

## ¿Qué es la Cistinosis?

La cistinosis es una enfermedad metabólica causada por el acúmulo del aminoácido cistina en diversos órganos del cuerpo. Los cristales de cistina se acumulan en los riñones, ojos, hígado, músculos, páncreas, cerebro y células blancas de la sangre.

Sin tratamiento específico, los niños con cistinosis desarrollan insuficiencia renal a los 9 años de edad aproximadamente. Si los pacientes con cistinosis reciben un trasplante de riñón, su nuevo riñón no será afectado por la enfermedad.

Sin embargo, sin tratamiento específico, la acumulación de cistina puede causar complicaciones en otros órganos del cuerpo. Las complicaciones incluyen pérdida de masa muscular, dificultad para tragar, diabetes, ceguera e hipotiroidismo.

## Causa de la Cistinosis

La cistinosis es una enfermedad genética autosómica recesiva. Un padre de un niño con cistinosis es portador del gen. Los padres son portadores y no presentan signos de la enfermedad. La mutación genética causa un defecto en el transporte de cistina hacia afuera de las células. La cistina se cristaliza en la célula y destruye las células.

## Nuestra Misión

La Red de Investigación Cistinosis (CRN) es una organización voluntaria sin fines de lucro dedicada a la promoción y el apoyo financiero para la investigación, prestación de asistencia familiar y educación de los sectores público y médico sobre la cistinosis.

## Nuestra Visión

La visión de La Red de Investigación de Cistinosis (CRN) es el descubrimiento de mejores tratamientos y una cura definitiva para la cistinosis.

La Red de Investigación de Cistinosis (CRN) financia programas de investigación y principalmente a través de donaciones del público, eventos de recaudación de fondos y donaciones de base.

Cystinosis  
Research Network



302 Whytegate Ct. • Lake Forest, IL 60045

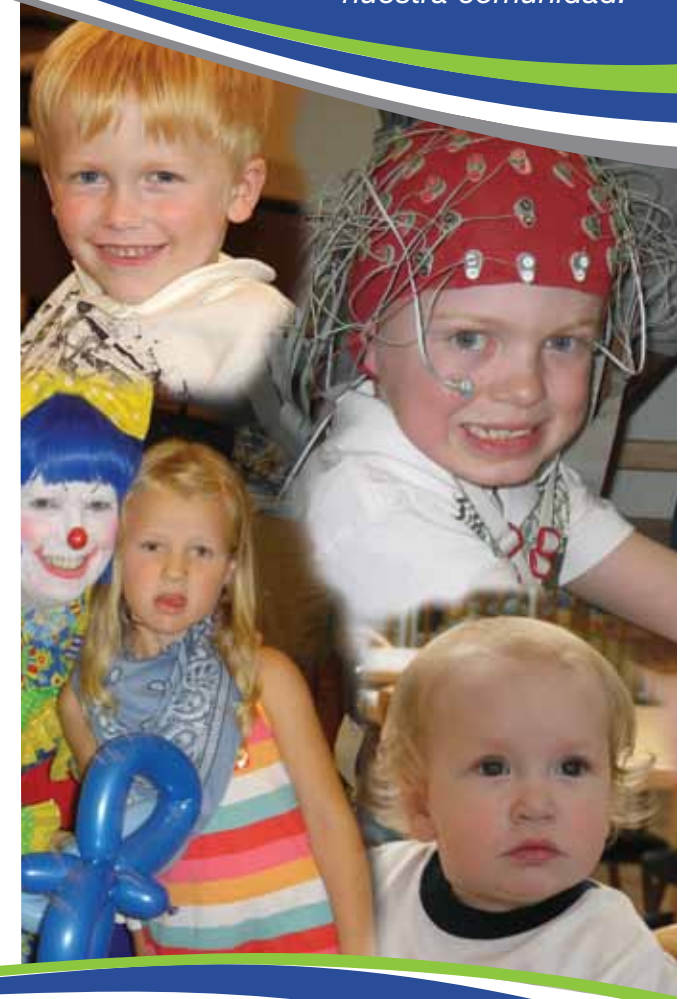
Toll Free: 1-866-276-3669

Tel: 847-735-0471 • Fax: 847-235-2773

[crn@cystinosis.org](mailto:crn@cystinosis.org)

[www.cystinosis.org](http://www.cystinosis.org)

La información presentada en este folleto se destina únicamente a propósitos de educación general, y no debe interpretarse como asesoramiento sobre el diagnóstico o tratamiento de ésta o cualquier otra condición médica.



**Brindar apoyo,  
Defendiendo la Investigación, Asistencia  
Familiar y Educación sobre la Cistinosis**

## Sintomas y tipos de Cistinosis

Los tres tipos de cistinosis son **infantil**, **inicio tardío** y **benigna**. Difieren en la edad y severidad de los síntomas.

### Cistinosis Nefropática Infantil

#### Síntomas

- SED EXCESIVA
- ORINA EXCESIVA
- FALLA PARA CRECER
- RAQUITISMO
- EPISODIOS DE DESHIDRATACIÓN
- CRISTALES DE CISTINA EN LA CÓRNEA
- NIVELES ELEVADOS DE CISTINA EN LAS CÉLULAS BLANCAS DE LA SANGRE

Estos síntomas aparecen generalmente entre 6 y 18 meses de edad. Son causados por acidosis tubular renal y síndrome de Fanconi, o una falla del riñón para reabsorber nutrientes y minerales. Los minerales se pierden en la orina.

En **la cistinosis de inicio tardío**, los síntomas del riñón y del ojo llegan a ser típicamente evidentes durante la adolescencia o edad adulta temprana.

En **la Cistinosis Benigna** o **del Adulto**, la cistina se acumula sobre todo en la córnea de los ojos.



## Tratamiento De La Cistinosis

La disfunción tubular renal **del síndrome de Fanconi** requiere un elevado consumo de líquidos y electrolitos para prevenir la pérdida excesiva de agua del cuerpo (deshidratación). El Bicarbonato de sodio y citrato de potasio pueden ser administrados para mantener el equilibrio electrolítico normal. Los fosfatos y la vitamina D también corrigen el deterioro de la absorción de fosfato en los riñones y previenen el raquitismo. La carnitina puede ayudar a sustituir la deficiencia de carnitina muscular.

**Cisteamina (Cystagon)** es el tratamiento para la cistinosis para reducir la acumulación de cistina en las células. La Cisteamina ha demostrado ser efectivo en demorar o prevenir la insuficiencia renal. La Cisteamina también mejora el crecimiento de los niños con cistinosis. La Cisteamina debería ser considerada para uso en los pacientes con cistinosis post-transplante.

**El trasplante de riñón** ha sido un tratamiento eficaz para individuos con cistinosis que tienen insuficiencia renal.

**Las gotas de ojos de Cisteamina** disuelven cristales de cistina de la córnea y alivian la fotofobia. Las gotas para los ojos están pendientes de aprobación por la FDA.

## El Futuro De La Cistinosis

En los últimos 20 años, el pronóstico de un niño que nace con cistinosis ha mejorado mucho. Sin embargo, ahora que las personas con cistinosis están sobreviviendo a sus 20s, 30s, 40s, las nuevas preguntas de investigación deben ser contestadas para dar a la gente con cistinosis una mejor calidad de vida. Los científicos han mapeado el gen de la cistinosis, CTNS, en el cromosoma 17p13. Los investigadores están creando modelos en ratón de cistinosis que los llevará a entender mejor la cistinosis y desarrollar mejores tratamientos para cada complicación.

Su contribución deducible de los **impuestos hará una diferencia** en la ucha contra la cistinosis.

**Cystinosis Research Network, Inc.**  
**302 Whytegate Ct.**  
**Lake Forest, IL 60045**

#### OR

Visítenos directamente online en [www.cystinosis.org](http://www.cystinosis.org) para hacer una contribución con tarjeta de crédito.

Nombre \_\_\_\_\_

Direccion \_\_\_\_\_

Ciudad/Estado/Codigo \_\_\_\_\_

Telefono \_\_\_\_\_

Correo electrónico \_\_\_\_\_

En honor de \_\_\_\_\_

En la Memoria de \_\_\_\_\_

Envíen notificación de mi regalo a \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

*La Red de Investigación sobre Cistinosis, Inc. es una asociación sin fines de lucro exenta de impuestos en conformidad con la Sección 501 (c)(3) del Código de Rentas Internas.*