

- AR dědičná
- četnost 1 : 50 000 - 1 : 1 000 000<sup>[2]</sup>
- 3 podtypy podle fenotypu
  - nefropatická cystinóza
  - intermediární cystinóza
  - non-nefropatická resp. okulární cystinóza
- jedná se o defekt lyzozomálního transportu cystinu, který vede k jeho ukládání
- hromaděním je postižen RES (slezina, játra, žlázy a kostní dřeň), depozita lze prokázat i v buňkách **tubulů ledvin (z začátku hlavně proximální)** a spojivek
- klinické projevy jsou patrné pouze v ledvinách, kde dochází k těžkému porušení jejich funkce
- **laboratoř:** projevy poškození ledvin a jejich prox. tubulu – glykosurie, fosfaturie, albuminurie, hyperaminoacidurie, chronická acidóza a uremie dohromady se nazývá proximální tubulární syndrom nebo také **Fanconiho syndrom**.
  - povšechná aminoacidurie je dána postupným poškozením GF (glomerulární filtrace), což brzy vyústí v selhání ledvin
- **klinický obraz:** v druhé polovině prvního roku dochází k **polydypsii, polyurii, dehydrataci, metabolické acidóze, fotofobii a hypofosfatemické rachitidě**
- **terapie:** symptomatická léčba tubulární dysfunkce (dodání elektrolytů a tekutin), většinou jsou nutné vysoké dávky vitaminu D (zvýšení vstřebávání fosfátů ve střevech a snížení vylučování fosfátů močí)<sup>[2]</sup>
  - podáváním cysteaminu, který účinkuje dvojím způsobem
    - vazbou na cystin vytváří cystein, který může být vylučovaný z lyzozomu pomocí cysteintransporteru<sup>[2]</sup>
    - vazbou na cystin se vytváří disulfid cystein-cysteamin, který může být vylučovaný z lyzozomu pomocí lyzintransporteru<sup>[2]</sup>

- **diagnóza:** může být stanovena vyšetřením očí, jelikož se cystinové krystalky ukládají i do oční rohovky a dále se dokazuje biochemicky pomocí stanovení koncentrace cystinu v leukocytech či kultivovaných fibroblastech, který je 50-100 krát zvýšen.

## Cystinurie

- AR dědičná
- četnost 1 : 2000 - 1 : 7000<sup>[2]</sup>
- vrozená porucha transportu **dibázických AMK - cystinu**, lyzinu, ornitinu a argininu v tubulech ledvin a ve střevě
- **klinický obraz:** cystinová nefrolitiáza, která je způsobená špatnou rozpustností cystinu ve vodě a dále jeho krystalizací v kyselém prostředí
- **diagnostika:** zvýšené hladiny cystinu, ornitinu, argininu, lyzinu v moči; sono ledvin a vylučovacího systému<sup>[2]</sup>
- **terapie:** cílem je zabránění vzniku nefrolitiázy a doporučuje se tedy vysoký příjem tekutin (4-5l) spojený i s nočním pitím
  - jen u těžkých případů je možné uvažovat o medikamentózní terapii D-penicilaminem (jelikož má léčba mnoho vedlejších účinků) nebo merkaptopropionylglycinem, které způsobí tvorbu lépe rozpustných bisulfidů s cystinem<sup>[2]</sup>