

:: Cystinóza

Orpha číslo: ORPHA213

Prehľad

Cystinóza je metabolické ochorenie charakterizované akumuláciou cystínu v lyzozómoch rôznych orgánov a tkanív v dôsledku poruchy transportu cystínu smerom z týchto intracelulárnych organel.

Prevalencia ochorenia je približne 1:200.000. V závislosti od závažnosti a veku nástupu symptómov sa popisujú tri klinické formy ochorenia – infantilná, juvenilná a očná forma.

U pacientov s infantilnou formou (najčastejší typ) manifestuje ochorenie po 3 mesiacoch života polyúriou, polydipsiou, rastovou a hmotnostnou retardáciou, pričom uvedené symptómy sú sekundárne a vyplývajú z postihnutia proximálneho tubulu obličiek (DeToni–Debré–Fanoniho syndróm) a z následných zmien v metabolizme telesných tekutín a elektrolytov.

V dôsledku ukladania cystínu v rôznych tkanivách organizmu sa rozvíja hypotyreóza, diabetes mellitus závislý od inzulínu, hepatosplenomegália s portálnou hypertenziou, poškodenie svalov a mozgu. Pri očnom postihnutí, ktoré vyplýva z depozitov cystínu do rohovky a spojovky oka, dominuje slzenie a svetloplachosť. Postupne sa vyvíja obraz renálneho zlyhania po šiestom roku života.

V prípade juvenilnej formy cystinózy sa prvé prejavy ochorenia začínajú zvyčajne okolo ôsmeho roku života a korešpondujú s klinickým obrazom stredne závažného ochorenia s rozvojom terminálnej renálnej insuficiencie okolo 15. roku života.

Očná forma, neraz zistená u dospelých jedincov, je často asymptomatická, pacienti trpia len fotofóbiou.

Cystinóza je autozómovo recesívne ochorenie. Kauzálny gén, gén *CTNS* sa skladá z 12 exónov, je lokalizovaný na chromozóme 17p13 a kóduje cystinozín, proteín membrány lyzozómu zložený z 367 aminokyselín. U pacientov s rôznymi klinickými formami ochorenia sú prítomné mutácie v tomto gène. Najčastejšou je delécia 57 párov báz, ktorá bola prítomná u 60 – 70% pacientov zo severnej Európy. Doteraz bolo popísaných približne 80 rôznych mutácií, ktoré sa zistili u jedincov s rôznym geografickým pôvodom.

Ochorenie sa potvrdzuje vyšetrením obsahu cystínu v leukocytoch. V prípade postihnutia predchádzajúceho dieťaťa sa na prenatálnu diagnostiku využíva genetická analýza rodiny, alebo metóda inkorporácie označeného cystínu do kultúry fibroblastov z plodovej vody alebo vzoriek trofoblastových buniek.

Pri liečbe ochorenia sa uplatňuje náhrada vitamínov a minerálnych látok; podávanie indometacínu zlepšuje prospievanie a rast dieťaťa; aplikácia cysteamínu znižuje hladinu cystínu v leukocytoch a oddaluje tak nástup renálnej insuficiencie. Po transplantácii obličky ochorenie nerecidivuje v štepe.

Odborný recenzent :

- Dr. Patrick NIAUDET

Posledná úprava : Február 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Eva Vitáriušová, PhD



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



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