

SÍNDROME DE FANCONI-BICKEL: PANORAMA CLÍNICO, COMPLICAÇÕES E PERSPECTIVAS NO MANEJO

Ana Laura Assis FRAGA*
Giovani Dellaqua GONÇALVES**
Lucas Arantes FERREIRA***
Maria Paula Franzzato SANCHES****
Tiago Souza CRIADO*****
Filinto Gonçalves de Aguiar JUNIOR*****
Vinícius Eiji NAKAE*****

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Fanconi (SF) é um distúrbio raro, caracterizado por disfunção generalizada do túbulo proximal renal, levando a perdas urinárias de glicose, fosfato, aminoácidos, ácido úrico, bicarbonato e eletrólitos, apresentando duas formas principais: hereditária e adquirida. **Objetivo:** O objetivo deste estudo é revisar os aspectos clínicos, etiológicos, complicações e avanços terapêuticos da síndrome. **Metodologia:** A metodologia consistiu em uma revisão integrativa, com base em três artigos de revisão, abrangendo publicações dos últimos 8 anos (2017-2025). As informações foram organizadas em eixos temáticos: manifestações clínicas, fisiopatologia, diagnóstico e tratamento. **Resultados:** Os resultados evidenciam que, nas formas hereditárias, a cistinose é a principal causa em crianças, associada à falência progressiva da função renal, atraso de crescimento, alterações endócrinas e ósseas. Em contrapartida, no adulto, prevalecem o mieloma múltiplo e a doença de Wilson. Nas formas adquiridas, o uso de drogas nefrotóxicas e intoxicação por metais pesados representam causas relevantes, sendo que a reversibilidade da SF pode ocorrer com a interrupção da exposição ao agente causal. Na prática médica, manifestações como poliúria, polidipsia, desidratação, fadiga, acidose metabólica, raquitismo e osteomalácia estão presentes na SF. O diagnóstico baseia-se na associação de achados laboratoriais, como glicosúria sem hiperglicemia, aminoacidúria generalizada, hipocalemia, hipouricemia e hipofosfatemia. O tratamento é de suporte, com reposição de eletrólitos, terapia alcalina e intervenções específicas, como uso de cisteamina na cistinose. **Conclusão:** A Síndrome de Fanconi permanece um desafio clínico devido à sua heterogeneidade etiológica e evolução progressiva. O diagnóstico precoce e o manejo individualizado são fundamentais, tanto para prevenir complicações graves, como doença renal crônica terminal, como também para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: cistinose; túbulo proximal; insuficiência renal; terapêutica.

* Discente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. analaura.assisfraga@hotmail.com

** Discente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. dellaquagiovani@hotmail.com

*** Discente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. lucas.qwe123ping@gmail.com

**** Discente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. mpfranzzato@hotmail.com

***** Discente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. tiagocriado5@gmail.com

***** Orientador, Docente do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. filinto90@hotmail.com

***** Orientador, Docente do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. drviniciusnaka@terra.com.br