

LITIASIS DE ORIGEN GENÉTICO: EL APORTE DEL FTIR COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA

Giménez, Arminda¹, Funes, Patricia¹, Granado, Dominich¹, Rivas, Lourdes¹, Sosa, Liliana¹, Ruiz, Irene¹, Echagüe, Gloria¹, Ferro, Esteban², Guillén, Rosa^{1,2}
ranguillen@gmail.com

¹Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay

²Cátedra de Bioquímica – Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Asunción, Asunción, Paraguay

Palabras clave: Litiasis, FTIR, cistina, xantina

INTRODUCCIÓN

Las litiasis de origen genético se asocian a enfermedades hereditarias raras como la cistinuria y xantínuria, presentando elevadas tasas de recidivas y afectando a calidad de vida de los pacientes. El diagnóstico preciso mediante la detección del compuesto es vital para aplicar el tratamiento específico apropiado y evitar las consecuencias deletéreas (1). La técnica de espectroscopía infrarroja con transformada de Fourier (FTIR) es considerada como la metodología de referencia internacional en el análisis de cálculos urinarios e identificación inequívoca de su composición (2).

OBJETIVOS

Objetivo General

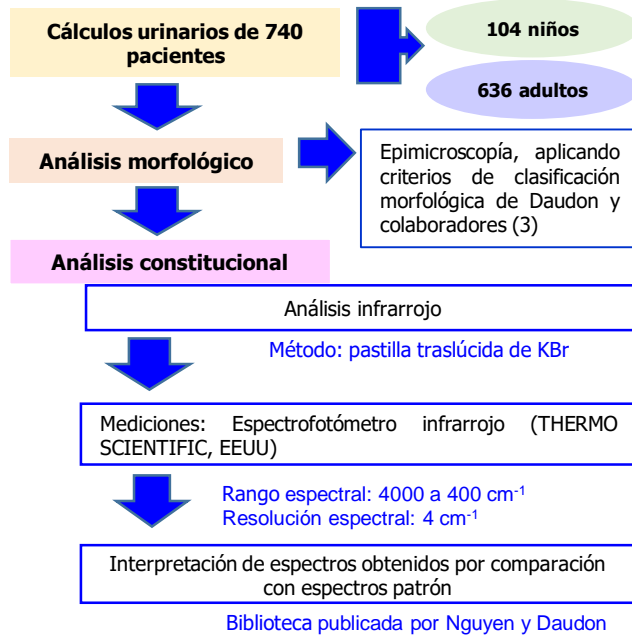
- Describir el empleo de la técnica FTIR y su importancia como herramienta diagnóstica de las litiasis de origen genético

Objetivos Específicos

- Analizar la composición de cálculos por FTIR para identificar aquellos de origen genético
- Describir características demográficas y clínicas de los pacientes con litiasis de origen genético

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio descriptivo de corte trasverso



RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Las litiasis genéticas se identificaron en un total de 7 (0,9%) pacientes, siendo estos 4 niños y 3 adultos. Los cálculos de cistina fueron aquellos que generaron espectro característico como el que se observa en la **Figura 1.A**, mientras que los cálculos de xantina generaron un espectro como el de la **Figura 1.B**, presentándose estos en un total de 5 y 2 pacientes, respectivamente. La ubicación más común fue a nivel renal y el modo de eliminación más frecuente la cirugía, coincidente con las dimensiones siendo la mayor de 24x19x13mm. Se presentaron recidivas en 2 pacientes. Los detalles de los casos pueden ser observados en la **Tabla 1** y la **Tabla 2**.

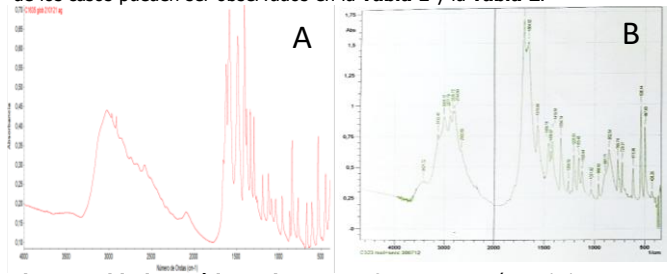


Figura 1. Litiasis genéticas. A) Espectro infrarrojo característico de la cistina. **B)** Espectro infrarrojo característico de la xantina

Tabla 1. Datos de pacientes con cálculos urinarios de cistina (n=5)

Caso N°	Sexo	Edad	Localización del cálculo	N° de elementos	Dimensiones (mm)	Modo de eliminación	Síntomas	Episodio litiasico
1	F	40	Riñón	3	22x18x12	Cirugía	Cólicos	Primero
2	F	25	Riñón	1	5x4x4	Litotricia	Infección urinaria, cólicos	Primero
3	F	25	Riñón	30	11x10x8	NLPC ^a	Sin datos	Recidiva
4	F	10	Riñón	1	24x19x13	Cirugía	Sin datos	Primero
5	M	2	Vejiga	2	23x12x6	Cirugía	Hematuria	Primero

^a Nefrolitotomía percutánea

Tabla 2. Datos de pacientes con cálculos urinarios de xantina (n=2)

Caso N°	Sexo	Edad	Localización del cálculo	N° de elementos	Dimensiones (mm)	Modo de eliminación	Síntomas	Episodio litiasico
1	M	11	Riñón	1	12x8x6	Cirugía	Hematuria, cólicos	Recidiva
2	F	7	Riñón	1	15x12x7	Cirugía	Cólicos	Primero

CONCLUSIONES

Este trabajo permitió describir el empleo de la técnica FTIR y su importancia como herramienta diagnóstica de las litiasis genéticas.

La aplicación de esta metodología permitió identificar la presencia de compuestos raros en los cálculos, como la cistina y xantina, siendo este el único criterio para el diagnóstico definitivo de las patologías genéticas asociadas a estas litiasis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cochat P, Pichault V, Bacchetta J, Dubourg L, Sabot JF, Saban C, et al. Nephrolithiasis related to inborn metabolic diseases. *Pediatr Nephrol.* 2010;25(3):415–24.
2. Gracia-García S, Millán-Rodríguez F, Rousaud-Barón F, Montañés-Bermúdez R, Angerri-Feu O, Sánchez-Martín F, et al. Por qué y cómo hemos de analizar los cálculos urinarios. *Actas Urol Esp.* 2011;35(6):354–62.
3. Daudon M, Bader CA, Jungers P. Urinary calculi: review of classification methods and correlations with etiology. *Scanning Microsc.* septiembre de 1993;7(3):1081-104; discussion 1104-1106.
4. Quy Dao, Nguyen, Daudon, Michel. *Infrared and Raman Spectra of Calculi.* Paris: Elsevier; 1997. 349 p.