

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

ЦИСТИНУРИЈА

Cystinuria - МКБ E72.01



Цистинурија е ретко генетско заболување со автозомнорецесивен облик на наследување. Мутации на SLC3A1 и SLC7A9 гени предизвикуваат цистинурија и таа се појавува доколку двајцата родители имаат специфичен дефект во нивниот ген што ја предизвикува болеста. Може да се јави само ако наследи по еден дефектен ген од двата родители.

Преваленцијата на цистинурија има високи етногеографски варијации, кои се движат од 1:2.500 во либиската-еврејска популација до 1:100.000 во Шведска. Средната глобална вредност се проценува на 1:7.000 лица.

Вообичаено се појавува во втората или трета деценија на животот. Кај околу 25% пациенти (со симптоми на болеста), прво појавувањето на калкулусит се манифестира во првите десет години од животот, а кај околу 30-40% од нив првите симптоми се појавуваат во периодот на адолесценција.

Околу 20% до 40% пациенти со цистинурија имаат различни форми на додатни нарушувања:

- хиперкалциурија (19%)



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

- хипоцитратурија (44%)
- хиперрикозурија (22%)

Кај некој што има цистинурија, аминокиселина цистин се акумулира во урина и формира камења наместо да се врати во крвотокот. Овие камења можат да бидат заглавени во бубрезите, мочниот меур и уретерот. Може да биде многу болно додека камењата минуваат низ каналите за мокрење. Понекогаш е неопходно хируршки да се отстранат големите камења.

Симптоми на цистинурија:

- крв во урината
- тешка болка на страна или назад, речиси секогаш од една страна
- гадење и повраќање
- болка во близина на препоните, карлицата или стомакот

Цистинуријата е асимптоматска, што значи дека нема симптоми кога нема камења. Сепак, симптомите се повторуваат секогаш кога камењата се формираат во бубрезите.

Цистинуријата обично се дијагностицира кога некој ќе доживее епизоди на цистински камења. Дијагнозата потоа се изведува со тестирање на камења за да се види дали се направени од цистин. Генетското тестирање ретко се изведува.

Дополнителни дијагностички тестови може да го вклучат следново:

- Едноставен и брз тест за квалитативно докажување на цистин во урина (нитропрусиден тест, или Brand-ова реакција)
- 24-часовна колекција на урина и одредување на концентрацијата на цистин
- Основна imaging студија е ултрасонографија на бубрезите и уринарниот тракт

Во поедини случеави се користат и следните методи (но заради високата радијација се избегнуваат кај децата):

- Интравенозен пиелограм (се работи за рендгенско испитување на бубрезите, мочниот меур и уретерот за да се побара присуство на камења. Овој метод ја користи бојата во крвотокот за да им помогне да ги видат камењата.)



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

- Скенирање на абдоминална компјутеризирана томографија (КТ). Ова е метод на снимање кој користи X-зраци за да создаде слики од структури во стомакот за да бараат камења во бубрезите.
- Анализа на урина (преглед на урината во лабораторија кој вклучува следење на бојата и физичкиот изглед на урината, следење на урината под микроскоп и спроведување на хемиски тестови за откривање на одредени супстанции, како што е цистин).

Компликации на цистинуријата?

Ако не се третира правилно, цистинуријата може да биде исклучително болна и може да доведе до сериозни компликации. Овие компликации вклучуваат:

- оштетување на бубрезите или мочниот меур од камењата
- инфекции на уринарниот тракт
- бубрежни инфекции
- уретрална опструкција,
- блокада на уретерот
- хроничен отказ на бубрежната функција со потреба од дијализа и трансплантација.

Лекови

Конзервативните мерки, како што се зголемувањето на внес на течности и алкализација на урината, во принцип, не се доволни за контрола на цистинските камења. Намалувањето на внесот на сол на помалку од 2 грама дневно покажа дека е корисно во спречувањето на формирање на камен, според една студија во Европскиот весник за урологија.

- Калиум цитрат е основен лек за алкализација на урината. Иако сода бикарбона исто води до алкализација на урината, истата повеќе не се препорачува заради тоа што содржи натриум.
- Д-пенициламин (го намалува на количеството на чистина во урината. растворливоста на цистинот зависи од рН вредноста на урината. Д-пенициламин е релативно токсичен лек кој ги оштетува црниот дроб, бубрезите и коскевата срцевина). Почетната доза е 250 mg/дневно, поделена во 3 до 4 единечни дози, кои може да се зголемат до 2 грама/дневно



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

(со мерење на цистинот во урина). Треба да се земат и пиридоксин (витамин Б6), на 25 до 50 mg/дневно.

- Меркаптопропионилглицинон подобро се поднесува од пенициламин. Дозата варира зависно од вредностите на цистинот во 24 часовна урина. Почетната доза е 200 до 300 mg/дневно, еден час пред или 2 часа по јадењето. Несакани дејства не се ретки: температура, мачнина, повраќање, лупуснен синдром, намалено чувство и разни хематолошки (крвни) нарушувања.

Хирургија

Ако камењата се многу големи и болни, или блокираат еден од бубрезите од бубрезите, можеби ќе треба да бидат хируршки отстранети. За жал бидејќи цистинската кристална решетка е многу силна, екстракорпорална шок-бранова терапија т.н разбивање на камчиња е неефикасно и затоа треба да се превенира настанување на цистински камчиња.

Се претпоставува дека во Република Македонија има над 100 пациенти заболени од Цистинурија. Особено голема преваленца е кај Ромската популација. Затоа кај пациенти од ромска националност кај кои ќе се открие камче треба да се тестира обавезно урина со нитропрусида (Брандова реакција), особено кај пациенти кои се упатуваат на разбивање на камчињата.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



M E D I S

