El síndrome de Fanconi: no confundir con la anemia

R. Moreno Fernández^a, M.J. Rivas López^a, J.J. Gomariz García^b y D. Martí Hita^c

^aResidente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de salud Lorca Sur. Lorca. Murcia. España.

^bDoctor en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de salud Lorca Sur. Lorca. Murcia. España.

^cMédico de Familia. Centro de salud Lorca Sur. Lorca. Murcia. España.

El síndrome de Fanconi se caracteriza por la presencia de alteraciones múltiples y simultáneas del transporte tubular proximal. Puede ser primario o secundario. El síndrome de Fanconi del adulto se da en ausencia de trastorno sistémico. Es engañoso el término, dado que se encuentran casos en la infancia, aunque no hay anomalías al nacer.

En el caso que nos ocupa a la paciente no se le había detectado ninguna anomalía analítica hasta la fecha. El único antecedente que presentaba era un cuadro de diarrea desde los seis meses de edad, estudiado de forma exhaustiva sin que se hubiese hallado etiología.

Palabras clave: hipopotasemia, síndrome de Fanconi, acidosis tubular proximal.

Fanconi's syndrome is characterized by the presence of multiple and simultaneous alterations of the proximal tubular function. It can be primary or secondary. Adult Fanconi's Syndrome occurs without any systemic disorder. This term is deceiving since cases are found in childhood, although there are no abnormalities on birth.

In our case, no analytic abnormalities have been detected up to date. The only background found is a picture of diarrhea since six months of age, which has been studied in depth without finding any etiology.

Key words: hypokaliemia, Fanconi's syndrome, proximal tubular function.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Fanconi es un defecto generalizado del transporte de aminoácidos, glucosa, fosfato, ácido úrico, sodio, potasio, bicarbonato y proteínas del túbulo proximal¹. El síndrome de Fanconi idiopático² se puede heredar como rasgo autosómico dominante, autosómico recesivo o ligado al cromosoma X. La forma autosómica dominante se ha rastreado hasta el cromosoma 15. Se observan también casos esporádicos. Existen además diversos trastornos generalizados heredados que se relacionan con este síndrome, como la enfermedad de Wilson, galactosemia, tirosinemia, cistinosis, intolerancia a la fructosa y síndrome oculocerebral de Lowe. El síndrome puede ser adquirido en caso de mieloma múltiple, enfermedad amiloide, toxicidad por metales pesados y administración de fármacos quimioterápicos.

Correspondencia: R. Moreno Fernández
C/ Vicente Blasco Ibáñez, 38.
Puerto Lumbreras
30890 Murcia. España
Correo electrónico: brafimorfe@yahoo.es

Recibido el 20-10-08; aceptado para su publicación el 25-05-09.

Los enfermos presentan multitud de anomalías de laboratorio, como acidosis tubular proximal, glucosuria con glucosa sérica normal, hipofosfatemia, hipouricemia, hipopotasemia, aminoaciduria generalizada y proteinuria de bajo peso molecular. Algunas veces no se observa ninguna anomalía en los transportadores de los túbulos proximales; en este caso, las alteraciones de laboratorio son menores. El raquitismo y la osteomalacia son frecuentes debido a la hipofosfatemia; la producción de calcitriol también se altera. La acidosis metabólica contribuye a la enfermedad ósea. La poliuria, las pérdidas salinas y la hipopotasemia pueden adquirir bastante gravedad.

CASO CLÍNICO

La paciente es una mujer de 20 años que acude a Urgencias por un cuadro de pérdida de fuerza en las extremidades inferiores, que fue aumentando en intensidad y se extendió a las extremidades superiores. En días previos, la paciente padeció un cuadro de insuficiencia respiratoria aguda con tos y vómitos, sin fiebre.

Como antecedentes personales, la paciente presenta un cuadro de diarrea crónica que se estudió de forma exhaustiva sin que se encontrase la etiología. Está intervenida de

vólculo en el intestino delgado, no padece diabetes mellitus, tampoco dislipemia ni hipertensión. No es fumadora ni tiene hábito enólico. Como tratamiento farmacológico toma Kreon® (multiencimas) por insuficiencia pancreática.

En la exploración física la paciente se encuentra consciente y orientada, eupneica. Auscultación sin soplos cardíacos y conserva murmullo vesicular en todos los campos sin ruidos añadidos. Abdomen blando y depresible, sin dolor espontáneo ni a la palpación. No hay masas ni megalias. Extremidades sin edemas, con buenos pulsos pedios. Observamos disminución de fuerza en extremidades superiores 3/5 bilateral, en extremidades inferiores flexión de pie 1/5 bilateral, extensión 3/5 bilateral, extensión de pierna sobre muslo 4/5 bilateral, flexión de muslo sobre cadera 2/5 bilateral. No presenta alteración de la sensibilidad táctil ni tampoco parestesias. Tensión arterial: 112/75 mmHg; temperatura 37,5° C.

En Urgencias se le realizó una tomografía axial computarizada (TAC) craneal sin contraste en la que apareció una lesión ocupante de espacio (LOE) de 1,5 cm en el hipotálamo, que se confirmó con resonancia magnética nuclear (RMN), lo que apunta al diagnóstico de posible subependimoma.

Con el electrocardiograma se obtuvo: ritmo sinusal a 58 latidos por minuto, eje eléctrico del QRS a 100°, espacio PR de 0,17 segundos, espacio QT de 0,50 segundos, para un QT corregido con la frecuencia de 0,49 segundos. Aplanamiento de la onda T en derivaciones de extremidades.

En la analítica de sangre de Urgencias aparece glucosa 132; urea 38; creatinina 0,8; sodio 138; hemoglobina 13,7; leucocitos 12.400; plaquetas 243.000; gasometría venosa con pH 7,22; HCO₃⁻ 9,8; pCO₂ 24,6. Coagulación normal. Destaca una cifra de potasio de 1,4 mEq/l; el resto de los valores eran normales.

Debido a las bajas cifras de potasio se le canalizó una vía central para su aporte. Al persistir la hipopotasemia (1,1 mEq/l) se decide su ingreso en la unidad de cuidados intensivos (UCI) hasta el restablecimiento. Una vez restablecida se le dio el alta y se la ingresó en la planta de Nefrología.

En la planta de Nefrología su cifra de potasio es de 3,8 mEq/l; además presenta acidosis metabólica (pH 7,36; HCO₃⁻ 15,7; PO₂ 28), con hiato urinario aniónico negativo y excreciones inadecuadas de potasio y fósforo en orina (potasio 114,8 mEq/24 horas; fósforo 532 mg/24 horas, a pesar de tener niveles bajos de potasio en sangre de 3,8 mEq/l y fósforo de 1,3 mg/l); hipouricemia de 0,3 mg/100 ml, pH urinario 6 y proteinuria con participación tubular, todo ello compatible con un síndrome de Fanconi o acidosis tubular proximal tipo II.

Durante la estancia en planta de Nefrología, la paciente se mantiene estable con un buen control de caliemia, fosforemia y calcemia con suplementos orales.

Recibió el alta hospitalaria con los diagnósticos de tetraparesia³ secundaria a hipopotasemia grave, tubulopatía

proximal tipo Fanconi con acidosis tubular proximal asociada, diarrea crónica y LOE hipotalámica, ambas en estudio.

DISCUSIÓN

Dentro de las causas¹ que pueden producir hipopotasemia se encuentra la diarrea, así como ciertos antibióticos, diuréticos, trastornos alimentarios como la bulimia, regaliz en abundancia, vómitos excesivos, falta de potasio en la dieta, sudoración excesiva y enfermedades que afectan la capacidad del riñón para retener el potasio (entre otras, el síndrome de Fanconi).

Dado que la paciente presentaba diarreas crónicas desde los 6 meses de vida, no parece muy probable que a ellas se deba la hipocaliemia.

Tras medir las cifras de potasio en sangre, y posteriormente en orina, (en nuestro caso 114 mEq/24 horas), se indicó la posible causa renal. Dado que los valores de tensión arterial son normales y las cifras de bicarbonato bajas, se midió el anión⁴ GAP [diferencia entre aniones y cationes plasmáticos que habitualmente no se miden: (Na⁺) - [(Cl⁻) + (CO₃H⁻)]. Sus valores normales oscilan entre 8 y 12 mEq/l. En el caso que nos ocupa se obtuvieron valores negativos (bajos), que apuntan a la causa tubular renal.

Un dato añadido que nos indujo a pensar en el síndrome de Fanconi fueron los niveles disminuidos de fósforo en sangre junto con la hiperfosfatemia^{4,5}.

Con bastante probabilidad podríamos afirmar que nos hallamos ante un síndrome de Fanconi esporádico, dada la inexistencia de antecedentes familiares de esta patología, así como la ausencia de otra manifestación clínica que no sea la atribuible fundamentalmente a la hipopotasemia, la pérdida crónica de sodio y la acidosis.

No existe tratamiento etiológico de esta enfermedad, con lo que se emplea tratamiento sintomático y corrector de los déficits que se producen.

Como curiosidad cabe destacar la diarrea crónica que persiste aun con cifras de potasio mínimas, cuando la hipopotasemia habitualmente cursa con estreñimiento.

Como hallazgo casual aparece la LOE en el hipotálamo, demasiado pequeña para causar el cuadro de tetraparesia que motivó la consulta. Con el diagnóstico presuntivo de subependimoma, es necesario realizar el diferencial con neurocitoma central, astrocitoma y oligodendroglioma.

BIBLIOGRAFÍA

- Harrison. Principio de medicina interna. 16.ª ed. Madrid: McGraw Hill Interamericana; 2005. p. 1869, 1875-7.
- Farreras, Rozman. Tratado de medicina interna. 15.ª ed. Madrid: Elsevier; 2004. p. 281.
- Bresolin NL, Grillo E, Fernández VR, et al. A case report and review of hypokaliemic paralysis secondary to tubular acidosis. *Pediatr Nephrol.* 2005;20(6):818-20.
- Hsu SY, Tsai IJ, Tsau YK. Comparison of growth in primary Fanconi syndrome and proximal renal tubular acidosis. *Pediatr Nephrol.* 2005;20(4):460-4.
- Corey HE, Vallo A, Rodríguez Soriano J. An analysis of renal tubular acidosis by the Stewart method. *Pediatr Nephrol.* 2006; 21(2):206-11.