

CISTINOSE NEFROPÁTICA



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

É uma doença hereditária rara (1:100.000 nascimentos) onde uma substância chamada cistina se acumula no organismo, provocando sérios problemas nos rins – e devido a isso acaba afetando outros órgãos. A cistina também pode acumular nos olhos, sob a forma de cristais, também causando sintomas.

Os pacientes com cistinose costumam urinar excessivamente e também sentir muita sede. A perda de muita água, sais e outras substâncias importantes pela urina, pode causar dificuldades de crescimento em crianças, o aparecimento de diabetes e problemas na glândula tireóide.

Se a doença não é tratada em tempo, os rins vão perdendo a capacidade de funcionar progressivamente, e o paciente geralmente pode precisar de diálise e transplante renal. Nos olhos, acontece fotofobia (a luz incomoda), lacrimejamento e dificuldades de visão – o oftalmologista consegue perceber a presença dos cristais de cistina na córnea (a parte transparente do olho).

Os sintomas podem aparecer mais cedo ou mais tarde, e quanto mais cedo aparecem, mais grave costuma ser a doença. A forma mais precoce apresenta sintomas urinários no primeiro ano de vida, e sem tratamento pode causar insuficiência renal antes dos 10 anos de idade. Nas formas menos graves, os sintomas podem iniciar entre os 2 aos 25 anos de idade, e a doença não costuma progredir tão rápido, mas também leva à insuficiência renal.

O diagnóstico se suspeita quando o exame de urina revela a perda excessiva de sais, água, glicose e outras substâncias (síndrome de Fanconi), indicando que o problema dos rins está localizado nos túbulos renais, onde os rins recuperam substâncias que foram filtradas do sangue mas são úteis e não deveriam ser eliminadas. A confirmação se faz com um exame de sangue específico, para dosar a quantidade de cistina.

O tratamento de suporte inclui a reposição dos fluidos e sais perdidos na urina através de soro intravenoso, e a diálise pode ser necessária. Medicamentos para controlar o diabetes e hormônios de tireóide em comprimidos podem ser também necessários. Estas medidas tratam as complicações, mas não a causas da doença: o acúmulo de cistina.

No tratamento a longo prazo, para evitar o acúmulo da cistina no organismo, existe um medicamento, a cisteamina em cápsulas. A cisteamina ajuda a cistina a sair dos locais onde se acumula, podendo reduzir a velocidade com que ocorrem as lesões nos rins, fazendo com que as complicações demorem muito mais a aparecer. Entretanto, para melhores resultados, é importante iniciar o tratamento o mais cedo possível, idealmente antes dos 5 anos de idade.

Para os sintomas dos olhos, existe um colírio de cisteamina, que remove os cristais de cistina acumulados nos olhos, aliviando os sintomas.

Dúvidas? Fale com AFAG!



0800 777 2802



(19) 99632-6225



contato@afag.org.br



*Siga-nos
nas mídias
sociais!*



Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves (AFAG)