

## Fiche pathologie

# SYNDROME DE FANCONI

---

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

Le syndrome de « Lignac – de Toni – Debré – Fanconi » ou syndrome de Fanconi est caractérisé par une altération complète ou partielle des fonctions de transport du tubule proximal du rein. Le tubule proximal a un rôle majeure dans la régulation de l'équilibre biologique car il intervient de façon prépondérante dans la réabsorption rénale de nombreuses molécules filtrées par le rein et, en particulier, le phosphore, les acides-aminés, le glucose, le sodium, les bicarbonates, la vitamine D, certaines protéines,...

Il existe plusieurs étiologies différentes au syndrome de Fanconi qui sont détaillées par ailleurs dans ce guide des Maladies Rénales Rares. Ces étiologies peuvent être responsables de formes complètes ou partielles du syndrome de Fanconi.

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

Elle n'est pas connue avec précision. Les différentes étiologies du syndrome de Fanconi sont, chez l'enfant comme chez l'adulte, des maladies rares

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

Les principales causes du syndrome de Fanconi peuvent être héréditaires ou acquises :

#### **Héréditaires :**

- Cystinose
- Syndrome de Lowe
- Syndrome de Dent
- Galactosémie
- Intolérance au fructose

- Glycogénose de type I
- Cytopathies mitochondriales

**Acquises :**

- médicamenteuses : aminoglycosides, certains anti-rétroviraux, ifosfamide, acide valproïque
- toxiques : plomb, mercure, cadmium, uranium
- autres : myélome multiple, néphropathie lupique, syndrome de Sjögren

Par des mécanismes différents, ces étiologies vont entraîner une perturbation du métabolisme des cellules tubulaires proximales du rein, aboutissant à une altération plus ou moins marquée des fonctions de transports tubulaires proximales.

## Quels sont les symptômes du syndrome de Fanconi ?

En pédiatrie, les principaux signes cliniques sont une polyurie, une polydipsie, un retard de croissance pour le poids et pour la taille. Il peut également exister des signes osseux de rachitisme liés à l'hypophosphatémie présente dans ce syndrome. L'âge de survenue de ces symptômes est variable selon l'étiologie du syndrome Fanconi.

Chez l'adulte, ce sont souvent les signes de la maladie causale qui sont au premier plan. En lui-même, le syndrome de Fanconi peut être responsable d'une fatigabilité musculaire, de douleurs osseuses, d'une polydipsie.

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

Le diagnostic de syndrome de Fanconi est évoqué par l'histoire de la maladie et la présentation clinique. Dans d'autres cas, c'est la surveillance réalisée en cours d'évolution d'une pathologie connue comme pouvant être responsable d'un syndrome de Fanconi qui permet d'évoquer le diagnostic.

Il en est de même pour la surveillance de la prise de certains médicaments pouvant entraîner un syndrome de Fanconi. Celui-ci est confirmé par des examens biologiques simples avec, dans le sang mise en évidence d'une hypokaliémie, d'une hypophosphatémie, d'une acidose métabolique et dans les urines d'une glycosurie, d'une aminoacidurie, d'une baisse du taux de réabsorption du phosphore et parfois d'une hypercalciurie. Des radiographies osseuses et une échographie rénale peuvent être également utiles.

Le diagnostic étiologique du syndrome de Fanconi va dépendre de l'âge du patient, des signes cliniques associés, des antécédents (prise de toxiques ? de médicaments ? ..). Selon les cas, le diagnostic fera appel à des examens biologiques spécialisés, parfois des analyses génétiques ou encore à une biopsie musculaire et/ou rénale.

## Comment évolue le syndrome de Fanconi ?

L'évolution est très dépendante de la cause du syndrome de Fanconi. Dans certaines situations il existe un risque d'évolution vers l'insuffisance rénale chronique pouvant aboutir à l'insuffisance rénale terminale et à la nécessité d'une transplantation rénale.

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

Elles sont, là aussi, très variables selon l'étiologie du syndrome de Fanconi, celles-ci pouvant être responsables de situations cliniques très différentes et donc de conséquences également très différentes dans la vie de tous les jours.

## Quels sont les traitements à suivre ?

Il existe deux aspects dans le traitement :

- Un premier, spécifique, qui vise à traiter, autant que possible, la cause du syndrome de Fanconi ou à en limiter les conséquences.
- Un second, non-spécifique, qui vise à compenser les défauts de transports tubulaires proximaux présents. On est ici amené à prescrire le plus souvent : du phosphore, du potassium, du bicarbonate de sodium ou de potassium, du 1 alpha-OH-vitamine D, du levocarnil. En pédiatrie, dans certaines formes, l'utilisation d'indométacine est également nécessaire de même qu'une alimentation adaptée avec des apports hydriques suffisants.

Une surveillance clinique et biologique au long cours est nécessaire pour juger de l'évolution à la fois des conséquences du syndrome de Fanconi mais également de la pathologie responsable de ce syndrome.

---

### Rédaction :

Pr Denis MORIN, CHU Montpellier