

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 cistinúria 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 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 dá 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 se 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. Tomada de 6/6h na dose correta, 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.




A AFAG é uma entidade de abrangência nacional que estende seu campo de atuação para além do apoio jurídico, pois combater uma doença e trazer conforto ao paciente e familiares, depende da somatória de inúmeros fatores. Nesse sentido, faz parte da missão desta instituição, ações que visem a promoção do bem-estar dos pacientes com doenças graves, além de informar e orientar todos os segmentos da sociedade envolvidos nesta delicada relação.



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

www.afag.org.br

0800 777 2902

 /afagbrasil

estudandoraras.blogspot.com.br