

:: Kystinoosi

Orpha number: ORPHA213

YHTEENVETO

Aineenvaihduntasairaus, johon liittyy kystiinien kertyminen lysosomeihin, mikä aiheuttaa elin- ja kudosaivautia erityisesti munuaisiin ja silmiin. Taudista on kuvattu 3 muotoa: nefropaattinen lapsuusiän muoto, nuoruusmuoto ja silmiin rajoittuva muoto, joista lapsuusiän muoto on kaikista yleisin.

1. Lapsuusiän muodossa ensimmäiset oireet ilmestyvät 3-6 kuukauden iässä. Näitä ovat runsas juominen ja virtsaaminen, merkittävä kasvun viivästyminen, heikentynyt tubulusten takaisinotto ja vaikeat neste- ja elektrolyyttitasapainovaihtelut. Hypofosfatemista johtuva riisitauti taas aiheuttaa luuston poikkeavuuksia. Sarveis- ja sidekalvojen kystiinikertymät aiheuttavat valonarkuutta, mikä yleensä ilmenee 3 ikävuoden jälkeen. Useiden elinten kystiinikertymät johtavat vähitellen kilpirauhasen vajaatoimintaan, insuliiniriippuvaiseen diabetekseen, lihas- ja keskushermostomuutoksiin sekä maksan ja pernan suurentumiseen, johon liittyy portahypertensio. Hoitamaton tauti johtaa munuaisten vajaatoimintaan ennen 10 vuoden ikää.
2. Ensimmäiset nuoruusiän kystinoosin oireet ilmenevät tyypillisesti 6 - 8 vuoden iässä. Oireina ovat lievä proksimaalinen tubulopatia ja/tai proteinuria, johon liittyy nefrootinen oireyhtymä. Munuaisten vajaatoiminta kehittyy myöhemmin kuin lapsuusiän muodossa.
3. Pelkkää silmiin rajoittuvaa muotoa sairastavat aikuiset, jotka ovat yleensä oireettomia ja kärsivät vain valonarkuudesta.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja johtuu lysosomien alentuneesta kyvystä kuljettaa kystiiniä ulkopuolelleen. Taudin aiheuttaa *CTNS*-geeni (17p13), joka koodaa kystinoosia, lysosomaalista kalvoproteiinia. Kaikissa 3 tautimuodossa on havaittu tämän geenin mutaatioita. *CTNS*-geenin 57 kb:n deleetio esiintyy 60-70 %:lla pohjois-eurooppalaisista lapsuusiän muotoa sairastavista potilaista.

Diagnoosi perustuu veri- ja virtsa-analyysiin, joissa näkyy piirteitä Fanconin oireyhtymästä (metabolinen asidoosi, hypokalemia, virtsan aminohappojen määrän lisääntyminen, glukosuria),



kystiinkristallien havaitsemiseen sarveiskalvolla ja valkosolujen kohonneiden kystiiniipitoisuuksien määrittämiseen. Diagnoosi varmistetaan CTNS-geenianalyysillä. Sikiödiagnostiikkaa voidaan tarjota perheille, joihin on jo aiemmin syntynyt tautia sairastava lapsi, jonka geenimutaatiot tunnetaan.

Taudin hoito koostuu elektrolyytti- ja vitamiinilisistä. Indometasiini parantaa yleistilaa ja kasvua ja kysteamiini madaltaa kystiiniipitoisuuksia lysosomeissa, mikä hidastaa tai jopa pysäyttää munuaisten vajaatoiminnan ja muiden munuaisvaurioiden kehittymisen. Kysteamiinin sivuvaikutuksia ovat ruoansulatuskanavaoireet, pahanhajuinen hengitys, hien haju ja allergiset reaktiot. Lääkkeen pitkävaikutteinen muoto on kehitetty ja hyväksytty USA:ssa lapsuusiän muodon hoitamiseksi, kahdesti päivässä-annostelu parantaa hoitomyöntyvyyttä ja elämänlaatua. Lisäksi tarvitaan kysteamiinia sisältäviä silmätippoja, sillä systeeminen kysteamiini ei vaikuta sarveiskalvon kystiiniikertymiin.

Hoito parantaa merkittävästi elinajanodotetta ja viivästyttää munuaissiirron tarvetta. Tauti ei uusiudu munuaissiirteessä, mutta etenee kuitenkin muissa elimissä, mikä voi aiheuttaa ennustetta heikentäviä komplikaatioita (nielemisvaikeuksia, keuhkosairauksia, kardiomyopatiaa). Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000-200 000.

Asiantuntija:

- Dr. Patrick NIAUDET

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: June 2014

Translation updated: April 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net