

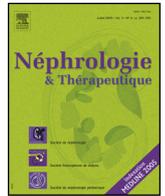


Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Cas clinique

Syndrome de Fanconi chez un patient de 22 ans d'origine africaine



Fanconi syndrome in a 22-year-old African patient

Morgane Wetzstein^{a,*}, Maïté Jauréguy^a, Jean-Philippe Lanoix^b, Coralie Poulain^a,
Claire Berrou^a, Marianne Renou^a, Carole Cordonnier^c, Gabriel Choukroun^{a,d}

^a Service de néphrologie-médecine interne-dialyse-transplantation-réanimation, CHU d'Amiens, avenue René-Laënnec, 80054 Amiens cedex 01, France

^b Service des maladies infectieuses, CHU d'Amiens, avenue René-Laënnec, 80054 Amiens cedex 01, France

^c Service d'anatomopathologie, CHU d'Amiens, avenue René-Laënnec, 80054 Amiens cedex 01, France

^d Inserm UMR 1088, CHU d'Amiens, avenue René-Laënnec, 80054 Amiens cedex 01, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Reçu le 20 janvier 2014

Accepté le 6 juin 2014

Mots clés :

Insuffisance rénale aiguë

Néphrite tubulo-interstitielle

Syndrome de Fanconi

Keywords:

Acute renal failure

Fanconi syndrome

Tubulo-interstitial nephritis

RÉSUMÉ

Un syndrome de Fanconi acquis peut survenir chez les patients présentant une gammopathie monoclonale ou après exposition à certains métaux lourds ou agents médicamenteux comme l'ifosfamide et certains antirétroviraux. Il est caractérisé par un dysfonctionnement tubulaire proximal responsable, dans sa forme complète, d'une polyurie, d'une hypokaliémie, d'une glycosurie, d'un diabète phosphaté et d'une protéinurie de faible poids moléculaire. Nous rapportons ici le cas d'un patient âgé de 22 ans, présentant une insuffisance rénale aiguë secondaire à une néphrite tubulo-interstitielle associée à un syndrome de Fanconi complet, survenue dans un contexte d'altération de l'état général fébrile. La démarche diagnostique est décrite et les hypothèses détaillées.

© 2014 Association Société de néphrologie. Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

ABSTRACT

Acquired Fanconi syndrome can occur in patients with monoclonal gammopathy or after exposure to heavy metals or drug agents such as ifosfamide, and some antiretroviral therapies. Fanconi syndrome is characterized by a dysfunctional of the proximal tubular responsible in its complete form for polyuria, hypokalemia, glycosuria, hypophosphatemia and low molecular weight proteinuria. We report the case of a 22-year-old patient hospitalized with an acute renal failure secondary to a tubulo-interstitial nephritis associated with a complete Fanconi syndrome in a context of a poor general condition and fever. We described and analyzed the process leading to the diagnosis.

© 2014 Association Société de néphrologie. Published by Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Introduction

Le syndrome de Fanconi est une affection d'origine génétique ou acquise secondaire à un dysfonctionnement complet ou incomplet des fonctions tubulaires proximales. Le tableau clinico-biologique associe une polyurie, une acidose tubulaire par défaut de réabsorption des ions bicarbonates filtrés, une glycosurie sans hyperglycémie, un diabète phosphaté, une hypokaliémie, une amino-acidurie et une protéinurie constituée de protéines de faible poids moléculaire [1]. L'affection a été décrite il y a 80 ans environ

par De Toni, Debré et Fanconi, qui a laissé son nom à ce désordre. La cystinose, le syndrome de Lowe et le syndrome de Dent sont les trois affections héréditaires le plus fréquemment en cause, mais les formes acquises sont maintenant les plus fréquentes, d'origine toxique (métaux lourds ou médicamenteuses) ou expression d'une maladie générale (myélome ou syndrome de Sjögren notamment) [2,3]. L'altération des fonctions du tubule proximal est en grande partie liée au défaut de gradient électrochimique du sodium entre les pôles baso-latéraux et apicaux de la cellule, gradient nécessaire au bon fonctionnement des co-transports proximaux sodium-dépendants [4]. Nous rapportons un cas de néphrite tubulo-interstitielle aiguë avec syndrome de Fanconi complet chez un patient âgé de 22 ans, d'origine africaine.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : morganewetzstein@yahoo.fr (M. Wetzstein).

2. Observation

Le patient, originaire de Kinshasa, âgé de 22 ans, est hospitalisé dans le service de néphrologie pour une altération de l'état général associant une perte de poids d'environ 20 kg en 6 mois, une fièvre et un syndrome polyuro-polydipsique évoluant depuis quelques semaines. Il n'a pas d'antécédent médical hormis une hospitalisation trois mois auparavant pour une pneumopathie basale droite, dont l'évolution a été rapidement favorable sous amoxicilline, il ne prenait aucun traitement. Sa fonction rénale était alors normale (débit de filtration glomérulaire estimé [DFGe] 105 mL/min/1,73 m²), les paramètres biochimiques plasmatiques l'étaient également. Son dernier séjour en République démocratique du Congo remonte à 2009.

2.1. Clinique

L'examen clinique retrouve un patient fatigué, nauséux, amaigri (52 kg pour 1,76 m ; indice de masse corporelle [IMC] 16,8 kg/m²), présentant manifestement une déshydratation extracellulaire.

Sa pression artérielle est à 115/65 mmHg, et sa température à 38,5 °C. Aucune anomalie n'est notée à l'examen cardiovasculaire et l'auscultation pulmonaire est normale.

L'abdomen est souple, sans hépato-splénomégalie. Il existe des adénopathies supra-centimétriques latéro-cervicale gauche, axillaire gauche et sous-mandibulaires.

2.2. Biologie et diagnostic

Sur le plan biologique, il existe un syndrome inflammatoire (protéine C réactive [CRP] 83 mg/L), une anémie microcytaire, arégénérative (hémoglobine [Hb] 9,2 g/dL, volume globulaire moyen [VGM] 76 μ³) et une insuffisance rénale caractérisée par une créatinine plasmatique à 297 μmol/L, une urée à 13,8 mmol/L (DFGe 24 mL/min/1,73 m²) associée à une hypokaliémie (2,8 mmol/L), une hypophosphatémie profonde (0,41 mmol/L), une hypocalcémie (2,02 mmol/L, protidémie 70 g/L) liée au moins en partie à une carence en vitamine D (1,25(OH)₂ Vit D 5 ng/mL), une chlorémie à 111 mmol/L et une diminution du taux de bicarbonates plasmatiques à 18,0 mmol/L. L'uricémie qui, classiquement, est diminuée dans le Fanconi, est normale, peut-être du fait de la déshydratation et de l'insuffisance rénale aiguë. La natrémie, les bilans hépatique et thyroïdien, la cortisolémie et la glycémie sont dans les limites de la normale.

L'analyse des urines sur une diurèse de plus de 7000 mL les premières 24 heures retrouve une protéinurie tubulaire de 3018 mg/24 h (425 mg/L ; 32 % d'albumine), avec une kaliurèse (99 mmol/24 h) et une phosphaturie (17,1 mmol/24 h) inadaptées à l'hypokaliémie et à l'hypophosphaturie. La calciurie est à 1,23 mmol/24 h, la natriurèse à 355 mmol/24 h, et la glycosurie à 13 mmol/24 h. Le taux de réabsorption des phosphates calculé est à 23 %. Cependant, l'interprétation de certains de ces résultats reste délicate en raison de l'insuffisance rénale aiguë. La chromatographie des acides aminés urinaires retrouve une augmentation de l'acide aspartique, l'asparagine, la citrulline, l'isoleucine et la phénylalanine. Il n'y a ni leucocyturie, ni hématurie, ni cétonurie, ni infection urinaire.

Ce patient présente donc une insuffisance rénale aiguë associée à un syndrome de Fanconi, dans un contexte d'altération de l'état général fébrile.

2.3. Examens complémentaires

Les explorations complémentaires suivantes ont été réalisées à la recherche d'une étiologie :

- anticorps anti-nucléaires : faiblement positifs (1/160) ;
- fractions C3 et C4 du complément : modérément augmentées ;
- électrophorèse et immuno-électrophorèse des protéines sériques : normales ;
- recherche d'anticorps anti-cytoplasme des polynucléaires (ANCA) et cryoglobuline : négatives ;
- sérologies VIH 1 et 2, VHC, VHB : négatives ;
- sérologies CMV et EBV témoignant d'une infection ancienne, hémocultures incluant la recherche de mycobactéries et de champignons : négatives.

La radiographie de thorax retrouve de multiples images micronodulaires lobaires supérieures droites et inférieures gauches, et le scanner thoraco-abdomino-pelvien révèle plusieurs opacités thoraciques apicales dont certaines excavées. La tomographie par émission de positons retrouve de nombreux foyers hyper-métaboliques ganglionnaires, de l'apex droit et péri-intestinaux. Une fibroscopie bronchique avec lavage broncho-alvéolaire est réalisée, et la recherche de bacilles acido-alcool-résistants (BAAR) au direct est négative. L'analyse cytologique retrouve 520 éléments/mm³ dont 80 % de macrophages, 15 % de lymphocytes et 5 % de polynucléaires, des cellules géantes multinucléées et des cellules épithélioïdes. L'intradermo-réaction à la tuberculine est fortement positive. L'examen direct des crachats à la recherche de BAAR ne peut être réalisé. Le test QuantiFERON[®]-TB Gold (Cellestis, Paris, France) revient positif.

Une biopsie rénale est effectuée. L'étude porte sur 9 glomérules, tous sont normaux. L'interstitium est abondant, fibreux et œdémateux. Il existe un infiltrat inflammatoire polymorphe et l'analyse immuno-histochimique montre qu'il est composé de macrophages (CD 68), ainsi que de lymphocytes à prédominance T (CD3 et CD5) et plus rarement B (CD20). Une cellule géante avec microcalcifications en son centre est observée. Les tubules sont souvent dilatés et l'épithélium tubulaire altéré, desquamant parfois dans la lumière, certains tubes ont un revêtement microvacuolisé avec augmentation des mitoses (Fig. 1). Il n'est pas observé de granulome. Il n'y a aucun dépôt en immunofluorescence. La coloration par le rouge Congo est négative et la coloration de Ziehl n'est pas réalisée. Cependant, dans notre expérience et dans la littérature, celle-ci ne permet que très rarement la mise en évidence d'une mycobactérie au sein du parenchyme rénal. Enfin, la biopsie d'un ganglion axillaire est réalisée. L'analyse histopathologique met en évidence une lymphadénite avec granulome nécrotique, sans nécrose caséuse.

Une tuberculeuse pulmonaire, ganglionnaire et rénale, responsable d'une néphrite interstitielle aiguë et d'un syndrome de Fanconi, est suspectée.

2.4. Thérapeutique et évolution

À la suite des résultats de la biopsie ganglionnaire, un traitement antituberculeux associant rifampicine, isoniazide, pyrazinamide et éthambutol est débuté, parallèlement à une corticothérapie orale à la dose de 0,5 mg/kg/j prescrite pendant 30 jours. Finalement, après 22 jours d'incubation, 15 colonies de BAAR sont mises en évidence dans le lavage broncho-alvéolaire et 100 colonies dans la biopsie axillaire. L'hybridation moléculaire et la PCR permettent ensuite d'identifier le *Mycobacterium tuberculosis* (Mtb) multi-sensible sur ces 2 prélèvements.

Six jours après le début du traitement, une amélioration franche de la fonction rénale est observée et la diurèse est 4 fois moins importante. Un mois après, le patient est moins asthénique, et a repris 3 kg. Le syndrome inflammatoire a partiellement régressé, la créatinine plasmatique est à 125 μmol/L et le DFGe à 66 mL/min/1,73 m², le bilan ionique est presque normalisé (natrémie à

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3893984>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3893984>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)