

Síndrome de Fanconi como debut de cistinosis nefropática infantil

Díaz Hernández, L.I.¹; Díaz de Bethencourt Pardo, R.¹; Pons Vico, M.¹; Perdomo Delgado, I.¹; Tejera Carreño, P.²

¹. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria.

². Unidad de Nefrología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria.

INTRODUCCIÓN

El **síndrome de Fanconi** (SF) es una tubulopatía proximal que se caracteriza por una pérdida urinaria excesiva de aminoácidos, glucosa, fósforo, bicarbonato y otros electrolitos a través de la orina.

Clínicamente se manifiesta como poliuria, deshidratación, fallo de medro y raquitismo.

El SF puede ser congénito o adquirido. La causa más frecuente del SF congénito es la **cistinosis** que, en su forma nefropática infantil, se manifiesta a los 3-6 meses de vida. Otras causas de SF son genéticas.

Objetivo: describir un caso de **cistinosis nefropática infantil** en lactante de 6 meses con debut en forma de SF.

RESUMEN DEL CASO

Lactante de **6 meses** con vómitos persistentes y pérdida de peso de un 12% en un mes.

Regular estado general, irritabilidad y palidez cutáneo-mucosa.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Analítica sanguínea: hiponatremia, hipopotasemia, hipofosforemia

Analítica urinaria: glucosuria y proteinuria

Gasometría venosa: disminución de bicarbonato

¿ SÍNDROME DE FANCONI ?

¡ Reposición hidroelectrolítica !

DIAGNÓSTICO

Sospecha clínica + Aumento de cistina intraleucocitaria + Confirmación por estudio genético

TRATAMIENTO

Reposición hidroelectrolítica + Cisteamina

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

- La **cistinosis** es una enfermedad metabólica rara. Herencia autosómica recesiva. Incidencia: 1/100.000-200.000 recién nacidos vivos. Producida por mutaciones en el **gen CTNS (17p13)**, que codifica la **cistinosina**, siendo la delección 57kb la más frecuente en Europa.
- La ausencia de cistinosina produce un **depósito progresivo de cistina intralisosomal** que constituye el principal marcador diagnóstico de la enfermedad.
- **Depósito renal y corneal.** Clínica: fallo de medro, vómitos, deshidratación, acidosis metabólica, poliuria...
¡ La cistinosis constituye la primera causa de síndrome de Fanconi hereditario !
- Diagnóstico por determinación de cistina intraleucocitaria y estudio genético.
- Tratamiento con reposición hidroelectrolítica y cisteamina.
- Sin tratamiento → fallo renal y disminución de esperanza de vida.