

Cystinose

Bakgrunn

Cystinose er en lysosomal avleirings sykdom. Cystin fra proteinnedbrytning i lysosomene transporteres normalt ut fra lysosomene ved hjelp av proteinet cystinosin. Mutasjoner i genet *CTNS* gjør at dette proteinet er defekt ved cystinose. Cystin opphopes og gir vevsskade. Det er tre ulike fenotyper, hvorav den infantile nefropatiske formen er den langt vanligste. Men det finnes også en nefropatisk form som debuterer senere, og en voksen form som kun gir øyesymptomer. Den infantile formen regnes som den vanligste årsaken til arvelig renalt Fanconi syndrom. Pasientene får vanligvis symptomer ved 4-6 måneders alder med polyuri, polydipsi, dehydrering, failure to thrive, oppkast, forstoppelse og vekstretardasjon/rakitt. Pasientene kan få alvorlige elektrolyttforstyrrelser pga. renalt tap. Cystin avleires også i cornea og kan vanligvis sees med spaltelampe etter første leveår. Hypothyreose er også vanlig fra ca. 10 års alder og pasientene har også hypogonadisme. Ofte utvikles diabetes mellitus etter hvert, og noen får hepato- og splenomegali, muskelatrofi og lungesyntomer. Intelligensen er vanligvis normal.

Cystinose arves autosomt recessivt.

Insidensen i Norge er ikke kjent, men i litteraturen angis en insidens på 0,5-1,0/100 000 levende fødte.

Ubehandlet utvikles transplantasjonstrengende nyresvikt ved 10-12 års alder. Cystinose kan behandles med cysteamin. Medikamentet må tas hver 6. time, men det finnes også et slow release preparat som kan tas 2 ganger i døgnet. Cystin i lysosomene kan da fraktes ut som cysteamin-cystein ved hjelp av et annet transportprotein enn cystinosin. Pasientene vil vanligvis utvikle nyresvikt til tross for behandlingen, men alder ved transplantasjon utsettes. Også for andre organsymptomer har behandlingen effekt. Øyesymptomene må behandles med cysteamin-øyedråper. I tillegg til cysteamin, trenger pasientene symptomatisk behandling.

Diagnostikk

Det renale Fanconi syndromet gir en rekke avvik: glukosuri, tubulær proteinuri, hypofosfatemi, metabolsk acidose, hypourikemi og elektrolyttforstyrrelser. Ved metabolsk screening i urin sees hyperaminoaciduri. Pasientene kan også ha lave karnitinkonsentrasjoner i serum pga. renalt tap. Renalt Fanconi syndrom av ukjent årsak må gi mistanke om cystinose.

Diagnosen kan stilles ved måling av cystin i leukocytter. For detaljer, se "Analyserepertoaret". Analysen brukes også til kontroll av pasienter under behandling.

CTNS-genet kan sekvenseres. Se <http://www.genetikportalen.no> for aktuelle laboratorier. Den vanligst mutasjonen i Nord-Europa er angitt å være en stor delesjon på 57 257 basepar.

Cystinose inngår ikke i nyfødtscreeningen.