



LA CYSTINOSE

La cystinose est une maladie génétique rare qui provoque l'accumulation d'un acide aminé appelé cystine à l'intérieur des cellules. Il en résulte une formation de cristaux qui peuvent endommager les organes et les tissus du corps. Avec le temps, les reins, la thyroïde, le pancréas, les muscles, les yeux et de nombreuses autres parties de l'organisme peuvent être affectés. Plus la cystine s'accumule dans les cellules, plus la maladie est grave. Il en existe trois formes :

- **La cystinose infantile (précoce)** est de loin la plus courante et la plus grave. Les symptômes commencent à apparaître chez les nourrissons dès l'âge de six à douze mois et peuvent inclure des problèmes d'alimentation, une croissance inférieure à la moyenne, une soif constante et des mictions fréquentes. Les reins finissent par moins absorber les nutriments et les minéraux et, en l'absence d'un traitement adéquat, cette forme de cystinose mène généralement à une insuffisance rénale terminale dès l'âge de 12 ans. D'autres problèmes apparaissent également au cours de l'évolution de la maladie, notamment des difficultés à avaler, un affaiblissement des muscles, une fragilité osseuse et un risque accru de diabète et d'hypothyroïdie. Si la cystinose affecte le cerveau, les enfants peuvent avoir des problèmes de coordination, de mémoire et d'attention.
- In **adolescent (late-onset) cystinosis**, the buildup of cystine in the body's tissues is slower and symptoms develop later. If the disease is left untreated, kidney failure can develop by the late teens or early 20s.
- **Adult cystinosis** is less severe and is associated mainly with a buildup of cystine in the eyes, which causes discomfort and a sensitivity to light. Adult cystinosis does not usually lead to kidney failure.

Quelles sont les causes de la cystinose ?

La cystinose est une maladie héréditaire. Lorsqu'une copie anormale du gène CTNS est transmise par les deux parents, l'enfant sera atteint de cystinose. La forme et la gravité de la maladie dépendront des types de mutations dans le gène CTNS de chaque parent.

Comment la cystinose est-elle diagnostiquée ?

Il existe deux tests qui confirment la présence d'une cystinose. Le premier est une analyse sanguine qui mesure la quantité de cystine dans un type spécifique de globules blancs. Le second est un test génétique qui peut identifier des versions anormales du gène CTNS.

Les médecins effectueront aussi un examen physique pour déceler des signes de la maladie, comme des cristaux de cystine dans les yeux. Des analyses de sang et d'urine peuvent être prescrites pour vérifier le fonctionnement des reins et d'autres organes.

Quels sont les traitements ?

Un traitement par la cystéamine s'attaque directement à la maladie en réduisant la quantité de cystine dans les cellules. Si la cystéamine est prise dès que le diagnostic est confirmé, elle peut retarder l'apparition de l'insuffisance rénale terminale, de l'hypothyroïdie, du diabète et d'autres problèmes causés par la maladie.

Il existe également des traitements qui visent à améliorer les symptômes apparaissant dans les parties du corps affectées par la cystinose. Ces traitements peuvent comprendre :

- des suppléments pour remplacer les pertes d'électrolytes et d'autres nutriments;
- une hormonothérapie de remplacement pour les enfants atteints d'hypothyroïdie;
- un traitement par hormone de croissance;
- de l'insuline et d'autres médicaments pour traiter le diabète;
- des gouttes ophtalmiques pour traiter et prévenir la formation de cristaux sur la cornée;
- une greffe de rein ou de la dialyse pour les enfants atteints d'une insuffisance rénale terminale.

La cystinose est une maladie très grave qui dure toute la vie, mais les personnes atteintes de cystinose vivent aujourd'hui plus longtemps que jamais, une fois arrivées à l'âge adulte, lorsqu'elles sont traitées de manière précoce et systématique.

La Fondation du rein tient à remercier les membres du comité national des programmes et de la politique publique de la Fondation du rein pour leurs contributions et leur expertise professionnelle dans le développement de cette ressource.