

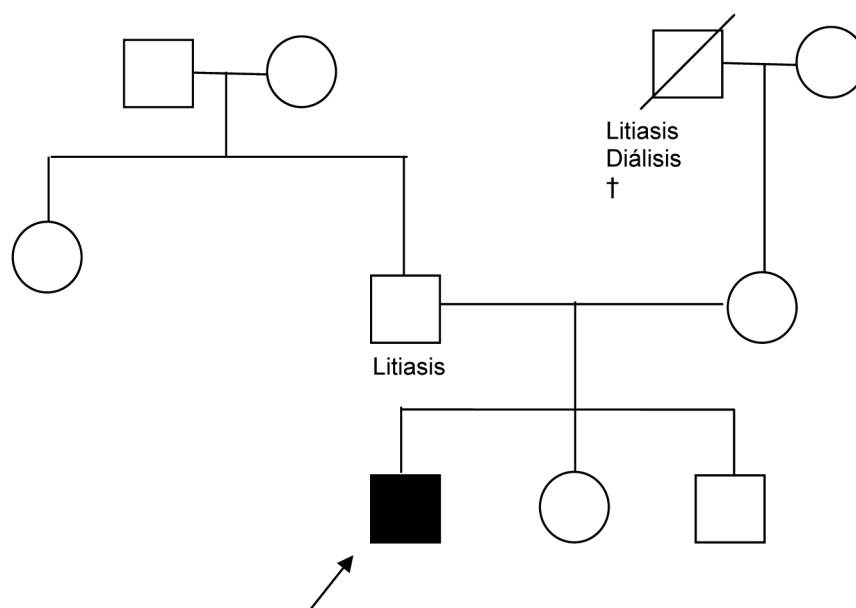
## CASO CLÍNICO

Varón de 14 años, cistinúrico conocido desde los 5 años de edad (cristales de cistina en orina), en seguimiento en nuestro centro desde los 10 años.

### Antecedentes familiares

A destacar antecedentes de litiasis en padre y abuelo materno (diálisis a los 70 años, fallecido). Los cálculos no fueron analizados.

Primero de 3 hermanos. Ninguno de ellos antecedentes de litiasis.



### Antecedentes patológicos – Historia urológica

A los 8 años de edad presenta cuadro de dolor lumbar derecho de características cólicas y orinas oscuras por el que fue diagnosticado de litiasis piélica derecha de 6 mm con leve ectasia. Se le realizaron dos sesiones de litotricia extracorpórea por ondas de choque que fueron infructuosas por lo que precisó la colocación de catéter doble J y ureteroscopia con lasertripsia. El cálculo fue analizado (espectrometría de infrarrojo) y su composición fue: cistina (95 %) y proteína (5 %).

A los 10 años, el paciente es remitido a nuestro centro, por presentar nuevo episodio de dolor cólico derecho. El estudio ecográfico reveló la existencia de un cálculo pseudocoraliforme derecho de 20 mm que precisó la colocación de un catéter doble J y la realización de una nefrolitotomía percutánea. El cálculo fue analizado y su composición fue: cistina (>95 %).

Se realiza el estudio de la excreción de aminoácidos en orina de 24 horas que muestran

un patrón de cistinuria (aumento de la concentración urinaria de cistina, ornitina, lisina y arginina) en el paciente y en el padre.

A partir del segundo episodio de litiasis se intensifica el seguimiento de la actividad litiásica del paciente y de su adherencia a las recomendaciones higiénico-dietéticas y al tratamiento médico mediante la realización periódica de estudios de la cristaluria en la primera orina de la mañana. El paciente está en la actualidad libre de cálculos.

	09/2016	10/2016	11/2016	12/2016	02/2017
pH	6.0	6.7	6.7	6.9	7.2
Número cristales cistina / $\mu\text{L}$	9	12	0.5	0	1
Talla media ( $\mu\text{m}$ )	30	25	15	0	15
VCG cistina ( $\mu\text{m}^3 / \mu\text{L}$ )	5265	4875	73	0	146

\* VCG<sub>cistina</sub> > 3000 $\mu\text{m}^3 / \mu\text{L}$ . Revisión de la adherencia a las recomendaciones higiénico-dietéticas: control diario del pH urinario en la primera orina de la mañana en el domicilio, revisión hábitos alimentarios (eliminación de productos con elevado contenido en metionina, bebidas acidificantes, etc).

## DISCUSIÓN

Este caso clínico nos permite remarcar algunos aspectos importantes en el diagnóstico y seguimiento del paciente litiásico. La cistinuria es una causa poco frecuente de litiasis en la población adulta, sin embargo es responsable de un 4-5 % de los cálculos en población pediátrica. Es una enfermedad de elevada morbilidad con recidivas frecuentes lo que conlleva a múltiples hospitalizaciones, intervenciones quirúrgicas y una disminución muy importante de la calidad de vida. El diagnóstico y seguimiento de la cistinuria se fundamenta en los resultados de los estudios realizados en el laboratorio.

### a) La importancia del estudio del análisis del cálculo.

La presencia de un cálculo de cistina es patognomónico de cistinuria.

La realización del análisis del cálculo en el padre del paciente hubiese permitido identificar la enfermedad con mayor antelación. En la actualidad todas las guías clínicas sobre urolitiasis remarcan la necesidad de analizar los cálculos urinarios mediante métodos fiables como la espectrometría de infrarrojo y rechazando métodos como el análisis químico del cálculo.

**b) La detección de cristales de cistina en el sedimento de orina es diagnóstica de cistinuria.**

La presencia de cristales de cistina en el sedimento urinario es patognomónica de cistinuria, por lo tanto su identificación es de máxima importancia ya que va a permitir diagnosticar el origen de la litiasis y establecer las medidas terapéuticas más adecuadas con objeto de evitar la recidiva de la enfermedad.

**c) El seguimiento de la litiasis mediante el estudio de la cristaluria presenta múltiples ventajas.**

Permite substituir el estudio periódico de la concentración de cistina en orina de 24 horas por el estudio de la cristaluria que incluya el VCGcistina. A los inconvenientes clásicos de la recolección de la orina de 24 horas, especialmente en población pediátrica, debe sumársele las dificultades en la interpretación de los resultados de la excreción de cistina en orina de 24 horas que promedian la eliminación diaria de este aminoácido no permitiendo la detección de picos en su concentración (especialmente durante la noche) y que son los responsables de la aparición del cálculo.

El estudio de la cristaluria es más económico y la frecuencia en su realización puede ajustarse a las necesidades del control clínico del paciente sin que ello le suponga ninguna alteración en su vida habitual.

---