

CISTINOSE

O QUE É A CISTINOSE?

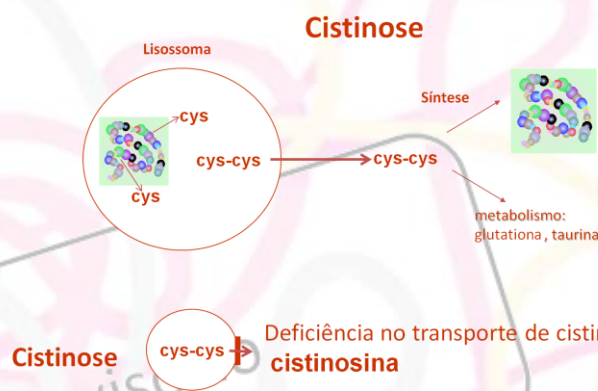
A cistinose é um erro congénito do metabolismo da cistina, devido a um defeito no transporte deste aminoácido que causa a sua acumulação sob a forma de cristais dentro do lisossoma.

O QUE É A CISTINA?

A cistina é um composto sulfurado, que resulta da união de cisteínas. A cisteína é um aminoácido proteínogénico, ou seja, é um dos constituintes das proteínas.



este transportador não funciona correctamente, a cistina acumula-se e como é muito insolúvel tende a formar cristais, que destroem a célula.



POR QUÊ SE PRODUZ A CISTINOSE?

Cada uma das reações do metabolismo que vão dar lugar aos compostos que formam o nosso corpo é determinada geneticamente (codificada). Todos herdamos dos nossos pais a informação correcta ou alterada que determina que se realize cada um destes processos do metabolismo. A cistinose produz-se devido a mutações (alterações estáveis e hereditárias) no gene *CTNS* que codifica este transportador. Esta deficiência tem uma herança autossómica recessiva, ou seja, os pais são portadores de uma mutação no gene, pelo que, não sofrem dos efeitos da deficiência do transportador. Se ambos os pais transmitem uma mutação ao filho, este sofrerá de cistinose.

Quando estas são degradadas por ação de proteases dentro de um organelo celular, o lisossoma, a cisteína é libertada e forma-se cistina, que deve sair do lisossoma através de um transportador específico, a cistinosisina (CTNS).

O QUE SIGNIFICA UM ERRO METABÓLICO?

Quando existe um erro no metabolismo, algum processo do mesmo não ocorre com a devida eficácia e podem acumular-se compostos, que causam diversas lesões dependendo das suas características (insolubilidade, formação de cristais).

O QUE OCORRE NA CISTINOSE?

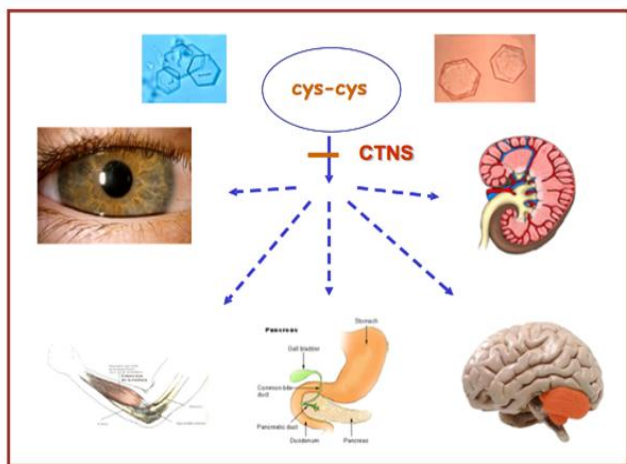
A cistinose é um erro do metabolismo da cistina, causado pela deficiência de cistinosisina, o transportador de cistina através da membrana do lisossoma. Quando

O QUE OCORRE NO CASO DE UMA CRIANÇA QUE NASCE COM UMA CISTINOSE?

O bebé nasce sem problemas, mas ao iniciar a alimentação, as proteínas do leite são degradadas no lisossoma e libertam todos os aminoácidos, entre eles a cisteína que se transforma em cistina. Os aminoácidos saem do lisossoma através dos seus transportadores específicos e são utilizados na síntese de novas proteínas, outros compostos importantes ou degradam-se. A cistina não pode ser transportada devido a deficiência de cistinosisina e começa a acumular-se dentro do lisossoma celular, formando cristais que impedem o bom funcionamento da célula.

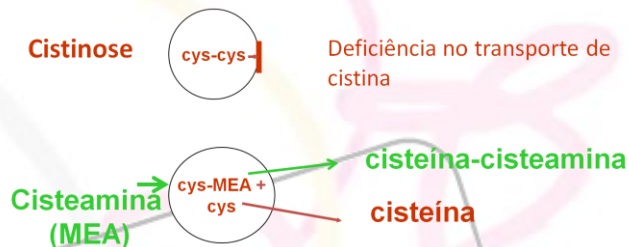
QUE CONSEQUÊNCIAS TEM A CISTINOSE?

A cistinose é uma doença multissistémica, ou seja, afeta diversos órgãos, em especial o rim, os olhos, o músculo, o pâncreas e o cérebro. A acumulação de cristais de cistina no rim causa uma tubulopatia (lesão dos túbulos renais) com atraso de crescimento e raquitismo. Os cristais de cistina acumulam-se também na córnea causando sensibilidade a luz. Pode apresentar-se na infância ou adolescência com envolvimento renal grave (cistinose nefropática), mas também há formas benignas do adulto, em que o rim não é afectado.



melhora o prognóstico e a qualidade de vida das crianças afectadas.

Tratamento



Tradução

Paulo Éden Santos, Elisa Leão Teles. Unidade Doenças Metabólicas Centro Hospitalar S. João, Porto

Coordenação do projeto "A Guia Metabólica em Português"

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)

COMO SE DIAGNOSTICA A CISTINOSE?

Por meio de análise bioquímica da acumulação de cistina dentro dos leucócitos. O estudo de mutações do gene *CTNS* confirma o diagnóstico, permite o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal.

O QUE SE PODE FAZER PARA EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DA CISTINOSE?

Há que estabelecer um tratamento específico. Este baseia-se simplesmente em evitar a acumulação de cistina administrando um outro composto sulfurado, a cisteaminã.

A cisteaminã une-se à cisteína por uma ponte dissulfeto e assim a vai deslocando do lisossoma através dos transportadores de cisteína e de lisina, respectivamente, evitando desta forma a acumulação de cistina nos órgãos afectados, principalmente o rim. As gotas de cisteaminã aplicadas nos olhos evitam a formação de cristais corneanos.

A cistinose é uma doença hereditária que, se não tratada, pode levar a graves consequências. No entanto, o diagnóstico e tratamento precoce com cisteaminã



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanha
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.