46. B. Coutifaris, D. Kalogirou, E. Tsantoulas (Athen): Fanconi-Syndrom und Schwangerschaft

Unter den bedeutendsten Störungen, die auf eine nicht gute Funktion des renalen Tubulus zurückzuführen sind, ist das Fanconi-Syndrom bekannt, welches aus Kombinationen von Aminoazidurie, Hyperphosphaturie, Urikoseurie, Proteinurie, Hyposthenurie, Hypokaliämie und metabolische Azidose besteht. Das Syndrom tritt hauptsächlich bei Kindern auf, während im Erwachsenenalter nur eine geringe Anzahl von Fällen beobachtet wurde.

Im darzustellenden Fall handelt es sich um eine 40jährige Patientin. In der Familienanamnese wird ein Bruder erwähnt, der 2jährig verstarb, ohne daß er vorher gehen konnte. Ein weiterer Bruder verstarb mit 40 Jahren an einem Herzinfarkt. Bei der Patientin wurde im Alter von 15 Jahren wegen *Genu varum* eine bilaterale Osteotomie der Tibia durchgeführt; sonst unauffällig.

Im November 1978 fuhr die Patientin ins Ausland wegen einer allgemeinen Muskelschwäche und intensiven Knochenschmerzen. Nach den damaligen genauen Untersuchungen der Patientin wurde die Diagnose Fanconi-Syndrom gestellt, ferner eine chronische Pankreasinsuffizienz, Hypercholesterinämie, leichter Diabetes mellitus, sowie alter Herzinfarkt.

Zu uns kam die Patientin erstmals in der 20. Schwangerschaftswoche. Schwangerschaftsverlauf war unauffällig. Die wiederholten Laborwerte bis am Ende der Schwangerschaft blieben im Bereich der Norm. Die Plazentarfunktion war normal und unauffällig. Die Patientin erhielt während der gesamten Schwangerschaft Multivitamine mit Vitamin D, sowie Kalziumphosphorpräparate und zeitweise Diazepam in kleinen Dosen. Ihr Allgemeinzustand war gut. 10 Tage vor dem Geburtstermin programmierten wir die Patientin und führten einen Kaiserschnitt durch. Zur Welt kam ein Mädchen, 3250 g schwer und 48 cm Körperlänge.

Das Fanconi-Syndrom, kongenital oder erworben, wird charakterisiert durch isolierte tubuläre Störungen. Es wird auf einen anlagebedingten enzymatischen Defekt der proximalen, teils auch der distalen Tubuluszellen bezogen. Es kommt häufig bei Kinder vor mit schlechter Prognose; es bessert sich, wenn die Kranken die Pubertät erreichen. Im Erwachsenenalter wurde erst eine relativ geringe Anzahl von Fällen beobachtet, die zwischen 20 und 40 Jahren auftreten. Es ist nicht geklärt, ob ein Zusammenhang mit der kindlichen Form besteht.

Die Prognose bei Erwachsenen ist in der Regel gut. Eingehende Langzeitbeobachtungen wären erforderlich. Bei unserer Patientin handelt es sich um ein seltenes Fanconi-Syndrom ohne Zystinspeicherung, welches im Erwachsenenalter aufgetreten ist; es könnte aber auch als Folgeerscheinung eines frühkindlichen Krankheitsbildes (*Genu varum* mit 15 Jahren?) gesehen werden. Eine Form, welche noch nicht beschrieben wurde.

In unserem Fall zeigt das Kind einen Mongolismus. Der postoperative Verlauf war komplikationslos. Leider starb die Patientin 2 Tage nach Entlassung an einem akuten Herzinfarkt.