

Comparison of growth in primary Fanconi syndrome and proximal renal tubular acidosis

Shu-Yeh Hsu. I. Jung Tsai. Yong-Kwei Tsau

Pediatr Nephrol (2005); 20: 460-4

La acidosis tubular proximal (ATP) se caracteriza por acidosis metabólica hiperclorémica secundaria a un trastorno en la reabsorción proximal de bicarbonato. La falla de crecimiento es el síntoma más frecuente, como en otros tipos de acidosis tubular renal. Otros síntomas incluyen: vómitos, anorexia, estreñimiento, poliuria que puede determinar episodios de deshidratación.

El síndrome de Fanconi (SF) es una disfunción del túbulo proximal caracterizado por compromiso en la reabsorción de bicarbonato, fosfato, aminoácidos, glucosa y ácido úrico con pérdidas concomitantes de sodio y potasio.

Puede ser primario, hereditario en algunas ocasiones o secundario a cistinosis, intoxicación por plomo, enfermedad de Wilson, enfermedades sistémicas y a algunos medicamentos.

Este estudio se realiza con el objetivo de analizar el crecimiento de niños con ATP y SF y comparar posible diferencia entre ambos.

Se estudiaron seis niños con SF idiopático y 15 niños con ATP primaria realizándose un seguimiento desde 1979 a 2003.

Se realizó tratamiento con suplementos de bicarbonato de sodio en ambos grupos de pacientes y aporte oral de sales de potasio y fósforo y vitamina D3 en algunos pacientes.

Se valoraron peso, estatura, velocidad de crecimiento y parámetros humorales, ionogramas, Ca, P y bicarbonato cada 3-6 meses.

Se observó que la edad de diagnóstico fue significativamente mayor en los pacientes con SF. La estatura, si bien estuvo comprometida en ambos grupos, era significativamente menor en pacientes con SF.

En el seguimiento y bajo tratamiento, si bien se observó mejoría en el peso en ambos grupos, en lo que respecta a la estatura la recuperación fue significativamente mayor en los pacientes con ATP que en los con SF.

En lo que respecta a los controles metabólicos, la acidosis metabólica fue más frecuente en los pacientes con ATP, la hipofosfatemia por el contrario lo fue en los de SF. No hubo diferencias en la proporción de hipopotasemias entre ambos grupos.

Es bien conocido el efecto favorable de la corrección de la acidosis sobre la velocidad de crecimiento en pacientes con acidosis tubular.

El diagnóstico temprano y el tratamiento de la acidosis tubular distal permiten un crecimiento normal con el logro de una estatura normal a la edad adulta.

Los datos de este trabajo demuestran que este mismo 'catch up' puede lograrse en pacientes con acidosis tubular proximal.

La demora en el diagnóstico, la acidosis no corregida en 45% de las determinaciones así como las frecuentes hipopotasemias fueron responsables de un caso de falla de crecimiento persistente.

Comparando los pacientes con SF, los autores observan que estos últimos no muestran una recuperación significativa en su talla, lo que atribuyen en parte a una mayor demora en el diagnóstico y tratamiento de esta afección.

Si bien los casos con SF corrigieron mejor su acidosis, no obtuvieron el 'catch up' deseado. Se planteó que la mayor frecuencia de hipofosfatemia y de raquitismo, que se observó en el 50% de los casos de SF y en ningún caso de ATP, pueda contribuir al retardo de crecimiento de estos pacientes similar a lo observado en el raquitismo hipofosfatémico familiar.

Hay trabajos que muestran un buen 'catch up' en pacientes con SF con buen control metabólico del fósforo.

Comentario

Si bien las tubulopatías son poco frecuentes en niños, pensamos que hay un subdiagnóstico de las mismas. Los pediatras debemos pensar en ellas en los casos de retardo del crecimiento y evaluar en forma completa el medio interno. Esto permitirá detectar tempranamente causas de hipocrecimiento como acidosis metabólica, hipopotasemia, hiponatremia, hipofosfatemia, etcétera. La búsqueda a nivel urinario de pérdidas elevadas de bicarbonato o eliminación defectuosa de hidrogeniones, hipercalciuria, hiperfosfatemia, hipercloruria, permitirá el adecuado diagnóstico de diferentes

tubulopatías. Éstas pueden ocasionar no sólo fallas graves en el crecimiento sino también nefrolitiasis, nefrocalcinosis que pueden conducir a la insuficiencia renal crónica como en la acidosis tubular distal, síndrome de Dent, síndrome de Bartter. Es en el trabajo conjunto de pediatras y nefrólogos que podremos lograr la prevención de las consecuencias del retardo del diagnóstico de estas enfermedades.

Dra. Marina Caggiani
Ex Prof. Adjunto de Pediatría
Nefróloga