

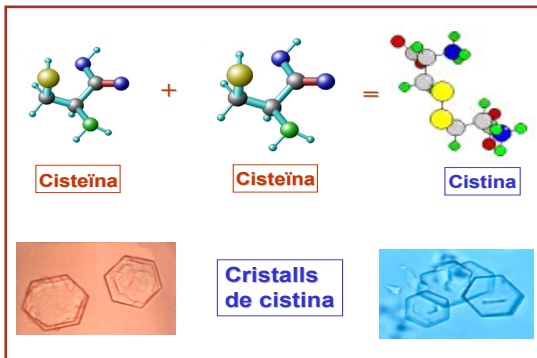
CISTINOSI

QUÈ ÉS UNA CISTINOSI?

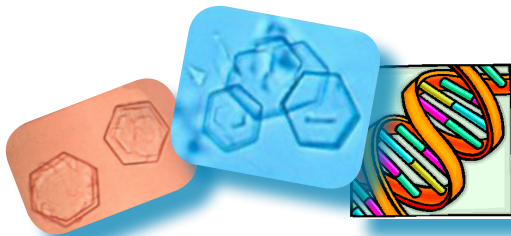
La cistinosi és un error congènit del metabolisme de la cistina, degut a un defecte de transport d'aquest aminoàcid que causa la seva acumulació en forma de cristalls dins del lisosoma cel·lular.

QUÈ ÉS LA CISTINA?

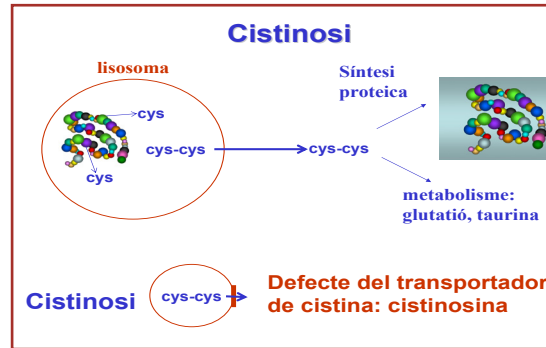
La cistina és un aminoàcid sulfurat, que resulta de la unió de dos cisteïnes. La cisteïna és un aminoàcid proteïnogen, és a dir, que for-



ma part de les proteïnes. Quan aquestes es degraden per l'acció de les proteases dins d'una organel·la cel·lular, el lisosoma, la cisteïna s'allibera i es transforma en cistina, que ha de sortir del lisosoma mitjançant un transportador específic, la cistinosa (CTNS).



CISTINOSI



QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

Quan hi ha un error en el metabolisme, algun procés metabòlic no es realitza prou eficaçment i poden acumular-se compostos, que causaran diverses lesions depenent de les seves característiques (insolubilitat, formació de cristalls).

QUÈ PASSA EN LA CISTINOSI?

- La cistinosi és un error del metabolisme de la cistina, causat per la deficiència de cistinosa, el transportador de cistina a través de la membrana del lisosoma cel·lular. Quan aquest transportador no funciona correctament, la cistina s'acumula i, com que és molt insoluble, tendeix a formar cristalls, que destrueixen la cèl·lula.
- **PER QUÈ DIEM QUE AQUEST ERROR ÉS CONGÈNIT?**
- Cadascun dels processos del metabolisme que intervenen en la formació i funcionament correctes del nostre organisme està determinat genèticament (codificat). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o altera-

CISTINOSI

da que determina que es realitzi cadascun d'aquests processos del metabolisme. La cistinosi es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el *gen CTNS* que codifica la cistinosa. Aquesta deficiència és un trastorn genètic d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en el *gen CTNS*, tot i que no pateixen els efectes de la deficiència del transportador. Si ambdós pares transmeten una mutació al fill, el nen patirà una cistinosi.

QUÈ PASSA EN EL CAS D'UN NEN/A QUE NEIX AMB UNA CISTINOSI?

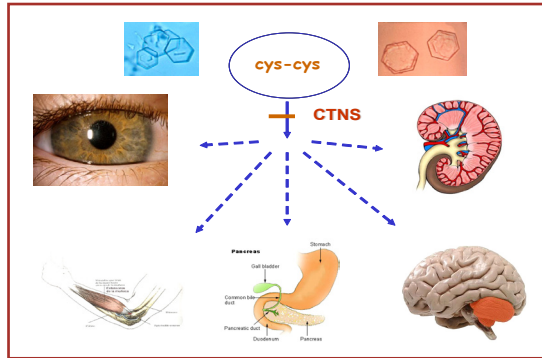
El nen neix sense problemes, però al començar a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden al lisosoma i alliberen tots els aminoàcids, entre ells la cisteïna que es transforma en cistina. Els aminoàcids surten del lisosoma amb els seus transportadors específics i es dirigeixen a la síntesi de noves proteïnes o compostos importants o es degraden. La cistina no pot ser transportada degut a la deficiència de cistinosa i comença a acumular-se dins del lisosoma cel·lular, formant cristalls que impedeixen el bon funcionament de la cèl·lula.

QUINES CONSEQÜÈNCIES TÉ LA CISTINOSI?

La cistinosi és una malaltia multisistèmica, és a dir, que afecta diversos òrgans, en especial el ronyó, els ulls, el múscul, el pàncreas i el cervell. L'acumulació de cristalls de cistina al ronyó causa una tubulopatia, amb retard de creixement i raquitisme. A més a més, els cristalls de cistina s'acumulen a la còrnia causant fotosensibilitat. Pot presentar-se en l'edat infantil o juvenil amb

CISTINOSI

- greu afectació renal (cistinosi nefropàtica), però
- també hi ha formes benignes de l'adult, en les que el ronyó no està afectat.



COM ES DIAGNOSTICA UNA CISTINOSI?

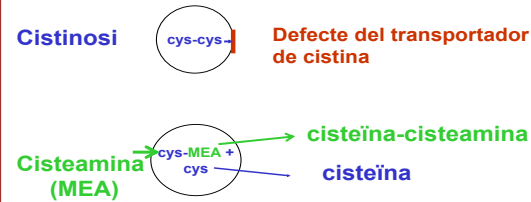
Mitjançant l'anàlisi de cistina intraleucocitària. L'estudi mutacional del *gen CTNS* confirma el diagnòstic i permet el consell genètic i el diagnòstic prenatal.

QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA CISTINOSI?

- Cal instaurar un **tractament específic**. Aquest es basa simplement en evitar l'**acumulació de cistina** administrant un altre compost sulfurat, la **cisteamina**.
- La cisteamina s'uneix a la cisteïna per un pont disulfur i la va desplaçant del lisosoma mitjançant els transportadors de cisteïna i de lisina, respectivament, evitant així l'acumulació de cistina en els principals òrgans afectats, principalment el ronyó. Les gotes de cisteamina aplicades als ulls eviten la formació de cristalls corneals.

CISTINOSI

Tractament



La cistinosi és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic i tractament precoç de la cistinosi amb cisteamina millora el pronòstic i la qualitat de vida dels nens afectats d'aquesta malaltia.



CISTINOSI

