



NEPHROLOGISCHE AMBULANZ  
Center for Rare Kidney Diseases (CeRKiD)  
Zentrum für seltene Nierenerkrankungen  
Campus Charité Mitte

SPEZIALSPRECHSTUNDE FÜR ERWACHSENE  
**Cystinose**

Fachgebiete der Augenheilkunde, Diabetologie, Kardiologie, Orthopädie, Physiotherapie, Logopädie, Neurologie, Psychosomatik und Pädiatrie mitbeteiligt.

Die Behandlung der Cystinose bedarf einer lebenslangen Therapie mit regelmäßiger Kontrolle des Zystingehaltes in Leukozyten, um eine effektive Therapie einstellen zu können.

Unsere Diagnostik umfasst neben den Leukozytenuntersuchungen eine umfassende Labor Diagnostik. Weitere Untersuchungen umfassen die Sonografie des Bauches, der Nieren bzw. der transplantierten Niere, EKG, Echokardiographie, sowie ggf. weitere Untersuchungen je nach Beschwerdebild.

**Med. Klinik mit Schwerpunkt Nephrologie und Internistische Intensivmedizin**

**Klinikdirektor: Prof. Dr. med. Kai-Uwe Eckardt**

**Ärztliche Ansprechpartnerin:**

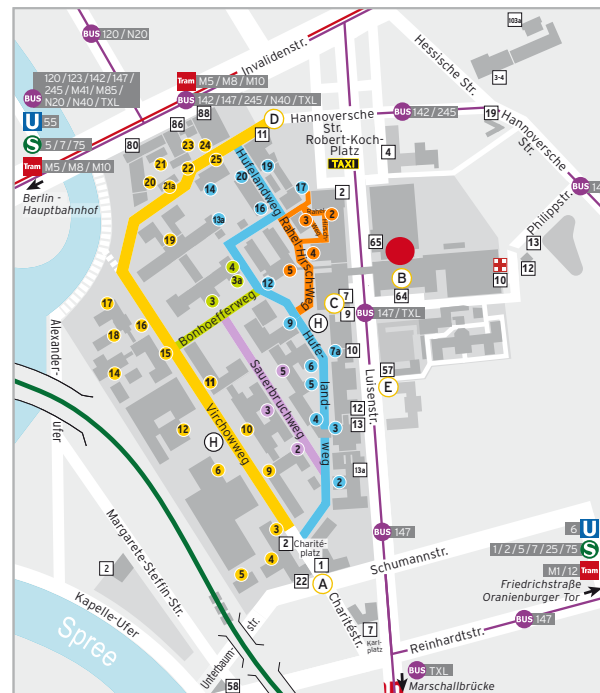
Priv.-Doz. Dr. med. Mira Choi

**Terminvereinbarung: 450553370**

Mo-Fr: 08:00-15:00h

## Nephrologische Ambulanz

Standort: Campus Charité Mitte | Luisenstr. 64



● **Charité Bettenhaus Mitte | Ebene 4**  
U6, S Friedrichstraße | Bus 147, TXL

Design: CV, Zentrale Mediendienstleistungen Charité, Fotos: Wiebke Peitz, UK Charité, CC13-CeRKiD\_Nephro



## Allgemeines zur Cystinose

Bei der Cystinose handelt es sich um eine angeborene Stoffwechselkrankheit. Die Ursache der Erkrankung ist ein Defekt des Transportes der Aminosäure Cystin aus den Lysosomen, die sich in unseren Zellen befinden. Dadurch reichert sich Cystin in verschiedenen Organen des Körpers an, unter anderem in den Nieren, in den Augen, in Bauchspeicheldrüse, Muskeln, Leber, Milz und Gehirn.

### **Es werden drei Formen der Cystinose unterschieden:**

- die infantile (oder nephropathische) Cystinose
- die juvenile Form
- die erwachsene (adulte-benigne) Form

In den häufigsten Fällen liegt eine infantile Form vor. Diese Erkrankung beginnt bereits in den ersten Lebensmonaten und macht sich durch übermäßigen Flüssigkeits- und Elektrolytverlust über die Niere bemerkbar. Es kommt zu Wachstums- und Gedeihstörungen.

Unbehandelt führen die abnormen Zystinablagerungen in den Organen in der Regel zu zahlreichen Störungen der Organfunktionen, unter anderem zu Nierenversagen im Kindesalter, Augenschäden bis zur Erblindung, Zuckerkrankheit, Muskelabbau und Schilddrüsenunterfunktion.

Die juvenile Form manifestiert sich eher im späteren Kindesalter bzw. Jugendalter, die adulte Form macht sich in den meisten Fällen lediglich durch eine Augenbeteiligung bemerkbar.

Kommt es nach Nierenversagen im Verlauf zu einer Nierentransplantation, schreiten die übrigen Organschäden dennoch voran, so dass eine lebenslange Therapie notwendig ist.

## Diagnostik

Die Cystinose-Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Ursächlich sind Mutationen im *CTNS* Gen. Die Diagnose wird anhand eines erhöhten Cystingehaltes in den Leukozyten gesichert. Eine weitere Diagnosesicherung erfolgt über die

molekulargenetische Testung auf Mutationen im *CTNS* Gen, die zu 95% zur Diagnose führt.

## Therapie

Neben der supportiven Therapie mit Flüssigkeits- und Elektrolytsubstitution, Vitamin- und Hormongaben gibt es seit 1997 in Europa zugelassen eine Cystin-entspeichernde Therapie (Cysteamin), so dass die Akkumulation von Cystin innerhalb der Zellen und im Gewebe vermindert wird. Das führt zur Verbesserung der Prognose hinsichtlich der Organschädigung. Cysteamin wird für die Augen in topischer Form als Augentropfen eingesetzt.

## Ziel unserer Spezialsprechstunde für Erwachsene mit Cystinose

Bei der Cystinose handelt es sich um eine Multiorganerkrankung, die einer interdisziplinären Betreuung bedarf. Je nach Organbefall sind die