

سیستینوزیس نفروپاتیگ

راهنمای والدین، بیماران و مراقبان (حرفه‌ای) بهداشت

ترجمه:

دکتر علی احمدزاده

استاد گروه کودکان

بخش نفرولوژی کودکان

مرکز طبی کودکان ابوذری

دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

این کتابچه با کمک ارزشمند پروفیسور Chantal Loirat ، پروفیسور Michel Broyer ،
پروفیسور Turgag Coskun ، آقای Jonthan Terry و بنیاد سیستینوزیس تهیه شده است.

مندرچات

❖ مقدمه

❖ نکات روشن شده‌ای از سیستم‌نوزیس:

سیستم‌نوزیس چیست ؟

سیستین چیست ؟

علل ایجاد سیستم‌نوزیس کدامند ؟

چگونه فرزندم به این بیماری مبتلا شده‌است ؟

چگونه این بیماری اتفاق می‌افتد ؟

علائم آن کدامند ؟

درمان سیستم‌نوزیس چیست ؟

تحمل درمان

مشکلات خاص جوانان مبتلا به این بیماری کدامند ؟

آیا قبل از تولد می‌توان بیماری را تشخیص داد ؟

پیشرفت‌های مورد انتظار در آینده چیست ؟

❖ فهرست لغات و اصطلاحات

❖ آدرس‌های سودمند

مقدمه

اطلاعات موجود در این کتابچه با هدف کمک به مبتلایان به سیستموزیس، خانواده‌های آنان و مراقبین سلامت و به منظور شناخت بیشتر این بیماری و درمان آن تهیه شده‌است. شما سر فرصت می‌توانید آن را مطالعه کرده و پرسش‌های مهمی را مطرح کنید و بخواهید که پزشک متخصص یا اینکه متخصص تغذیه به آن پاسخ دهد.

نکات روشن شده از سیستم نوزیس :

سیستم نوزیس چیست ؟

سیستم نوزیس بیماری متابولیکی است که با تجمع غیرطبیعی آمینواسید سیستمین در اعضا مختلف بدن نظیر کلیه ، چشم ، عضله ، لوزالمعده و مغز مشخص می شود. اما، اعضا مختلف در سنین متفاوتی مبتلا می شوند.

سیستمین چیست ؟

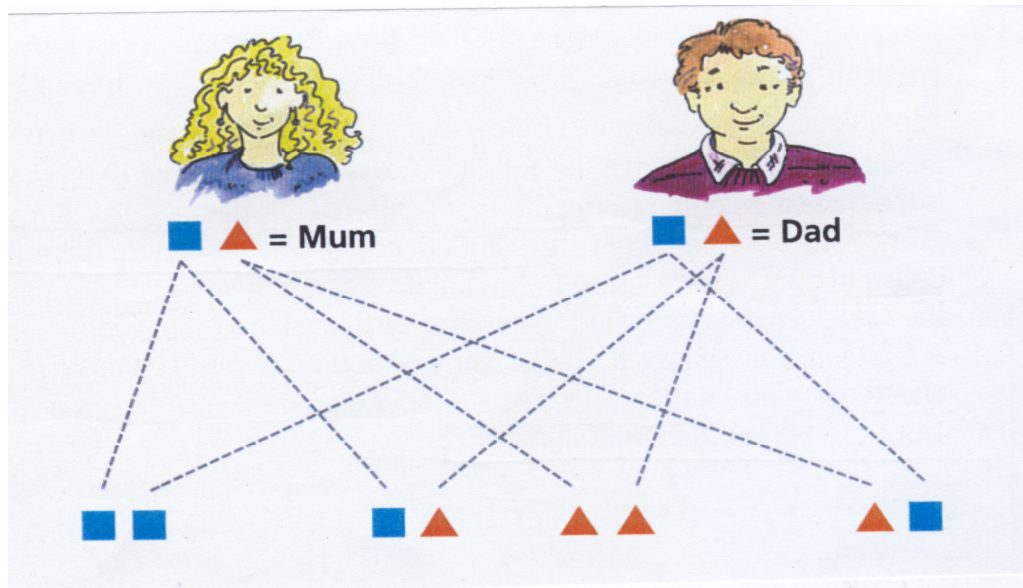
سیستمین یک آمینواسید است. آمینواسیدها مواد ساختمانی اصلی هستند که هرگاه به هم پیوندند به شکل ((پروتئین)) در می آیند که برای حیات فرد ضروری است. این پروتئین به ناچار باید در تشکیلات خاصی که درون سلول های بدن قرار دارند و ((لیزوزوم)) نامیده می شوند متابولیزه یا شکسته شود. آمینو اسیدهای حاصله از شکسته شدن پروتئین می توانند مجدداً مورد استفاده بدن قرار گیرند ولیکن برای این کار باید به خارج از لیزوزوم انتقال یابند.

علل ایجاد سیستم نوزیس چیست ؟

این بیماری زمانی بوجود می آید که سیستم انتقال سیستمین از لیزوزومها مختل باشد و لذا سیستم اجازه تجمع در درون لیزوزوم را پیدا نماید. تجمع سیستمین سبب بوجود آمدن کریستال هایی می شود که مانع عملکرد طبیعی سلول می شود. محتوای سیستمین در سلول های چنین بیمارانی حدود ۵۰ تا ۱۰۰ برابر افراد عادی است.

چگونه فرزندانم به این بیماری مبتلا شده است ؟

سیستم نوزیس یک بیماری ارثی مغلوب است. این بیماری عفونی نبوده و مسری هم نیست. ولی، اصولاً بیماری های ژنتیک قابل انتقال اند. امروزه وضعیتی که در فرزند شما اتفاق افتاده بخوبی قابل توصیف است. هرگاه زن مسبب یک بیماری از پدر و مادر هر دو به ارث برسد بیماری اتوزومی مغلوب نامیده می شود. هر فرد بیش از ۳۰/۰۰۰ ژن دارد که تخمین می زنند در هفت ژن آن، نقصی وجود داشته باشد. اگر بر حسب تصادف شما و همسران هر دو حامل نقص ارثی مشابهی (بعنوان مثال سیستم نوزیس) باشید، در هر حاملگی به نسبت یک به چهار، فرزند شما شانس ابتلاء به سیستم نوزیس دارد. احتمال ابتلاء دختران و پسران مشابه است. شیوع این بیماری خیلی کم و یک در ۱۶۰/۰۰۰ تا یک در ۲۰۰/۰۰۰ تولد زنده است.



در این دیاگرام مادر و پدر هر دو نقص ارثی مشابهی را حمل می کنند (مثلت). هر بار که مادر حامله می شود به نسبت یک به چهار شانس انتقال بیماری از پدر و مادر به کودک یعنی ابتلا به سیستموزیس وجود دارد.

 	کودک غیر مبتلا و غیر ناقل
 	کودک غیرمبتلا ، ناقل نقص ارثی
 	کودک مبتلا
 	کودک غیرمبتلا، ناقل نقص ارثی

هنگامی که نطفه ای بسته می شود هیچ وسیله ای نیست که پیشگویی نماید کدام اسپرم و کدام تخمک با هم ملاقات کرده و نطفه را بوجود می آورند. در حاملگی یک تخمک از مادر و یک اسپرم از پدر توأمآً جنین را تشکیل می دهند.

در درون هسته ی سلول تخمک و یا اسپرم اطلاعات به صورت DNA بر روی رشته های موسوم به ((کروموزوم)) ذخیره می شود. همین اطلاعات است که رنگ چشم ها ، موی سر و غیره ی کودک را تعیین کرده و یا ناقل نقیصه ی ارثی و هر نوع اطلاعات مربوط به آن است.

علائم بیماری سیستموزیس کدامند؟

سیستمینوزیس سه شکل بالینی دارد:

- سیستمینوزیس شیرخوارگی (نفروپاتیک)
- سیستمینوزیس نوجوانی (دیپرس)

- سیستم‌نوزیس بالغان (خوش خیم)

نوع بالغان به کلیه آسیب نمی‌رساند و تنها چشم را مبتلا می‌کند. سیستم‌نوزیس شیرخوارگی و دیررس در سنین متفاوتی نخستین علائم خود را نشان می‌دهند و شدت و سیر آن نیز متفاوت است. سیستم‌نوزیس شیرخوارگی معمولاً در ۶ تا ۱۸ ماهگی، با پرنوشتی، پر ادراری، تأخیر رشد، نرمی استخوان و حملات کم آبی تظاهر می‌کند. این علائم در حقیقت ناشی از یک مشکل کلیوی است که به آن توبولوپاتی یا سندروم فانکونی گفته می‌شود. در این بیماری مواد مغذی و املاح به مقدار زیاد از طریق ادرار از دست می‌رود. در چشم مبتلایان به سیستم‌نوزیس (بعد از سن یکسالگی) کریستال‌هائی انباشته می‌شود که سبب ترس از نور (فتوفوبی) در بیمار می‌شود. علاوه بر این، در گلبول‌های سفید خون این بیماران بدون اینکه اثرات سوئی داشته‌باشد مقادیر زیادی سیستمین جمع می‌شود که به کمک آن تشخیص بیماری نهایی می‌شود. در صورت عدم درمان به مرور مبتلایان به این بیماری، عملکرد طبیعی کلیه‌شان از دست رفته و معمولاً حوالی ۶ تا ۱۲ سالگی به نارسائی پایانی کلیه مبتلا می‌شوند. چنانچه مبتلایان به سیستم‌نوزیس، پیوند کلیه دریافت کرده و به سن بزرگسالی برسند، کلیه‌ی جدید گرفتار این بیماری نمی‌شود. ولی، بهر حال چنانچه درمان با سیستم‌آمین (که در قسمت درمان اختصاصی خواهد آمد) در آنان ادامه نیابد، آنها ممکنست گرفتار عوارض تجمع سیستمین در سایر اعضا بدن شوند. این عوارض ممکنست به صورت ذوب عضلات، اشکال در بلع، دیابت و یا کم‌کاری غده تیروئید باشد. ولی، بهر حال همه‌ی بیماران تمامی این عوارض را پیدا نمی‌کنند.

درمان سیستم‌نوزیس چیست؟

غالباً برای شروع درمان و تجویز صحیح داروها باید بیمار بستری شده و مدتی در بیمارستان اقامت داشته باشد. بعد از آن به ندرت بستری ضرورت می‌یابد. مراقبت و پیگیری بصورت سرپائی ابتدائاً هر ۱ تا ۲ ماه و سپس هر ۳ تا ۴ ماه خواهد بود. در هر حال، این کودکان را باید به سوی یک زندگی عادی سوق داد، ولی باید تأکید کرد که داروهای خود را مصرف کنند.

درمان علامتی:

کلیه‌ی کودکان مبتلا به سیستم‌نوزیس قادر به تغلیظ ادرار خود نبوده و مقادیر زیادی سدیم، پتاسیم، فسفر، بی‌کربنات و مواد شبه کاربنیتین دفع می‌کنند. درمان علامتی این بیماران در حقیقت جبران و جایگزینی اتلاف این مواد از طریق ادرار است. البته تمام بیماران شبیه هم نیستند، از این رو، ممکنست بیماری برخی علائم را نداشته باشد. به همین جهت، طبیب درمان علامتی را مطابق با شرایط بیمار تنظیم می‌کند.

- این کودکان باید مقادیر زیادی آب بخورند، زیرا روزانه ۳-۲ لیتر آب از طریق ادرار از دست می‌دهند و به همین جهت است که آنها شب و روز تشنه هستند. تا زمانی که سن بیمار خیلی پائین است و نمی‌تواند آب بخورند باید در روز هر یک ساعت و در شب هر ۲ تا ۳ ساعت به او آب داد. ولی وقتی به سن ۸ تا ۱۰ ماه رسید، او خود قادر است حتی در شب به قدر کافی آب بخورد. بهر حال باید اطمینان حاصل نمود که همیشه یک شیشه آب در اختیار بیمار باشد و در مدرسه هم یک فلاسک داشته‌باشد که مرتب پر شود. باید کودک را آزاد گذاشت تا هر مقدار دوست دارد، آب بخورد.

- دفع ادراری الکترولیت‌ها (سدیم، پتاسیم، بی‌کربنات و فسفر) نیز باید جبران شود. به همین جهت، چون سدیم از ادرار آنان دفع می‌شود غذای آنها باید پر نمک باشد. غالباً ضرورت دارد که نمک تکمیلی به شکل کلرور سدیم هم مصرف کنند. این کودکان بی‌کربنات و پتاسیم نیز از ادرار خود دفع می‌کنند که می‌توان با تجویز بی‌کربنات سدیم و بی‌کربنات پتاسیم (یا سیترات سدیم و پتاسیم به نام پلی‌سیترا) آن را جبران کرد. چنانچه، دفع بی‌کربنات بیمار ناچیز ولی دفع سدیم و پتاسیم او زیاد باشد در آن صورت باید به طور تکمیلی کلرور سدیم و کلرور پتاسیم تجویز شود. در کودکان زیر ۴ تا ۵ سال کپسول‌ها را باید باز کرده و با آب یا نوشیدنی دیگر مخلوط شود. کودکان بزرگتر می‌توانند کپسول بخورند و مکمل‌ها را می‌توان در سه تا چهار بار در روز تقسیم کرد. اما اکثریت این کودکان دست‌کم به ۱۰ تا ۱۵ کپسول و بعضاً بیشتر نیازمندند. هنگامی که بیمار گرفتار نارسائی کلیه می‌شود، دفع ادراری الکترولیت‌ها کاهش می‌یابد، به همین جهت طبیب معالج دوز مکمل‌ها را تعدیل می‌کند.
- کودک باید به درستی غذا بخورد. کودک مبتلا به سیستینوزیس (به ویژه در خردسالی) غالباً کم‌اشتها است. علاوه بر این برخی دائم استفراغ می‌کنند. این در حالی است که او برای تأمین رشد خود نیازمند کالری تکمیلی است. این به خوبی نشان می‌دهد که چرا بعضی مواقع (به ویژه در یکی دو سال اول) ضرورت می‌یابد که از طریق لوله نازوگاستریک یا گاستروستومی به آنان غذا و یا داروها داد. البته، در اکثریت موارد مدت استفاده‌ی آن کوتاه است.
- ایندومتاسین یک داروی ضدالتهابی است که برای درمان آرتريت روماتوئید و کمردرد به کار می‌رود، اما می‌توان در این بیماری نیز به منظور کاهش دفع آب و الکترولیت از آن استفاده کرد. در کودک مبتلا به سیستینوزیس این دارو حجم ادرار را کم کرده و از این طریق، از مصرف آب مورد نیاز حدود ۳۰٪ و بعضاً ۵۰٪ می‌کاهد. در بعضی از بیماران این واقعه با بهبود اشتهای آنان همراه است، به گونه‌ای که تغذیه از راه لوله معدی دیگر ضرورتی ندارد. همچنین این کودک در طول شب دیگر نیاز ندارد که برای آب‌خوردن و ادرار کردن از خواب بیدار شود. ایندومتاسین معمولاً برای چندین سال تجویز می‌شود. این دارو عوارض جانبی چندی نیز دارد که عمدتاً گوارشی است.
- نرمی استخوان در این بیماران باید پیشگیری یا درمان شود. دوز مناسبی از مشتقات ویتامین D را باید به طور سیستمیک (خوراکی یا تزریقی) تجویز کرد. در حقیقت مسبب نرمی استخوان دفع ادراری فسفر است. به همین جهت، بیمار ممکنست نیازمند تجویز فسفر تکمیلی (به صورت محلول ژولی یا قرص فسفات) باشد.
- کارنیتین از راه ادرار دفع می‌شود و سطح سرمی آن پائین است. کارنیتین اجازه می‌دهد تا چربی در عضله مصرف شده و انرژی تولید شود. کارنیتین را می‌توان به صورت یک بار در صبح و یک نوبت در شب تجویز کرد.
- برخی موارد تجویز تکمیلی هورمون‌ها نیز ضرورت پیدا می‌کند. بعضاً غده تیروئید نمی‌تواند به قدر کافی هورمون تولید کند. از این رو، این هورمون به صورت تیروکسین (قطره یا قرص) تجویز می‌شود. چنانچه دیابت عارض شود، ممکنست تجویز انسولین نیز ضرورت یابد. این وضعیت در ماه‌های اول بعد از یک پیوند ممکنست اتفاق بیفتد که بعضاً موقتی است، در این زمان لوزه‌المعده قادر نیست به قدر کافی انسولین تولید کند. در کودکانی که با سیستمه‌آمین درمان

می‌شوند این درمان‌ها به ندرت ضرورت دارد. زیرا این دارو غده تیروئید و پانکراس را از آسیب مصون می‌دارد. برخی از نوجوانان پسر که بلوغ شان تأخیر دارد ممکنست نیازمند دریافت تستوسترون باشند. همچنین چنانچه علی‌رغم بهبود تعادل آب و الکترولیت، رشد بیمار ناکافی باشد تجویز هورمون رشد نیز بجا باشد. هورمون رشد را باید بصورت تزریق زیرجلدی روزانه (۷ روز هفته) یا ۶ بار در هفته تجویز کرد.

درمان اختصاصی:

- هدف از درمان اختصاصی سیستمینوزیس کاهش تجمع سیستمین در درون سلول‌ها است. این هدف با تجویز سیستمه‌آمین قابل دستیابی است زیرا ثابت شده است که در به تأخیر انداختن و یا پیشگیری از نارسائی کلیه مؤثر است. همچنین سیستمه‌آمین باعث بهبود رشد این کودکان می‌شود. پزشک معالج شما را برای چنین درمانی هدایت می‌کند.
- ویژگی سیستمه‌آمین این است که زمان تأثیر آن خیلی کوتاه است، به طوری که این زمان از ۵ تا ۶ ساعت بیش تر نیست، از این رو، باید دارو را روزی چهار بار تجویز کرد و باید به بیمار تأکید کرد که هر ۶ ساعت کپسول را مصرف کند. همچنین این دارو تنها زمانی مؤثر است که دائم روزی بعد از روز دیگر به طور نامحدود (به منظور کنترل بیماری) بکار برده شود. البته بسیار مهم است که با اندازه‌گیری میزان سیستمین گلبول‌های سفید در فواصلی معین، میزان تأثیر دارو را سنجید و دوز آن را تعدیل و تحمل بیمار را ارزیابی کرد. متأسفانه ممکنست سیستمه‌آمین عوارضی جانبی داشته باشد. علائم گوارشی مانند تهوع، استفراغ، درد شکم و غیره به وفور دیده می‌شود، ولی به امپرازول پاسخ می‌دهند. تنفس (بد بو) نیز به ویژه در نوجوانان یک مسئله است، اما به طرق مختلف می‌توان آن از شدت آن کاست (این بوی بد ناشی از فرآورده‌ای است که از متابولیسم سیستمه‌آمین تولید می‌شود).
- ثابت شده است که پیوند کلیه در مبتلایان به سیستمینوزیس بسیار سودمند است ولیکن باید توجه داشت که تجویز سیستمه‌آمین به منظور پیشگیری از عوارض دیررس بیماری باید ادامه یابد.
- در کودکان و بزرگسالانی که پیوند کلیه نیز شده‌اند، قطره چشمی سیستمه‌آمین به منظور برداشتن کریستالهای سیستمین در قرنیه باید همچنان استفاده شود. قطره چشمی سیستمه‌آمین باید مرتباً و روزی بعد از روز دیگر (بطور نامحدود) مصرف شود. قطره چشمی سیستمه‌آمین هنوز اجازه ورود به بازار را نگرفته‌است. پزشک معالج قادر به هدایت شما برای تجویز آن و چگونگی تهیه آن محصول می‌باشد.

تحمل درمان

اجابت دستورات درمانی برای این کودکان دشوار است. چون آنها مجبورند مقدار زیادی دارو بخورند که از جمله آنان مصرف ۶ ساعته سیستمه‌آمین است. می‌دانیم که با درمان صحیح کودک، شرایط او بهبود یافته و نارسائی کلیه به تأخیر می‌افتاد. در صورتی که درمان ناکافی او سبب بروز عوارض بیماری در کودکی و یا نهایتاً در بزرگسالی می‌شود. همچنین، چنانچه کودک پیوند کلیه دریافت داشته باشد، باید

داروهائی که برای پیشگیری از رد پیوند تجویز می‌شوند را مصرف کرده و سیستمه‌آمین را نیز برای حفظ سایر اعضا همچنان ادامه دهد.

کودک و نوجوان مبتلا به این بیماری بعضاً دچار این وسوسه می‌شود که آیا سیستمه‌آمین را ادامه دهد یا نه؟

بیان ((تحمل خوب)) مویده آن است که درمان طبی بکار گرفته می‌شود، مقدار داروهای تجویز شده صحیح بوده و منظم مصرف می‌شوند، همچنین رژیم غذایی رعایت شده و به پزشک معالج نیز مراجعه می‌کند.

بیان ((تحمل بد)) مویده آنست که دستورات داروئی بکار گرفته نمی‌شود و درمان بی‌نظم است. البته کودکان مبتلا به سیستمینوزیس نظیر تمام مبتلایان به بیماری‌های مزمن ممکنست هر چند وقت، مدتی کوتاه تحمل شان کم شود. این وضعیت در کودکان خردسال خیلی کم دیده می‌شود، چون به طرز شگفت‌آوری راحت تمام داروهاشان را می‌خورند. مشکلات تحمل درمان در نوجوانان شایع‌تر است.

چگونه می‌توان از بوجود آمدن مشکل تحمل درمان پیشگیری کرد و به چه نحوه می‌توان پس از یک دوره بی‌نظمی در مصرف داروها، دوباره رژیم را برقرار کرد؟

- باید هنگامی که بیمار هنوز خردسال است اطلاعات لازم به خانواده آنان داده شود: اطلاعات در خصوص بیماری و پیامدهای آن، نقش هر دارو و عوارض بیماری هنگامی که آن دارو مصرف نشود. والدین باید مطمئن شوند که کودک تمام داروهایش را می‌خورد. این کار با تشویق، حوصله و صرف وقت میسر می‌شود. برای مصرف دارو کودک خردسال باید صلابت والدین خود را احساس کند. ولی، بعضاً خود والدین نیز دچار وسوسه می‌شوند که داروهای کودک شان را کمتر کنند، اما نباید چنین کاری صورت بگیرد.

- باید هر چه بیشتر تلاش کرد تا اطلاعات بیشتری فراهم شود، به ویژه این که در چند سال گذشته اطلاعات زیادی درباره سیستمینوزیس به دست آمده و بیشتر نیز خواهد شد. امروزه به خوبی روشن شده است که درمان صحیح، عوارض بیماری را به تأخیر می‌اندازد. کما اینکه عوارضی (نظیر گرفتاری غده تیروئید، لوزه‌المعده و کبد) که بیست سال پیش دیده می‌شد به برکت مصرف سیستمه‌آمین دیگر مشاهده نمی‌شود. همچنین تصور می‌شود عوارض دیررس عضلانی و عصبی نیز با درمان به تأخیر بیفتد.

- نکاتی دیگری هم وجود دارد که در درجه دوم اهمیت است، ولی ممکنست برای بیمار و خانواده‌اش ضروری بوده و اهمیت حیاتی داشته‌باشد. حقیقتاً، خوردن مرتب مقدار زیادی داروی متفاوت آن هم صبح، ظهر و شب چندان کار آسانی نیست. موارد زیر ممکنست تحمل بیمار را بهتر کند:

- بهتر است داروها در جعبه‌هائی به تعداد مصرف یک هفته بسته‌بندی شوند و مصرف از آنان هم از ابتدای هفته شروع شود.
- جعبه قرص‌ها حاوی نکات هوشیار دهنده باشد.
- می‌توانند از فرآورده‌هائی که بوی بد دهان و بدن را برطرف کرده یا کم می‌نمایند، استفاده کنند.

مشکلات خاص دروه ی نوجوانی:

- در نوجوانی، والدین و تیم پزشکی کودک باید روز به روز از حمایت خود کاسته و کمک کنند تا خود بیمار مسئولیت را بعهده بگیرد. اصول زیر نیز سودمندند:
 الف- نوجوان را باید به عنوان یک عضو فعال در اداره بیماری به حساب آورد یعنی با او به درستی وارد بحث شد و مشکلات و خطاها را در میان گذاشت.
 ب- باید اطلاعاتی از بیماری، تأثیر داروهای مختلف، نتایج مورد انتظار و عوارض احتمالی آنان در اختیار او گذاشته شود.
 ج- از ایجاد ترس و وحشت که اضطراب را زیاد می کند باید اجتناب شود.
 د- پایش منظم میزان سیستمین گلبولهای سفید تردیدات تحمل درمان رادر بیمار بیشتر می کند. از این رو، مهم است که بعد از صحبت کافی با نوجوان از چنین اطلاعاتی استفاده شود.
 ه- نوجوانی را که تحملش پائین آمده است را نباید سرزنش کرد، بر عکس باید به حرفهای او گوش کرد. نوجوانی که داروهایش را مصرف نمی کند، فردی است که نیازمند کمک به هر طریق ممکن است.
- علی رغم میل و تلاش والدین، پزشکان و تیم مراقب سلامت باز هم بعضاً مشکلات جدی اتفاق می افتد. گوئی نوجوان هنوز خوب از بیماری مطلع نیست و نمی داند که عوارضی در پیش رو دارد. بعضی مواقع بیمار کاملاً مخالف والدین و اطبای خود عمل می کند به گونه ای ارتباط با او مشکل است. خود را مقصر و یا مغلوب حادثه می داند. این گونه مشکلات هرگز تنها با آموزش ناکافی بیماری یا درمان آن مربوط نیست، بلکه تظاهری از دوره ی نوجوانی و تمرد در آن ایام است که به صورت مصرف نکردن دارو خود را نشان می دهد. نوجوانان دیگری که سیستمینوزیس ندارند در چنین سنینی راه های دیگری را انتخاب می کنند که بعضاً خطرناک نیز است. در این ایام سخت بیمار احساس ناامنی و بی عدالتی داشته، پرخاشگر و منزوی است. از بابت جسم و جنس خود نیز نگران و افسرده است. در این مواقع همکاری و دخالت روانشناس و روانپزشک کاملاً ضروری است و به کودک و خانواده اش کمک می کند تا به وضعیت پایدار برسند.
 رخداد چنین مواردی هرگز تقصیر کودک و یا خانواده اش نیست و نباید احساس گناه کنند. ضمناً، چنانچه کودک و خانواده بپذیرند که به آنها کمک شود، مشکل برطرف شده و جای نگرانی نیست.
 برای پیشبرد کارها عملاً کودک، والدین، خانواده، محیط مدرسه و تیم پزشکی همگام با هم جلو می روند و هر کسی به دیگری کمک می کند. البته بعضاً افت و خیزهایی وجود دارد، اما بیشتر مواقع کودک علی رغم بیماری شبیه دیگران اندیشده و مثل یک آقا و یا خانم جوان به آینده خود نگریسته و مانند فرد بالغی که باید مسئولیت زندگی خود را بعهده بگیرد، عمل می کند.

آیا تشخیص قبل از تولد امکان پذیر است ؟

هرگاه که یک مرد و زن ناقل این نقص ارثی تصمیم به داشتن فرزندی داشته باشند، به نسبت یک به چهار شانس ابتلا به این بیماری را دارند (به قسمت "چگونه فرزندانم به این بیماری مبتلا شده است" رجوع شود). تشخیص قبل از تولد برای خانواده های شناخته شده که در خطر ابتلا به سیستمینوزیس هستند وجود دارد. برای این کار نمونه گیری از پرزهای جفت در هفته ی ۸ تا ۹ حاملگی و بذل مایع آمنیوتیک در هفته ی ۱۴ تا ۱۶ حاملگی صورت می گیرد. اگر این موضوع بطور روشن با پزشک متخصص در میان گذاشته شود او شما را بخوبی هدایت می کند.

پیشرفت‌های مورد انتظار آتی چیست ؟

مطالب نهفته زیادی هنوز درباره سیستم‌نویس وجود دارد که باید روشن شود. خوشبختانه پژوهشگران ژن (غیرطبیعی) این بیماری و جهش‌های ژنی مسبب آنرا شناخته‌اند و نمونه‌ی بیماری را در موش ایجاد کرده‌اند. محققین دیگر درصدد هستند که مکانیسم‌های اختلال عملکرد سلولی را بفهمند و همچنین به دنبال آنند که بهترین درمان هرکدام از عوارض بیماری را بیابند. برخی پرسش‌ها نیز هنوز باقی است که شامل موارد زیر است:

- آیا مبتلایانی که سیستم‌آمین را از شیرخوارگی دریافت می‌دارند، دیگر به عوارض دیررس بیماری مبتلا نمی‌شوند ؟
- آیا این بیماران برای همیشه بی‌نیاز از پیوند کلیه خواهند بود ؟
- در بیمارانی که سیستم‌آمین را بعد از پیوند کلیه دریافت می‌دارند ، این دارو تا چه حد برای شان مفید است ؟

اصطلاحات:

بذل مایع آمینوتیک (آمینوسنتز): کشیدن مایع آمینوتیک (مایع دور جنین در رحم)، این مایع حاوی سلول هایی از جنین است که می تواند از آنان برای شناخت بیماری ها استفاده شود.

نمونه گیری از پرزهای جفت: روشی است که به کمک آن می توان نمونه ی پرزهای جفت (لایه خارجی غشاء دور جنین) را بین هفته های ۸ تا ۱۲ حاملگی به دست آورد. سلول های این نمونه را می توان برای تشخیص بیماری ها مورد بررسی قرار داد.

ال-کارنی تین: ال-کارنی تین اسیدهای چرب با زنجیره طولانی را به درون میتوکندری سلول ها انتقال می دهد، جایی که این مواد مصرف شده و انرژی تولید می کند. چون، سوختن چربی ها منبع اصلی انرژی در عضله است، کمبود کارنی تین به صورت کمبود انرژی و ضعف عضلانی خود نمائی می کند.

الکترولیت: ماده ای است که یون تولید می کند (اتم یا گروه اتم هائی که قادر به هدایت الکتریسیته هستند) نظیر سدیم، پتاسیم، کلر و بی کربنات.

آنزیم: پروتئینی است که پدیده ی شیمیائی را بدون اینکه آن پدیده را تغییر دهد فعال می کند. آنزیم ها نسبتاً اختصاصی عمل می کنند، بنا براین تعداد زیادی از این آنزیم ها درگیر واکنش های مختلف بدنند.

لوله گاستروستومی: لوله قابل انعطافی است که به روش جراحی مستقیماً از طریق جدار شکم به درون معده کار گذاشته می شود. این لوله می تواند مدت طولانی باقی بماند و جهت تجویز مایعات، داروها و غذا مورد استفاده قرار بگیرد.

هورمون: ماده ای است که در یک قسمت از بدن ترشح و توسط جریان خون به قسمت های دیگر بدن یعنی محلی که باید اثرش را اعمال کند انتقال می یابد.

لیزوزوم: ذره ی (ماده ژله مانند) در سیتوپلاسم سلول است که بوسیله ی غشائی منفرد احاطه می شود. این پارتيكل يا ذره حاوی آنزیم هایی است که مسئول شکستن مواد درون سلول است. فسفات (فسفر): عنصر غیر فلز است که جزء تشکیل دهنده ی مهمی از بافت های بدن انسان از جمله استخوان است

نرمی استخوان: بیماری است که در آن به دلیل کمبود ویتامین D (و یا فقر فسفر یا کلسیم) استخوان ها محکم نبوده، وزن بدن را تحمل نکرده، نرم هستند و خمیده می شوند. علائم این بیماری در استخوان های دراز و یا قسمت جلوئی قفسه سینه واضح تر است.

پیوند: کاشتن عضو بدن فردی در بدن فرد دیگر.

آدرس های مفید:

بنیاد سیستینوزیس:

- ایالات متحده آمریکا (USA):

604 Vernon street-oakland, CA 94610

WWW.Cystinosisfoundation.org

بنیاد سیستینوزیس تشکیلاتی است کاملاً غیرانتفاعی و افتخاری برای ارائه خدمت به مبتلایان به سیستینوزیس.

استرالیا:

<http://australia.cystinosis.com/contacts.htm>

- آلمان (Germany):

<http://www.cystinose-selbsthilfe.de/>

- هلند (Netherlands):

<http://stofwisselingsziekteninl/systinose/>

cystinose@wanadoo.nl

- انگلیس (UK):

Charity No. 1074885.

Founder: Jonathan Terry

[Jonathan @cystinosis.org.uk](mailto:Jonathan@cystinosis.org.uk)

WWW.cystinosis.Org.uk

- Orphan Europe:

60, avenue du General Gaulle-92046 Paris La Defence-France

WWW.Orphan-Europe.com

این کتابچه با کمک ارزشمند پروفیسور Chantal Loirat ، پروفیسور Michel Broyer ، پروفیسور Turgag Coskun ، آقای Jonthan Terry و بنیاد سیستینوزیس تهیه شده است.