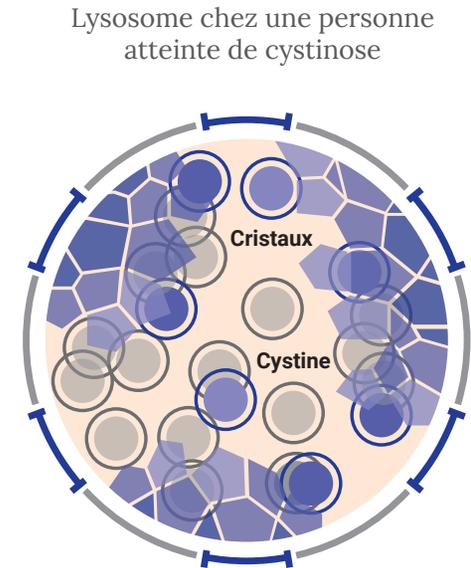
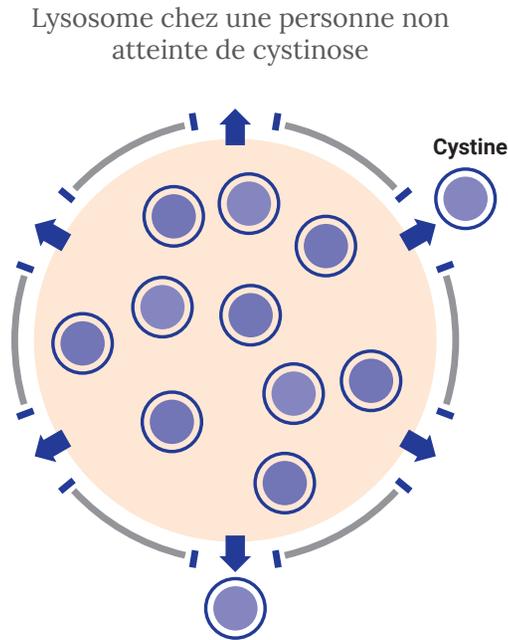


Connaître la cystinose

Qu'est-ce que la Cystinose?

La cystinose néphropathique est un trouble métabolique rare et héréditaire qui touche environ 100 personnes au Canada¹.

Il s'agit d'un trouble du stockage lysosomal (LSD) qui entraîne l'accumulation de la cystine, un acide aminé, à l'intérieur des lysosomes de presque toutes les cellules du corps. L'accumulation de cystine entraîne la formation de cristaux qui entraînent des dommages cellulaires et la mort dans les tissus et les organes de tout le corps².

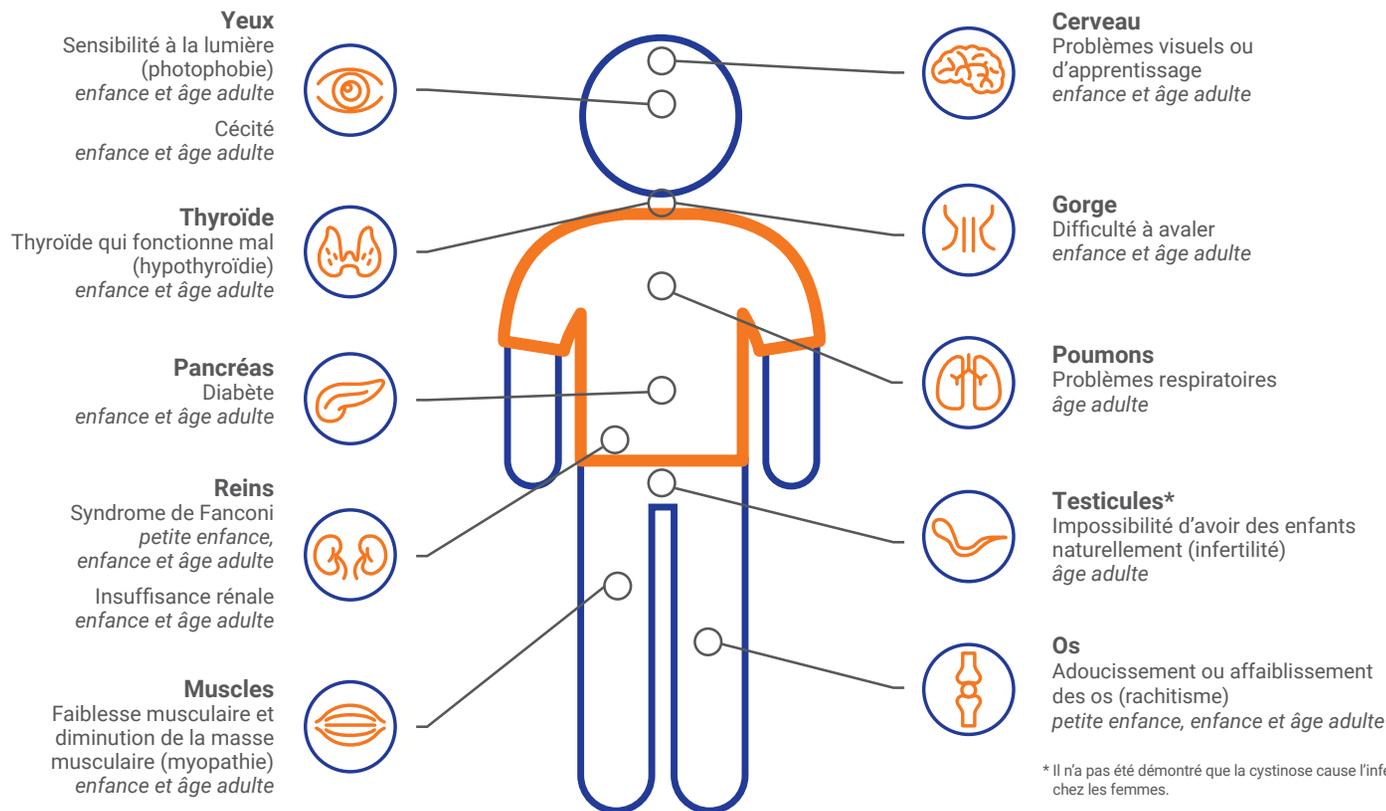


Signes et Symptômes Précoces de la Cystinose

- Les symptômes initiaux sont généralement le résultat d'une accumulation de cystine dans les tubules rénaux, ce qui entraîne le syndrome de Fanconi. S'il n'est pas traité, le syndrome de Fanconi entraînera une insuffisance rénale terminale, nécessitant une greffe de rein avant l'âge de 10 ans².
- Les parents observent principalement les couches mouillées fréquentes (polyurie) et la soif persistante (polydipsie, entraînant une déshydratation) lors de la première description des symptômes de leur enfant².
- Les yeux, qui peuvent devenir photosensibles, et les os, qui peuvent développer un rachitisme, sont également fréquemment touchés au cours des 6 à 8 premiers mois de la vie. Les dommages à la thyroïde entraînent en outre un retard de croissance².

Des Signes de Niveaux Élevés de Cystine Peuvent Être Observés dans Presque Toutes les Cellules du Corps^{2,3}

Les dommages survenant dans le corps sont plus facilement observés dans les reins. Bien qu'une greffe soit souvent nécessaire pour restaurer la fonction, elle peut être retardée jusqu'au début de l'âge adulte avec un schéma thérapeutique précoce et cohérent^{2,3}.



La Cystinose est Progressive, mais Gérable

Avec un traitement approprié, les taux de cystine peuvent être contrôlés et certains dommages aux organes peuvent être évités ou limités^{4,5}.

Soutien aux Patients

Encouragez les patients à en savoir plus sur la cystinose, à découvrir les programmes de défense des droits et à entrer en contact avec d'autres personnes vivant avec la cystinose.



References:

1. Casey B. CANADIANS AFFECTED BY RARE DISEASES AND DISORDERS: IMPROVING ACCESS TO TREATMENT. Report of the Standing Committee on Health. The House Of Commons Canada. 2019;42(1):1-44. 2. Veys KRP, et al. Cystinosis: a new perspective. Acta Clinica Belgica. 2016; 71(3):131-137. 3. Nesterova G, Gahl W. Nephropathic cystinosis: late complications of a multisystemic disease. *Pediatr Nephrol.* 2008;23(6):863-878. 4. Nesterova G, et al. Cystinosis: renal glomerular and renal tubular function in relation to compliance with cystine-depleting therapy. *Pediatr Nephrol.* 2015;30:945-951. 5. Langman CB, et al. Controversies and research agenda in nephropathic cystinosis: conclusions from a "Kidney Disease: Improving Global Outcomes" (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int.* 2016;89(6):1192-1203.

CYSTINOSIS UNITED et le logo HORIZON sont des marques de commerce détenues ou exploitées sous licence par Horizon.
Toutes les autres marques de commerce appartiennent à leurs propriétaires respectifs.
© 2023 Horizon Therapeutics plc DA-UNBR-CA-00054F 03/23

