

Cistinuria como causa de litiasis urinaria

E. Soro Ferrer, C. Gálvez García, M. A. Ansón Manso, F. Ramos Fuentes, J. Sierra Sirvent

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa», Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 52]

INTRODUCCIÓN

La litiasis urinaria es una entidad infrecuente en la infancia. Se trata de un proceso multifactorial, estando asociada a una alteración metabólica en un 40-50% de los casos. Consideramos factores de riesgo metabólico la hipercalciuria, hiperuricosuria, hipomagnesuria, hiperoxaluria, hipocitraturia y la elevación de cistina en orina.

La cistinuria se caracteriza por el defecto del transporte de la cistina y de los aminoácidos dibásicos a nivel del túbulo renal proximal y del tracto gastrointestinal. Tiene carácter genético y se transmite con herencia autosómica recesiva. La prevalencia global estimada es de 1/7.000 recién nacidos. La aparición de nefrolitiasis y sus complicaciones representan la única manifestación clínica de esta enfermedad. El diagnóstico se basa en la demostración de la existencia de un cálculo de cistina y/o un incremento de la excreción urinaria de cistina y/o la identificación de mutación en ambos alelos en uno de los dos genes implicados (gen SLC7A9, gen SLC3A1). Actualmente se clasifica desde el punto de vista genético, de acuerdo a los hallazgos obtenidos en el análisis molecular.

CASO CLÍNICO

Niña de 9 años de afecta de litiasis urinaria en la que el sedimento de orina pone de manifiesto cristales hexago-

nales, planos y transparentes que se corresponden con cristales de cistina.

Se procedió a cuantificar cistina y aminoácidos dibásicos (lisina, arginina, ornitina) en orina presentando cifras que indican una cistinuria homocigota. El análisis molecular demuestra una delección completa del gen SLC7A9 en homocigosis, resultados obtenidos por MLPA (aportamos iconografía) permitiéndonos con todo confirmar la enfermedad.

Dado el tamaño de los cálculos, se decidió la eliminación de los mismos mediante cirugía renal endoscópica retrógrada por vía transuretral (RIRS). El cálculo fue informado como cálculos urinarios de aspecto redondeado y de color ambarino con estructura cristalina observando en superficie cristalización en prismas hexagonales característico de los cálculos de cistina.

COMENTARIOS

Destacar que la urolitiasis está asociada a una alteración metabólica en aproximadamente un 40-50% de los niños.

Nos encontramos ante uno de los muy pocos casos conocidos de cistinuria con mutación poco frecuente (delección completa) y en homocigosis del gen SLC7A9.