnu, cette fuite peut avoir des conséquences musculaires et cardiaques graves

# Conséquence clinique des tr. métaboliques

- Fuite urinaire de Ca  $\uparrow$   $\longrightarrow$  nephrocalcinose  
 $\longrightarrow$  lithiase urinaire  
 $\longrightarrow$  resorption os  $\uparrow$  :  
ostéoporose, ostéomalacie
- Cl urinaire  $\downarrow$   $\longrightarrow$  hyperchlorémie = acidose  
métabolique modérée
- Ac citrique urinaire  $\downarrow$   $\longrightarrow$  lithiase
- Fuite urinaire de K  $\uparrow$   $\longrightarrow$  paralysies hypokaliémiques  
troubles du rythme cardiaque  
mort subite nocturne

# ATR Diagnostic

- lithiase urinaire ou néphrocalcinose
  - *20% des néphrocalcinoses sont dues à ATR*
- paralysie périodique hypokaliémique
  - *à côté de ART, il y a d'autres étiologies de ce syndrome:*
    - i) idiopathique, ii) hyperthyroïdie*
- ART à évoquer surtout s'il y a une histoire familiale
- pH urin. élevé, même le matin (*normal le matin <5.5*)
- pH reste élevé après charge acide orale:  
*ammonium chlorure (NH<sub>4</sub>Cl) 3-6g/j*

# ATR Traitement

## Délicat

- Charger modérément en alcalins = bicarbonate per os
  - *Controversé parce que il n'y a pas d'acidose métabolique évidente*
  - *Surcharger en alcalin majore l'alcalinisation des urines !*
- Supplémenter en K<sup>+</sup>
- Vitamine D (*peut aggraver la néphrocalcinose !*)
- Prévention de lithiase : beaucoup boire, dépistage précoce
- Prévenir et surveiller l'infection urinaire

# Acidose tubuaire rénale (ATR): classification

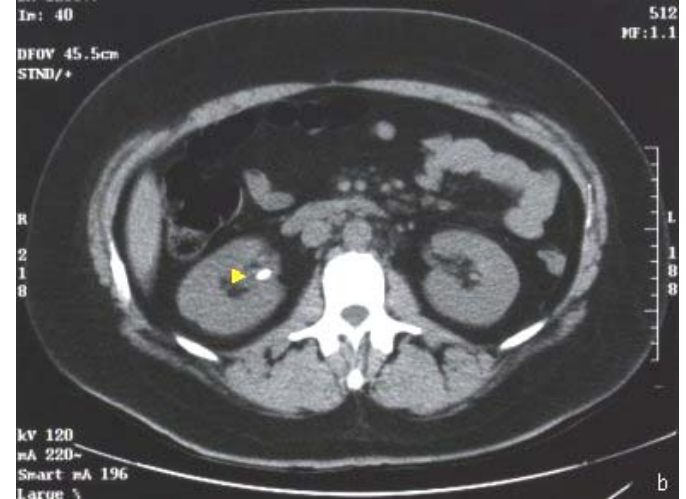
Type	ARTd dominante (NE Thailand)	ARTd récessive	Osteopétrose infantil assoc. ATR
<p><b>Clinique</b></p> <p><b>Biologie sang &amp; urines</b></p>	<p>adulte</p> <p>nephrocalcinose</p> <p>nephrolithiase</p> <p>osteromalacie +/-</p> <p>K<sup>+</sup> sang nl ou bas</p> <p>ph urin min &gt; 5.5</p> <p>hyperCa-urie</p> <p>hypocitrate-urie</p> <p>ammonium urin bas</p>	<p>enfant</p> <p>nephrocalc précoce</p> <p>tr digestifs</p> <p>tr croissance</p> <p>rachitisme</p> <p><b>surdité (33%)</b></p>	<p>enfant</p> <p>nephrocalc précoce</p> <p>déformation os</p> <p>calcific cérébrales</p> <p>retard mental</p> <p><b>surdité</b></p> <p>Anémie</p>
<b>Gène défectueux</b>	AE1-SLC4A2	ATP66V16B1	CA2

# Nephrocalcinosis (N) / Lithiase (L)

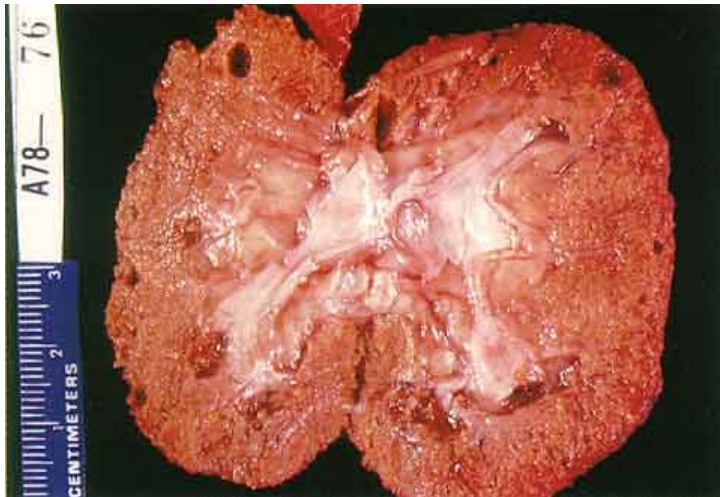
N = calcifications intra-parenchyme / L = intra-cavitaires



N



L



N



NL

# Acidose tubul. distale endémique de l'adulte : physiopathologie

Anomalie génétique → trouble fonctionnel du tubule distal qui

- est incapable d'excréter les ions acides
- laisse fuir le potassium → hypokaliémie symptomatique

Associations notées avec

- paralysie périodique familiale hypokaliémique
- ovalocytose (Malaisie)
- mort subite nocturne de l'adulte (« lai tai ») (NE Thaïlande)  
*par paralysies respir. ou troubles du rythme liés à l'hypo-K*

**ATR distale primaire endémique, NE Thaïlande**  
*(endemic distal tubular acidosis - EdTRA)*

1ère mention dans la littérature :

Nilwarangkur S et al, Q J Med. 1990, 74:289-301.

# Acidose tubulaire distale endémique des Thai

## Epidémiologie

- 15-20 patients /an / hopital
- age moy 39 ans [18 -76 ]
- exclusivement lao-thai (NE Thail)
- 3,3 F/ 1 M, env 2.8% popul
- manifestation en saison chaude
- majorée par pauvreté → faibles apports en K<sup>+</sup> et citrates

## Signes & Symptômes cliniques

- faiblesse musculaire intense, généralisée (100%)
- douleurs osseuses
- polyurie nocturne

## Signes radiol.

- ostéomalacie (23%)
- néphrocalcinose (27%)
- lithiase (27%)

## Signes biologiques

- Hypo-K (hypokaliémie)
- Acidose métab hyper-Cl
- Hypo-citrat & Hyper-Ca-urie
- Ph urinaire élevé > 5.5  
*(rétention d'ions acides)*