

## El aporte de la espectroscopía infrarroja con transformada de Fourier como herramienta diagnóstica en la litiasis de origen genético

### Contribution of Fourier-Transform Infrared Spectroscopy as a diagnostic tool in lithiasis of genetic origin

Rosa Guillén Fretes<sup>\*1,2</sup>, Arminda Noemí Giménez García<sup>1</sup>, Patricia Funes Torres<sup>1</sup>, Esteban Ferro<sup>2</sup>, Dominich Granado<sup>1</sup>, Gloria Echagüe<sup>1</sup>, Lourdes Rivas<sup>1</sup>, Irene Ruíz<sup>1</sup>, Liliana Sosa<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Universidad Nacional de Asunción. Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud. San Lorenzo, Paraguay

<sup>2</sup> Universidad Nacional de Asunción. Facultad de Ciencias Médicas. Asunción, Paraguay

\*Autor de correspondencia: rmguilenf@gmail.com

#### Resumen

Algunas patologías hereditarias conducen a la acumulación de sustancias específicas en la orina que cristalizan y dan lugar a la formación de cálculos urinarios altamente recurrentes, generando consecuencias perjudiciales en la salud del paciente. El diagnóstico de estas patologías es de vital importancia y puede llevarse a cabo identificando al compuesto en el cálculo. La espectroscopía infrarroja con transformada de Fourier (FTIR) es una metodología de referencia en el análisis e identificación inequívoca de compuestos presentes en los cálculos urinarios. Este estudio observacional descriptivo tuvo el objetivo de describir el empleo de la técnica FTIR y su importancia como herramienta diagnóstica de las litiasis de origen genético en Paraguay. Se analizaron con la técnica de la pastilla de bromuro de potasio (KBr) por FTIR cálculos urinarios provenientes de 740 pacientes que contaban con sus datos demográficos y clínicos respectivos, incluyendo a 104 niños y 636 adultos. Fueron identificados cálculos relacionados a patologías genéticas en 7 (0,9%) pacientes, siendo 5 de cistina y 2 de xantina, permitiendo el diagnóstico de cistinuria y xantínuria, respectivamente. La localización más común de los cálculos fue el riñón, el modo de eliminación más frecuente fue la cirugía y las dimensiones del cálculo de mayor tamaño fueron 24x19x13 mm, considerado como voluminoso. El diagnóstico preciso de estas litiasis genéticas pudo realizarse mediante la técnica FTIR, que permitió identificar la causa subyacente y orientar la elección de medidas terapéuticas específicas abocadas a disminuir el riesgo de recidivas y mejorar el nivel de vida del paciente afectado.

**Palabras clave:** Litiasis genéticas, FTIR, Paraguay.

#### Abstract

Some hereditary pathologies lead to the accumulation of specific substances in the urine that crystallize and result in the formation of highly recurrent urinary stones, generating detrimental consequences for the health of the patient. The diagnosis of these pathologies is of vital importance and can be carried out by identifying the compound in the stone. Fourier transform infrared spectroscopy (FTIR) is a reference methodology in the analysis and unequivocal identification of compounds present in urinary stones. This descriptive observational study aimed to describe the use of the FTIR technique and its importance as a diagnostic tool for lithiasis of genetic origin in Paraguay. Urinary stones from 740 patients with demographic and clinical data, which included 104 children and 636 adults, were analyzed with the potassium bromide (KBr) pill technique by FTIR. Stones related to genetic pathologies were identified in 7 (0.9%) patients, 5 of cystine and 2 of xanthine, allowing the diagnosis of cystinuria and xanthinuria, respectively. The most common location of the stones was the kidney, the most frequent mode of removal was surgery and the dimensions of the largest stone were 24x19x13 mm, considered as voluminous. The accurate diagnosis of these genetic lithiasis was possible by means of FTIR technique, which made it possible to identify the underlying cause and guide the choice of specific therapeutic measures aimed at reduce the risk of recurrence and to improve the quality of life of the patient.

**Keywords:** Genetic lithiasis, FTIR, Paraguay.