

## Fiche pathologie

# SYNDROME DE DENT

---

### Qu'est-ce que le syndrome de Dent ?

Il s'agit d'une maladie rare, affectant essentiellement les hommes et transmise par les femmes, qui provoque une atteinte rénale.

L'atteinte se situe dans le tubule rénal dans une portion chargée de dégrader les protéines, de retenir le phosphate, le sucre et une partie du bicarbonate, du sel et du potassium qui passent dans les urines. Il en résulte une protéinurie (constante), et parfois une diminution du taux sanguin de bicarbonate (acidose), de phosphate, de potassium et une déshydratation. Il s'associe à une augmentation de l'élimination urinaire de calcium (hypercalciurie) qui peut entraîner une calcification des reins (néphrocalcinose).

Avec l'âge apparaît généralement une insuffisance rénale. La carence en phosphate peut avoir un retentissement osseux. La maladie de Dent a été décrite sous d'autres noms, ce qui reflète sa variabilité de présentation (néphrolithiase liée à l'X avec insuffisance rénale, rachitisme hypophosphatémique avec hypercalciurie lié à l'X, protéinurie tubulaire idiopathique).

### A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome de Dent dans la population?

Le syndrome de Dent est une maladie rare, dont la fréquence n'a pas été clairement établie. En fonction de nombre des cas décrits dans la littérature (aux alentours de 500), la fréquence estimée est < à 1 pour 1 million.

### Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome de Dent ?

Il existe 2 formes de la maladie de Dent en fonction de l'anomalie dans les gènes portant l'information pour deux protéines importants pour les fonctions des cellules du tube proximal : le Dent-1 implique le canal chlorure CIC5 et le Dent-2 la phosphatase (enzyme) OCRL1. Ces deux

gènes sont localisés sur le chromosome X, la maladie suit une mode de transmission récessive lié à l'X : sujets de sexe masculin malades, femmes porteuses hétérozygotes non malades ou avec des manifestations très modérées (augmentation modérée de la protéinurie de bas poids moléculaire dans les urines, hypercalciurie).

## Quels sont les symptômes du syndrome de Dent ?

Les deux traits constants de la maladie sont la protéinurie tubulaire et l'hypercalciurie. La 1ère est asymptomatique et sa découverte est fortuite. En revanche, la 2ème peut être responsable des douleurs abdominales dues à des crises de colique néphrétique ou à une néphrocalcinose.

Certains patients peuvent présenter d'autres atteintes de la fonction des cellules proximales comme perte de glucose (glycosurie), perte de phosphate (hypophosphatémie avec rachitisme) perte d'acide urique (hypouricémie) perte des acides aminés (aminoacidurie) voir une ne atteinte globale des fonctions du tube proximale ou syndrome de Fanconi Rénal, le quel se manifeste par un retard de croissance, une polyurie et un rachitisme.

## Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

Bilan sanguin et urinaire incluant évaluation de la fonction rénale (créatinine), électrolytes (sodium, potassium, calcium, phosphate, bicarbonate), excrétion urinaire de calcium et de protéines de bas poids moléculaire, taux de vitamine D ; échographie rénale.

## Comment évolue le syndrome de Dent ?

Entre 40 et 60% des cas évoluent vers l'insuffisance rénale terminale entre les 3ème et 4ème décennies.

## Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Retard de croissance et déformations osseuses.

Maladie rénale chronique nécessitant une thérapie de remplacement et transplantation rénale.

## Quels sont les traitements à suivre ?

Il n'existe pas un traitement spécifique. S'il existe un syndrome de Fanconi, il faut un supplément des solutés perdus dans les urines (NaCl, bicarbonate, phosphore, etc).

Les diurétiques thiazidiques, pour le traitement de L'hypercalciurie, sont à utiliser avec précaution car ils peuvent induire une hypovolémie.

L'apport de citrate de potassium est utilisé pour ralentir la néphrocalcinose.

Les médicaments toxiques pour les reins sont à éviter. En cas de maladie rénale chronique un traitement peut être indiqué pour protéger les reins et ralentir la dégradation de la fonction rénale.

En cas de transplantation, la maladie ne récidive pas sur le rein transplanté.

---

**Rédaction :**

Dr Rosa VARGAS POUSSOU et Dr Anne BLANCHARD, Paris – Hôpital Européen Georges Pompidou