

:: Młodzieńcza cystynoza neuropatyczna

Orpha number: 411634

Definicja choroby:

Nefropatyczna młodzieńcza cystynoza jest pośrednią postacią, w odniesieniu do stopnia i wieku ujawnienia się cystynozy (sprawdź tego terminu), choroby metabolicznej, która charakteryzuje się nagromadzeniem cystyny wewnątrz lizosomów, powodując uszkodzenie w różnych narządach i tkankach, zwłaszcza w nerkach i oczach.

Epidemiologia:

Częstość występowania cystynozy jest szacowana na około 1 : 100 000-1 :200 000 żywych urodzeń. Postać pośrednia występuje u mniej niż 3% pacjentów.

Opis kliniczny:

Pierwsze objawy pojawiają się zazwyczaj około 6 do 8 r.ż. jako łagodna forma tubulopatii kanalika bliższego i(lub) białkomocz z zespołem nerczycowym. Oczne objawy to łzawienie i światłowstręt. Cechy pozanerkowe (na przykład niedoczynność tarczycy, cukrzyca insulinozależna, powiększenie wątroby i śledziony, zaburzenia mięśniowe i nerwowe) są mniej dotkliwe niż w niemowlęcej postaci choroby. W przypadku braku konkretnego leczenia, niewydolność nerek może rozwinąć się w okresie dojrzewania lub w dorosłym życiu.

Etiologia:

Cystynoza jest wynikiem nieprawidłowego transportu cystyny z lizosomów. Wywołujący ją gen, *CTNS* (17p13), koduje cystynozynę będącą lizosomalnym białkiem błonowym.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

Recenzent-ekspert:

Prof. P. Niaudet

Aktualizacja: Czerwiec 2014

Tłumaczenie: marzec 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

