

Cystinose

Soort ziekte

Stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur cystine wordt gestapeld in de nieren.

Wat is cystinose

Cystinose is een zeldzame, erfelijke ziekte waarbij het aminozuur cystine zich stapelt in de cellen van het lichaam. Aminozuren zijn de bouwstenen waaruit eiwitten zijn opgebouwd. Eiwitten worden in de cellen van het lichaam voortdurend aangemaakt en afgebroken. Bij patiënten met cystinose kan door een erfelijke fout het cystine dat vrijkomt bij de afbraak niet uit de cellen worden verwijderd. Hierdoor stapelt het zich op in alle cellen, waardoor veel verschillende klachten kunnen optreden. De nieren zijn echter het eerste en het ernstigste aangedaan.

Wat zijn symptomen en vooruitzichten

Bij cystinose raken de nierbuisjes beschadigd, waardoor met de urine stoffen verloren gaan die het lichaam nodig heeft. Dit heet het Fanconi-syndroom en uit zich bij kinderen rond de leeftijd van 6 maanden met overgeven, veel drinken en veel plassen. Doordat veel belangrijke stoffen met de urine verloren gaan, hebben kinderen met cystinose een slechte botopbouw (rachitis of Engelse ziekte) en groeien ze slecht. Ook kan de schildklier te langzaam werken (hypothyreoïdie) en kunnen spierzwakte en suikerziekte (diabetes mellitus) ontstaan. Daarnaast komen diverse andere klachten voor. Zo kunnen cystinosepatiënten door stapeling van cystinekristallen in het hoornvlies van de ogen snel last hebben van fel licht.

De nierproblemen staan echter op de voorgrond. De functie van de nieren gaat op den duur steeds verder achteruit en zonder behandeling moeten kinderen rond de leeftijd van 10 jaar starten met dialyse of een niertransplantatie ondergaan. Bij een goede behandeling kan dit worden uitgesteld tot een leeftijd van 15-20 jaar. Andere klachten (schildklierproblemen, spierzwakte, suikerziekte) kunnen met een goede behandeling worden uitgesteld of zelfs worden voorkomen.

Bij een niertransplantatie krijgt het kind een nier met cellen zonder de erfelijke afwijking, de ziekte kan dan ook niet terugkomen in de getransplanteerde nier. Maar de stapeling in de overige lichaamscellen gaat wel door.

Behandeling

Kinderen met cystinose moeten levenslang worden behandeld met het medicijn cysteamine (merknaam Cystagon®). Omdat het middel maar 6 uur werkt, moet het 4 keer per dag worden ingenomen. De dosering cysteamine hangt af van de hoeveelheid cystine in de witte bloedcellen. Daarom moet iedere 3 maanden bloed worden afgenomen om dat te bepalen. Cysteamine werkt in het hele lichaam, behalve in het hoornvlies. Daarom moeten de ogen 6 tot 8 keer per dag worden gedruppeld met cysteamine oogdruppels.

Kinderen met het Fanconi-syndroom verliezen via de urine veel water en belangrijke stoffen. Deze kinderen moeten daarom vrij kunnen drinken en een aantal stoffen die ze teveel uitplassen, zoals citraat, fosfaat, bicarbonaat, kalium en carnitine in medicijnvorm bij krijgen. Het medicijn indometacine blijkt de ernst van Fanconi-syndroom te kunnen verminderen. Als kinderen veel eiwit in de urine verliezen, kan bovendien een bloeddrukverlagend middel worden voorgeschreven dat het verlies van eiwit in de urine afremt (enalapril).

Als een patiënt met cystinose een niertransplantatie heeft ondergaan, is geen medicatie voor het Fanconi-syndroom meer nodig, maar wel moeten medicijnen die de afweer remmen worden ingenomen om te voorkomen dat de nieuwe nier wordt afgestoten. Omdat de stapeling van cystine buiten de nier gewoon doorgaat, moet ook na een transplantatie cysteamine worden ingenomen.

Patiëntenvereniging

- Cystinose Groep Nederland; www.cystinose.nl
- Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN); www.nvn.nl; de NVN heeft een aparte Commissie Erfelijke Nierziekten

Meer weten?

- De Cystinosegroep Nederland heeft een informatiebrochure voor patiënten en hun familieleden. Bestellen via www.cystinose.nl.
- Omgaan met eetgewoonten en medicijngebruik – Ervaringsverhalen van ouders met kinderen met cystinose. Uitgave 2004. Bestellen bij de Cystinosegroep Nederland.
- Onderzoeksinformatie: Cystinosis Research Network; www.cystinosis.org (Engelstalig).

Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.