20-22 DE NOVEMBRE DE 2025
AUDITORI L'ILLA/BARCELONA
Societat Catalana d'Oftalmologia
56è CONGRÉS DE LA SOCIETAT CATALANA D'OFTALMOLOGIA
OFTALMOLOGIA 360º

AFECTACIÓN CORNEAL POR CISTINOSIS NEFROPÁTICA INFANTIL; A PROPÓSITO DE UN CASO.

Bernat Prat Oriol, Carla Rodríguez Fernández, Kincso N. Posa, Belén Anguís Ayllón, Alejandra Pérez-Llombet Quintana

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria

Introducción
La cistinosis es un trastorno autosómico recesivo del almacenamiento liposomal en el cual se forman acúmulos de cistina dentro de los liposomas celulares. Estos acúmulos forman cristales que se depositan principalmente en los riñones y a nivel ocular principalmente en córnea pero también en iris, cuerpo ciliar, coroides y epitelio pigmentario de la retina.

Caso clínico
Presentamos el caso de un varón de 7 años que debuta con un cuadro nefrótico. Al realizar examen oftalmológico se observaron cristales en forma de aguja, finos y uniformes distribuidos de forma difusa por la córnea. El resto de la exploración oftalmológica no mostró alteraciones. Se realizó un test genético que detectó la mutación en el gen CTNS encargado de codificar la proteína cistinosina, confirmando de esta forma el diagnóstico de cistinosis nefropática infantil.
Se empezó tratamiento con cisteamina tópica y oral así como hemodiálisis como terapia puente hacia un trasplante renal.

Conclusión
Las alteraciones corneales constituyen la primera manifestación extrarrenal aparente en esta patología que implica un grave riesgo vital. Se debe tener un alto índice de sospecha en etapas iniciales de la vida para realizar un diagnóstico precoz y multidisciplinar que garantice un tratamiento temprano para así mejorar su pronóstico y calidad de vida.