

NEFROLITIASIS CISTINURICA

A. MANGA, L. DE MANGA

En este trabajo se presentan los dos únicos casos de cistinuria estudiados en el Hospital San Juan de Dios de Bogotá.

La Cistinuria es una alteración hereditaria del transporte epitelial específico del aminoácido neutro Cistina y de los aminoácidos dibásicos Lisina, Arginina y Ornitina; que afecta las células tubulares renales y las de la mucosa intestinal. Se manifiesta clínicamente por litiasis urinaria.

Se hereda como un trastorno recesivo complejo con dos tipos de mutaciones alélicas:

- 1.— Recesivo verdadero, sólo los homocigotos presentan cistinuria.
- 2.— Recesivo incompleto, los heterocigotos presentan diferentes cantidades de cistina en orina.

Únicamente los homocigotos forman cálculos (1).

El defecto del transporte intestinal consiste en falla de la absorción de cistina y aminoácidos

dibásicos en diversos grados (2). La porción no absorbida de los aminoácidos es decarboxilada por las bacterias intestinales produciendo metabolitos específicos que se eliminan o se absorben. Es así como la cistina forma Taurina que se excreta y Sulfato que se absorbe (3-5).

Los niveles plasmáticos de Cistina se conservan normales o levemente disminuídos a pesar de la escasa o nula absorción intestinal porque hay producción endógena a partir de Metionina y Cisteína cuyos mecanismos de transporte intestinal están conservados (6, 7). (Figuras 1 y 2).

La alteración del transporte renal se basa en la incapacidad tubular para reabsorber la carga de cistina y aminoácidos dibásicos filtrada por el glomérulo (8, 9). En razón de que la cistina es el menos soluble de los aminoácidos una concentración mayor de 200 mgs. de cistina por gramo de creatinina en 24 horas produce precipitación de cristales hexagonales insolubles al pH ácido con la consecuente formación de cálculos (10, 11). (Figura 3).

Historias Clínicas. El primer caso es una mujer de 20 años, obesa con historia de infecciones urinarias recurrentes de 12 años de evolución y múltiples tratamientos a base de antibióticos;

Drs. Angel Manga De la Cruz y Laura Otálora de Manga: Residentes de Medicina Interna, Hospital San Juan de Dios de Bogotá, Universidad Nacional.

Solicitud de separatas al Dr. Manga.

Estructura química de los aminoácidos

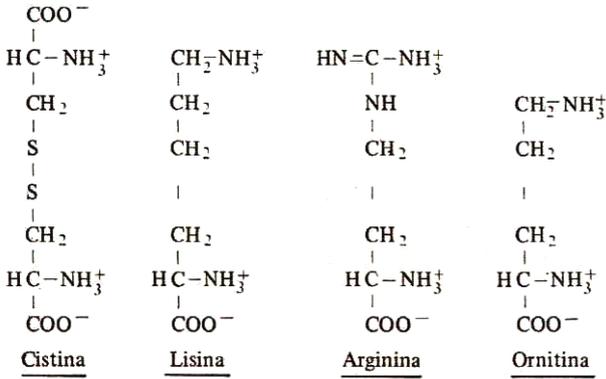


Figura 1 - La cistina es una aminoácido neutro con dos radicales carboxilo y dos aminos. La Lisina, Arginina y ornitina son aminoácidos dibásicos con dos aminos y un carboxilo.

quien ingresó al Hospital por dolor lumbar izquierdo y hematuria.

La urografía excretora reveló cálculo enclavado en el estrecho inferior del ureter izquierdo con exclusión funcional y discreta hidronefrosis del riñon ipsilateral (12). Se practicó ureterolitotomía obteniéndose cálculo de aproximadamente 1 x 0,5 cms., el cual se clasificó como de Xantina.

Tres años más tarde nuevos episodios de infecciones urinarias y dolor lumbar derecho motivaron investigación paraclínica que demostró cálculo coraliforme en pelvis renal derecha (13). En el uroanálisis se observaron cristales hexagonales de Cistina. Se practicó pielolitotomía y por exámen del cálculo en el Hospital San Juan de Dios, corroborado en el Hospital Johns Hopkins se comprobó que correspondían a cistina y fosfa-

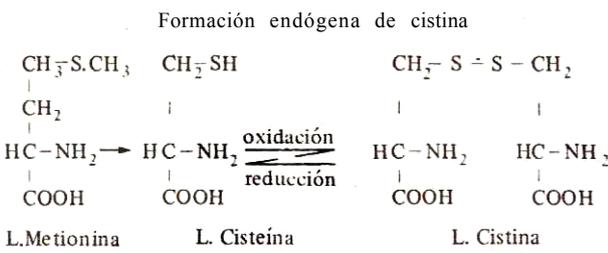


Figura 2- La transulfuración de la Metionina produce Cisteína a partir de la cual, mediante óxido-reducción reversible se produce Cistina endógena en el adulto.

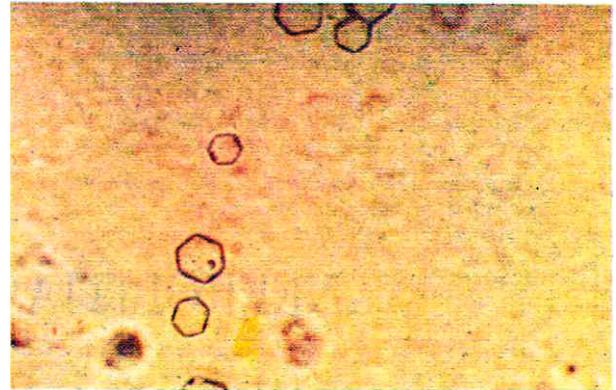


Figura 3 - Cristales hexagonales de Cistina encontrados en el sedimento urinario de pacientes con Cistinuria.

tos triples. El estudio de obesidad fue compatible con hipotiroidismo.

La segunda historia corresponde a una mujer de 42 años de edad hermana de la anterior, obesa, con historia de infecciones urinarias de 11 años de evolución y nefrectomía derecha 4 años antes del ingreso por litiasis coraliforme, quien consultó al Hospital por cuadro clínico de litiasis e insuficiencia renal. Una pielografía retrógrada mostró obstrucción a nivel de la unión pielocalicial izquierda. Se dializó, se practicó pielolitotomía obteniéndose un cálculo de aproximadamente 2 x 1 cm. y 42 cálculos pequeños (14). El uroanálisis reveló los característicos cristales en hexágono y el examen de los cálculos hecho en el Hospital San Juan de Dios y confirmado en Rochester se informó como constituidos por cistina y ácido úrico. El estudio de obesidad demostró hipotiroidismo (15).

Como se ve el diagnóstico de estos casos se hizo por litiasis lo cual se ajusta a la forma de presentación más frecuentemente informada en la literatura mundial. Su evolución con infecciones urinarias a repetición lleva progresivamente a insuficiencia renal, la cual es evitable mediante diagnóstico precoz y tratamiento conservador adecuado.

Según Ekberg y colaboradores la litiasis cistinúrica se estima en 1 a 2% de la litiasis de adultos y 5% de niños. Otros autores tienen datos semejantes (16).

El diagnóstico temprano. Es posible mediante análisis del sedimento urinario que mues-