

## 2ª Sesión Científica Ordinaria - 20 de Mayo de 1964

### LITIASIS CISTINICA

Por el Dr. ARTURO SERGIO REBAUDI

Dentro de los diferentes tipos de litiasis renal la producida por cálculos de cistina es una de las menos frecuentes; Thomas considera el 1 % como lo más admisible.

Los datos clínicos que pueden llevarnos al diagnóstico de litiasis cistínica son: La temprana edad de aparición; la bilateralidad del trastorno y, sobretodo, el carácter familiar del mismo.

He tenido ocasión de estudiar hace pocos meses un caso de litiasis cistínica. Se presentó a mi consultorio un niño de 11 años de edad con un anillo fimótico por el que debía ser intervenido. Mientras se realizaban los estudios complementarios solicitados, después de un esfuerzo normal para sus años tiene una hematuria que alarma a sus padres por lo que vuelven a la consulta.

La hematuria había sido total, espontánea e indolora, habiéndose mantenido durante varias micciones; se solicita inmediatamente un estudio radiográfico completo.

La radiografía simple nos muestra una imagen positiva a los rayos colocada sobre el polo inferior del riñón izquierdo, el perfil izquierdo muestra la misma imagen sobre la columna; estamos de acuerdo con Thomas que este tipo de cálculos son todos opacos a las radiografías y se debería a que sus moléculas contienen cierta proporción de sulfuro.

La pielografía descendente nos revela un riñón derecho normal, con buena función; un riñón izquierdo con buena concentración, eliminación y evacuación, y en el cáliz inferior de éste el cálculo; las mismas imágenes se ven ya con relleno vesical a los 15 minutos. El pielo-grama de perfil confirma la posición del cálculo.

Se completan los análisis que muestran un hepatograma positivo; el resto S/P.

El estudio cardiovascular normal, la radiografía de tórax muestra una anomalía costal izquierda, costilla bifurcada en su arco anterior.

Entre los antecedentes hereditarios y personales nos dicen que ha nacido de parto normal a término, que sus padres son sanos. Desde los 4 años sufre de cefaleas intermitentes, por lo que se efectúa un electroencefalograma que revela disritmia cerebral paroxística; unos análisis realizados en la misma época y que sus padres guardaban revelan la existencia de una anemia, una eritro de 35 mm. y cistina en orina.

A los 9 años, debido a la intolerancia a los alimentos colecistoquinéticos, se le efectúa un estudio gastroenterológico completo con resultados negativos.

Durante los estudios se repite la hematuria en tres oportunidades, lo que decide la intervención.

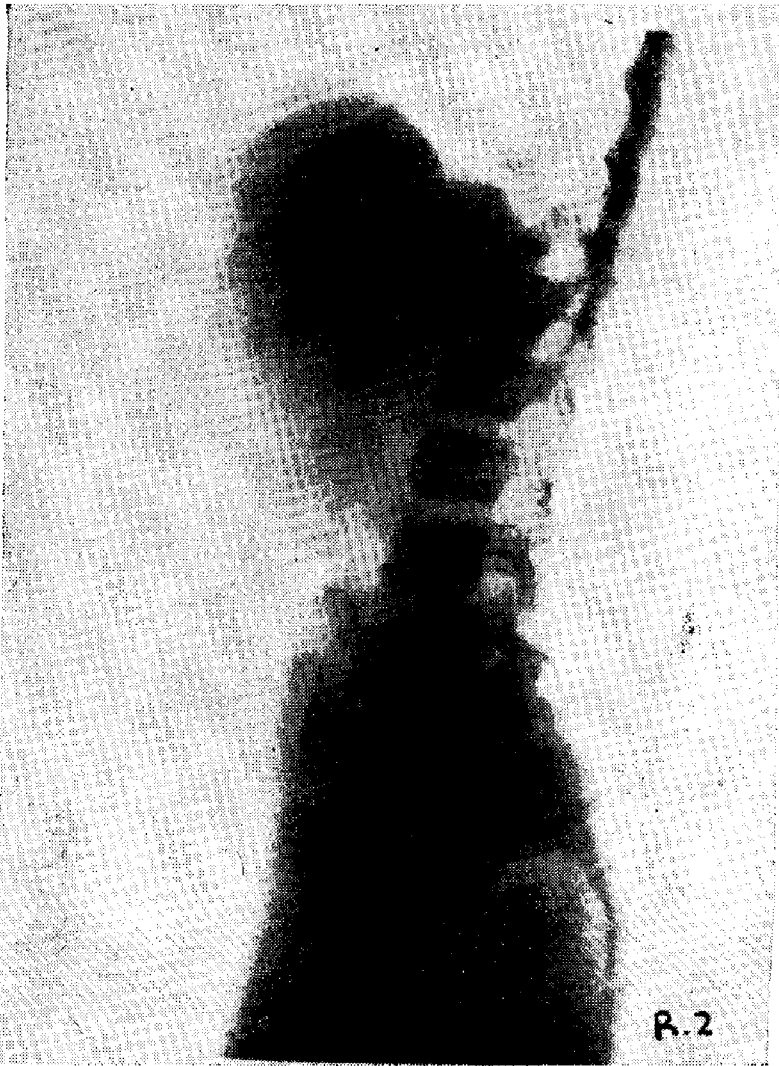


Previa radiografía simple que muestra el cálculo en el mismo sitio, bajo anestesia general y con incisión lumbar se libera el riñón; ante la imposibilidad de efectuar una pielostomía para la extracción del cálculo, se lo extrae por nefrostomía.

Llamó inmediatamente la atención la superficie lisa y su color amarillo pardusco, su consistencia blanda como un cartilago costal. No daba la impresión de rugosidad de los cálculos fosfáticos, ni la dureza cristalina de los oxaláticos.

La evolución postoperatoria fue normal, dándolo de alta a los 10 días.

El análisis del cálculo dice: Aspecto y tamaño de un diente canino; color: blanco amarillento con cierto brillo que se observa por luz lateral; consistencia: relativamente blando, se corta fácilmente con bisturí obteniendo un polvo blanco; al calcinado: da un fuerte olor a cuerno; reacciones: negativas para oxalato, ácido úrico, calcio y fosfatos, reacción para la cistina positiva, solubilizado en amoníaco y dejado evaporar forma cristales hexagonales típicos de cistina.



Resultado: Cálculo puro de cistina.

Ante este resultado se le efectúa al paciente una curva de glucemia que resulta negativa; un proteínograma donde las alfa 1 están ligeramente aumentadas, las alfa 2 están aumentadas y las gamaglobulinas ligeramente disminuidas.

El informe oftalmológico no revela cristales de cistina en córnea.

Se efectúan repetidos análisis de orina buscando cistina en los padres y una hermana, con resultados negativos.

Desde el punto de vista genético, Harris y col. nos permiten explicar la existencia de litiasis aislada como el caso que nos ocupa; se trataría de un gen recesivo, por lo que sólo se presentaría la enfermedad en los homocigóticos.

En la actualidad es preciso separar dos síndromes fundamentales que se acompañan de eliminación de cistina por la orina. Por un lado la llamada cistinuria que correspondería a la descripción de Wallstone (1810) y por otro, el síndrome de De Toni - Lignace - Fanconi, que además de una gran eliminación de cristales de cistina por la orina va acompañada por glucosuria y es rara la formación de cálculos urinarios; este síndrome produce también un almacenamiento de cistina en el sistema retículo-endotelial llamado por esto Cistinosis.

Diremos después de los trabajos de Dent que la hipercistinuria y la eliminación de otros aminoácidos (lisina, arginina y ornitina) proviene de un mecanismo puramente renal.





La teoría genética de Harris nos demuestra que el gen normal es responsable de la síntesis de un sistema enzimático que asegura a nivel del túbulo la reabsorción de la cistina y de los otros aminoácidos.

Este sistema enzimático sería totalmente insuficiente en un caso de cistinuria intermedia (de 150 mg. a 500 mg. en 24 hs.) y aseguraría una absorción preferencial para la arginina y ornitina, de ahí los problemas más marcados para la cistina y la lisina.

Para Garrot y Brand también la cistinuria no sería debido a una disfunción metabólica de los aminoácidos, sino a un defecto de la excreción renal en la que falta reabsorción tubular (Dent y Rose).

#### TRATAMIENTO

Debe de efectuarse según el siguiente plan: Bajar la excreción de cistina; disminuir su concentración en la orina; y aumentar su solubilidad.

En nuestro paciente no efectuamos régimen hipoproteico por los siguientes motivos: 1) La disminución de la cistinuria es insignificante (63 mg. en 24 hs.).

2) Es difícil que el enfermo lo cumpla estrictamente. 3) Produce eliminación de lisina aminoácido muy útil. 4) En los niños puede perturbar el crecimiento. 5) Porque la alta ingestión de proteínas no aumenta la cistinuria.

Efectué sí, régimen hipotóxico con agregado de protectores hepáticos basado en el hepatograma positivo que presentaba el enfermo y en la teoría de mi padre en la que los cálculos renales serían una manifestación de una disfunción hépato-intestinal.

Se alcalinizó la orina con citrosodine, bicarbonato de sodio en dosis de 40-60 gr. por día tratando de mantener un Ph 7-6.

Se aumentó la ingestión de líquidos sobre todo de noche pues se ha comprobado (Dent y Senior) que durante el reposo se aumenta la eliminación de cistina. Manteniendo una diuresis de 3000 cc. con un Ph 6 es muy difícil la formación de cálculos de cistina.

Una radiografía simple después de seis meses de operado no muestra imágenes litíasicas y los análisis repetidos de orina presentan una reacción alcalina sin eliminación de cristales de cistina.

Ha mejorado su estado general aumentando de peso, el hepatograma es negativo; no hubo cistitis; ni orinas turbias o sedimento abundante que me obligara a efectuar tratamiento con antibióticos o a disminuir su Ph.

#### DISCUSION

*Dr. Rebaudi:* Quiero agregar que este trabajo debió ser presentado en octubre de 1963.

Sigo viendo a este enfermo. Al año de operado le volvieron las cefaleas, hizo un cólico renal y eliminó otro cálculo de cistina. El pH en esos momentos había descendido, el niño había dejado de ingerir bicarbonato y Citrosodine. Una vez eliminado el cálculo retornó al tratamiento médico y se encuentra en la actualidad con un pH 7 y sin cistina en orina.