

Madrid, martes 10 de abril de 2018

## **Nuevo método de diagnóstico de la cistinuria mediante un examen de orina**

- **El sistema, creado por investigadores del CSIC, detecta esta enfermedad renal antes de que se manifiesten los síntomas**
- **Los resultados del estudio, que cuenta con una patente, han sido publicados en la revista ‘Angewandte Chemie’**

Un nuevo método diseñado por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) permite diagnosticar la cistinuria, una enfermedad renal, antes de que presente síntomas y en un plazo de sólo una hora mediante un sencillo análisis de orina. Los resultados del estudio, ya patentado, han sido publicados en la revista *Angewandte Chemie*.

La cistinuria es una enfermedad metabólica hereditaria que afecta a uno de cada 7.000 nacidos. Se caracteriza por la presencia de altas concentraciones del aminoácido cisteína en la orina, que aparece como cristales de cistina, y origina cálculos en el tracto urinario. Los síntomas son los habituales de un cólico de riñón: fuerte dolor en la espalda y el costado, así como la aparición de sangre en la orina. En la actualidad esta enfermedad carece de cura y su tratamiento se suele basar en la ingestión de agua en abundancia y el cuidado de la dieta para disminuir la concentración de cistina en la orina.

“Nuestro grupo de investigación ha diseñado una red molecular que desencadena una reacción fluorescente ante la presencia de cisteína o cistina. Permite detectar de forma rápida la enfermedad antes de que se produzcan los cristales, lo que permitiría hacer un diagnóstico precoz y establecer un tratamiento preventivo antes que la aparición de los síntomas”, explica el investigador del CSIC Ignacio Alfonso, del Instituto de Química Avanzada de Cataluña.

### **Ventajas frente a los métodos habituales**

En la actualidad existen varios métodos de diagnóstico de la cistinuria. El más básico consiste en la observación al microscopio de los cristales de cistina en una muestra de orina. “Es sencillo, pero estos cristales aparecen con los síntomas, con lo que no es un buen método de prevención”, añade Alfonso. El segundo sistema se basa en reacción de ciano-nitroprusiato sódico ante la presencia de cisteína en la orina. Se trata de un

test poco selectivo y con alta incidencia de falsos positivos en pacientes que estén tomando el mucolítico N-acetilcisteína. Por último, se encuentran los análisis genéticos, pero presentan dificultades en la aplicación de protocolos de prevención, además de ser más caros y laboriosos.

“Nuestro método tiene varias ventajas respecto a los procedimientos habituales. Es sencillo, rápido y se puede realizar en un laboratorio convencional. Funciona tanto con el aminoácido cisteína como con el dímero cistina, y sólo con ellos, por lo que es muy selectivo y reduce en gran medida la posibilidad de falsos positivos. Además, es capaz de diferenciar entre orinas con diferentes cantidades de cisteína: desde niveles normales a concentraciones anormalmente altas pero que aún no han generado los cálculos. Esto último es especialmente importante en la elaboración de un diagnóstico precoz para prevenir los síntomas”.

Este nuevo sistema, desarrollado íntegramente en el grupo de Química Supramolecular del Instituto de Química Avanzada de Cataluña del CSIC, ya ha sido patentado.

Maria Lafuente, Jordi Solà and Ignacio Alfonso. **A dynamic chemical network for cystinuria diagnosis.** *Angewandte Chemie Int. Ed.* DOI: 10.1002/anie.201802189

**Marta García Gonzalo / CSIC Comunicación**