

CISTINOSE NEFROPÁTICA



CONTEÚDO



Uma introdução à Cistinose 1

1. O corpo humano 2
2. Do que as células são feitas 5
3. Como os centros de reciclagem da célula funcionam? 6

Os rins e a cistinose 11

4. Os rins e a cistinose 12

Cistinose – de onde ela vem? 17

5. Como eu peguei cistinose? 18
6. Você pode pegar cistinose de alguém? 21
7. Eu sou diferente das outras pessoas? 21
8. Quando eu ficar mais velho ainda terei cistinose? 21
9. Eu vou crescer como todo mundo? 22

Remédios 23

10. Por que eu tenho que continuar tomando remédios? 24
11. Mais sobre tomar remédios 25
12. O que acontecerá se eu parar de tomar meus remédios? 26
13. De onde vêm os remédios para cistinose? 26

O dia-a-dia 27

14. Eu posso...? 28
15. Outras pessoas precisam saber? 28

Médicos 29

16. O que o médico faz? 30
17. Por que meus olhos doem quando eu olho para a luz ou saio na rua? 31
18. Por que o oftalmologista olha para meus olhos com uma luz especial? 31

Palavras difíceis e o que elas significam 32

Perguntas e respostas 34

Esta cartilha foi produzida juntamente pela **Cystinosis Foundation** e **Orphan Europe** e contou com a ajuda inestimável do **Dr. William van't Hoff** do **Gt. Ormond Street Hospital for Children**.

Uma introdução à cistinose



1. O corpo humano

Seu corpo é uma coisa maravilhosa! Ele é feito de muitas partes diferentes tais como: pele, ossos, músculos, olhos e ouvidos. Cada uma dessas partes é feita de muitas e muitas células. As células são tão pequenas que nós não podemos vê-las a não ser que usemos uma lente de aumento muito forte.



2)



Cada célula tem um trabalho especial. Por exemplo, há células nos seus olhos que o ajudam a ver e células na sua língua que deixam você sentir o sabor de coisas doces como açúcar ou coisas azedas como suco de limão. Às vezes algumas dessas células não trabalham corretamente. Então, se algumas células na sua língua não trabalharem bem, você não será capaz de sentir a doçura do açúcar e/ou do doce.

Em crianças com cistinose, algumas das células do corpo não funcionam corretamente e nesta cartilha nós vamos explicar o que acontece. Para entender o que é a cistinose, nós precisamos olhar como as células do corpo funcionam.

Vamos olhar de perto dentro de uma célula. Imagine a célula como uma fábrica com diferentes partes fazendo e retirando coisas diferentes.

O centro é a biblioteca da célula (o “núcleo”) que é onde todas as instruções necessárias para o trabalho das células são guardadas.

Há estruturas de informações que contém mapas mostrando caminhos a serem seguidos por veículos de transporte que carregam coisas por dentro das células e também instruções para serem feitos novos alicerces para o corpo das células. Há até instruções para a cor do seu cabelo!



Em outra parte das suas células há uma linha de montagem onde os alicerces podem ser construídos e distribuídos dentro delas para serem feitas novas partes. Desta maneira as células podem gerar novas células ou partes delas. Isto é feito para ajudá-lo a crescer, mas também para consertar células velhas ou danificadas. Assim, você pode ficar bem e saudável.

4 É claro que toda boa fábrica tem que se livrar do seu lixo ou desperdício. Assim como nas casas onde algum lixo é retirado em sacos e latas, e a separação de vidros e papéis pode ser feita a fim de enviá-los aos centros de reciclagem, as células do corpo têm também maneiras parecidas de lidar com o lixo. Qualquer coisa na sua célula que esteja velha ou não seja mais necessária é levada para um lugar especial, onde ela é quebrada e a maioria dos alicerces pode ser reutilizada. Para fazer isto, cada célula tem seu próprio centro de reciclagem e possui maneiras de levar o lixo até lá, onde ele é quebrado e separado em partes que podem ser reutilizadas e outras que definitivamente precisam ser jogadas fora.



2. De que as células são feitas

As paredes que delimitam as células e muitas de suas partes internas são feitas de proteínas. As proteínas estão em todo lugar! Carne, peixe, leite, pão e muitos outros alimentos têm muitas proteínas dentro de suas células.

O alimento que nós comemos é separado dentro de nossas barrigas e assim as proteínas podem ser usadas pelo nosso corpo como alimento para facilitar a construção de novas células (isto é o que nos ajuda a crescer).



(5)

6



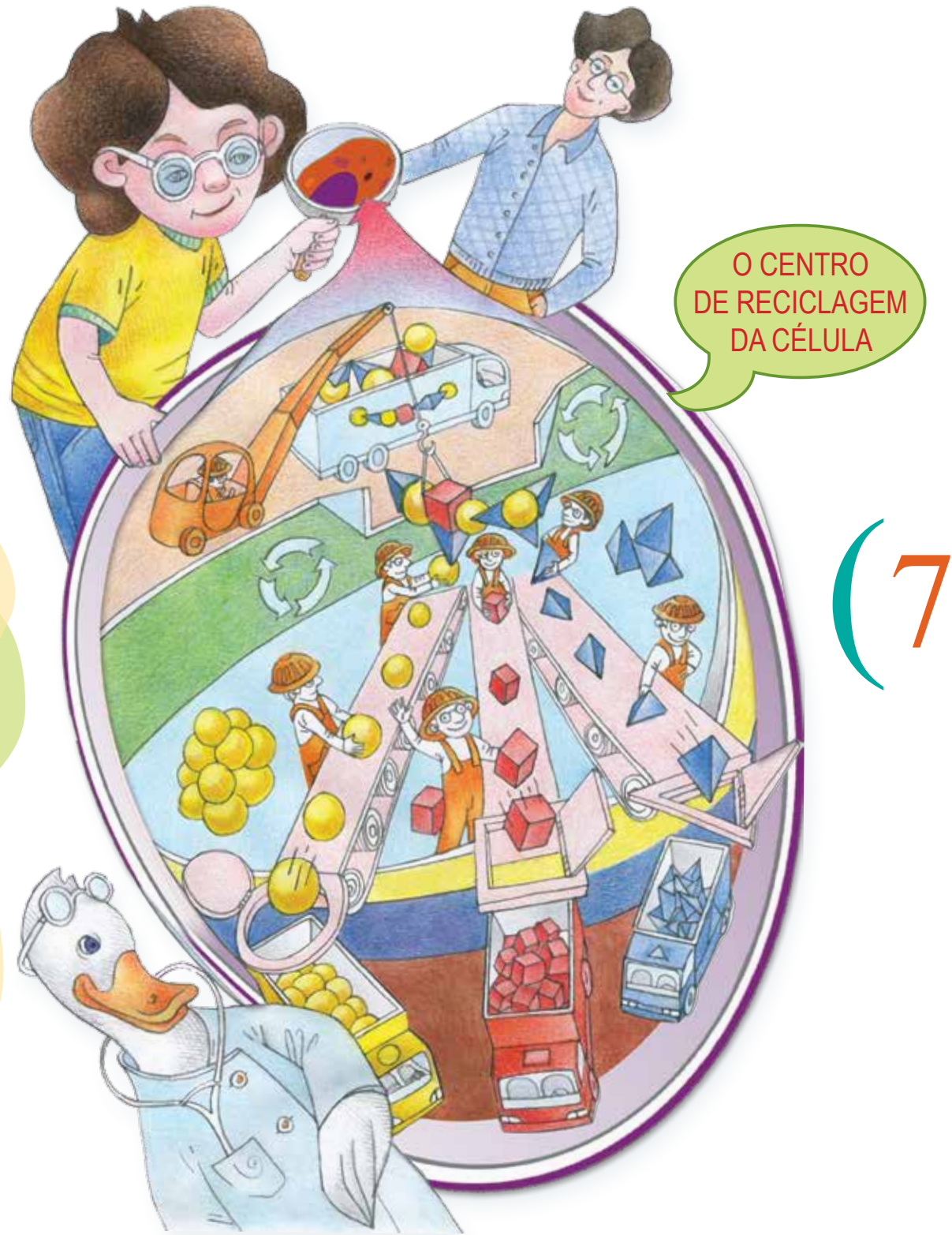
Para que seu corpo use as proteínas do alimento que você come, elas têm que ser separadas em pequenos blocos dos quais elas são feitas. Estas partes das proteínas são chamadas de “aminoácidos”, eles vêm em diferentes formas e tamanhos e um destes aminoácidos é chamado de cistina. Você encontrará cistina em muitas proteínas diferentes, no alimento e em nossas células.

3. Como as células do centro de reciclagem trabalham?

Assim como se usa as proteínas do alimento para construir a célula, o corpo pode reutilizar o aminoácido construindo blocos de proteínas de velhas células para fazer novas – pense como nós reciclamos plásticos, latas e papéis. Como nós mostramos para você na figura da célula anteriormente, o corpo tem máquinas de reciclagem. Esta construção de novas proteínas e reciclagem das velhas continua nas células

o tempo todo, mesmo sem você pensar sobre isso. A cistina no corpo vem de parte do alimento que nós comemos e de parte da reciclagem de velhas proteínas do corpo.

Veículos de transporte especializado trazem a proteína das células que não são mais necessárias para o centro de reciclagem. Uma vez que elas são descarregadas, as proteínas são separadas em seus pequenos blocos – os aminoácidos. A separação das proteínas precisa de produtos químicos poderosos que necessitam ser guardados com segurança no centro de reciclagem – igual ao que fazemos quando guardamos perigosos produtos de limpeza em um armário. Assim, como em qualquer centro de reciclagem, são, então, separados. Muitos aminoácidos ainda estão bons e podem ser enviados à fábrica de montagem de células para construir novas proteínas.



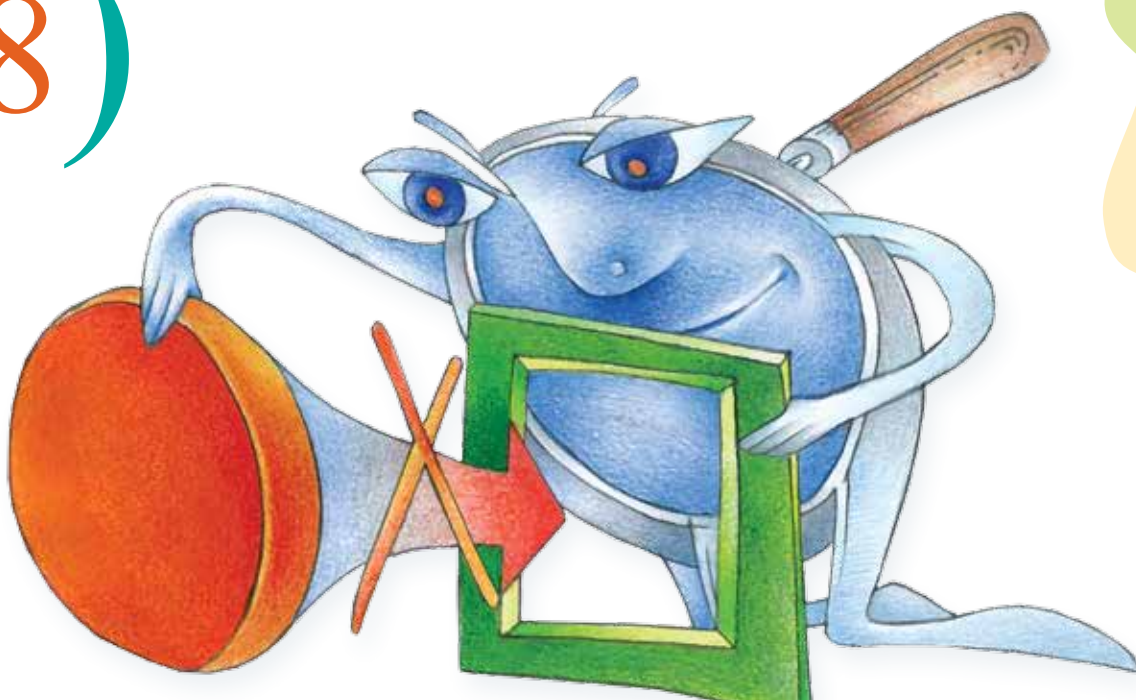
No entanto, para que isto aconteça, os aminoácidos precisam sair do centro de reciclagem. Eles o deixam através de portas muito especiais às quais conservaram os perigosos produtos químicos dentro, mas deixaram sair os aminoácidos apropriados. A forma de cada porta assegura que somente um tipo de aminoácido possa atravessá-la. A cistina, por exemplo, só pode sair através da porta que tem a forma de cistina.

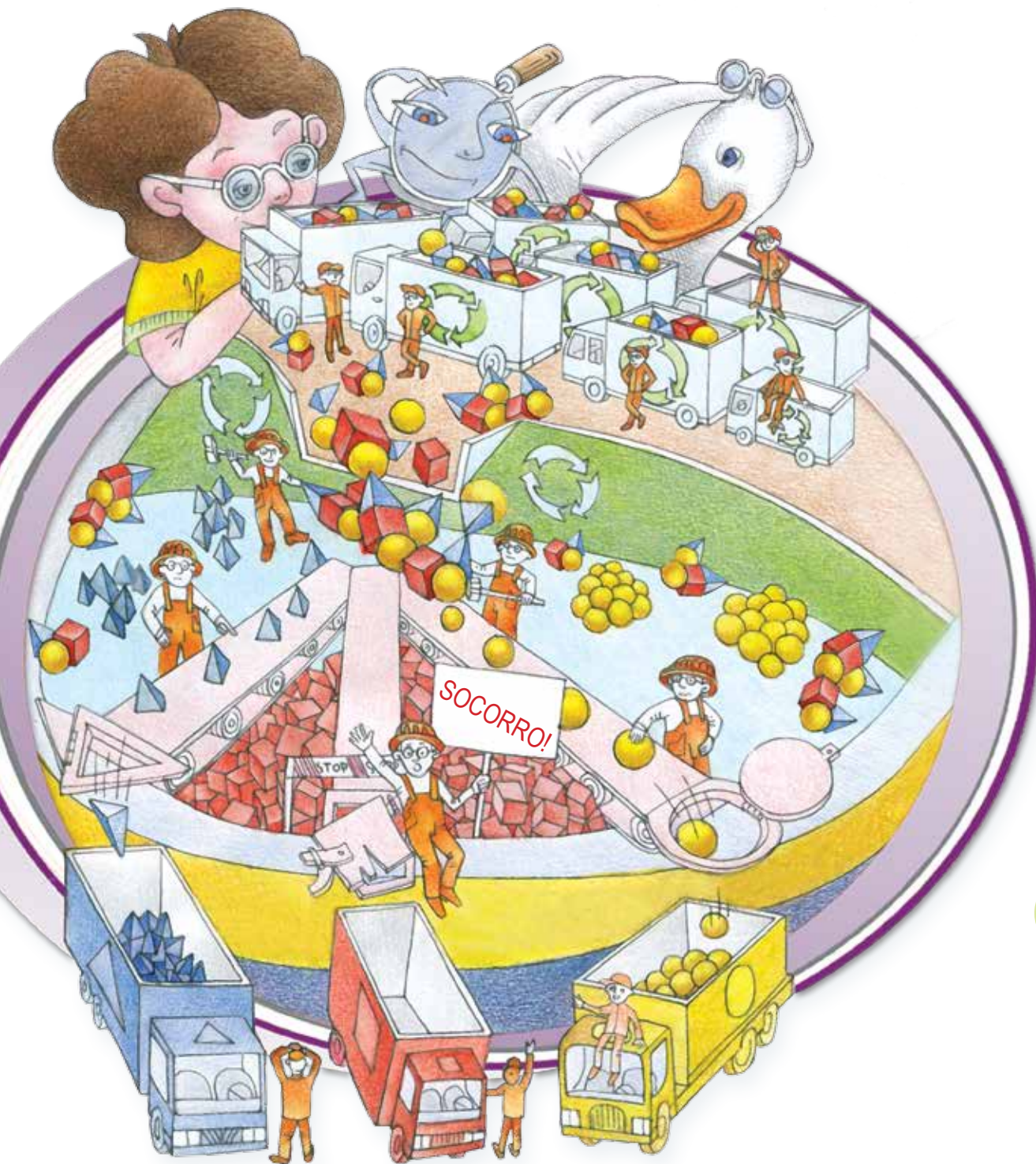
Assim como uma peça redonda não se encaixa com perfeição em um buraco quadrado, a cistina só pode sair do centro de reciclagem através da porta da cistina.

Levou-se muito tempo para se descobrir o problema da cistinose. Agora nós sabemos que os centros de reciclagem nas células da cistinose têm um problema na saída da cistina, como se a porta da cistina não pudesse abrir. Imagine se você não puder reciclar ou jogar fora seu lixo de casa ou da escola – causaria uma bagunça!

O CENTRO
DE RECICLAGEM
DA CÉLULA

8





Se a porta dos centros de reciclagem para a cistina não funcionar mais, mais cistina é deixada dentro e começa a ocupar mais e mais espaço. Em um determinado momento ela ocupará tanto espaço que o centro de reciclagem não poderá mais trabalhar corretamente.

9

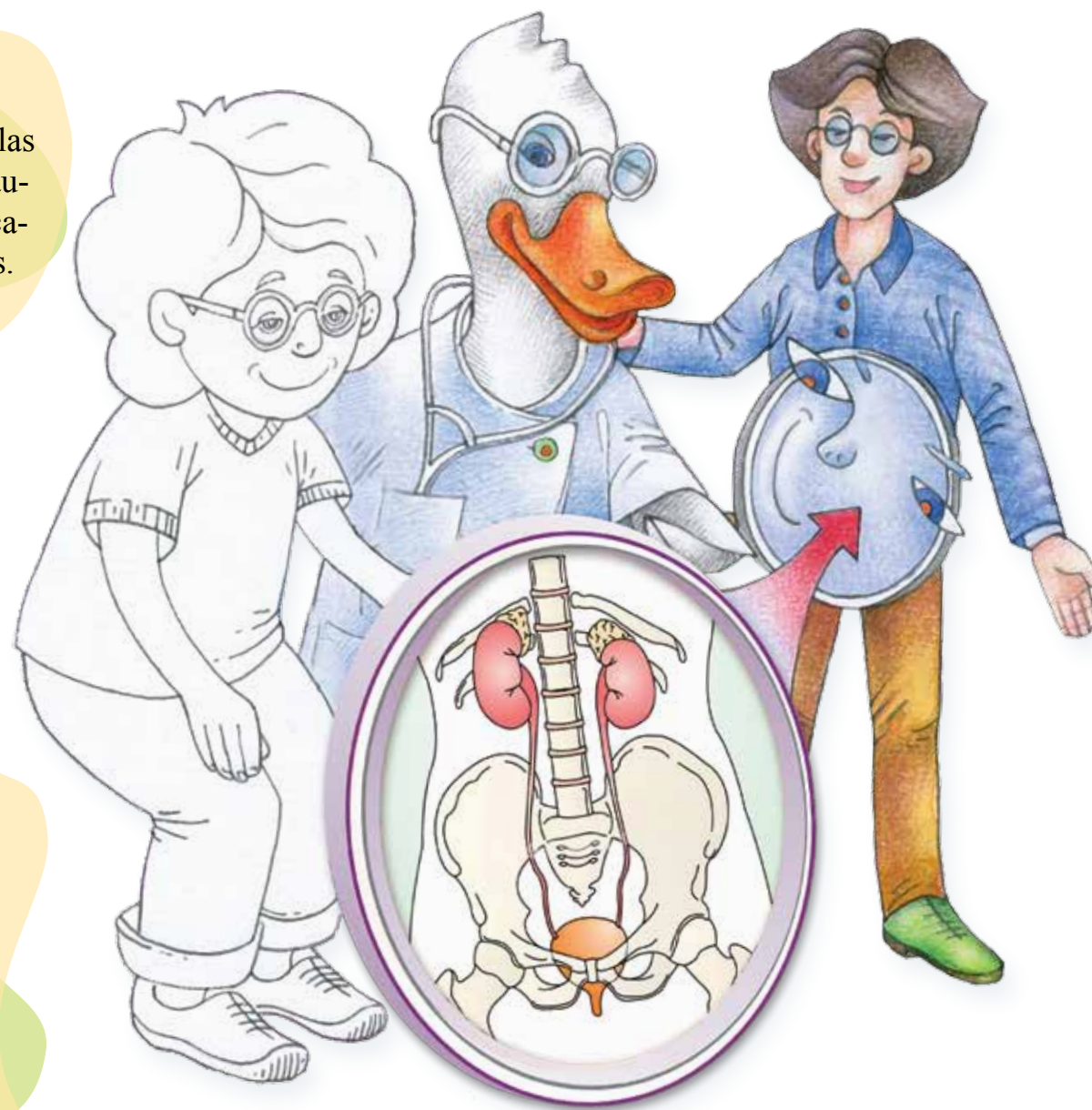
E se o centro de reciclagem não trabalhar a célula inteira para – como a fábrica cheia de lixo, ela não poderá trabalhar corretamente. Se muitas células param de trabalhar de forma regular, a parte do corpo que é feita dessas células não será capaz de funcionar bem.

Apesar de os centros de reciclagem estarem presentes em todas as células do corpo, nem todas elas serão danificadas pela cistinose. Quando a cistina aumenta, há partes do seu corpo que ficam prejudicadas mais que outras – como o rim e os seus olhos.

10)



Os rins ficam prejudicados na cistinose porque as suas células possuem muitos centros de reciclagem. Geralmente as crianças sabem que têm cistinose, primeiramente, porque elas têm problemas de rins. Mas apesar dessas células não trabalharem tão bem e você se sentir mal, muitas outras células do corpo estão realmente funcionando.



Os rins e a cístínose



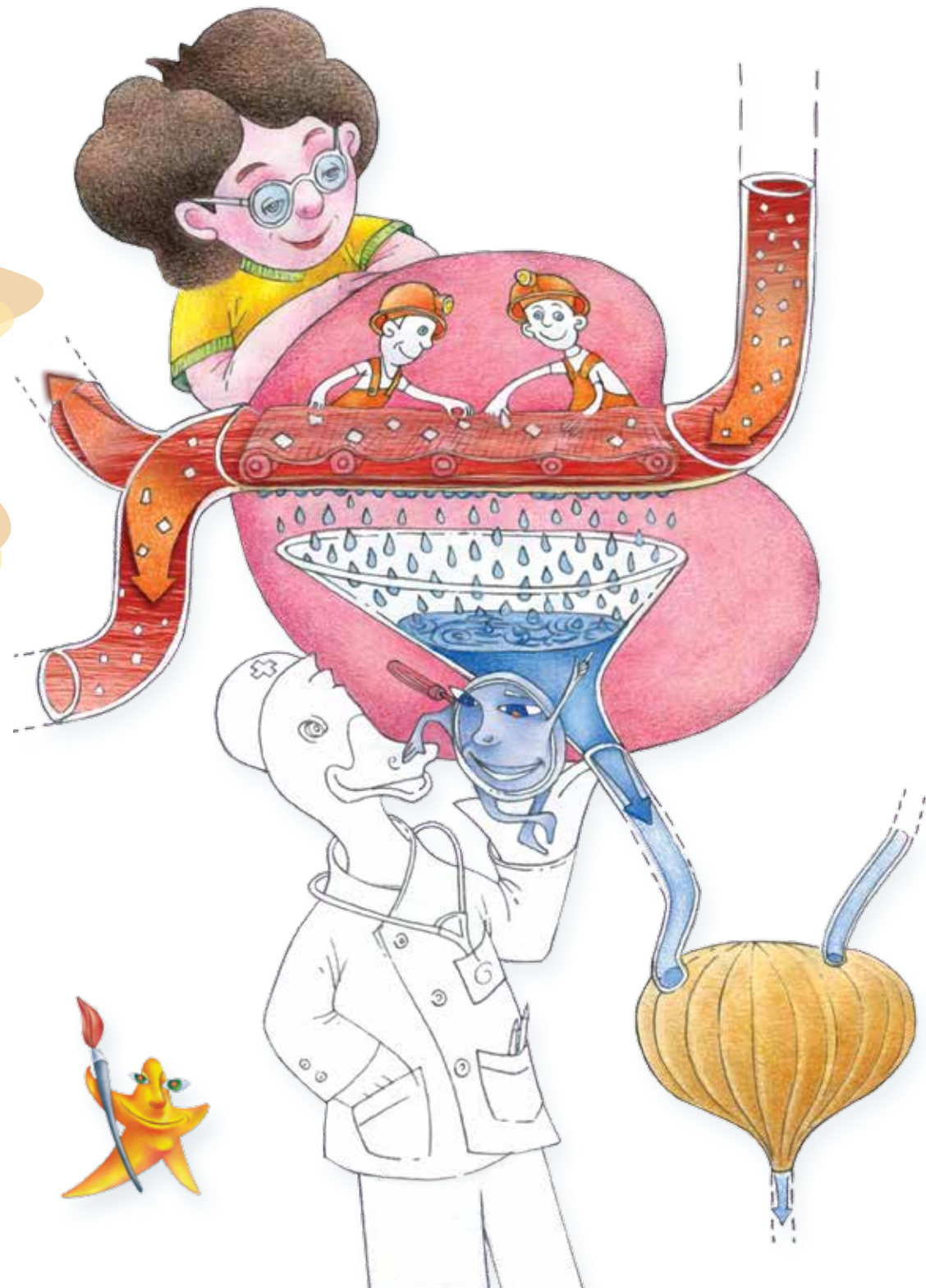
(11

4. Os rins e a cistinose

Você tem dois rins, um em cada lado de seu corpo – eles estão localizados logo abaixo das suas costelas nas costas e são aproximadamente do tamanho de um punho (uma mão fechada).

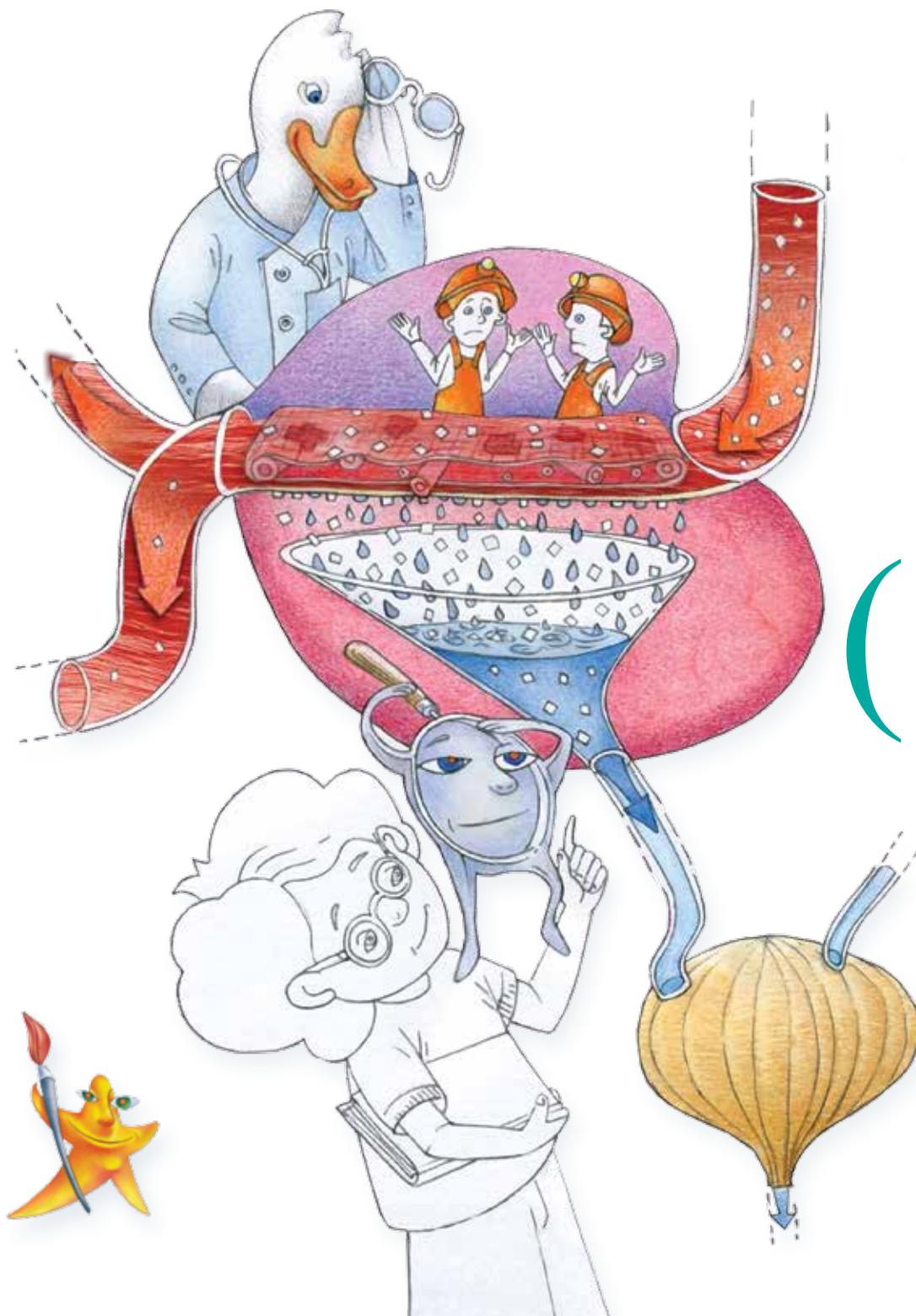
Os rins são muito importantes porque eles realizam muitas tarefas importantes que precisam ser feitas no corpo. Por exemplo, eles conservam o seu sangue limpo.

Seu sangue está constantemente circulando no seu corpo (apesar de você não senti-lo) tirando oxigênio de seus pulmões e alimento e água de sua barriga deslocando-os para onde eles são necessários. Os rins trabalham para limpar o sangue se desembaraçando do lixo e ajudando o corpo a se livrar da água extra através do xixi (urina).



Para fazer isto os rins pegam muito sangue para limpá-lo. De fato cada gota do seu sangue passa através de seus rins muitas vezes por dia! Os rins trabalham como um filtro muito bom, filtrando toda a sujeira. É como se fosse um filtro de água que muitas famílias usam para fazer a água da torneira ficar limpa e saborosa.

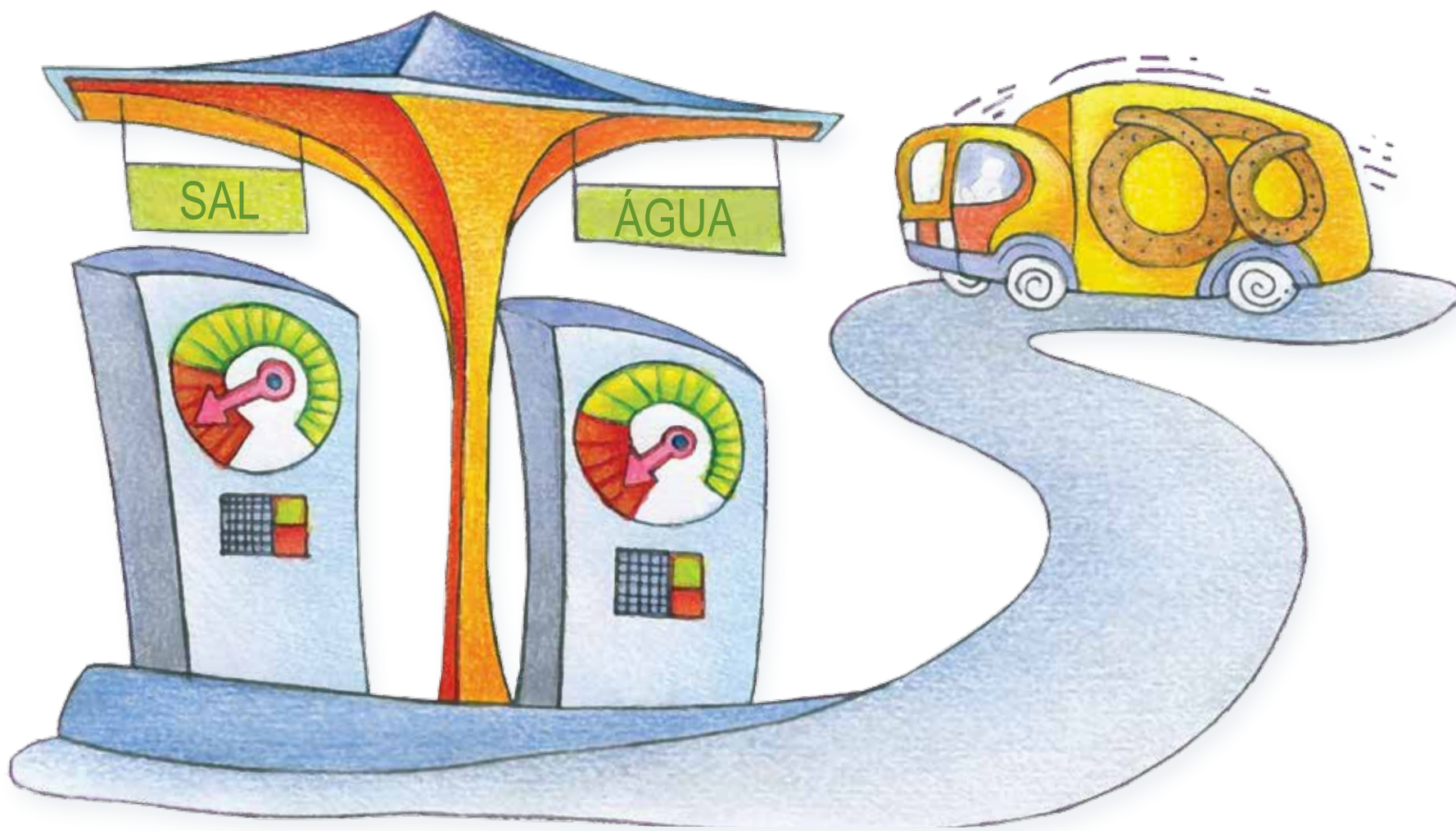
Para onde vai a sujeira das nossas células do corpo? Você está certo, ela vai para os centros de reciclagem. Isto inclui as células dos rins. Se os centros de reciclagem não trabalharem bem (como na cistinose), os rins não podem trabalhar corretamente. Na cistinose, isto significa que os rins não podem manipular o lixo e a água também – então mais água e lixo são perdidos no xixi (urina). Até o lixo que deveria ser reciclado pode ser perdido no xixi, pois os centros de reciclagem não estão aptos a retirá-lo. No lixo está um pouco do sal do corpo e outros produtos químicos que nos ajudam a ficar fortes.



O xixi (ou água suja) viaja dos seus rins para sua bexiga. Lá ele fica armazenado até ela ficar cheia.

Nesse momento, você tem que ir ao banheiro. Então as crianças com cistinose têm que ir ao banheiro mais vezes para fazer xixi.

14)



A boa notícia é que somente pequenas máquinas de reciclagem no seu corpo não trabalham – a maioria das outras coisas trabalha bem! Seu corpo sabe quando você perde muita água. Ele faz você sentir sede e você terá que beber mais água.

Assim como há perda de muita água pelos rins nas pessoas com cistinose, também há perda de muito sal que deveria na realidade ficar no sangue. Assim sabendo quanta água você precisa o corpo também tenta conservar em você a quantidade certa de sal que é necessária. Desse modo as pessoas com cistinose gostam de alimentos salgados ou comidas saborosas para conservar os níveis de sal corretos.

Algumas vezes se alimentar é difícil para as crianças com cistinose. Toda água que elas têm que beber e os remédios que tomam podem, também, tornar difícil sua alimentação.

A boa notícia é que uma vez que você descubra que tem cistinose, há remédios que ajudam o corpo a lidar com a perda de sal e outros remédios que vão prevenir o acúmulo de cistina nos centros de reciclagem e evitar o prejuízo maior de seus rins.

Um dos remédios ajuda a retirar cistina dos centros de reciclagem. Ele faz isso disfarçando a cistina, mudando seu formato de forma que ela possa passar através de outra porta

Você precisará tomar o remédio muitas vezes por dia para isto funcionar corretamente – seu médico irá falar com você sobre isto.

MENSAGEM IMPORTANTE:

Lembre-se de tomar seu remédio regularmente, assim a cistina poderá sair de suas células e ajudando a cuidar de seus rins.



Cístínose – de onde ela vem?



(17

5. Como eu peguei cistinose?

Como cistinose é muito especial, poucas pessoas a tem, e por isso você não é o único! Outros garotos e garotas em seu país e ao redor do mundo também a tem. Cistinose começa quando você está crescendo na barriga da sua mãe.

18)

As instruções que estão em cada célula e que fazem um novo bebê crescer são chamadas genes. Os genes são o que nos dá cor do nosso cabelo, cor do olho, tamanho do nariz, e outras coisas. Genes são tão pequenos que você não pode vê-los com seus olhos. Pense nos genes como um conjunto de instruções que você tem quando compra um brinquedo desmontado e precisa encaixar as peças para tê-lo pronto. Você tem que seguir as instruções para montar o brinquedo de forma correta, se não ele não funciona. Então as células do corpo têm genes para nos ajudar a fazer novas proteínas corretamente.



Você lembra quando nós mostramos a você uma célula anteriormente? Todos os genes estão estocados na biblioteca da célula na forma daquelas grandes enciclopédias.

Na realidade nós temos duas cópias de cada gene ou instrução. Você pega uma cópia de seu pai e outra de sua mãe.

Algumas vezes há erros de escrita nos genes – assim como quando você faz um erro de escrita na escola.

Um pequeno erro de escrita pode fazer uma grande diferença. Olha a seguinte frase:

A vaca dá leite

ou

A faca dá leite



Erros de escrita como estes significam que algo no seu corpo não ficará correto. Um desses genes diz como fazer a porta da cistina em seus centros de reciclagem da célula.

Como todo mundo tem duas cópias de gene, um erro em uma das cópias da instrução da porta da cistina não importa, porque a outra dirá ao seu corpo como construí-la corretamente. As pessoas com apenas uma cópia alterada nem sempre sabem que elas a têm, porque elas não vão sentir nada. Se ambas as cópias não estão corretas, entretanto, o corpo não saberá como construir a porta da cistina e a pessoa terá cistinose.

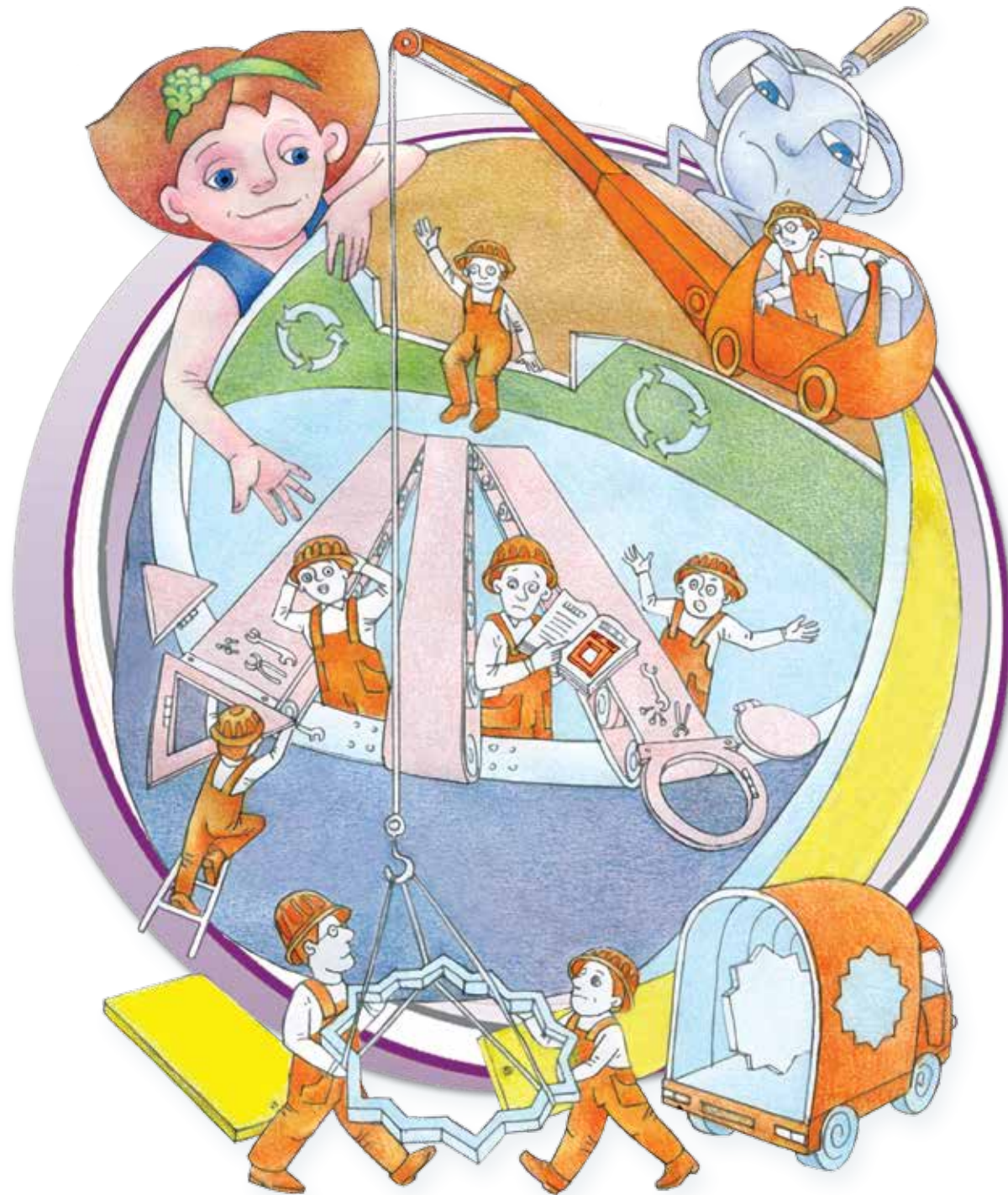


Isto é o que aconteceu com você. Sua mãe e seu pai, ambos têm um erro de escrita no gene da porta da cistina. Quando eles tiveram você, cada um deu um conjunto de instruções para seu corpo. Por acaso, você pegou as duas cópias com erros de escrita na instrução como fazer a porta da cistina para o centro de reciclagem (também chamado de lisossomo).

20

Não é culpa de ninguém. Na realidade todo mundo tem algum gene alterado, é apenas má sorte se isto acontece. Por causa dos genes terem um erro, a cistinose é chamada uma doença genética, isto significa que é algo com o que você nasceu.

Genes e doenças genéticas são coisas um pouco complicadas. Use este livro para falar com sua mãe e seu pai ou com seu médico, se você precisar de ajuda para entendê-lo.



6. Você pode pegar cistinose de alguém?

Não, você não pega cistinose como você pega uma gripe ou uma catapora.

Não é por causa de um vírus como a gripe, é algo com que você nasceu. Quando você se sentir bem, você pode ir para a escola, jogar com seus amigos e ir para festas sem nenhum problema.

7. Eu sou diferente dos outros?

Fora o fato de ter cistinose, você tem as mesmas diferenças de qualquer outra pessoa!

Olhe ao seu redor! Algumas crianças são altas, algumas são baixas e o seu melhor amigo pode ter cabelo castanho ou olhos azuis. Todo mundo é especial e não há duas pessoas no mundo que sejam exatamente iguais. Somente umas poucas pessoas são tão especiais porque têm cistinose.

8. Quando eu ficar mais velho, eu ainda terei cistinose?

Cistinose não vai embora como sarampo. Você terá cistinose por toda a sua vida, então, você terá que tomar remédios por toda vida.

Cistinose pode fazer você se sentir mal quando for jovem ou velho. Então você precisa continuar a ser acompanhado por seus médicos e tomando seus remédios.



(21

Quando você os toma regularmente, os remédios o ajudarão a ficar bem e irão assegurar a você que possa se divertir com seus amigos e família.



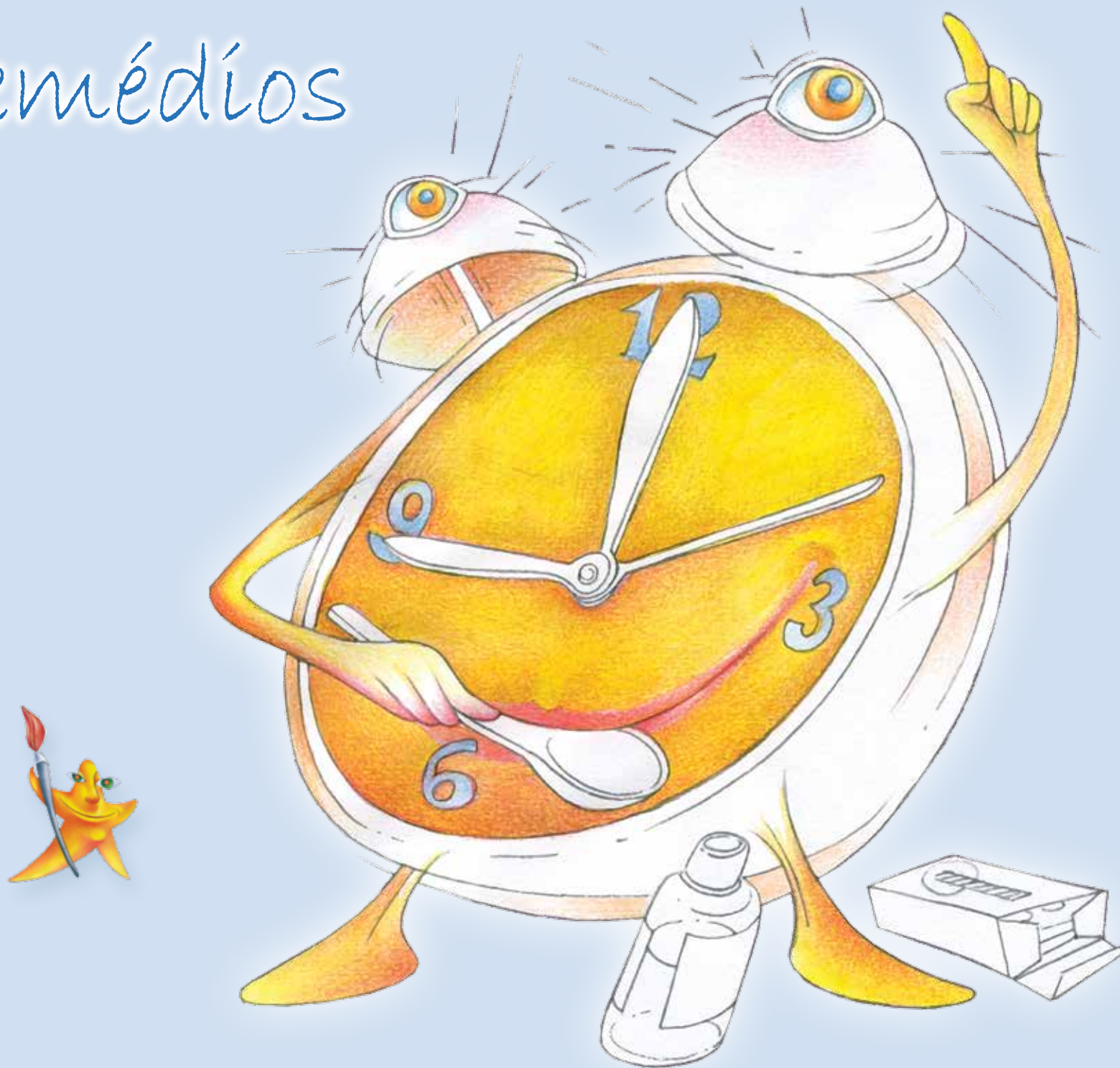
22)

9. Eu crescerei como todo mundo?

Algumas crianças com cistinose podem não ser tão altas como outras crianças, e elas podem ser menores que seus amigos na escola, os quais não têm cistinose. Isto pode acontecer porque o rim perde muito sal e outras coisas. Algumas vezes

comer é difícil e como há muita cistina, pode ser difícil para as células do corpo trabalharem bem. Se você tem cistinose e toma regularmente seus remédios desde pequeno, então você pode estar apto a crescer tanto quanto muitos dos seus amigos.

Remédios



(23

10. Por que eu tenho que continuar tomando remédios?

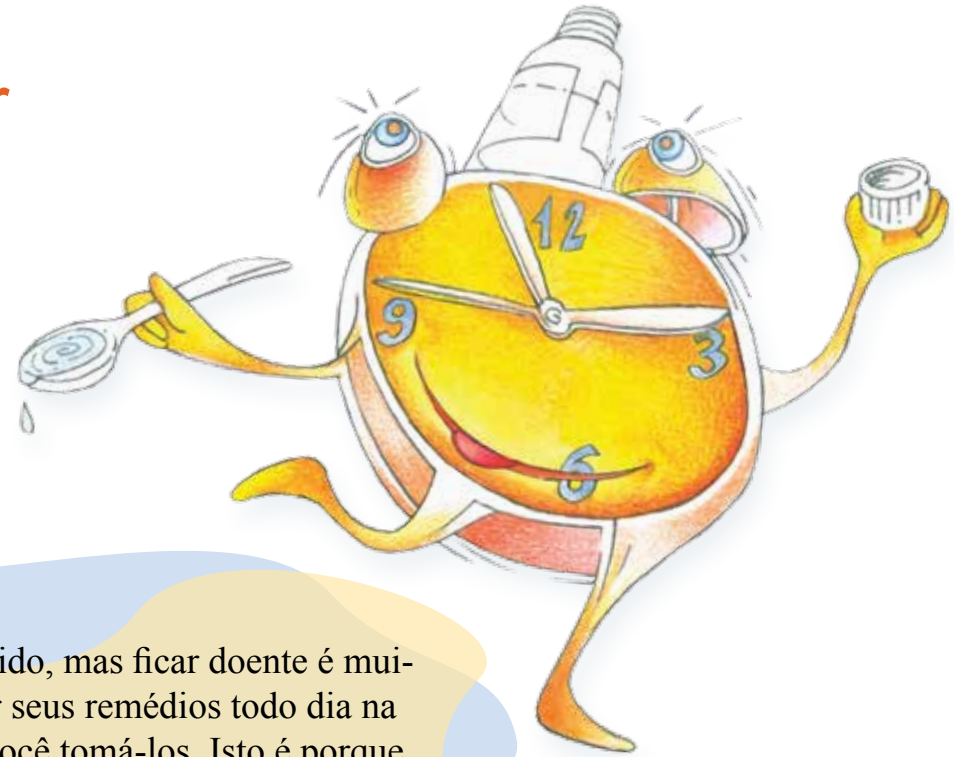
Os remédios que você toma todo dia estão ajudando o seu corpo. Alguns deles substituem os sais e a água que os seus rins estão perdendo e outros param o acúmulo de cistina no seu corpo, fazendo com que as células trabalhem melhor.

24



Tomar remédios todo dia não é divertido, mas ficar doente é muito pior! É importante para você tomar seus remédios todo dia na hora em que seu médico disser para você tomá-los. Isto é porque alguns remédios não funcionam por um longo tempo e você precisa de mais. Pense nisso como beber líquidos. Você precisa beber muitas vezes ao longo de cada dia – uma bebida não seria nunca suficiente para o dia todo! É o mesmo com os remédios. Mas não exagere – tome os remédios certos nas horas certas!

Seu médico e os seus pais podem ajudá-lo a lembrar quando tomar os remédios, mas você é quem tem que tomá-los! Lembre-se quanto isto importante é para você a fim de que fique saudável e pare o acúmulo de cistina no seu corpo.



11. Mais sobre tomar remédios

Você terá que continuar tomando remédios por um longo tempo, mas quais remédios e com que frequência isso provavelmente mudará quando você crescer e ficar mais velho?

Tomando seus remédios regularmente, assegurará que a cistina não se acumulará nas suas células e você continuará a fazer as coisas divertidas que você faz hoje!

Mas tomar muitos e muitos comprimidos várias vezes ao dia, também não é legal – especialmente se alguns o fizerem se sentir doente. E em algumas vezes você pode esquecer de tomá-los – talvez foi para a casa de um amigo e esqueceu de levá-los com você.

Nós sabemos que não é fácil tomar tanta medicação todos os dias, mas lembre-se é para deixá-lo saudável!

(25



**INFORMAÇÃO
IMPORTANTE:**

Lembre-se de tomar
seus remédios!



12. O que acontecerá se eu parar de tomar meus remédios?

26)

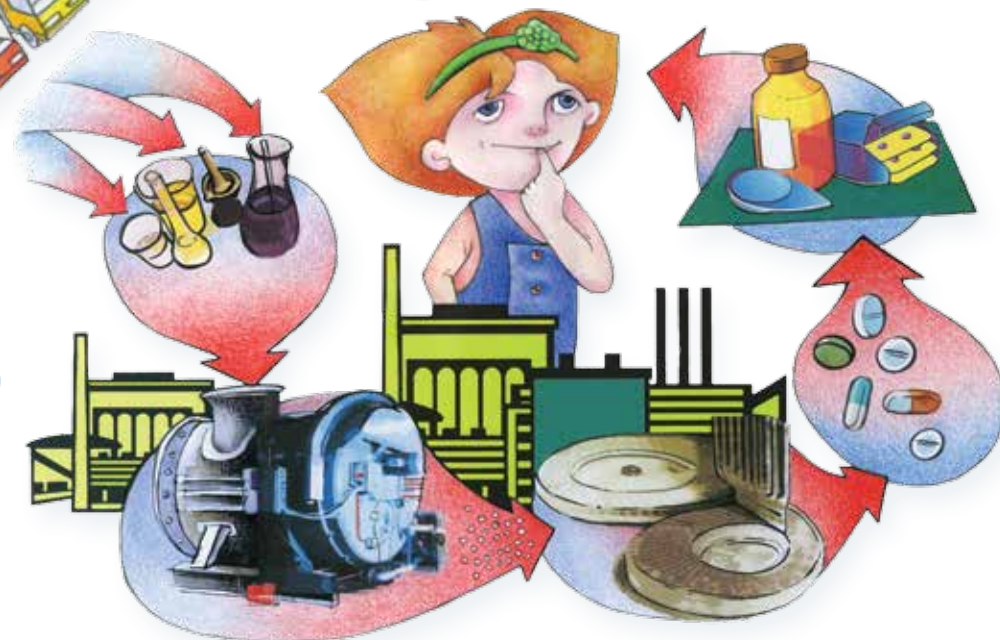


Você não notará uma mudança imediatamente, mas dentro de seu corpo mais e mais cistina se acumularão no centro de reciclagem sem saída. A cistina preencherá o centro de reciclagem e ele não poderá mais fazer seu trabalho, prejudicando as células. Com o passar do tempo, você ficará doente e irá sentir-se muito mal.

Às vezes nós esquecemos algo e isso não é o fim do mundo. Apenas tenha o cuidado que isso aconteça o mínimo possível e que na maior parte do tempo você tome seu remédio no horário.

13. De onde vêm os remédios para a cistinose?

Os remédios para cistinose vêm do mesmo lugar como todos os outros. Eles são cuidadosamente feitos em fábricas especiais.



A vida cotidiana



(27)

14. Eu posso...?

Jogar no computador? → A resposta é sim!

Fazer esportes? → A resposta é sim!

Comer tudo que eu quero? → Você pode comer tudo o que sua mãe e seu pai disserem, e toda comida saborosa feitas para a família!

Ir para festas e jogar com amigos? → A resposta é definitivamente sim!



28

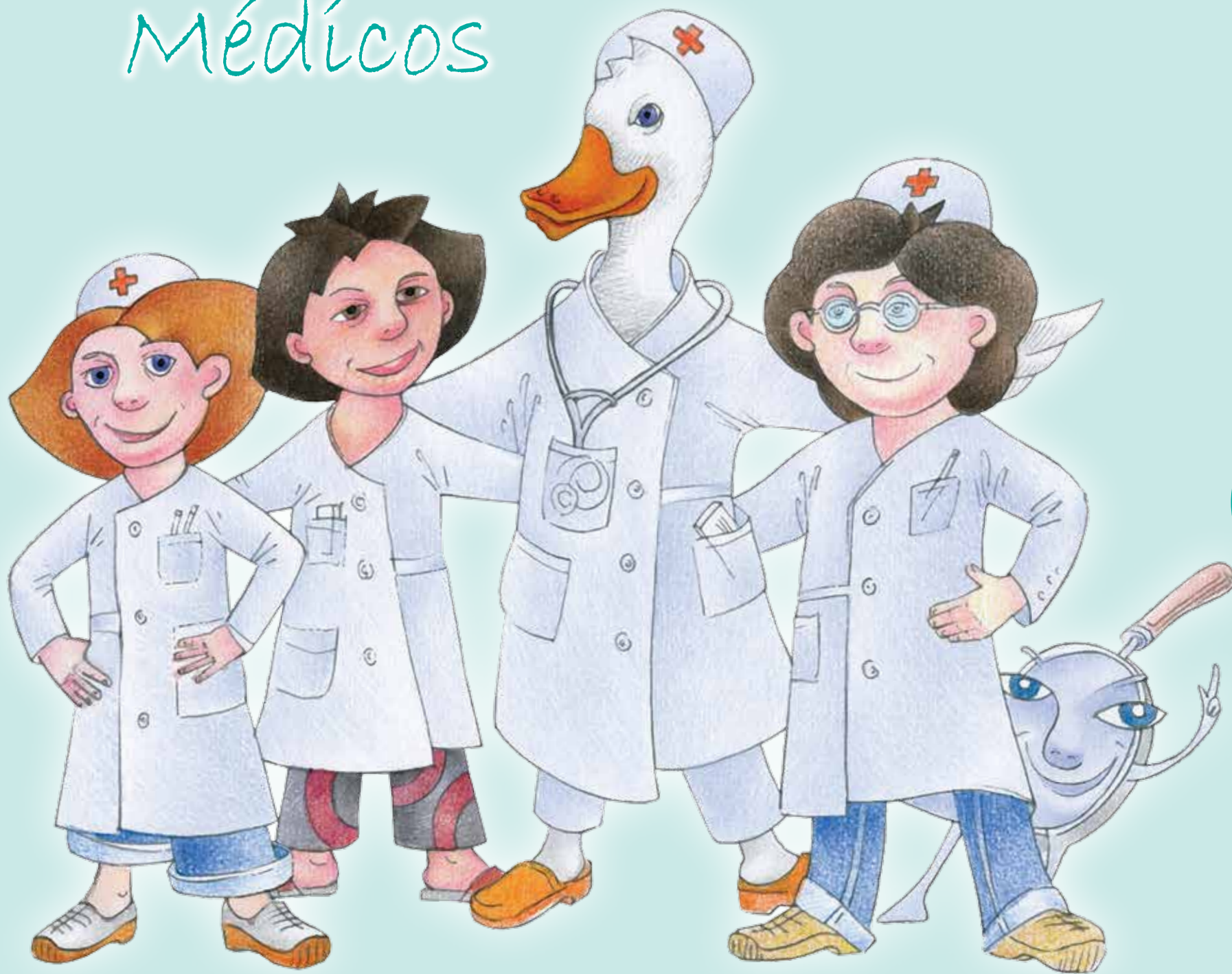
15. As outras pessoas precisam saber?

É melhor que as professoras de sua escola saibam que você tem cistinose e seus pais provavelmente irão falar com elas sobre isto. Elas vão assegurar a você de ter sempre uma garrafa de água perto.

Depende de você contar ou não para seus amigos. Às vezes é melhor contar, isso os ajudará a entender porquê você tem que tomar seus remédios muitas vezes por dia e tem que ir ao médico. Lembre-se você é especial, você sabe sobre cistinose e como as células do corpo funcionam.



Médicos



(29

16. O que um médico faz?

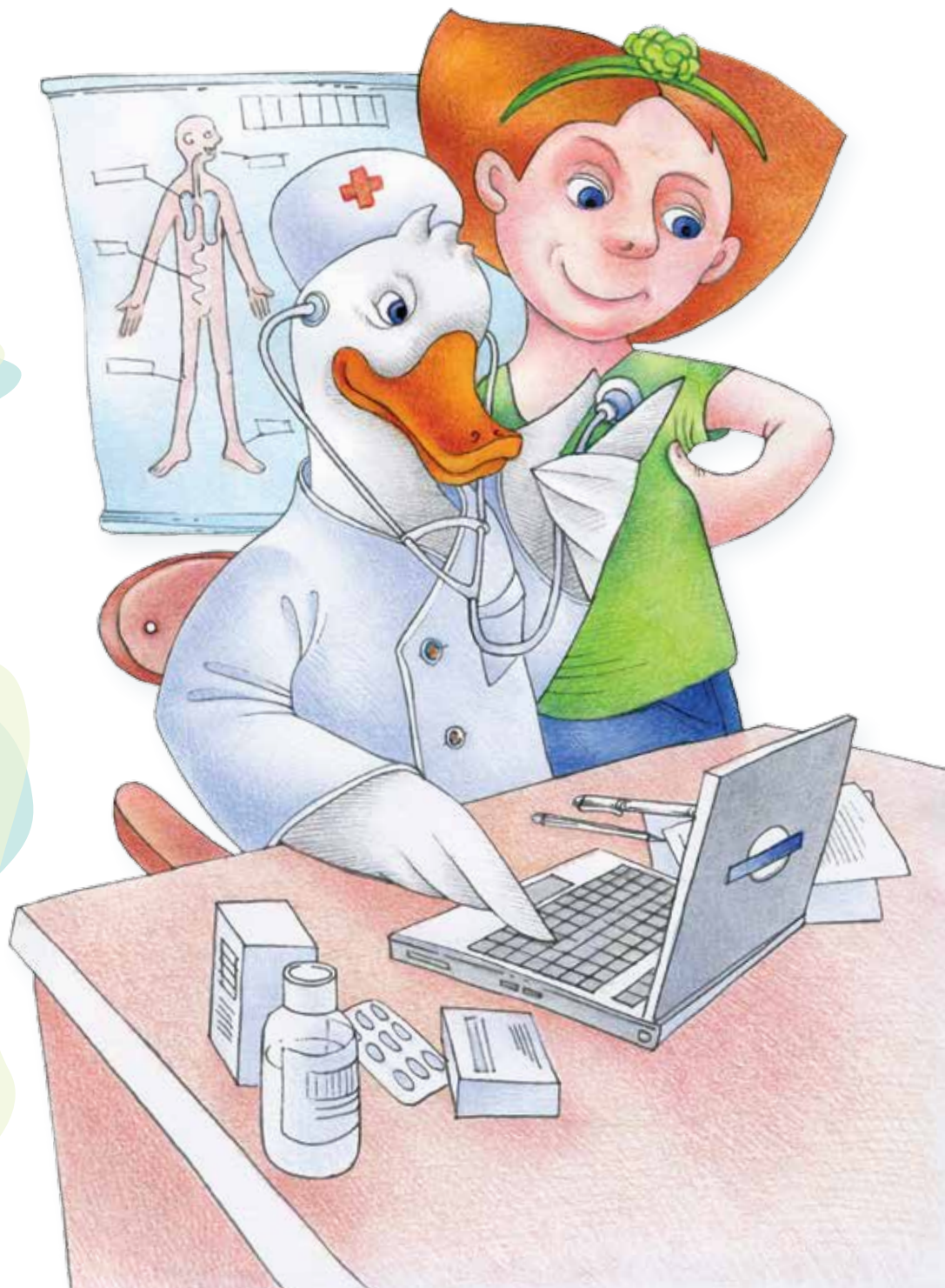
Seu médico sabe tudo sobre o corpo humano e o que faz você ficar doente – mas, também o mais importante, sobre tudo que pode fazer você melhorar quando está doente, tais como os remédios que precisa tomar e por quê.

Seu médico estará sempre pronto para assegurar que você fique bem e saudável. Ele sabe tudo sobre cistinose e como cuidar de você.

Ele também é uma pessoa preparada para responder qualquer pergunta que você faça sobre sua doença.

Alguns médicos ajudam pessoas com qualquer tipo de problemas e alguns trabalham somente com crianças com problemas especiais, como doenças dos rins ou mau funcionamento das células. Estes são os médicos que o ajudarão com a cistinose. Eles podem estar medindo a sua altura e quanto você pesa. Às vezes será necessário retirar uma amostra de seu sangue. Por favor, não fique com medo disto, porque há coisas que podem ser feitas para assegurar que não vai doer. Seu médico também precisará falar com você sobre remédios e quando você precisa tomar mais.

30



Outros médicos vão olhar seus olhos. Seu oftalmologista examinará cuidadosamente dentro de cada olho para ver se alguma cistina está presente lá.

17. Por que meus olhos doem quando eu olho para a luz ou saio na rua?

Até seus olhos são feitos de células, e estas também tem centros de reciclagem os quais não estão trabalhando adequadamente para remover a cistina. Como o remédio que você toma todo dia não pode chegar dentro de seus olhos (mas chega a quase todos os outros locais de seu corpo), a cistina vai preencher os centros de reciclagem das células nos seus olhos e fará seus olhos doerem quando você olha para a luz. Você vai precisar de remédio como colírio para fazer isto melhorar. Seu médico falará com você sobre isto.

18. Por que o oftalmologista olha nos meus olhos com uma luz especial?

Seu médico olha para seus olhos com uma luz especial de forma a ver se a cistina acumulou neles. Isto acontece com todas as pessoas que têm cistinose. O colírio pode ajudá-lo a se livrar da cistina.

(31



32



Palavras difíceis e o que elas significam

Células: Pequenas partes das quais seu corpo é formado.

Lisossomos: Os centros de reciclagem das células que têm os produtos químicos para o sistema de reciclagem do seu corpo.

Aminoácidos: Alicerces das células do seu corpo que são em diferentes tamanhos e formas.

Cistinose: o nome de uma doença que faz os rins e outras partes do corpo adoecerem.

Cistina: Um aminoácido do seu corpo.

Rins: Partes do seu corpo que filtram seu sangue e o ajudam a limpá-lo.

Gene: O conjunto de instruções de seu corpo.

Perguntas e respostas



Pergunta: Como você chama as partes de seu corpo que filtram o seu sangue e o conservam limpo?

Resposta: Rins.

Pergunta: De quais pequenos pedaços o seu corpo é feito?

Resposta: Células.

Pergunta: Qual é o nome do conjunto de instruções de seu corpo?

Resposta: Genes.

Pergunta: Qual é o nome dos pequenos blocos de construção nas células do seu corpo que são em diferentes tamanhos e formas?

Resposta: Aminoácidos.

Pergunta: Que partes das células são afetadas na cistinose?

Resposta: Os centros de reciclagem das células (também chamados de lisossomos).

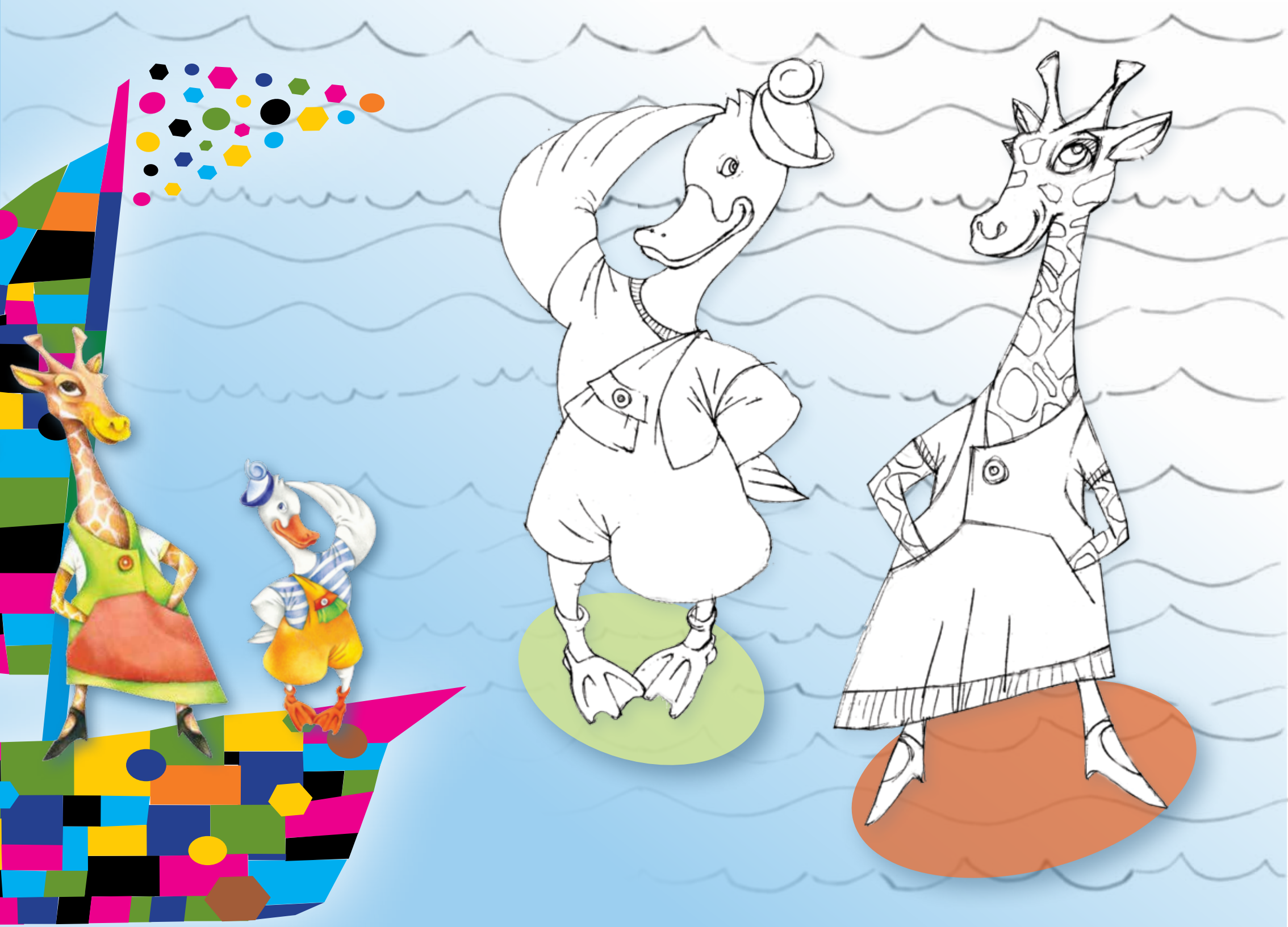
33

34)



Vamos colorir!





Se você tem alguma dúvida sobre cistinose nefropática e seu tratamento, por favor, contacte o seu médico.

Esta cartilha foi produzida em conjunto pela **Cystinosis Foundation** e a **Orphan Europe**, com a inestimável ajuda do **Dr. William van't Hoff** do **Great Ormond Street Hospital for Children**



Cystinosis Foundation

**58 Miramonte Dr.
Moraga, CA 94556
U.S.A.**

Tel: +1 888-631-1588
501 (C) (3) Charitable Organization
www.cystinosisfoundation.org



Orphan Europe (Headquarter)

**Immeuble “Le Wilson”
70, avenue du Général de Gaulle
92058 Paris La Défense
França**

Tel : +33 1 47 73 64 58
Fax : +33 1 49 00 18 00
www.orphan-europe.com