

Epónimos en pediatría (17) ¿Quién fue Guido Fanconi?

Miguel Zafra Anta¹, Víctor García Nieto², Juan Medino Muñoz³, María Teresa Alarcón Alacio⁴, Lucía López Granados⁵

¹ Pediatría, Hospital Universitario de Fuenlabrada. Comité de Historia de la Pediatría de la AEP

² Pediatría. Coordinador del Comité de Historia de la Pediatría de la AEP

³ Biblioteca Hospital Universitario de Fuenlabrada.

⁴ Pediatría, Hospital Universitario de Fuenlabrada.

⁵ Pediatría. ABS Sant Andreu de la Barca. Servei d'Atenció Primària Baix Llobregat Nord. Barcelona.

Introducción. Definición del epónimo: enfermedad y síndromes

Guido Fanconi (1892-1979), fue un pediatra suizo, profesor de Pediatría y director del hospital infantil universitario de Zúrich (Kinderspital-Zürich)¹. Desarrolló una incommensurable actividad, fue un gran innovador al aplicar la metodología científica de la química y la fisiología al estudio de los problemas clínicos; se le considera uno de los fundadores de la Pediatría moderna, europea pero también mundial.

Pronunciación según el Diccionario de la RANM²: Fanconi se pronuncia como se escribe: /Fanconi/

Describió la anemia de Fanconi en 1927 y el síndrome de Fanconi, llamado también "De Toni-Debré-Fanconi" en 1936, y se asocia su nombre hasta con 17 procesos patológicos.

Anemia de Fanconi. Enfermedad congénita, transmitida de forma autosómica recesiva, caracterizada por insuficiencia de

la médula ósea, múltiples malformaciones (enanismo, sindactilia, aplasia de radio, ptosis palpebral, sordera, etc.) y predisposición al cáncer. Sinonimia: anemia aplásica congénita, anemia constitucional de Fanconi, pancitopenia de Fanconi. No debe confundirse con el síndrome de Fanconi.

Síndrome de Fanconi. Disfunción completa del túbulo proximal del riñón, que se manifiesta por una diabetes fosfolucominada asociada a una acidosis tubular proximal debida a una pérdida de bicarbonato. Existen formas primarias de este síndrome heredadas de forma dominante o recesiva, y formas secundarias, de las que la principal causa en la infancia es la cistinosis. Sinonimia: síndrome de De Toni-Debré-Fanconi (quizá en desuso o de menor uso).

Selección de obras de Fanconi

Fanconi, G. *Familiäre infantile perniziösartige Anämie (perniziöses Blutbild und Konstitution)*. Jb. Kinderheilk., 1927; 117: 257-80.

Acta Paediatr 1933; 16:479-484



Remarks on the Relations between Renal Rickets (Renal Dwarfism) and Renal Diabetes.
By Prof. G. DE TONI M.D., Bologna, Italy.

Arch Méd Enfants (Paris) 1934; 37:597



Debré R, Marie J, Cléret F, Messimy, R.
Rachitisme tardif coexistent avec une néphrite chronique et une glycosurie

Jahrb Kinderheilk 1936; 147:299



Fanconi G. Der frühinfantile nephrotischglykosurische Zwergwuchs mit hypophosphatemischer rachitis

Fanconi. G. *Die nicht diabetischen Glykosurien und Hyperglykämien des älteren Kindes. Jb. Kinderheilk.*, 1931; 133: 257-300.

Fanconi, G. *Das Coeliakiesyndrom bei angeborener zystischer Pankreasfibromatose und Bronchiektasien. Wien. med. Wschr.*, 1936; 86: 753-56.

Afortunadamente tenemos una biografía corta escrita por su único hijo, pediatra y también profesor, además de discípulo, Andreas Fanconi, que tiene perspectiva de primera mano de Guido Fanconi persona y profesor³.

Datos biográficos iniciales

Nació el 1 de enero de 1892 en Poschiavo, cantón de Grisonas (*Graubünden*), Suiza, situado en la zona italianoparlante. Su padre se llamaba Pietro Antonio, y su madre, Alice von Grebel. Fue el hijo menor de seis hermanos. La madre falleció cuando Guido tenía 11 años, de una hemorragia cerebral, ello supuso "el fin de los mimos" según sus palabras⁴. En 1905 se trasladó a Schiers, zona germanoparlante de Suiza, idioma que no dominaba en esos momentos. Estas circunstancias le hicieron desarrollar una personalidad fuerte e independiente³. Incluso su padre en alguna ocasión intentó desanimarle y proponerle trabajar de camarero en Bilbao. Se distinguió en los estudios; aunque el propio Fanconi refería que su rendimiento estuvo por debajo de la media⁴. En 1911 se graduó en bachillerato en Zúrich. Aprendió alemán en la educación, y francés de sus compañeros. Se matriculó en Medicina en la Universidad de Lausana y después de continuar sus estudios en Múnaco, Alemania y Zúrich, se graduó en Berna en 1918-19. Durante la Primera Guerra Mundial sirvió en el ejército suizo como médico³.

Estudios de medicina y formación en pediatría

En Medicina, su profesor Erwin H. Ackerknecht decía que Fanconi era uno de sus favoritos, por su entusiasmo y su "feu sacré"-fuego sagrado o "chispa o don especial"-, su perseverancia y su trabajo duro. Desde el principio de sus estudios se interesó por la química, incluso montó un laboratorio

en su residencia⁴.

Pero el interés de Fanconi no se limitó sólo a las Ciencias naturales. Durante su estancia en Munich escuchó conferencias sobre filosofía, literatura e historia del arte. En Berna siguió conferencias jurídicas por Eugen Huber. Fue miembro de la asociación para la ética y la naturaleza, fundada por el famoso psiquiatra Auguste Forel (1848-1931). Gustó de la lectura de filósofos antiguos y contemporáneos.

Tras un breve periodo interesado en la patología, comenzó su formación pediátrica en 1920 en el Hospital Infantil, *Kinderspital-Zúrich* teniendo como maestro a Emil Feer (1864-1955), primer profesor de pediatría de Suiza. Su tesis doctoral⁵ trató el tema del "Íleo congénito" (1920)⁶.

Amplió su formación en bioquímica con Emil Abderhalden en Halle, Alemania, en 1922.

En su discurso para la plaza de profesor, en 1926, habló de los niveles de calcio y fósforo en los niños con raquitismo y tetania; ello produjo inicialmente una fuerte discusión con algunos colegas pues "¡se atrevía a sangrar a los neonatos y los niños!"... Claramente, Fanconi estaba adelantado a su época, y con ello obtuvo el apoyo de Feer.

La combinación del interés por la bioquímica y su capacidad de observación clínica fueron las principales causas de sus descubrimientos. Reorganizó y modernizó completamente el hospital y supo aplicar los nuevos conocimientos y métodos. Fue el que instaló el primer laboratorio de química en el *Kinderspital-Zúrich*⁴.

En 1926 recibió su habilitación para pediatría; luego profesor "privatdozent" también en 1926, año en que además se casó. Su hijo, Andreas Fanconi, nació en 1928. Después de la habilitación, donde abordó el tema de los aspectos clínicos y serológicos de la escarlatina, fue profesor de pediatría en la Universidad de Zurich y, en 1929, cuando tenía 37 años, pasó a dirigir el Hospital de niños sustituyendo a su maestro Feer⁷. Permaneció en este puesto hasta su jubilación en 1962. Estuvo activo prácticamente hasta su muerte, que fue el 10 de octubre de 1979 en Zurich.

Su hijo, Andreas Fanconi, cita como cualidades personales que le convirtieron en eminente médico y profesor carismático, así como en líder de la pediatría en su país y a nivel internacional: autoconfianza, autodisciplina, curiosidad, resolución, diligencia, perseverancia, una excelente memoria, abundancia de ideas científicas, y un optimismo y “fuego sagrado”. Parece que la valoración y apoyo de sus profesores universitarios fue muy acertada. Junto con sus discípulos promocionó la Pediatría y sus subespecialidades, convirtió el *Kinderspital-Zúrich* en un centro líder en Europa y mundial: F. Bamatter (1899-1955, neonatología), H. Wissler (1906-1983, neumología), H. Zellweger (1909-1982, neuropediatría), C. Gasser (1912-1982, hematología), Ettore Rossi (1915-1998, cardiología), Andrea Prader (1918-2001, endocrinología y su sucesor en la cátedra y la dirección del hospital), E. Gautier (1923-2006, nefrología), W. Hitzig (1922-2012, inmunología).

El tema de la hospitalización pediátrica y las especialidades era una de sus principales dedicaciones ⁸.

Actividades institucionales, de divulgación, conferencias científicas

Suiza fue el único país centroeuropeo que no fue devastado por la Segunda Guerra Mundial, precisamente por ello, Fanconi



sintió la obligación de apoyar a sus colegas pediatras y a la nueva generación de investigadores. Fanconi fue el presidente del Congreso Internacional de Pediatría de 1950, en Zúrich. Los cursos desarrollados en el hospital infantil de Zúrich sirvieron para desarrollar la Sociedad Europea de Investigación Pediátrica (que nació a raíz del “Symposium on electrolytes”, en 1954).

Fue Presidente de la Asociación Internacional de Pediatría –IPA– desde 1947 a 1950 y Secretario General de 1951 a 1967. Colaboró en la organización de los sucesivos congresos (La Habana, Copenhague, Montreal, Lisboa, Tokio). Se llamaba a sí mismo “weltburguer” ciudadano del mundo ³. Hablaba con fluidez alemán, italiano, francés, inglés, y bastante bien el español, llamaba la atención su capacidad de manejarlos con un particular sentido del humor en sus discursos. Participaba activamente en congresos nacionales de Francia, Alemania, Italia, Suiza y otros países ⁹.

Actividad Editorial: Texto emblemático de pediatría

Fanconi escribió con A. Wallgren (Estocolmo) el primer texto de pediatría influyente aparecido en Europa Continental tras la Segunda Guerra Mundial ¹⁰. La primera edición fue en 1950, en alemán, se tradujo a 9 lenguas, inglés, serbocroata, italiano, búlgaro, rumano, polaco, ruso, chino, lo cual mostró la aceptación y el éxito del texto. Con su autoridad y revisión del texto, aseguró la unidad de doctrina. Hay un Tratado de Patología Infantil de 1946 de Debré y Rohmer, franceses, de mucha menor difusión. La última edición, la 9ª, fue de 1972; aunque no tuvo posterior continuidad ¹¹. G Fanconi y A Wallgren. *Lehrbuch der Pädiatrie* (Neunte, neubearbeitete Auflage). 1972. Schwabe Verlag, Basilea (Suiza). La edición tenía 41 colaboradores, incluyendo, entre otros a: H Bickel, A Fanconi, O Hovels, A. Prader, E Rossi, HR Wiedeman, OH Wolf, H Zellweger. Muchos de ellos escribirían un *In memoriam* tras su fallecimiento en diferentes revistas especializadas internacionales (*J Pediatr*, *Pediatr Padol*, *Arch Fr Pediatr*); así como en revistas de Austria, EEUU, Hungría, Polonia, Suiza, etc.

Disponemos de versión española de la 9ª edición. La traducción del Tratado de Pe-

diatría¹² fue supervisada por el Dr. J.A Velasco Collazo, profesor adjunto de la Universidad Complutense de Madrid, y vio la luz al mismo tiempo que la alemana. M. 29349 – 1972. Ediciones Morata SA. Madrid.



No es un texto fácil, pues en muchos capítulos se exige una profunda meditación.

Fanconi fundó la revista Acta Helvética Pediátrica, en 1945, y fue su editor jefe hasta 1974, fue la revista centroeuropea más importante de la postguerra. En 1988 se integró en European Journal of Pediatrics.

Publicó cientos de trabajos, predominantemente en alemán, también en italiano, inglés, francés, español (en revistas de Argentina, Chile, Colombia, España, México, Uruguay). En PubMed figuran más de 200 a su nombre, desde 1946. Los artículos de Fanconi se siguen citando todavía según Web of Science y mantiene un índice H de 13.

Pionero en el estudio de diversas enfermedades hereditarias, metabólicas, hematológicas y nefrológicas

Contribuyó a la caracterización de numerosas enfermedades, siendo él y su equipo pioneros en las descripciones clínicas de numerosas enfermedades o síndromes.

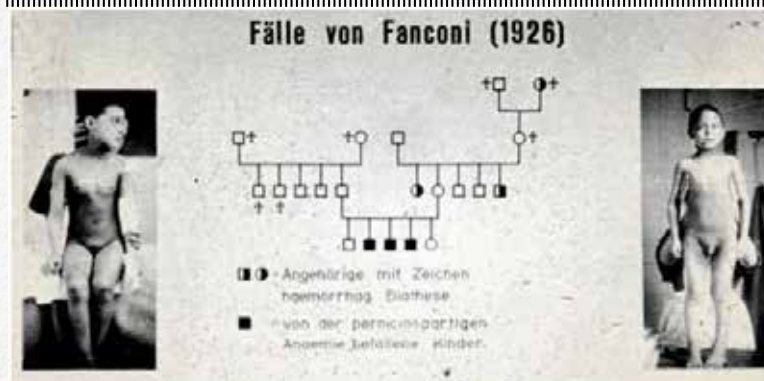
Enfermedades en que Fanconi resalta por sus pioneros estudios:

Anemia de Fanconi

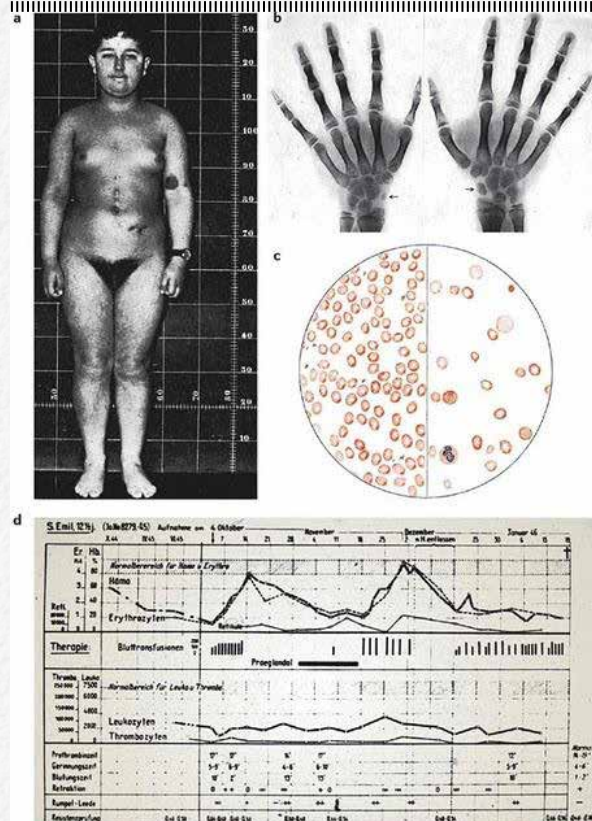
En 1927 describió “anemia perniciosiforme infantil familiar”, entidad hematológica que llevaría su nombre: la anemia de Fanconi, o también panmielopatía familiar. Otto Nägeli (1871-1938), fue el que propuso el epónimo,

en 1931⁶.

La describió en tres hermanos que fallecieron entre los 5 y 7 años, con bajo peso al nacer, talla baja, pigmentación cutánea marcada, diferentes malformaciones congénitas, sobre todo deficiencias en la extremidad superior radial, astenia, infecciones de repetición y sangrados espontáneos por fallo en la función de la médula ósea.



Pacientes de la descripción de G Fanconi. Primer cuadro: “pacientes con diátesis hemorrágica”. Segundo cuadro “pacientes similares a anemia perniciosa”



Paciente original de G Fanconi, presentando la anemia de Fanconi. Hipoplasia del escafoides con pulgar corto. Los eritrocitos de la izquierda son de una extensión normal y los de la derecha son de una anemia de Fanconi



Foto con una paciente: 1959. Muestra al Prof. Fanconi con la paciente Andrea Lee Kuritzky. La foto fue tomada en el Hospital de niños en Los Ángeles.

Más tarde, entre 1964 y 1976 Schmid, el propio Fanconi, Schroeder y otros pudieron comprobar que se debía a anomalías cromosómicas y reconocieron su herencia autosómica recesiva.

Con Schuler, en 1969, incorporaron al diagnóstico la provocación de la fragilidad cromosómica con la exposición a agentes alquilantes. En EEUU hay una fundación de Investigación de Anemia de Fanconi desde hace más de 25 años.

Actualmente se sabe que en la Anemia de Fanconi:

- la mayoría de los casos tienen herencia autosómica recesiva, con diversos genes implicados: FANCA, FANCB, FANCC y FANCG. Unos pocos se asocian al cromosoma X.
- la mayor prevalencia está entre judíos askenazi, gitanos españoles, y afrikáner de Sudáfrica.
- la presentación de la Anemia de Fanconi suele ser con las malformaciones congénitas (incluido VACTERL-H), citopenias, incluso fallo de médula ósea, y desarrollo de neoplasias.
- en el mundo desarrollado ha mejorado la supervivencia de los pacientes desde el año 2000. Desde

2014, hay editada¹³ una guía de diagnóstico y tratamiento, que difunde la Fanconi Anemia Research Foundation. De mantenimiento con transfusiones, factores estimuladores de líneas hemopoyéticas, tratamiento de los tumores sólidos... El trasplante hemopoyético alogénico está establecido como tratamiento curativo si hay fallo de médula, mielodisplasia o leucemia, y presenta unos resultados favorables en torno al 80-90%.

- la terapia génica, técnica que transmite el gen FANCA o FANCB normal en los progenitores hematopoyéticos de los pacientes afectos, se halla en fase de desarrollo.

Fibrosis quística

En 1936, junto con E Uehlinger, patólogo, y Knauer realizó la primera descripción clínico-patológica de la fibrosis quística¹⁴. Sirvió el estudio para el desarrollo de la tesis doctoral de Knauer (1935) dirigida por Fanconi.

Guido Fanconi fue el primero en usar el término fibrosis quística (FQ) para describir la combinación de insuficiencia pancreática y enfermedad pulmonar crónica en niños. Su escrito se difundió poco por estar escrito en alemán.

Síndrome de De Toni-Debre-Fanconi

Ese mismo año de 1936 describió también la insuficiencia tubular global¹⁵. Esa primera descripción de la "Diabetes Gluco-Amino-fostato", en Alemán: "Der nephrotisch-glykosurische Zwergwuchs mit hypophosphatämischer Rachitis", un síndrome observado en 3 niños. La causa era una insuficiencia global en el túbulo proximal renal. Había otros dos pacientes similares descritos por Toni en Genova, 1933 y Debré en París, 1934 (ver Anexo). El mismo Fanconi propuso el nombre de Síndrome de "de Toni-Debré-Fanconi". Este epónimo da homenaje a 3 pediatras que fueron clave en la modernización de la Pediatría en la primera mitad del siglo XX (Italiano, francés y suizo, respectivamente).

Actualmente se sabe que el síndrome

de Fanconi es la causa más frecuente de Acidosis Tubular Renal proximal Tipo 2, ATR2. Se trata de una tubulopatía proximal completa, que se caracteriza por pérdida renal de fosfatos, bicarbonato, sodio, potasio, cloro, glucosa, ácido úrico, aminoácidos, proteínas de bajo peso molecular y, ocasionalmente, hipercalciuria. Clínicamente, se manifiesta como dificultad para concentrar la orina, con poliuria resistente a la acción de la vasopresina, polidipsia y alteraciones hidroelectrolíticas (acidosis metabólica hiperclorémica, hipopotasemia, tendencia a la hiponatremia, hipofosfatemia e hipouricemia). Presentan además fallo de medro, raquitismo y puede haber nefrocalcinosis. Hoy se conocen mejor las formas idiopáticas del síndrome y se han descrito las principales mutaciones genéticas. Así, existen formas primarias de este síndrome heredadas de forma autosómica dominante (mutación gen EHHADH localizado en brazo largo cromosoma 3) o recesiva (mutación del gen SLC34A1, localizado en brazo largo del cromosoma 5). También existen formas secundarias, de las que la principal causa en la infancia es la cistinosis. Otras causas son las enfermedades mitocondriales, la enfermedad de Lowe, la galactosemia, la intolerancia a la fructosa, la enfermedad de Wilson, la tirosinemia y ciertas intoxicaciones (mercurio, plomo, ifosfamida, tetraciclinas caducadas, gentamicina).

Síndrome de Down

Uno de sus ideas patofisiológicas más brillantes³ fue la formulación en 1939 de que el entonces denominado "mongolismo" (Síndrome de Down) no era una enfermedad hereditaria sino una aberración cromosómica; aunque él pensaba que era una pérdida cromosómica. En 1959, Lejeune demostró que era una trisomía.

Otros estudios muy significativos

La poliomielitis fue otra área de especial interés. Hubo epidemias en Suiza en 1937, 1941, 1944, 1953. Tras el desarrollo de la vacuna de la polio por Salk (1957) y Sabin (1962), Fanconi fue un firme promotor de la vacunación en Suiza y otros países³.

Artritis reumatoide juvenil—"subsepsis alérgica" Síndrome de Wissler-Fanconi. En 1943 junto con Wissler, Fanconi describió la denominada subsepsis alérgica, que después se identificó como una artritis reumatoide juvenil de comienzo sistémico.

Intoxicación por calomelanos

En 1922 Feer había descrito un complejo sintomático que llamó acrodinia infantil y que interpretó como una "*neuropatía del sistema vegetativo*". Los niños afectados por este síndrome presentaban sueño intranquilo, malhumor, sudores, cianosis de las regiones periféricas, dolores abdominales paroxísticos, taquicardia e hipertensión arterial. En 1948 Fanconi estableció su relación con la administración previa de calomelanos. El calomelano o cloruro de mercurio se utilizaba a principios del siglo XX en polvos que se aplicaban en la encía de los lactantes para las "molestias de la dentición", también como antisépticos y para el tratamiento de la sífilis. La eliminación de esta exposición supuso la erradicación de la enfermedad.

Nefronoptosis familiar juvenil

En 1951 Fanconi y sus colaboradores describieron en 8 hermanos de 2 familias una enfermedad renal crónica de la infancia que empezaba con un fallo del túbulo distal renal, caracterizada por poliuria, fallo del crecimiento y fallo renal progresivo, que llamaron nefronoptosis familiar juvenil³.

Más tarde Hogness y Burnell, en 1954, presentaron una serie de casos clínicos similares en adultos, con anatomía patológica constante (quistes renales medulares). Se reprodujo después experimentalmente. La enfermedad quística medular se hereda de forma autosómica dominante, en tanto que la nefroptosis familiar juvenil lo hace de forma autosómica recesiva. Es una de las causas genéticas más frecuentes de insuficiencia renal terminal en la infancia.

Síndrome de Williams-Beuren

En 1952, en colaboración con Schlesinger, identificó la forma hipercalcémica crónica idiopática (forma de Fanconi-Schlesinger), en 1952, que combina osteosclerosis, hiperazotemia, deficiencia mental, facies peculiar y cardiopatía (estenosis aórtica supralvalvular o estenosis de arterias pulmonares periféricas).

Esta enfermedad se incluyó después en el síndrome de Williams-Beuren (1961 y 1972).

El Síndrome de Prader Willi se presentó por A. Prader, A. Labhart, H. Willi y G. Fanconi en junio de 1956 en el 8º Congreso Internacional de Pediatría, de Copenhague ¹⁶.

Otro gran número de entidades clínicas, algunas englobadas posteriormente en otros síndromes, tuvieron a Fanconi como descriptor (ej Síndrome de Fanconi-Bickel, Fanconi-Prader, Fanconi-Albertini, etc)

Temas de Historia escritos por Fanconi

Fanconi escribió un *In memoriam* de Emil Feer-Sulzer en 1955. En: *Schweiz Med Wochenschr.* 1955 Nov 12;85 (46):1126-7.

Resulta muy interesante el discurso en 1961 con motivo del otorgamiento del Grado de Doctor Honoris Causa, por la Universidad de Guadalajara, México, invitado por el Prof. Garibay, Rector y Profesor de Pediatría de dicha Universidad ⁹. Refiere que son "algunas palabras sobre el significado de la Pediatría y su Enseñanza", así como la Historia de la IPA y de la Pediatría.

Fanconi también escribe: "Cambios en el diagnóstico y tratamiento de los trastornos nutricionales y otras enfermedades en los últimos 50 años". La despedida de un maestro. *Rev Colomb Pediatr Pueric.* 1963 Jun; 21: 174-81.

Tras su retiro escribió (A Fanconi) ³:

- En 1968 publicó la historia de la IPA.
- En 1970 escribió una monografía so-

bre el desarrollo de la medicina que él había presenciado: *Fanconi G. Der Wandel der Medizin, wie ich ihn erlebte.* Bern, Verlag. Hans Huber, 1970. En ella hace una crítica positiva del desarrollo de las subespecialidades pediátricas.

Guido Fanconi, España y los países Hispanohablantes

El prof Fanconi profesó una gran amistad a España ¹⁷. Su familia regentaba el café Suizo de Madrid. Dicho café databa de 1843 (Mattossi, Fanconi y compañía), estaba situado en la calle de Alcalá, esquina a la calle Sevilla (antes Ancha de los Peligros). Dicho café fue muy famoso, con sus tertulias y su servicio; el nombre de los bollos "suizos" de Madrid procede de allí. Pero el negocio se vino abajo después de la Guerra del 98.

Participó en cursos en España. En la Sociedad de Pediatría de Madrid, consta en sus actas una Conferencia de Fanconi sobre "Patogenia y tratamiento de la toxicosis" (10-5-1948, Salón de Actos de la Escuela Nacional de Puericultura). Asistieron, entre otros, el Dr. Jiménez Díaz, el presidente del Colegio de Médicos, el Director de Sanidad. Fue nombrado socio de honor de la Sociedad de Pediatría de Madrid en 1948.

Participó en el VII Congreso Nacional de Pediatría, en Sevilla. (ABC Sevilla, 10 de Mayo de 1949, p6) En las III Jornadas Pediátricas Internacionales (ABC Sevilla Sevilla, 8 de Abril de 1967, p 13, Foto).



El profesor Suárez (izquierda), con Guido Fanconi ¹⁸

En junio de 1969 la Cátedra de Pediatría de la Facultad de Medicina de Valladolid, dirigida por Don Ernesto Sánchez Villares, organiza la visita del Prof. Fanconi a nuestro país, nombrándolo Miembro de Honor de la Sociedad Castellano-Astur-Leonesa de Pediatría (<http://www.sccalp.org/historia-de-la-sccalp>) (<https://www.flickr.com/photos/sccalp/3770031908>)

También visitó Canarias.



Visita de Fanconi al Hospital de Niños de Santa Cruz de Tenerife

La última conferencia de Fanconi en España, fue en junio de 1977, durante las XII Jornadas Pediátricas Internacionales, en Sevilla, que coincidieron con la fiesta jubilar del catedrático prof. Suárez¹⁷. Aquejado de su última enfermedad, no pudo acudir pero la conferencia la dictó una de sus discípulas, la Dra. Illig, su título "*Algunas razones para la desaparición del buen médico*". En esta conferencia enumeraba diversos factores que amenazaban el trabajo médico: la socialización y burocratización de la medicina, el aumento de la especialización, el aumento de los conflictos sociales y éticos, el aumento de demandas judiciales, etc. Señalaba también que el desarrollo de las posibilidades terapéuticas podía conducir a la "explosión de los costos de la Sanidad".

Véase la Tabla para la citación de publicaciones en español sobre y de Fanconi. La primera publicación sobre Anemia de Fanconi en habla española es de la Revista Chilena de Pediatría, de 1947.

Asociacionismo en España y Fanconi

No hemos encontrado que existan asociaciones de síndrome de Fanconi primario o Síndrome de Fanconi como tal. Existe en España una "Asociación Cistinosis de España", del síndrome de Lowe "Asociación de Síndrome de Lowe de España" o de la galactosemia "Asociación Española para la Galactosemia". Todas ellas, junto con la de Anemia de Fanconi, están integradas en la Federación Española de Enfermedades Raras.

Hay una "Asociación Española de Anemia de Fanconi" y "Fundación Anemia de Fanconi" (<http://anemiadefanconi.org/>).

Datos finales de la biografía. Reconocimientos

Se le nombró doctor Honoris Causa de las universidades de Turín, París, Santiago de Chile, Guatemala, Ginebra, Autónoma de Guadalajara-México, Río de Janeiro, Upsala, Frankfurt. Miembro de honor de numerosas academias y sociedades científicas. Socio de Honor de diversas Sociedades Científicas Europeas y Americanas, de la Sociedad de Pediatría de Madrid, de la SCALP.

Fue miembro de la Academia Alemana de Ciencias Naturales Leopoldina, y de la Academia Estadounidense de las Artes y las Ciencias.

Epílogo

Manuel Bueno declara que Fanconi era su personaje inolvidable¹⁷.

Algunos autores han descrito a Fanconi como *a jack of all trades*, esto es un "mil usos", como una "navaja suiza"⁶, pues estaba en muchas descripciones pioneras de enfermedades no descritas previamente.

Guido Fanconi solía presentar al médico ideal como un concertista de arpa. Este instrumento tiene cuatro grupos de cuerdas, que se corresponderían a las cuatro dimensiones humanas, entre las que el pediatra debe moverse: la dimensión de la causalidad científica (por ejemplo, las enfermedades metabólicas, los problemas del sistema nervioso); la dimensión psicológica; la dimensión social; la dimensión

del modo de ver el mundo que, a través de la búsqueda del sentido de la vida, lleva a la bondad del ser humano.

Subrayaba mucho que los pacientes debían ser considerados en su totalidad, no sólo como con enfermedades objeto de estudio científico, sino que subrayaba la importancia del sufrimiento, de lo psicológico ⁴.

Fanconi vivió una época de desarrollo exponencial de técnicas diagnósticas, y también de inicio de posibilidades terapéuticas. Y era consciente de que la “Verdad de hoy puede ser el error de mañana”. Subrayaba que el desarrollo de las técnicas diagnósticas y terapéuticas podían hacer descuidar los aspectos sociales y psicológicos de las enfermedades, que había que dar esperanza y acompañar. En muchas ocasiones se le veía a la cabecera de un niño moribundo. Eunike Velleuer, autor de una Tesis sobre la Anemia de Fanconi cita que “Era un pediatra que pensaba y reflexionaba. A pesar de sus numerosas obligaciones y actividades tenía tiempo para situar a los niños y sus padres en el centro de sus atenciones”.

Bibliografía

1. Kinderspital Zürich [Internet]. [citado 5 de julio de 2017]. Disponible en: <https://www.kispi.uzh.ch/de/Seiten/default.aspx>
2. Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de terminos medicos [Internet]. Buenos Aires, Madrid [etc.]: Editorial Medica Panamericana; 2011.
3. Fanconi A. Guido Fanconi, MD, 1892 - 1979 Swiss Pediatrician Life and Performance. *Pediatr Endocrinol Rev.* junio de 2015;12(4):343-6.
4. Velleuer E, Anhang G. Guido Fanconi: eine Kurzbiographie. En: *Fanconi-Anämie: ein Handbuch für Eltern, Patienten und ihre Ärzte* [Internet]. Unna: Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe; 2005 [citado 5 de julio de 2017]. p. 347-56. Disponible en: http://www.fanconi.de/__handbuch/50_AhngG_50529.pdf
5. Fanconi G. Fünf Fälle von angeborenem Darmverschluss [Tesis doctoral]. [Zrich]: Universität Zürich; 1920.
6. Stevens RF, Meyer S. Fanconi and Glanzmann: the men and their works. *Br J Haematol.* diciembre de 2002;119(4):901-4.
7. Ballabriga A. One Century of Pediatrics in Europe. En: *History of Pediatrics 1850-1950*. Vevey: Nestle Nutrition Institute; 1991. (Nestle Nutrition Institute Workshoop Series).
8. Fanconi G. The specialization in medicine. *Pediatrics.* 1966;38(3):514-6.
9. Fanconi G. Alocución del Dr. G. Fanconi al recibir el grado de Doctor por la Universidad Autónoma de guadalajara. *Rev Mex Pediatr.* 2011;78(3):114-7.
10. Fanconi G, Wallgren A. *Lehrbuch der Pädiatrie*. Basel: Schwabe; 1950.
11. Fanconi G, Wallgren A. *Lehrbuch der Pädiatrie* [Internet]. 9. Aufl. Basel [u.a.]: Schwabe; 1972.
12. Velasco Collazo JA. Prólogo. En: *Tratado de pediatría*. 9a ed. Madrid: Morata; 1972. (Ciencias Biológicas).
13. Frohnmayer D, Frohnmayer L, Guinan E, Kennedy T, Larsen K, editores. *Fanconi Anemia: guidelines for diagnosis and management* [Internet]. 4th ed. Eugene: Fanconi Anemia Research Foundation; 2014 [citado 7 de julio de 2017]. Disponible en: http://fanconi.org/images/uploads/other/FA_Guidelines_4th_Edition_Revised_Names_in_Appendix.pdf
14. Fanconi G. Das Coelioksyndrom bei angeborener zystischer Pancreas Fibromatose un Bronchicktasis. *Wien Med Wochenschr.* 1936;86(27-28):753-6.
15. Fanconi G. Der nephrotisch-glykosurische Zwergwuchs mit hypophosphatämischer Rachitis1. *Dtsch Med Wochenschr.* 1936;62(29):1169-71.
16. Zafra Anta M, Muñoz Calonge A, Medino Muñoz J. Epónimos en pediatría (12) ¿Quiénes fueron Prader, Willi y Labhart? *Can Pediatr.* 2014;38(3):138-47.
17. Bueno M. Primer centenario del nacimiento del profesor Fanconi (1892-1979). *An Esp Pediatr.* 1993;38(1):5-6.
18. González-Hachero J, Estefanía Gallardo C. Don Manuel Suárez Perdiguer en la cátedra de pediatría de Sevilla. *Cuadernos de Historia de la Pediatría.* 2013; (5).
19. Velleuer E. Funktionelle Testung von Kandidatengen an primären Fibroblasten von Patienten mit Fanconi-Anämie [Internet]. 2007 [citado 6 de julio de 2017]. Disponible en: <https://docserv.uni-duesseldorf.de/servlets/DerivateServlet/Derivate-4283>

Tabla 1

Citas españolas de publicaciones de y sobre Guido Fanconi

<p>Principales publicaciones sobre síndrome y anemia de Fanconi, en el Índice Médico Español y Scielo, sobre Guido Fanconi</p> <ul style="list-style-type: none"> • La más antigua es: Síndrome de De Toni-Debre-Fanconi. Crespo Hernández M, Gómez S;, Llorente J, Salazar V, Sánchez Villares E, Coca MC. Boletín de la Sociedad Castellano-Astur-Leonesa de Pediatría. 1971 • Estudio cromosómico de un caso de anemia de Fanconi. Gastearena Erice J; Lasa Doria E; Martínez Peñuela J, Revista Clínica Española. 1972 • Anemia aplásica constitucional de Fanconi. Presentación de tres casos. Rodríguez Soriano J, Amo A del, Bezanilla JI, Ruiz MA, Garcia Fuentes M, Cotero A. Boletín de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría. 1973 • Profesor Guido Fanconi: “in memoriam”. Bueno, M. Boletín de la Sociedad Aragonesa de Pediatría. 1979 • Jiménez de Asúa F, Escardó F. Anemia constitucional infantil asociada con anomalías somáticas múltiples. Síndrome de Fanconi. Rev Chil Pediatr. 1947; 18 (2): 977-992. (http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41061947001200007)
<p>Publicaciones iniciales en Pediatría Canaria</p> <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de De Toni-Debre-Fanconi agudo y reversible secundario a la administración de dosis tóxicas de aescina. Garcia Nieto V, Socas Alfonso T, Garcia Medina A, Muros de Fuentes M. Archivos de Pediatría, 1984
<p>Publicaciones de G Fanconi, en revistas en español</p> <p>En PubMed hemos localizado:</p> <ul style="list-style-type: none"> • [Scientific and practical problems of pediatrics in the past, present and future] • Fanconi G. Minerva Pediatr. 1970 Jun 23;22(25):1263-6 • [Collagen diseases in the picture of diseases caused by autoimmunization] • Fanconi G. Rev Clin Esp 1966 Mar 31;100(6):425-33. Review • [Child hospitalization: seminary on the hospitalization of children] • FANCONI G. Rev Chil Pediatr 1964 Apr;35:362-70 • Y también: Arch Pediatr Urug 1955, y Dia Med 1948

ANEXO1: ¿Quiénes fueron De Toni y Debré?

Giovanni De Toni (Venecia, 3 marzo de 1895- Génova, 8 enero 1973). Fue un pediatra italiano, clínico y docente, que desde 1942 trabajó en la Clínica pediátrica universitaria de Génova, hasta su jubilación. Sus principales temas de investigación fueron la auxología, la asistencia social y preventiva. Fue cofundador de la revista "Minerva Pediátrica (1949) y Presidente de la Sociedad Italiana de Pediatría desde 1966 hasta su muerte, en 1973.

En 1933, en su etapa de trabajo en Bolonia, describe en el congreso Internacional de Pediatría de Londres un caso de una enfermedad constitucional de la función renal, con insuficiencia del túbulo proximal renal, luego se conocería como el síndrome de De Toni-Debré-Fanconi.



<http://himetop.wdfiles.com/local--files/giovanni-de-toni/Giovanni%20de%20Toni%20%281895-1973%29.jpg>

Robert Debré (Sedan, Francia, 7 diciembre 1882-Le Kremlin-Bicetre, Francia, 29 abril 1978). Pediatra francés, uno de los fundadores de la pediatría moderna, y organizador de la sanidad pública: contribuye a la creación de

centros hospitalarios universitarios. Fue el sucesor de Antonin Marfan en la dirección del hospital de Enfants Malades de París.

El caso perteneciente al Síndrome de De Toni-Debré-Fanconi está publicado en: Debré R et al. Rachitisme tardif coexistent avec une néphrite chronique et une glycosurie. Arch Méd Enfants. 1934; 37: 597.

Debré escribió en 1946, junto con Paul Rohmer, un Tratado de Patología Infantil.



Extrait de J. Héran, 'Histoire de la médecine à Strasbourg', Strasbourg, La Nuée bleue-DNA, 1997