

COMPRENDER LA cistinosis nefropática

La cistinosis nefropática o infantil es una de las tres tipologías clínicas existentes de cistinosis. Se trata de una enfermedad hereditaria de baja prevalencia causada por acúmulo del aminoácido cistina en el riñón, lo que provoca un deterioro progresivo de este órgano.^{1,2}

¿CÓMO SE PRODUCE?

1

El origen se encuentra en una mutación en el gen CTNS que causa un defecto en el transporte del aminoácido cistina hacia fuera de las células¹.

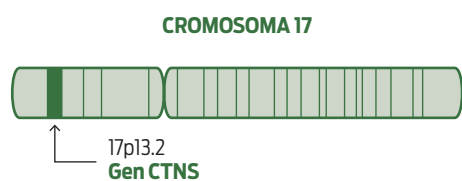
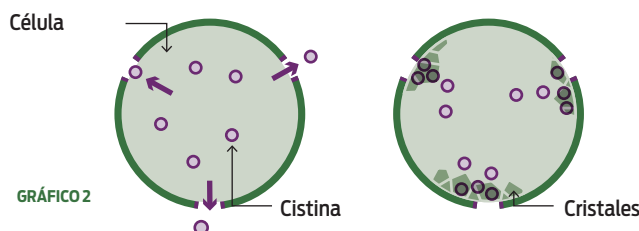


GRÁFICO 1

2

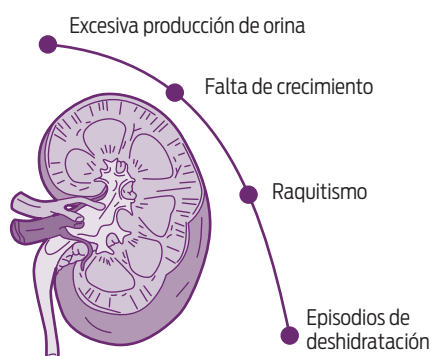
Este acúmulo de cistina tiende a formar cristales que destruyen la célula³.



3

La acumulación de cristales de cistina en el riñón causa una tubulopatía (lesión de los túbulos renales) con retraso en el crecimiento y raquitismo³.

¿CÓMO SABER QUE ESTAMOS ANTE UN POSIBLE CASO?



DIAGNÓSTICO

- **Análisis bioquímico** en busca de niveles elevados de cistina en glóbulos blancos².
- **Análisis molecular** para determinar si existe una mutación en el gen CTNS².
- También se pueden examinar las córneas para la detección de **cristales corneales**⁵.

Las parejas con riesgo de concebir un niño/a con cistinosis nefropática pueden realizar un **diagnóstico prenatal** durante el periodo de gestación⁴.

TRATAMIENTO

- **Sintomático**²⁻⁴: para combatir los efectos dañinos que ocasiona la cistinosis nefropática en el organismo. Se basa fundamentalmente en compensar las consecuencias del mal funcionamiento de los riñones.
- **Específico**: su objetivo es reducir la acumulación de cistina dentro de las células⁴. La cisteamina es el fármaco de elección⁶ debido a su elevada eficacia², aunque tiene como inconveniente que sólo es activa un período muy corto de tiempo, que no supera las 5-6 horas⁴.
- En caso de insuficiencia renal terminal, el paciente acaba requiriendo la realización de **diálisis** y/o un **trasplante renal**².

LA ENFERMEDAD EN CIFRAS

La cistinosis afecta a
1 de cada 160.000-200.000
nacimientos⁴.



En España hay unos
56 pacientes
con cistinosis⁷, según datos de 2015, de los cuales más del 50% han recibido un trasplante renal⁸.



EL MAYOR RETO Un diagnóstico precoz

Sin el tratamiento específico, los enfermos pierden su función renal entre los 6 y los 12 años de edad⁴, con la consiguiente necesidad de diálisis y trasplante². También pueden desarrollar complicaciones en otros órganos debido a la acumulación continuada de cistina en el cuerpo⁴. Entre estas complicaciones pueden estar hipotiroidismo, dificultad para tragar y pérdida de masa muscular, fotofobia y diabetes.⁴



IMPACTO EN LA CALIDAD DE VIDA⁴

Al inicio pueden ser necesarios períodos de estancia hospitalaria para equilibrar correctamente los distintos fármacos. Posteriormente, la vigilancia se asegura con las visitas al médico especialista, primero cada 1 o 2 meses y luego de 3 a 4 veces al año.

Si siguen la terapia prescrita, los niños y niñas pueden llevar prácticamente una vida normal, con los inconvenientes de tomar los medicamentos varias veces al día.

1. Red de Investigación Cistinosis (CRN). Disponible en <https://cystinosis.org/images/family-support/resources/brochures/CRN%20Brochure%20General%20Spanish.pdf>

2. G. Pintos Morell. 'Cistinosis nefropática. Nefrología Suplemento Extraordinario' 2011;2:80-7. Disponible en <http://www.revistanefrologia.com/es-publicacion-suplementoextra-articulo-cistinosis-nefropatica-X2013757511002495>

3. Asociación Cistinosis España (ACE). Disponible en http://www.grupocistinosis.org/cast/info_faq.asp

4. Cistinosis Nefropática. 'Guía para las familias, los pacientes y los profesionales sanitarios'. CYST 05-08-6156 Copyright - Orphan Europe - 2005. Disponible en http://www.grupocistinosis.org/documents/guia_pacientes.pdf

5. Ariceta G, Camacho JA, Fernández-Obispo M et. Grupo T-Cis.bcn. Cistinosis. Lorenzo V, López Gómez JM (Eds) 'Nefrología al Día'. Disponible en <http://dev.nefro.elsevier.es/es-monografias-nefrologia-dia-articulo-cistinosis-134>

6. Documento de consenso 'Cistinosis en pacientes adolescentes y adultos: recomendaciones para la atención integral de la cistinosis'. NEFROLOGIA 2015; 35(3):304-321. G. Ariceta

7. Red de Investigación Cistinosis (CRN). Disponible en https://cystinosis.org/images/family-support/resources/brochures/CRN_BrochureMedical%20Spanish.pdf

8. Kleta R, Gahl WA. 'Pharmacological treatment of nephropathic cystinosis with cysteamine'. Expert Opin Pharmacother 2004;5:2255-62. Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15500372>

GRÁFICO 1. US National Library of Medicine. CTNS gene. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/CTNS#location>

GRÁFICO 2. Cistinosis United. What is cystinosis? <https://www.cystinosisunited.com/what-is-cystinosis>