

## Informatie over Cystinose

### Wat is Cystinose?

Cystinose is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte die voorkomt bij ongeveer 1 tot 2 op de 200.000 personen. De ziekte kenmerkt zich door stapeling van het aminozuur cystine in lysosomen. Lysosomen zijn een onderdeel van de cellen in ons lichaam, ze zorgen voor de afbraak en het hergebruik van veel stoffen. Door de stapeling van cystine werken de lysosomen niet goed, waardoor uiteindelijk schade aan verschillende organen, met name nieren en ogen, ontstaat. Er zijn drie vormen van cystinose die beginnen op een verschillende leeftijd en verschillen in de ernst: 1) een infantiele (nephropathische) cystinose, 2) een juveniele (intermediaire) cystinose en 3) adulte (oculaire) cystinose.

Infantiele cystinose ontstaat meestal op de leeftijd van 6 tot 18 maanden. Kinderen hebben meestal veel dorst, periodes met uitdrogingsverschijnselen, een groeiachterstand en rachitis (Engelse ziekte, botafwijking). De oorzaak is nierschade, waardoor belangrijke voedingsstoffen en mineralen verloren gaan via de urine (ook wel Fanconi syndroom genoemd). Zonder behandeling kan dit uiteindelijk, rond de leeftijd van 6-12 jaar, tot een totaal verlies van de nierfunctie leiden. Daarnaast hebben kinderen vanaf de leeftijd van 1 jaar vaak oogklachten (fotofobie = overgevoeligheid voor licht en traanogen).

Intermediaire cystinose heeft dezelfde verschijnselen als de infantiele vorm, maar begint gemiddeld rond de leeftijd van 8 jaar. Bij de adulte vorm is er meestal geen schade aan de nieren en geen achterstand in de groei. Vaak is er wel fotofobie. De adulte vorm begint op volwassen leeftijd.

### Welke medische adviezen zijn er?

Cystinose kan niet genezen worden. Als de diagnose echter op tijd wordt gesteld, kan de stapeling van cystine in nieren en ogen voorkomen of uitgesteld worden door behandeling met cysteamine. Behandeling met cysteamine kan ook de groei van kinderen vaak herstellen. Verder is de behandeling van het Fanconi syndroom gericht op het aanvullen van de tekorten van mineralen, voedingsstoffen en vocht. Als de diagnose heel laat wordt gesteld en de nieren ernstig beschadigd zijn, is een niertransplantatie mogelijk. De cystinose komt dan niet terug in de nieren. Soms is behandeling met groeihormoon een optie.

### Wat is de oorzaak?

Cystinose wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking in het CTNS-gen.

### Hoe erft Cystinose over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Cystinose erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen cystinose als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Broers en zussen hebben 25% kans om ook cystinose te hebben. Vanwege de behandelingsmogelijkheden is het raadzaam om bij de diagnose van een kind in het gezin, ook de eventuele broers en zussen te testen. Kinderen van personen met cystinose zullen altijd (gezonde) drager zijn van cystinose. Kinderen hebben alleen een verhoogde kans op cystinose, als de partner van iemand met cystinose ook drager is van cystinose. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Prenatale diagnostiek**

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokentest vanaf de 12<sup>de</sup> week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16<sup>e</sup> week. Hierbij worden cellen afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam: ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

### **PGD: Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)**

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

24 februari 2020.