

*CISTINÚRIA: ESTUDO DE CASO

Kowalek, F1(IC)**
Passoni, CRMS1(PQ)***
Pereira-Ferrari, L.1(PQ)***
Budel, J.M.1(PQ)***

INTRODUÇÃO

A cistinúria é um transtorno genético de herança autossômica recessiva relacionada a três alelos que determinam a alteração da reabsorção intestinal e tubular urinária, dos aminoácidos dibásicos cistina, ornitina, lisina e arginina, que possuem baixa solubilidade na urina resultando em cristais. O quadro clínico dos portadores de cistinúria é conseqüente a formação de cálculos através da união dos cristais no aparelho urinário, comumente na pelve renal ou nos ureteres, ocasionando episódios de cólicas nefréticas. O diagnóstico desta doença é feito pela dosagem quantitativa da cistina na urina, podendo ser complementado com estudo do sedimento, pH urinário, raio-X simples do abdome e ultra-sonografia dos rins e bexiga. No tratamento profilático além da reposição hídrica e uma dieta adequada, utiliza-se agentes alcalinizantes para a correção do pH urinário como o citrato de potássio e inibidores da anidrase carbônica; inibidores da conversão da angiotensina II (captopril) e drogas que formam metabólitos precursores de cistina com maior solubilidade na urina como a D-penicilamina e Alfamercaptopropionilglicina. Os tratamentos invasivos mais utilizados são: a Ureteroscopia, a Litotripsia extracorpórea e a Nefrostomia.

Biografia

*Este Trabalho foi premiado como a melhor apresentação oral.

Apresentadora: Franciele Kowalek – aluna do 6º período do curso Farmácia

**Faculdades Integradas do Brasil (UNIBRASIL), Curitiba-PR/Brasil.

e-mail:francielle_kowalek@hotmail.com

***Faculdades Integradas do Brasil (UNIBRASIL), Curitiba-PR/Brasil.

OBJETIVO

Relatar um caso de Cistinúria e descrever através de revisão bibliográfica os tratamentos disponíveis.

DESCRIÇÃO DO CASO

Sexo feminino, branca, 37 anos, sem antecedentes familiares de litíase urinária. Aos 22 anos apresentou quadro de dores fortes na região lombar, cólicas renais intensas, enjôo e vômito. Submetida a raio-X da coluna vertebral e urografia excretora foi evidenciado um cálculo de aproximadamente 4cm. Na análise química dos cálculos e da urina foi confirmada a presença de cistina no sedimento urinário. Desde a descoberta é submetida litotripsia extracorpórea para o tratamento dos cálculos. Já utilizou vários medicamentos. Atualmente faz uso da acetazolamida.

CONCLUSÃO

A cistinúria é uma doença há pouco tempo conhecida, que gradativamente vêm demonstrando um aumento na frequência populacional. Este estudo conclui que a investigação clínica possui um papel de grande importância permitindo o diagnóstico da causa litisíaca e a orientação para tratamento médico específico, que complementa as várias medidas profiláticas existente.