

Få mere at vide om cystinose



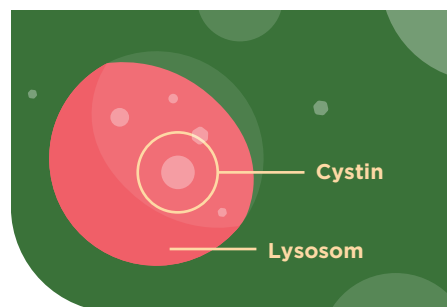
Denne brochure er udarbejdet af Chiesi og er beregnet til personer, der lever med cystinose, enten som patienter eller plejepersoner.

Hvad er cystinose?

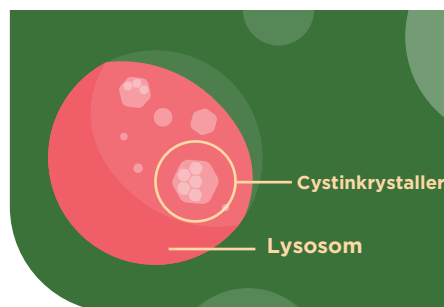
Cystinose er en ekstremt sjælden genetisk sygdom, som rammer færre end 2 personer ud af hver million.

Symptomerne på cystinose viser sig normalt, før et barn bliver et år. Cystinose nedarves i familier. Sygdommen er arvelig som følge af gener, der er nedarvet fra forældrene. Cystinose forårsages af et gen, der bærer en mutation. Et gen med en mutation har mistet sin normale struktur og funktion. Hos personer med cystinose forhindrer den genetiske mutation transporten af en aminosyre, der kaldes cystin, ud af kroppens celler. Når cystin ikke kan bevæge sig ud af cellerne, ophobes det til unormale høje niveauer.

Person uden cystinose



Person med cystinose

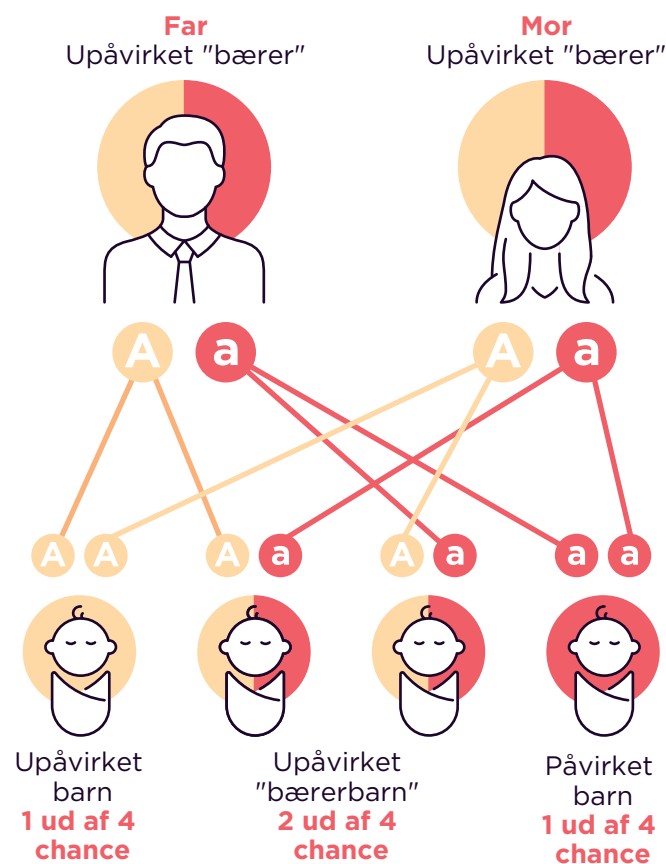


Når cystin ophobes, danner det krystaller i cellerne, som kan forårsage langvarig skade på organerne, herunder nyrer, øjne, lever, muskler, bugspytkirtel og hjerne.

Denne skade er uoprettelig, men den kan forsinkes eller reduceres.

Hvordan overføres cystinose?

Cystinose er en arvelig sygdom, der nedarves fra forældre til børn. Cystinose kan kun udvikles hos børn, som får en ikke-fungerende kopi af cystinosegenet fra begge forældre.



Genoptrykt med tilladelse fra Springer Nature: Journal of Community Genetics. Addressing key issues in the consanguinity-related risk of autosomal recessive disorders in consanguineous communities: lessons from a qualitative study of British Pakistanis. Darr A, et al. Copyright © 2016.

Hvilke forskellige typer cystinose kan en person have?

Der er tre typer cystinose, som klassificeres efter, hvor meget nyrerne påvirkes, og hvor gammel personen er, når symptomerne begynder at vise sig:

- **Infantil nefropatisk cystinose**

95 % af personer med cystinose har denne type. Nyreproblemer begynder at vise sig mellem 6 og 12 måneder, og hvis sygdommen ikke behandles, udvikler patienterne nyresygdom i slutstadiet, når de er omkring 10 år gamle.

- **Juvenil eller sen sygdomsudvikling, nefropatisk cystinose**

Kun 5 % af personer med cystinose har denne type. Den diagnosticeres typisk mellem barndommen og den sene pubertet og udvikler sig ofte meget langsommere end de andre typer.

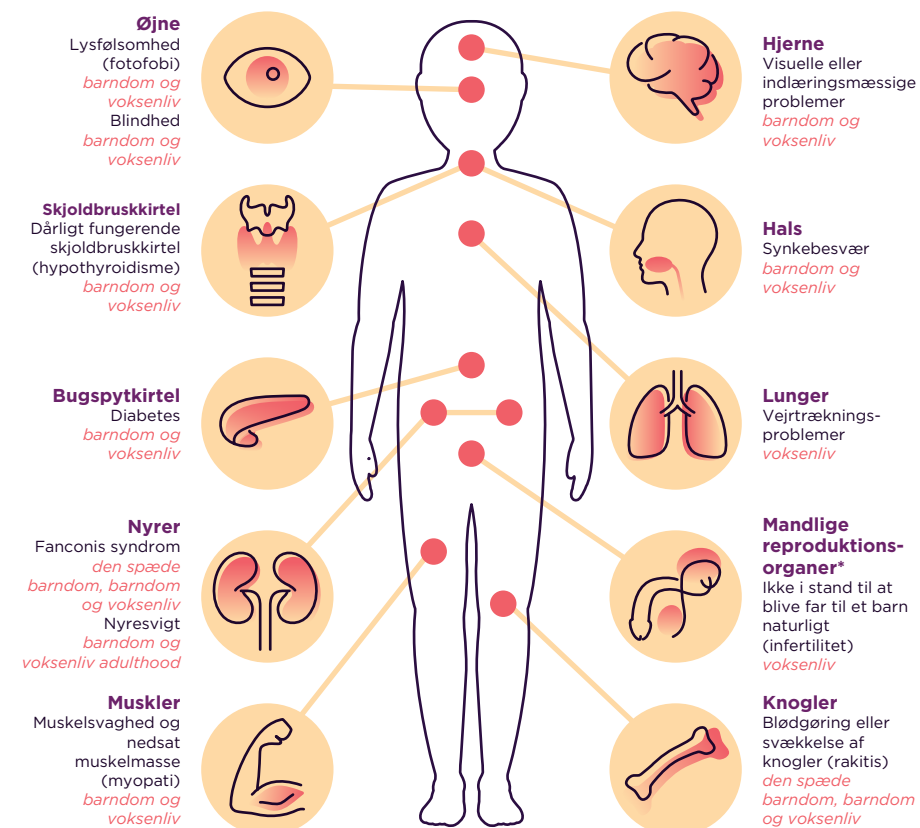
- **Voksen, eller okulær, cystinose**

Meget sjælden; diagnosticeret hos voksne. Denne form påvirker normalt øjnene, men ikke nyrerne eller andre organer. Virkningerne på øjnene viser sig typisk først i voksenalderen eller når man bliver midaldrende.

Hvordan påvirker cystinose kroppen?

Da nefropatisk cystinose påvirker alle kroppens celler, er symptomerne meget brede og forskelligartede. Selvom nyrerne påvirkes først, er der risiko for skader på næsten alle kroppens organer.

Patienter med nefropatisk cystinose virker normale ved fødslen, men inden for det første leveår viser de ofte tegn, der tyder på, at deres nyrer ikke fungerer så godt, som de burde.



*Cystinose har ikke vist sig at forårsage infertilitet hos kvinder. Hvis du er gravid, planlægger at blive gravid eller ammer, skal du tale med dine læger om, hvilke behandlinger der kan være rigtige for dig.

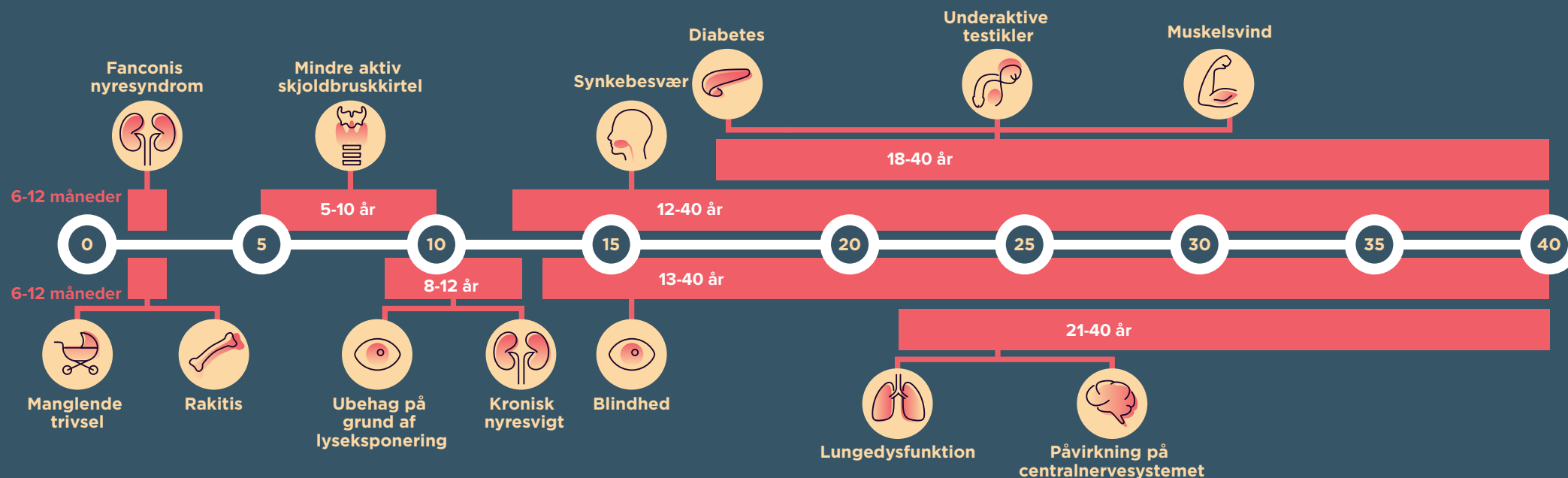
Hvordan ændrer cystinose sig med tiden?

Efterhånden som personer med nefropatisk cystinose bliver ældre, fører akkumuleringen af cystin i alle celler til en række mulige symptomer, der påvirker forskellige dele af kroppen.

Sygdomsprogression over tid

Tidslinjen viser, i hvilken alder komplikationerne starter hos patienter, der ikke får cysteaminbehandling.

Kontinuerlig, livslang cystinophobning kan beskadige alle organer og væv, hvilket resulterer i alvorlige komplikationer.



Figur tilpasset fra Nesterova G og Gahl WA. *Pediatr Nephrol* 2013 and Gahl WA, et al. *N Engl J Med* 2002.

Hvad er Fanconis syndrom?

Med tiden forårsager nefropatisk cystinose skader på nyrerne.

Denne skade gør, at nyrerne i stigende grad ikke er i stand til at optage vigtige næringsstoffer og bortfiltrere kroppens affaldsstoffer – en sygdom, der kaldes Fanconis syndrom.

Hos personer med Fanconis syndrom passerer næringsstoffer, der normalt ville blive absorberet, i stedet gennem nyrerne og udskilles via urinen.

Symptomerne på Fanconis syndrom omfatter:

- Overdreven tørst og vandladning
- Nedsat appetit
- Vægttab
- Langsom vækst
- Blødgøring eller svækkelse af knogler (rakitis)

Selvom nyrerne er de første organer, der påvirkes af øgede cystinniveauer, påvirkes andre organer også over tid. Nyreproblemer kan forværres gennem hele barndommen og muligvis nå et stadie, hvor de ikke virker. I dette tilfælde anvendes dialyse før nyretransplantation. Cystinose kan fortsætte med at udvikle sig i andre organer selv efter nyretransplantation.

Hvordan diagnosticeres cystinose?

- Cystinose kan diagnosticeres ved hjælp af en test, der ser på niveauet af cystin i de hvide blodlegemer. Hvide blodlegemer bruges, fordi de er et velkendt sted for cystinophobning og er nemme at få ud af en blodprøve. Hvis der er et højt niveau af cystin i disse celler, kan diagnosen cystinose bekræftes.
- En spaltelampeundersøgelse for øjenkrystaller, der viser sig ved 1-2 års alderen. Denne undersøgelse kan være det første kriterium til diagnosticering af patienter med sen sygdomsudvikling.
- Hvis de er tilgængelige, bekræfter genetisk testning for CTNS-mutationer diagnosen og karakteriserer de specifikke mutationer samt påviser cystinose hos ufødte børn (antenatal screening ved graviditet i risikogruppen).

Det er vigtigt, at diagnosen cystinose stilles så hurtigt som muligt. Dette hjælper patienten med at få hurtig behandling for at forhindre langsigtede komplikationer.

Der bør være mistanke om cystinose hos børn, der udviser tegn på renal Fanconis syndrom og ikke tager på i vægt, som de bør (manglende trivsel), oplever væksthæmning (de er almindeligvis lavere og har en dårlig vægtstigning) eller udviser tegn på tab af appetit eller rakitis.



Hvad er målene for cystinosebehandling?

- **Hovedformålet med cystinosebehandling** er at forsinke sygdomsprogressionen. Uden behandling kan cystin akkumuleres i bestemte celletyper (leukocytter, muskel og leverceller).
- Enzymerstatningsterapi bør påbegyndes så hurtigt som muligt efter diagnose og skal fortsættes livslangt, som anbefalet af lægen.
- Det er vigtigt ikke at glemme eller udskyde en dosis, idet en glemt dosis kan indenfor få timer resultere i øget niveau af cystin. Enzymerstatningsterapi skal fortsættes selv efter nyretransplantation.

Overvågning af cystinose

Personer med cystinose har brug for en række undersøgelser for at overvåge deres tilstand gennem hele livet. Efterhånden som patienterne vokser fra barndommen til ungdommen og op til voksenalderen, vil deres plejebehov ændre sig. Overgangen fra pædiatrisk til voksenpleje er særligt udfordrende og kræver et stærkt støttende netværk mellem patienter, plejere, læger og andre specialister.

Cystintest i hvide blodlegemer

Personer med cystinose skal have niveauerne af cystin i de hvide blodlegemer kontrolleret regelmæssigt af deres læge:

- 2 uger efter behandlingsstart, indtil dosisjusteringerne er gennemført
- Hver 3. måned som hjælp til at finde den bedste dosis

Formålet med behandlingen er at holde cystinniveauet lavt.

Overvågning af personer med cystinose i forskellige livsstadier:

Spædbørn/børn	
Cystintest i hvide blodlegemer	Hver 3. måned
Nyrer	Hver 3. måned
Vækst og ernæring	Hver 3. måned
Hjerne	
Øjne	Årligt
Unge	
Cystintest i hvide blodlegemer	Hver 3. måned
Øjne	Årligt
Hvor godt deres behandlingsregime følges (adhærens)	
Symptomer i hele kroppen	
Nyrer	
Hormoner	Undersøgelser, der skal identificere, hvornår puberteten starter
Forberede overgangen til voksenpleje	Begynder midt i teenageårene
Voksne	
Cystintest i hvide blodlegemer	Hver 3. måned
Symptomer i hele kroppen	
Øjne	Årligt
Hvor godt deres behandlingsregime følges (adhærens)	
Nyrer	
Hormoner	



Hvad kan du forvente, når du lever med cystinose?

Sundhedspersoner involveret i behandling

Cystinose kan påvirke mange organer i hele kroppen, så patienter, forældre eller plejere kan have brug for støtte til deres følelsesmæssige og fysiske velbefindende. Gennem hele patientens liv er der forskellige teams af specialister involveret. Disse omfatter typisk:

- nyrespecialister (nefrologer)
- hormonspecialister (endokrinologer)
- hjernespecialister (neurologer)
- øjenspecialister (øjelæger)
- tarmspecialister (gastroenterologer)
- diætister
- fysio- og adfærdsterapeuter

Støttende behandlinger til personer med cystinose

Nyrer

Væske- og salterstatning. Behandling, der reducerer hævelse/betændelse for at reducere nyrefiltreringen og reducere mængden af producereturin.

Behandling, der reducerer mængden af protein i urinen.

Kost og ernæring

En kirurg kan anbringe en sonde, der kaldes en gastrotomi- eller G-sonde, gennem maven for at ernære barnet. Næringsstoffer kan gives ved injektion i en vene, der kaldes total parenteral ernæring. Fosfat og D-vitamin kan gives mod rakitis.

Hormoner

Kan tilbydes til patienter med kort statur. Thyroideahormon eller testosteronerstatning kan være nødvendig.

Sundhedspersoner, som behandler cystinosepatienten, ændrer sig efterhånden som patienten bliver ældre



Pædiatrisk pleje ledes normalt af:

Pædiatrisk nefrolog

Stiller ofte den første diagnose og koordinerer som regel lægebehandling gennem ungdomsfasen

Voksenpleje ledes normalt af:

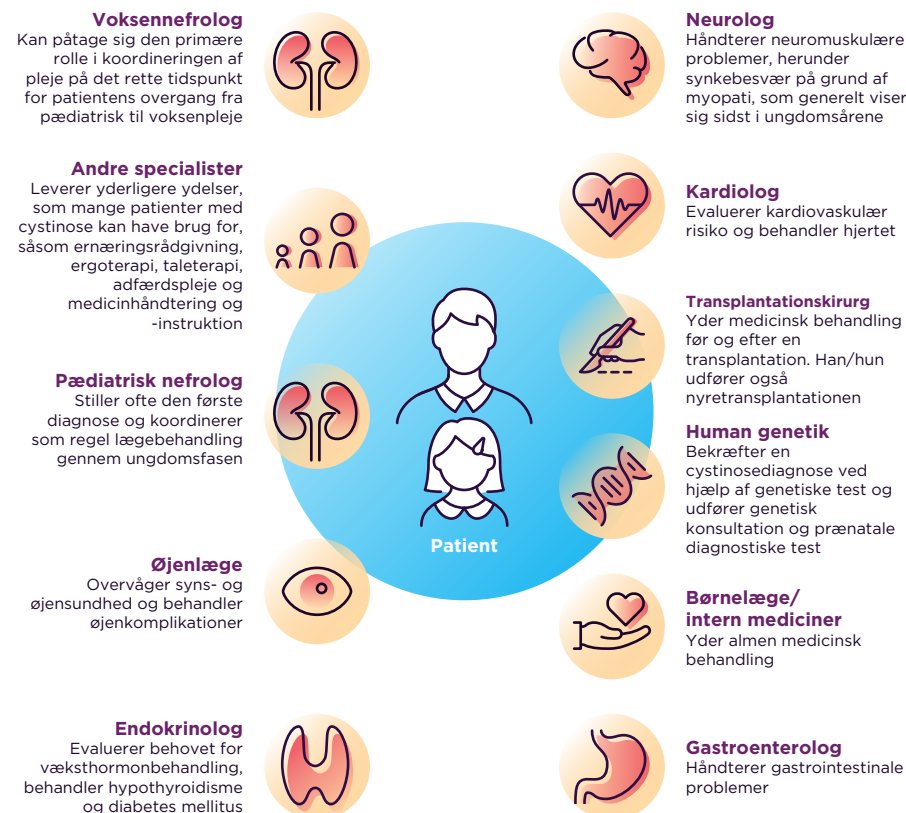
Voksen nefrolog

Kan påtage sig den primære rolle i koordineringen af pleje på det rette tidspunkt for patientens overgang fra pædiatrisk til voksenpleje

Sundhedspersoner, som behandler cystinosepatienten, ændrer sig efterhånden som patienten bliver ældre

Tværfaglig patienthåndtering

Pleje- og behandlingsteam for patienter med cystinose



Cystinose påvirker forskellige organsystemer og kræver samarbejde med en række medicinske specialister for at optimere de kliniske resultater.

Behandlingsmuligheder

På nuværende tidspunkt er det ikke muligt at helbrede sygdommen, og til dato har behandlingen af cystinose i høj grad fokuseret på behandling af de forskellige symptomer, der kan være til stede. I øjeblikket er den eneste målrettede behandling af nefropatisk cystinose enzym erstatningsterapi, et lægemiddel der har vist sig at reducere cystinniveauerne i celler i hele kroppen. Enzym øjendråber anvendes til at opløse cystinkrystaller i øjnene. Behandling af cystinose bør påbegyndes så tidligt i livet som muligt og skal fortsætte hele livet, selv efter en nyretransplantation.

Målet med behandling med enzym erstatningsterapi er at forsinke eller forhindre skader på celler ved hele tiden at holde cystinniveauerne lave.

Når der ikke er nok enzym i kroppen på en person med nefropatisk cystinose, stiger mængden af cystin i cellerne hurtigt til usikre niveauer. Hvis en dosis springes over eller udsættes, kan det medføre risiko for skade på kroppen og få cystinniveauerne til at stige. Det er derfor, det er så vigtigt konstant at holde cystinniveauerne under kontrol ved at tage enzym erstatningsterapi nøjagtigt, som lægen anbefaler.

Det er en alvorlig udfordring for unge og unge voksne, når de bliver voksne efter overgangen fra pædiatrisk til voksenpleje.

Nyretransplantation er en effektiv behandling af nyresvigt hos patienter med cystinose.



Opdag cystinose

Chiesi Pharma AB
Klara Norra kyrkogata 34, 111 22 Stockholm
infonordic@chiesi.com

9871-28.08.2024