



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
[ratser.andalucia@hotmail.com](mailto:ratser.andalucia@hotmail.com)

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **CISTINURIA**

#### **DESCRIPCIÓN:**

Es una enfermedad causada por exceso de un aminoácido, llamado cistina, en la orina. Como resultado, la cistina se acumula en la orina y forma cristales o cálculos, los cuales pueden atascarse en los riñones, los uréteres o la vejiga. Se debe a un defecto en una proteína. Se calcula que se presenta en 1 por cada 7.000 nacidos vivos. Es la responsable del 1 al 2% de todos los cálculos renales y del 6%-8% de las urolitiasis en edad pediátrica.

**SÍNTOMAS:** Se caracteriza por la aparición de cálculos renales, sangre en la orina, dolor de costado o dolor en un lado o la espalda, cólicos nefríticos de repetición, retención de orina y en ocasiones insuficiencia renal. Según la presencia de cistina, se pueden clasificar en tipo I, II y III. Para el diagnóstico, además de la Rx simple de abdomen y la ecografía, son útiles la cromatografía de aminoácidos en orina y el análisis cuantitativo de los cálculos. El tratamiento se dirige a disolver los cálculos ya existentes y a prevenir la formación de otros nuevos. Si es necesario se puede recurrir a la litotricia para deshacer los cálculos y expulsarlos con la orina o en los casos más extremos ha de resolverse mediante intervención quirúrgica.

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

##### **Asociación PKU y OTM de Andalucía**

C/ Boquerón 7 (Mercado de Abastos S. Jerónimo, Puesto 7)  
41015 Sevilla 954.235724 [metabolicos@hotmail.es](mailto:metabolicos@hotmail.es)

##### **Federación de Asociaciones de Fenilcetonuria y Otros Trastornos del Metabolismo**

[galiciapku@asfega.es](mailto:galiciapku@asfega.es) y [federación@metabolicos.es](mailto:federación@metabolicos.es)