

Qu'est-ce que la cystinose?

Que votre diagnostic de cystinose soit récent ou que vous viviez avec la maladie depuis longtemps, comprendre ce qui se passe dans votre corps peut aider. La cystinose est une maladie génétique rare. Elle est causée par une accumulation de cystine dans le corps. Cette accumulation provoque la formation de cristaux et des dommages au corps.

Comprendre la cystinose

La cystinose est...

RARE

Environ 100 personnes au Canada souffrent de cystinose.



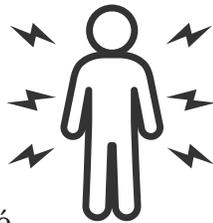
GÉNÉTIQUE

La cystinose est héréditaire, ce qui signifie qu'elle est transmise dans les gènes d'une personne. Certaines personnes peuvent être porteuses de la maladie. Les porteurs n'ont pas la maladie, mais ils peuvent la transmettre à leurs enfants.



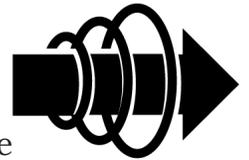
NOCIVE POUR TOUT LE CORPS

Chez les personnes atteintes de cystinose, un acide aminé appelé cystine est piégé à l'intérieur des cellules, ce qui cause des dommages à chaque cellule et organe du corps. La maladie peut être silencieuse et ne produire ni signe, ni symptôme et la personne qui en souffre peut ne pas en ressentir les effets nocifs.



PROGRESSIVE

La cystinose s'aggrave avec le temps et les dommages causés aux cellules sont irréversibles. L'objectif du traitement est de ralentir les dommages corporels en réduisant l'accumulation de cystine dans les cellules.



Les trois types de cystinose

La **cystinose néphropathique** ou la **cystinose infantile classique** est la forme la plus courante de la maladie. Elle est aussi la plus grave. Elle représente environ 95 % des cas de cystinose. Les symptômes de cette maladie, qui accompagnera le patient tout au long de sa vie, apparaissent généralement assez tôt, soit avant le premier anniversaire de l'enfant.

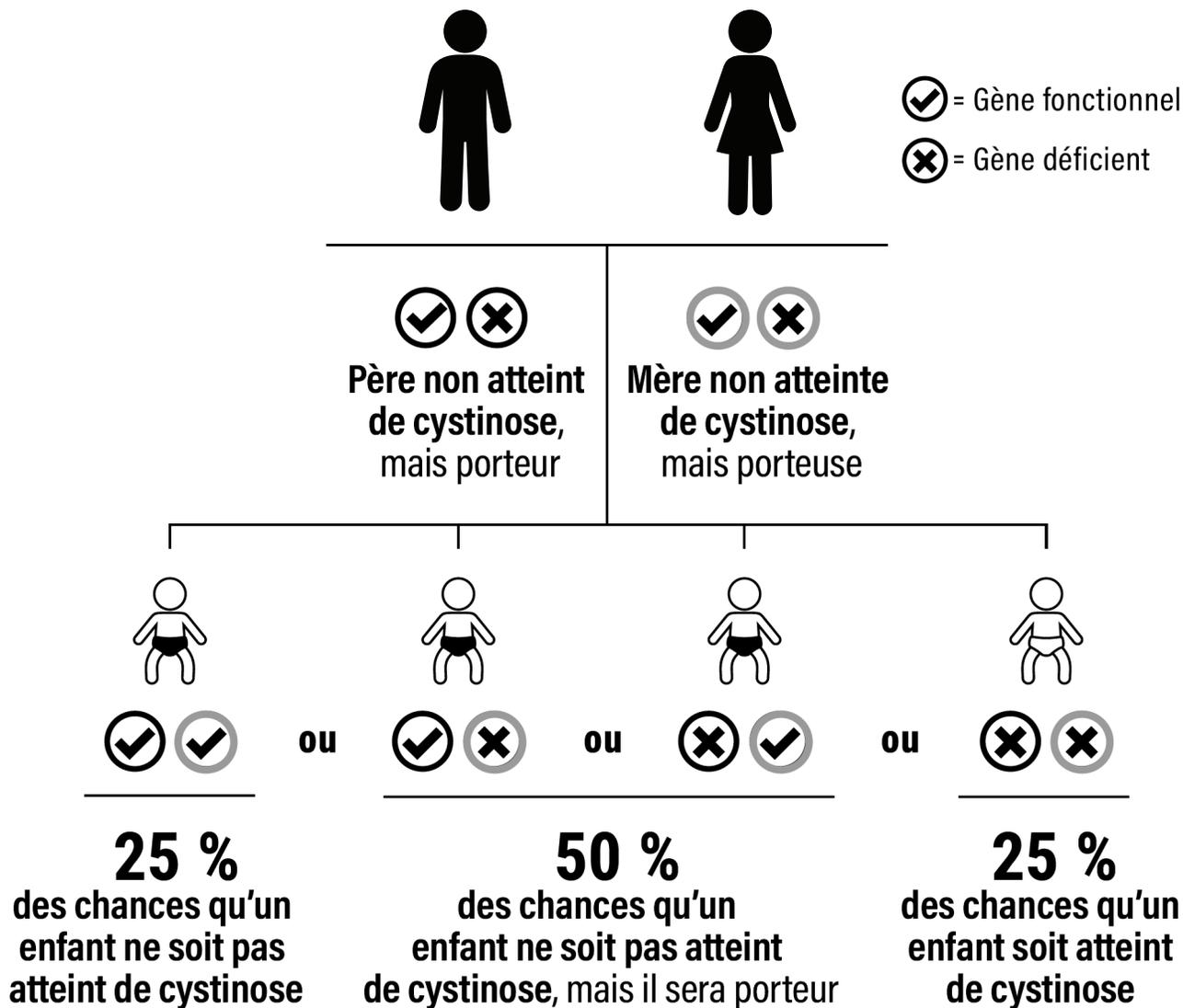
La **cystinose intermédiaire** ou la **cystinose juvénile** est une forme moins grave de la maladie. Elle n'est diagnostiquée qu'à l'adolescence.

La **cystinose oculaire** ou la **cystinose non néphropathique** est la forme la moins grave de la maladie et ne touche que les yeux.

Les causes de la cystinose

La cystinose n'est pas contagieuse. Il s'agit d'une condition génétique dont hérite un enfant à sa naissance. Un enfant développe la cystinose si ses deux parents sont porteurs de la maladie et que le gène déficient est transmis par les deux parents.

Possibilités qu'un couple porteur ait un enfant atteint de cystinose



Un enfant dont les deux parents sont porteurs de la maladie a 25 % de risques de développer une cystinose et 50 % d'en être porteur.

Les effets de la cystinose sur le corps

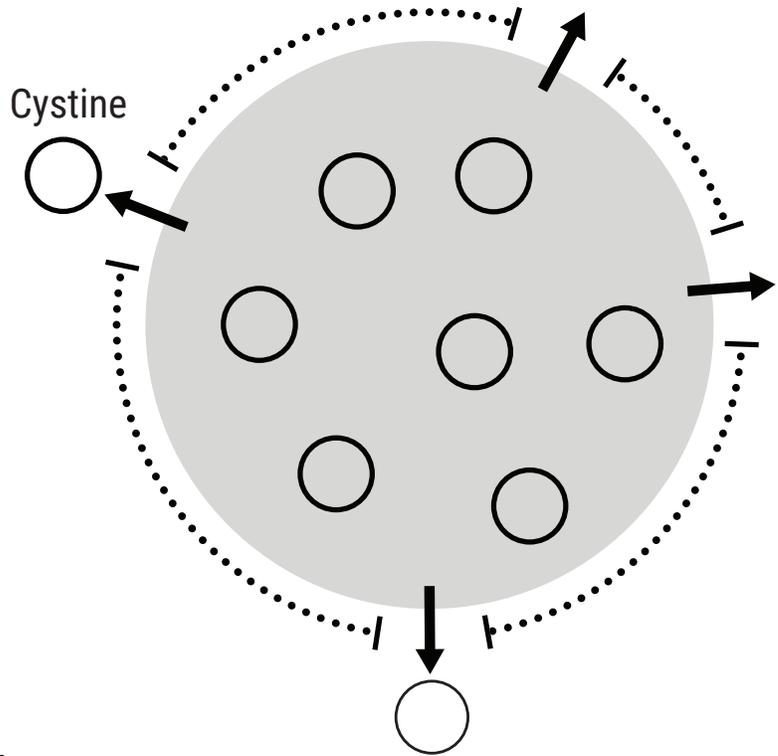
Chez les personnes atteintes de cystinose, la cystine est piégée dans les cellules, ce qui entraîne une augmentation des taux de cystine. Lorsque les taux de cystine augmentent, des cristaux se forment et nuisent à l'organisme.

L'effet de la cystinose sur les cellules

Les cellules du corps humain sont semblables à de petites usines qui ont beaucoup à faire pour assurer une bonne santé. Mais chez les personnes atteintes de cystinose, une partie des cellules appelée « lysosome » ne fonctionne pas correctement.

Lysosome chez une personne sans cystinose

La cystine est évacuée du lysosome et utilisée normalement.



Lysosome chez une personne atteinte de cystinose

La cystine ne peut pas être évacuée, elle s'accumule et forme des cristaux. Ces cristaux entraînent des dommages dans les cellules et les organes partout dans le corps.

