

Cystinosis Research Network

*Dedicada a la cura.
Comprometidos con
nuestra comunidad.*



**Cistinosis Información para
Profesionales De La Medicina**

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

www.cystinosis.org

¿Qué es la Cistinosis?

La cistinosis es una enfermedad autosómica recesiva con una incidencia estimada de 1 caso por cada 100.000 a 200.000 nacidos vivos. El gen de la cistinosis, CTNS, se encuentra en el cromosoma 17p13 y se ha aislado y secuenciado. La cistinosis es una enfermedad de depósito lisosomal que resulta de la alteración del transporte de cistina en los lisosomas en el citoplasma. Eso eventualmente resulta en la formación de cristales de cistina en una amplia variedad de células.

Características Clínicas

Hay tres tipos de cistinosis – **nefropática, intermedio** y **ocular**.

Las manifestaciones iniciales de **cistinosis nefropática**, ocurre tal vez en el 95 por ciento de, los casos, por lo general aparecen varios meses después de nacer e incluyen los siguientes:

- **El Síndrome de Fanconi Renal** (poliuria, polidipsia, desequilibrio electrolítico, deshidratación y raquitismo).
- **Falla Para Crecer**
- **Fotofobia** (como resultado de la formación de cristales de cistina en la córnea se produce en la infancia tardía y la insuficiencia renal generalizada se produce aproximadamente a los 10 años de edad.

La Cistinosis intermedia, también llamada de “aparición tardía” o “cistinosis juvenil”, tiene las mismas características de la forma nefropática, pero con un rango claramente más lento de progresión.

La cistinosis Ocular o no nefropática se caracteriza por los hallazgos oculares típicos de la cistinosis nefropática. Sin embargo, las manifestaciones sistémicas están ausentes; la enfermedad renal no se produce.

Diagnóstico

Los dos medios principales que se utilizan para el diagnóstico de cistinosis son:

1. Medición del contenido de cistina leucocitaria
2. Identificación de los cristales en córnea en el examen con lámpara de hendidura

Tratamiento

El éxito del tratamiento de la cistinosis nefropática requiere un diagnóstico temprano. Si la condición no se identifica en la infancia, la insuficiencia renal crónica se puede desarrollar a una edad temprana con la consiguiente necesidad de diálisis y trasplante. Las necesidades terapéuticas de un paciente afectado dependerá de la etapa de la enfermedad y se dividen en dos categorías; de apoyo y terapias específicas.

Terapia Específica con Cisteamina

- **Cisteamina:** un aminotiol que resulta de la depleción de cistina lisosomal; la institución de inicio temprano de este tipo de tratamiento en la vida retarda el deterioro del glomérulo renal y mejora el crecimiento lineal
- **Dosis:** empezar con una dosis diaria de 10 mg de base libre por kilogramo de peso corporal por día, administrados en dosis divididas cada seis horas y un aumento semanal de 10 mg / kg / día hasta alcanzar una dosis final de 60 a 90 mg / kg / día, el contenido de cistina en leucocitos es inferior a 1.0 nmol de la mitad-cistina por miligramo de proteína
- **Cristales de la córnea:** no se disuelven con la terapia de cisteamina oral, pero responden a la administración de gotas para los ojos de cisteamina; la regresión de síntomas oculares es cuestión de semanas y las córneas se aclaran en cuestión de meses a años. Las gotas de cisteamina todavía no han sido aprobadas por la FDA.

Terapias de Apoyo

- **En síndrome de Fanconi:** la ingesta ilimitada de agua y la sal, la suplementación con bicarbonato de sodio o citrato de sodio-potasio, calcio, fosfato de sodio, 1,25 dihidrotaquisterol, y carnitina
- **Retraso del crecimiento:** una nutrición adecuada y en algunos casos los tubos de gastrostomía para ayudar en la alimentación y la administración del fármaco, la hormona del crecimiento.
- **Hipotiroidismo:** terapia con levotiroxina
- **Hipogonadismo:** reemplazo de testosterona (en hombres adultos que no recibieron cisteamina como los niños)
- **Insuficiencia renal:** diálisis peritoneal o hemodiálisis hasta que un riñón de donador vivo relacionado pueda ser trasplantado, o un trasplante preventivo, sin antecedente de diálisis



La Red de Investigación de Cistinosis Comité de Revisión Científica

William A. Gahl, M.D., Ph.D. (Chair)

Clinical Director, National Human Genome Research Institute, Head, Section on Human Biochemical Genetics, Medical Genetics Branch, Head, Intramural Program, Office of Rare Diseases, National Institutes of Health, Bethesda, Maryland

Adam J. Jonas, M.D.

Chairman, Department of Pediatrics, Harbor-UCLA Medical Center, Professor of Pediatrics Geffen School of Medicine at UCLA Harbor-UCLA Medical Center Torrance, CA

Frederick Kaskel, M.D., Ph.D.

Professor of Pediatrics, Director, Division & Training Program in Pediatric Nephrology Children's Hospital at Montefiore, Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, New York

Craig B. Langman, M.D.

Issac A. Abt, M.D. Professor of Kidney Diseases, Feinberg School of Medicine, Northwestern University, Head, Kidney Diseases, Children's Memorial Hospital, Chicago, Illinois

Joseph D. Schulman, M.D.

Palm Springs, California

Jess G. Thoene, M.D.

Director, Biochemical Genetics Laboratory, Active Professor Emeritus of Pediatrics, University of Michigan

Comité Asesor Médico

Corinne Antignac, M.D., Ph.D.

INSERM U574 and Department of Genetics, Paris Descartes Université, Tour Lavoisier 6 estage, Necker Hospital, Paris, France

Donald Cairns, Ph.D.

Associate Head of School, School of Pharmacy, The Robert Gordon University, Schoolhill, Aberdeen, Scotland

Ranjan Dohil, M.D.

Associate Professor, Department of Pediatrics, UCSD School of Medicine, San Diego, California

Ewa Elenberg, M.D.

Pediatric Nephrologist, Texas Children's Hospital, Baylor College of Medicine, Texas

Julie R. Ingelfinger, M.D.

Senior Consultant in Pediatric Nephrology, Mass General Hospital for Children, Professor of Pediatrics, Harvard Medical School, Deputy Editor, The New England Journal of Medicine, Boston, Massachusetts

Robert Kleta, MD, PhD

Potter Chair of Nephrology, University College London / UK

Roslyn B. Mannon, M.D.

Professor of Medicine, Division of Professor of Surgery, Division of Director of Research, Alabama Transplant Center Birmingham, AL

Minnie Sarwal, M.D.

Nephrologist and Director, Pediatric Renal Transplantation, Stanford University, California

Susan Thomas, M.D.

Pediatric Nephrologist, University of Michigan Transplant Center – Matched Pairs Program, University of Michigan

Doris A. Trauner, M.D.

Professor, Department of Neurosciences, UCSD School of Medicine, San Diego, California

Comité de Asesoramiento Profesional

Maya Doyle, LCSW-R

Senior Social Worker, Pediatric Nephrology, The Children's Hospital at Montefiore, Bronx, New York

David Glaize, Ed.D.

Student Services Director, Seminole Community College, Lake Mary, Florida

Nick Smith, LCMHC

New Hope Counseling, Florida

Charles E. Morrill, M.D. (retired)

Ada, Michigan