

“Cistinuria, un caso clínico”

García González V¹, García González N², Moreno Sierra M³.

Servicio de pediatría del Hospital de Cabueñes¹. Área de gestión clínica de pediatría del Hospital Universitario Central de Asturias². Centro de Salud “El Llano”³. Asturias.

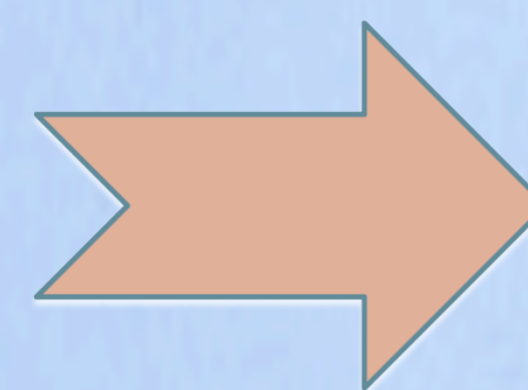
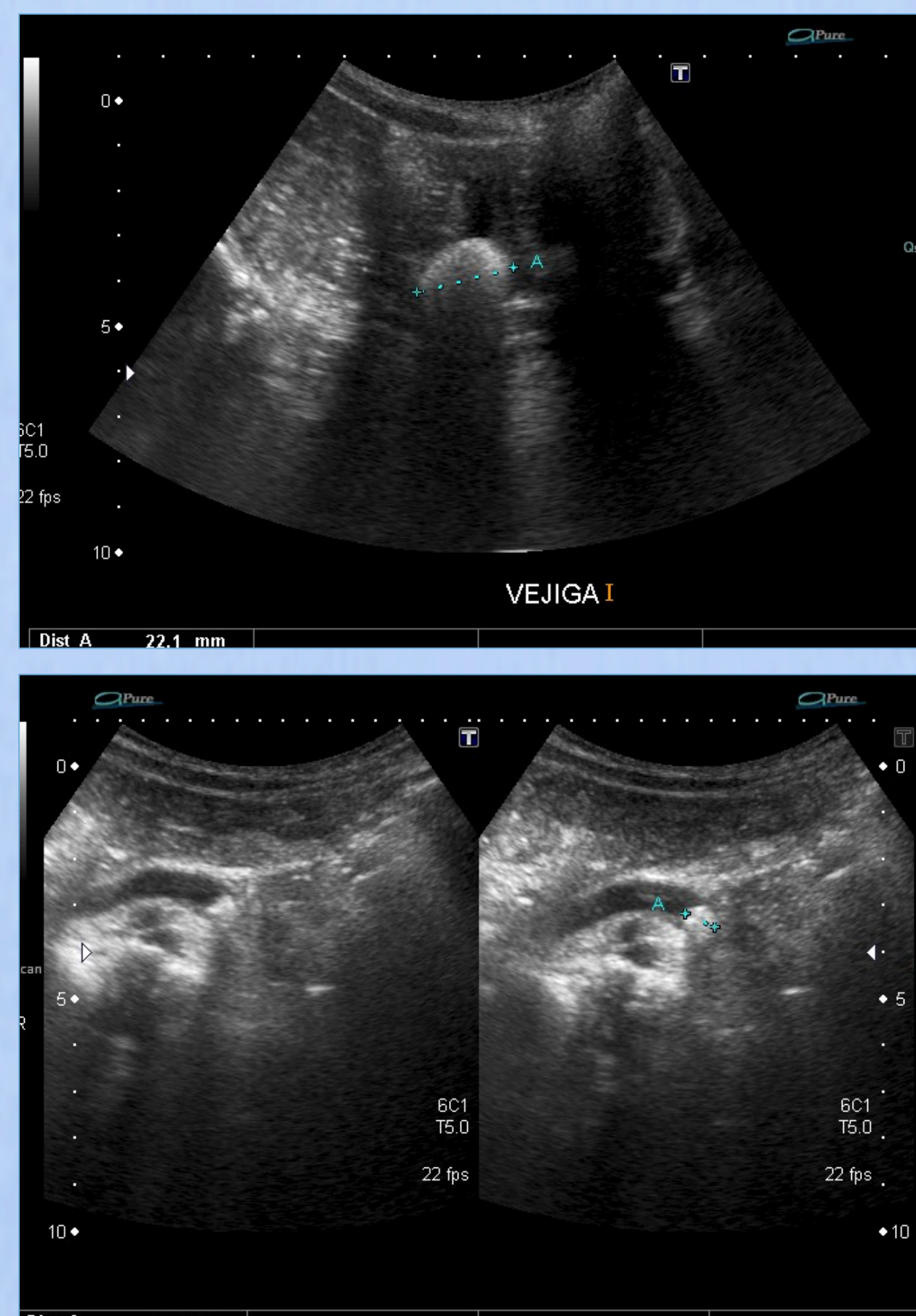
Introducción:

- La cistinuria es una tubulopatía de herencia autosómica recesiva, con una incidencia estimada de 1/7.000 recién nacidos vivos.
- Consiste en un defecto en el transporte tubular e intestinal de aminoácidos dibásicos (cistina, lisina, arginina y ornitina).
- Las únicas manifestaciones son las urolitiasis recurrentes por cálculos de cistina (precipita a pH ácido) y las complicaciones que estas pueden producir.

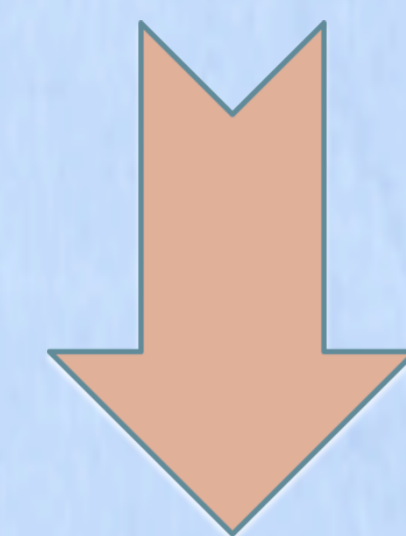
Caso clínico:

Niño de tres años que inicia cuadros de disuria de repetición (cuatro en un año), todas ellas con buena evolución y urinocultivos negativos.

En el último episodio, ante el dolor abdominal intenso y el antecedente de episodios previos, se solicita radiografía y ecografía abdominal:



Litiasis vesical de 22 mm
Litiasis ureteral izquierda 7 mm
Hidronefrosis



Cirugía Pediátrica
• Sueroterapia
• Analgesia
• Cefotaxima

Seguimiento en consultas externas de cirugía y nefrología:

- DMSA: función renal derecha 90%, función renal izquierda 10% con marcada hipotrofia renal.
- Ecografía: litiasis vesical 25 mm, litiasis ureteral izquierda 6 mm.
- Análisis cálculo expulsado: L-cistina.
- Aminograma en orina: excreción aumentada de cistina, arginina, lisina y ornitina.
- Cariotipo de alta resolución y estudio de familiares: normal.



Tratamiento:

- Citrato potásico, hidratación (1,5 l de agua/día) y dieta pobre en sal.
- Ante la escasa función renal izquierda se decide realizar nefrectomía, con buena evolución posterior.

Comentarios:

- Aunque la cistinuria es una enfermedad poco frecuente, es la causa de entre el 1 y 4 % de todas las litiasis.
- Es importante pensar en ella ante casos de infecciones urinarias de repetición y litiasis recurrentes.
- Es necesario recalcar la importancia que tiene realizar un diagnóstico precoz e instaurar cuanto antes medidas preventivas que limiten la aparición de complicaciones tan importantes como la pérdida de función renal.