

Cystinose

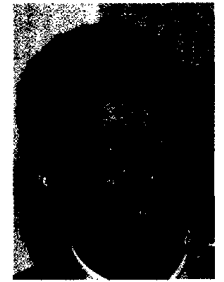
Cystinose – Klinik, Diagnose, Therapie und Verlauf _____ 3
Erik Harms

Cystinose – Genetik, Labordiagnostik, spezielle Aspekte der medikamentösen Therapie _____ 9
Thorsten Marquardt

Interdisziplinäre Cystinose-Sprechstunde Traunstein _____ 13
Katharina Hohenfellner

© Titelbild:
CNRI/SCIENCE PHOTO LIBRARY / Agentur Focus
Cystinose-Selbsthilfe e.V.

Die Cystinose und der Kinderarzt



Am Beispiel der Cystinose, einer seltenen genetischen Erkrankung mit Beginn der Symptomatik meist im frühen Kindesalter, lassen sich einige der typischen Besonderheiten und auch der Dilemmata darstellen, mit denen wir Kinderärzte in Praxis und Klinik bei Patienten mit seltenen Erkrankungen generell konfrontiert sind.

Zwar ist die Ursache der Cystinose bekannt: Biallelische Mutationen im Gen für das Transportprotein Cystinosin auf Chromosom 17 bilden die Basis der Erkrankung. Cystinosin transportiert das aus 2 Molekülen der Aminosäure Cystein bestehende Cystin aus den Lysosomen in das Zytosol. Bei einem genetischen Defekt des Cystinosins akkumuliert Cystin in den Lysosomen fast aller Zellen des Körpers. Wie dann aber diese Speicherung zu den Krankheitssymptomen, allen voran zur Nierenfunktionsstörung führt, ist nach wie vor unklar.

Obwohl die Pathogenese des klinischen Bildes also bisher enigmatisch geblieben ist, steht seit etwa 30 Jahren eine effektive medikamentöse Behandlung zur Verfügung. Die Substanz Cysteamin spaltet in Lysosomen das Cystin wieder in die beiden Moleküle Cystein, die dann über andere Transporter aus den Lysosomen herausgebracht werden. Je früher diese Therapie eingeleitet wird, desto besser ist die Entwicklungsprognose und desto später und seltener treten die ohne Behandlung unabwendbaren Langzeitkomplikationen wie Nierenversagen, Blindheit und Myopathie auf.

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Pädiater im Laufe seiner Berufstätigkeit ein Kind mit Cystinose in seiner Praxis sieht und erkennen kann, ist minimal. Die ersten klinischen Zeichen mit Gedeihstörung, Erbrechen, Wachstumsstillstand sind vieldeutig und ungleich häufiger auf andere, gutartige Ursachen zurückzuführen. Wie soll der Kinderarzt neben den anderen ca. 8000 seltenen Erkrankungen auch noch die Cystinose im Blick haben? Und dennoch dürfen wir vom Anspruch an unsere Arbeit, auch Patienten mit „exotischen“ Diagnosen gerecht zu werden, nicht lassen, da die Früherkennung hier auch unmittelbare therapeutische Konsequenzen hat und eine entscheidende Weichenstellung für das weitere Leben dieses Kindes bedeutet.

In diesem Sonderheft stellen Ihnen international ausgewiesene Cystinose-Experten, die sich um die Versorgung dieser Patienten seit Jahrzehnten große Verdienste erworben haben, alle wesentlichen Facetten der Erkrankung dar. Wenn sich daraus ergeben sollte, dass auch nur bei einem Ihrer zukünftigen Patienten die Cystinose etwas früher erkannt wird, hat die Arbeit an diesem Heft einen Sinn gehabt. Dieses Heft wurde von der *Raptor Pharmaceuticals Germany GmbH* finanziell unterstützt. Die Inhalte der Artikel sind hiervon unbeeinflusst und werden ausschließlich durch die Autoren vertreten.

Prof. Dr. Knut Brockmann, Chefredakteur

Kinderärztliche Praxis

Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

Begründet von Stefan Engel und Erich Nassau,
wiederbegründet von Hubertus von Voss

Sonderheft „Cystinose“

Herausgeber: Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin, Präsident: Dr. med. Christian Fricke, Werner Otto Institut gGmbH, Bodelschwinghstr. 23, 22337 Hamburg, Tel.: 040/50773146

Chefredakteur: Prof. Dr. med. Knut Brockmann, Lehrstuhl für Sozialpädiatrie, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen, Fax: 05 51/39-6552, E-Mail: kbrock@med.uni-goettingen.de

Redaktion und Koordination: Angelika Leidner, Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 41, 55116 Mainz, E-Mail: leidner@kirchheim-verlag.de

Herstellung: Melanie Löw, Tel. 0 61 31/960 70 65

Verlag: Verlag Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 42, 55116 Mainz, Geschäftsführung Kristian Senn, www.kirchheim-verlag.de

Druck: Hofmann Infocom, 90109 Nürnberg

Die mit Verfassernamen gekennzeichneten Beiträge geben in erster Linie die Auffassung der Autoren und nicht in jedem Fall die Meinung von Herausgeber und Redaktion wieder.

Das Sonderheft wurde unterstützt von der **Raptor Pharmaceuticals Germany GmbH**.

© Kirchheim-Verlag Mainz

