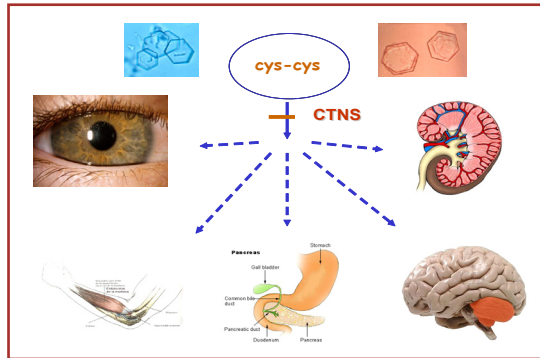


CISTINOSIS

la córnea causando sensibilidad a la luz. Puede presentarse en la edad infantil o juvenil con grave afectación renal (**cistinosis nefropática**), pero también hay formas benignas del adulto, en las que el riñón no está afectado.



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA CISTINOSIS?

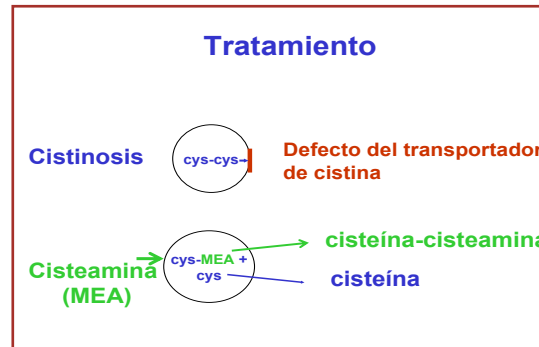
Por medio del análisis bioquímico de la acumulación de **cistina** dentro de los leucocitos. El estudio mutacional del **gen CTNS** confirma el diagnóstico y permite el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA CISTINOSIS?

Hay que instaurar un **tratamiento específico**. Éste se basa simplemente en **evitar la acumulación de cistina** administrando otro compuesto sulfurado, la **cisteamina**.

La cisteamina se une a la cisteína por un puente disulfuro y la va desplazando del lisosoma mediante los transportadores de cisteína y de lisina, respectivamente, evitando así la acumulación de cistina en los principales órganos

CISTINOSIS



afectados, principalmente el riñón. Las gotas de cisteamina aplicadas a los ojos evitan la formación de cristales corneales.

La cistinosis es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoz de la cistinosis con cisteamina mejora el pronóstico y la calidad de vida de los niños afectados.



hospital
sant joan de déu
UNIVERSITAT DE BARCELONA

er **ciberer**
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
Instituto de Salud Carlos III

www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

CISTINOSIS



UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

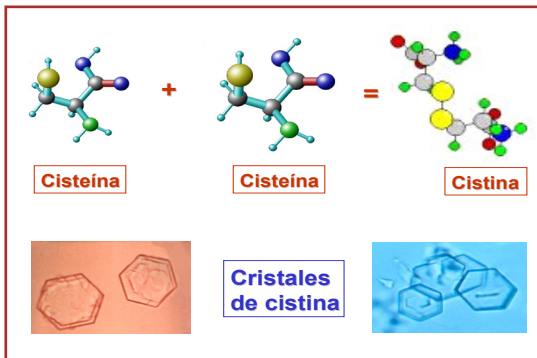
CISTINOSIS

¿QUÉ ES UNA CISTINOSIS?

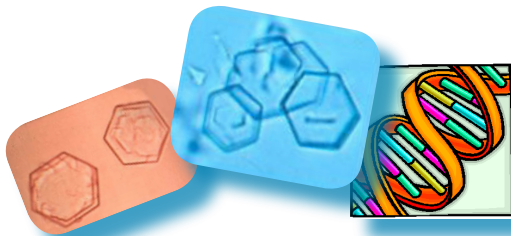
La cistinosis es un **error congénito del metabolismo de la cistina**, debido a un defecto de transporte de este aminoácido que causa su acumulación en forma de cristales dentro del lisosoma celular.

¿QUÉ ES LA CISTINA?

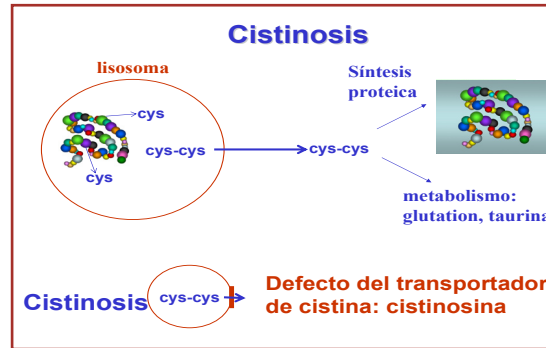
La cistina es un compuesto azufrado, que resulta de la unión de dos cisteínas. La cisteína es un aminoácido proteinógeno, es decir, que



forma parte de las proteínas. Cuando éstas se degradan por acción de las proteasas dentro de un orgánulo celular, el lisosoma, la cisteína se libera y se forma cistina, que debe salir del lisosoma mediante un transportador específico, la cistinosisina (CTNS).



CISTINOSIS



¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

Cuando existe un error en el metabolismo, algún proceso del mismo no se produce con la debida eficacia y pueden acumularse compuestos, que causarán diversas lesiones dependiendo de sus características (insolubilidad, formación de cristales).

¿QUÉ OCURRE EN LA CISTINOSIS?

La cistinosis es un error del metabolismo de la cistina, causado por la deficiencia de cistinosisina, el transportador de cistina a través de la membrana del lisosoma celular. Cuando este transportador no funciona correctamente, la cistina se acumula y como es muy insoluble tiende a formar cristales, que destruyen la célula.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA CISTINOSIS?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alte-

CISTINOSIS

rada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. La **cistinosis** se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el **gen CTNS** que codifica este transportador. Esta deficiencia es de herencia **autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia del transportador. Si ambos padres transmiten la mutación a niño, éste sufrirá una **cistinosis**.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA CISTINOSIS?

El bebé nace sin problemas, pero al comenzar a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan en el lisosoma y liberan todos los aminoácidos, entre ellos la cisteína que se transforma en cistina. Los aminoácidos salen del lisosoma con sus transportadores específicos y se dirigen a la síntesis de nuevas proteínas, otros compuestos importantes o se degradan. La cistina no puede ser transportada debido a la **deficiencia de cistinosisina** y comienza a acumularse dentro del lisosoma celular, **formando cristales** que impiden el buen funcionamiento de la célula.

¿QUÉ CONSECUENCIAS TIENE LA CISTINOSIS?

La cistinosis es una enfermedad multisistémica, es decir, que afecta diversos órganos, en especial el riñón, los ojos, el músculo, el páncreas y el cerebro. La acumulación de cristales de cistina en el riñón causa una tubulopatía (lesión de los túbulos renales) con fallo de medro y raquitismo. Además, los cristales de cistina se acumulan en