



# LA CYSTINOSE

SECONDE ÉDITION

*Un livret  
pour les patients  
et leurs familles*

**AIRG**  
France

[www.airg-france.org](http://www.airg-france.org)

Certaines références dans le texte  
concernant la réglementation ou la législation  
sont propres à la France.

Pour les patients ne résidant pas en France,  
des modifications seront apportées  
par leurs médecins traitants.

Vous pouvez commander ce livret  
à l'adresse suivante :

Association AIRG-France  
BP 78  
75261 Paris Cedex 06  
01 53 10 89 98

ou le commander en ligne :  
[www.airg-france.org](http://www.airg-france.org)

Ce livret a été conçu comme une aide destinée aux parents ayant un enfant atteint de cystinose, et à cet enfant lui-même lorsqu'il sera plus grand. Il vise à faciliter leur compréhension des mécanismes à l'origine de la cystinose et des conséquences de la maladie sur les reins et les autres organes. Ces données leur permettront de comprendre la nécessité d'un traitement spécifique sans défaillance la vie durant. Ce livret présente une vue générale des informations actuelles. Les progrès apporteront certainement à l'avenir des modifications aux idées exprimées ici.

L'AIRG-France, qui est à l'origine de ce livret, a comme mission de promouvoir et diffuser l'information sur les maladies génétiques rénales, dont la cystinose. Des informations fiables améliorent le dialogue et la confiance entre les familles, et les médecins et apportent également un espoir raisonné à ces familles.

---

#### Les auteurs

---

PR. CORINNE ANTIGNAC	Unité 574 Inserm. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
DR. CHRISTINE BROISSAND	Service pharmaceutique. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
PR. MICHEL BROYER	Service de Néphrologie pédiatrique. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
DR. BERNADETTE CHADEFaux- VEKEMANS	Laboratoire de Biochimie médicale. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
PR. PIERRE COCHAT	Département de Pédiatrie. Hôpital Edouard Herriot, Lyon
DR. HELENE CROSNIER	Service de Pédiatrie. Centre Hospitalier Intercommunal, St Germain en Laye
DR. PASCAL DUREAU	Service d'Ophthalmologie. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
MELLE. CHRISTELLE FREIS	Service pharmaceutique. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
DR. MICHELINE LEVY	Unité 535 Inserm. Hôpital Paul Brousse, Villejuif
PR. CHANTAL LOIRAT	Service de Néphrologie pédiatrique. Hôpital Robert Debré, Paris
DR. AUDE SERVAIS	Service de Néphrologie. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

COORDONNÉ PAR MICHELINE LEVY

# S O M M A I R E

INTRODUCTION	5
Le rein normal	
Qu'est-ce que la cystinose ?	
QUAND ET COMMENT DEPISTER LA CYSTINOSE ?	13
A quel âge apparaissent les premiers signes ?	
Comment faire le diagnostic ?	
LE DOSAGE BIOCHIMIQUE	17
Les méthodes de dosage	
Quels sont les taux de cystine ?	
Quelles sont les contraintes ?	
L'ATTEINTE RENALE	21
L'atteinte tubulaire	
Les manifestations biologiques	
Les manifestations cliniques	
Comment s'effectue la surveillance ?	
Comment évolue la maladie ?	
L'ATTEINTE OCULAIRE	27
Quels sont les examens à pratiquer ?	
LA CROISSANCE ET LA PUBERTE	31
Le retard de croissance	
La puberté	
LES COMPLICATIONS TARDIVES	35
LE TRAITEMENT ET LA PRISE EN CHARGE	39
Le Cystagon®, le traitement spécifique	
Le traitement symptomatique	
Faut-il modifier le traitement en cas d'insuffisance rénale ?	
La supplémentation en hormones	
Quels sont les accidents susceptibles de survenir ?	

Comment organiser la vie de l'enfant ?	
Le traitement du retard de croissance	
Le traitement de l'atteinte oculaire	
Que faire en cas de difficultés scolaires ?	
Faut-il un soutien psychologique ?	
<b>LA TRANSPLANTATION ET LA DIALYSE</b>	<b>59</b>
La transplantation (ou greffe rénale)	
La dialyse	
<b>LES FORMES TARDIVES</b>	<b>63</b>
<b>LA GENETIQUE</b>	<b>67</b>
Quelques éléments de génétique	
Comment se transmet la cystinose ?	
Le gène de la cystinose, ses mutations et la protéine	
Le diagnostic génétique	
<b>CONSEIL GENETIQUE, DIAGNOSTICS PRENATAL ET PREIMPLANTATOIRE</b>	<b>75</b>
Que faut-il faire avant de débuter une grossesse ?	
Le diagnostic prénatal ?	
Le diagnostic préimplantatoire	
<b>LA RECHERCHE</b>	<b>79</b>
Où en sommes-nous en 2007 ?	
Perspectives thérapeutiques	
<b>ANNEXES</b>	<b>85</b>
Scolarisation et aides sociales	
Transplantation	
Tests génétiques	
<b>LEXIQUE</b>	<b>93</b>
<b>ASSOCIATION AIRG-FRANCE</b>	<b>101</b>