

# 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)