

# LA ÚLTIMA DE LA "COLA" ENTRE LAS CAUSAS DE LITIASIS RENAL EN PEDIATRÍA: LA CISTINURIA.



M. Torres Díaz, MC. Carrasco Hidalgo-Barquero, CV. Acero Cerro, L. Panduro Romero, J. Polo Moreno, MA. Expósito Expósito. Servicio de Pediatría, Hospital Materno Infantil, Badajoz.



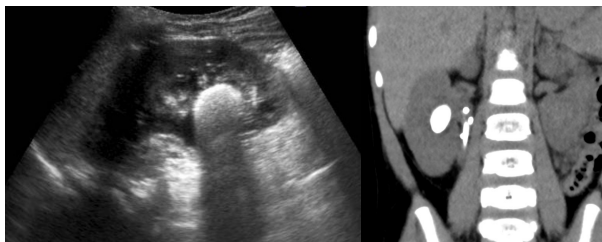
15 meses. Dolor abdominal intenso, sospecha de invaginación intestinal. Antecedentes familiares de litiasis.

## PRUEBAS COMPLEMENTARIAS INICIALES:

Analítica sanguínea normal (Cr 0,26 mg/dl)

Orina: leucocituria, microhematuria, proteinuria.

Ecografía abdominal: pelvis riñón derecho 10 mm, 3-4 litiasis grupos caliciales (8-15 mm)

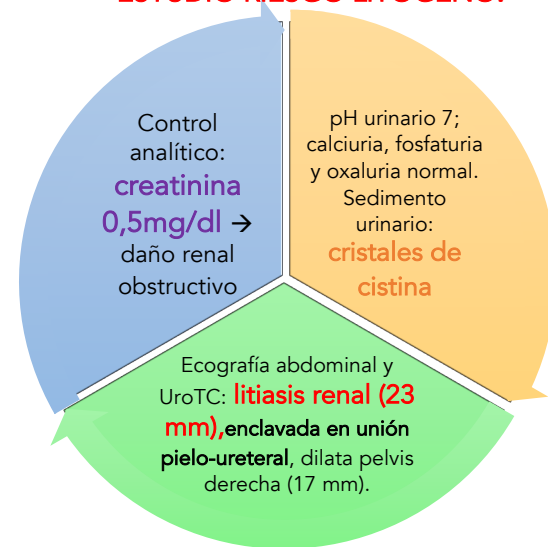


1. Catéter doble J: poliuria desobstructiva + mejoría función renal + disminución dilatación
2. Litotomía con láser con éxito.

- Elevación en orina de aminoácidos COLA (cistina, ornitina, lisina, arginina): CISTINURIA (Cistina/Cr 447 mmol/molCr).
- Estudio genético: variante y duplicación intragénica, ambas patogénicas y en heterocigosis, en el gen SLC3A1.

- La CISTINURIA se caracteriza por defecto en la reabsorción aminoácidos dibásicos a nivel del túbulo renal y tracto gastrointestinal. El exceso de cistina urinaria y su gran insolubilidad a pH ácido favorece la formación de litiasis.
- La presencia de cristaluria cistínica al examen microscópico se considera patognomónica de la enfermedad.

## ESTUDIO RIESGO LITÓGENO:



- Enfermedad HAR con gran variabilidad en su expresividad. La clínica precoz e intensa de nuestro paciente, a pesar de ser un portador heterocigoto, se debe probablemente a la duplicación intragénica del gen SLC3A1.