



СНК кафедры факультетской педиатрии
педиатрического факультета



ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ЦИСТИНОЗА

Руководитель кружка:

к.м.н., доцент кафедры факультетской
педиатрии

педиатрического факультета РНИМУ им. Н.И.
Пирогова

Шилова Марина Магомедовна.

Выполнил(а): студент/ка группы 2.6.06

Чилингарян Кристине Давидовна

ДИАГНОСТИКА

ОСМОТР

ЖАЛОБЫ

- задержка физического развития
- диспепсические расстройства
- признаки рахита



ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

ОАМ

↓плотности мочи,
глюкозурия,
протеинурия

ОАК

Анемия

БХ
КРОВ
И

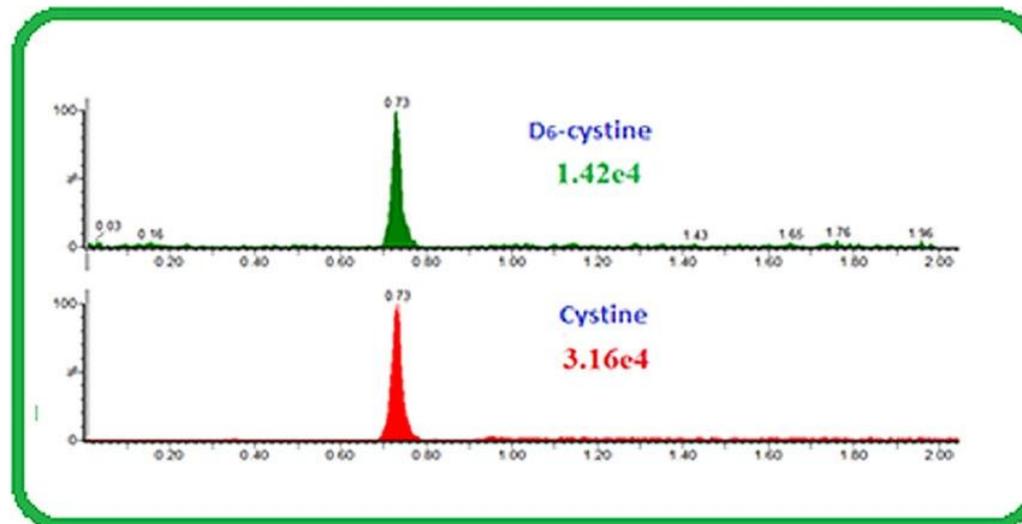
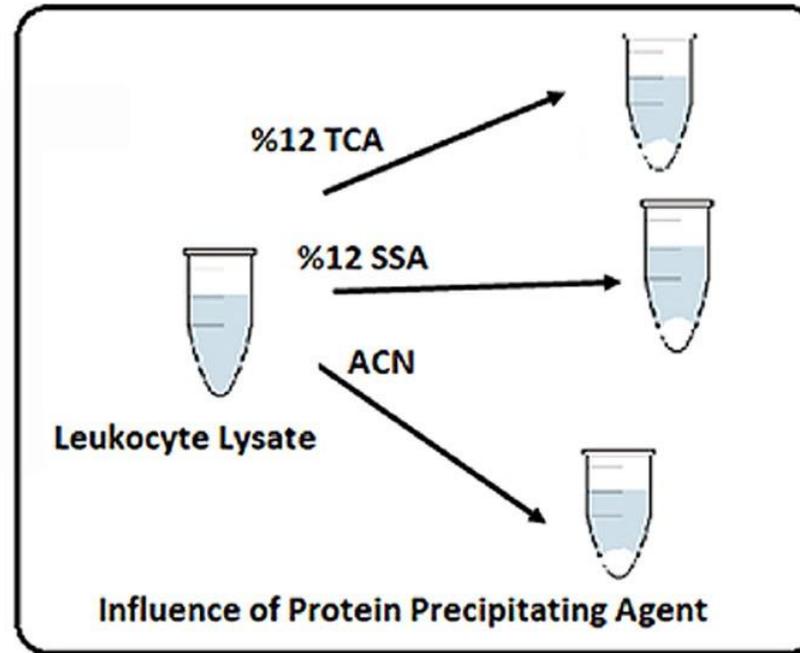
↓К ↓Са ↓Р ↓Сl
гипопротеинемия
гиперлипидемия

ДИАГНОСТИКА

1. «Золотой стандарт»- определение уровня цистина в гранулоцитах
2. Молекулярно-генетический анализ – мутация в гене *CTNS*
3. Определение характерных кристаллов цистина в роговице глаза при помощи щелевой лампы

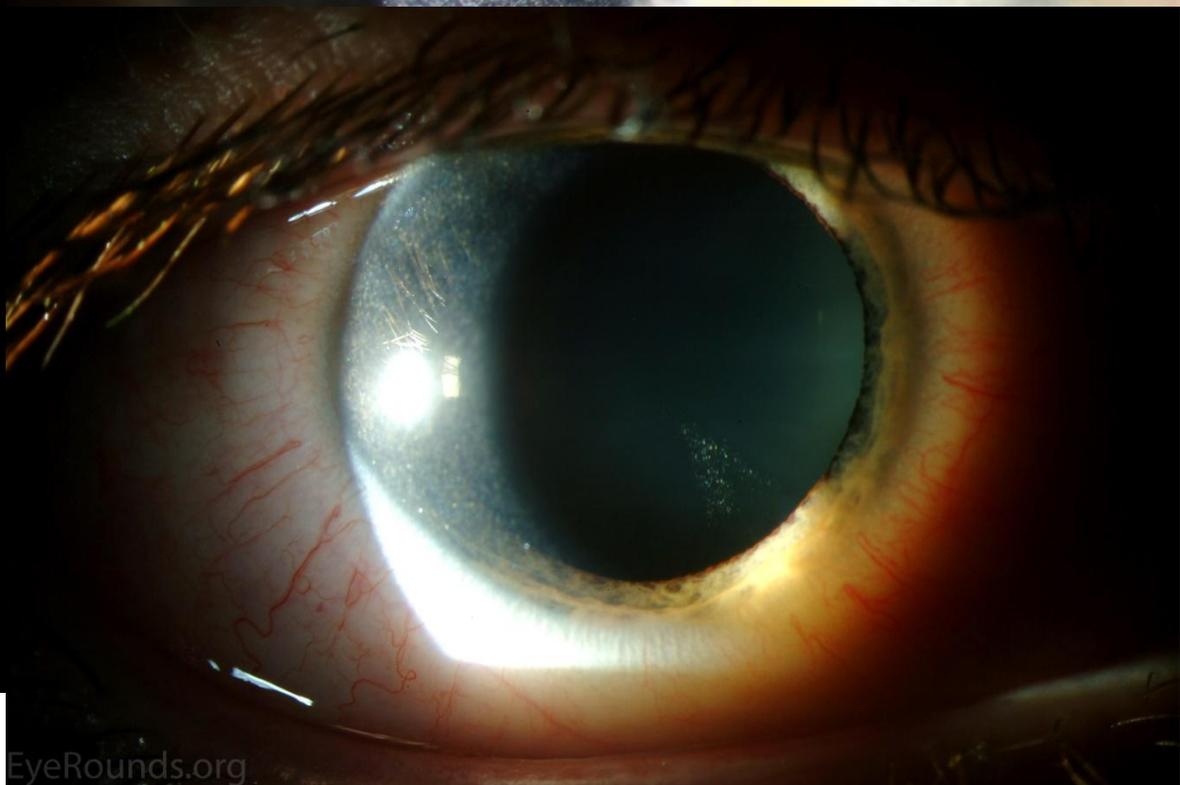
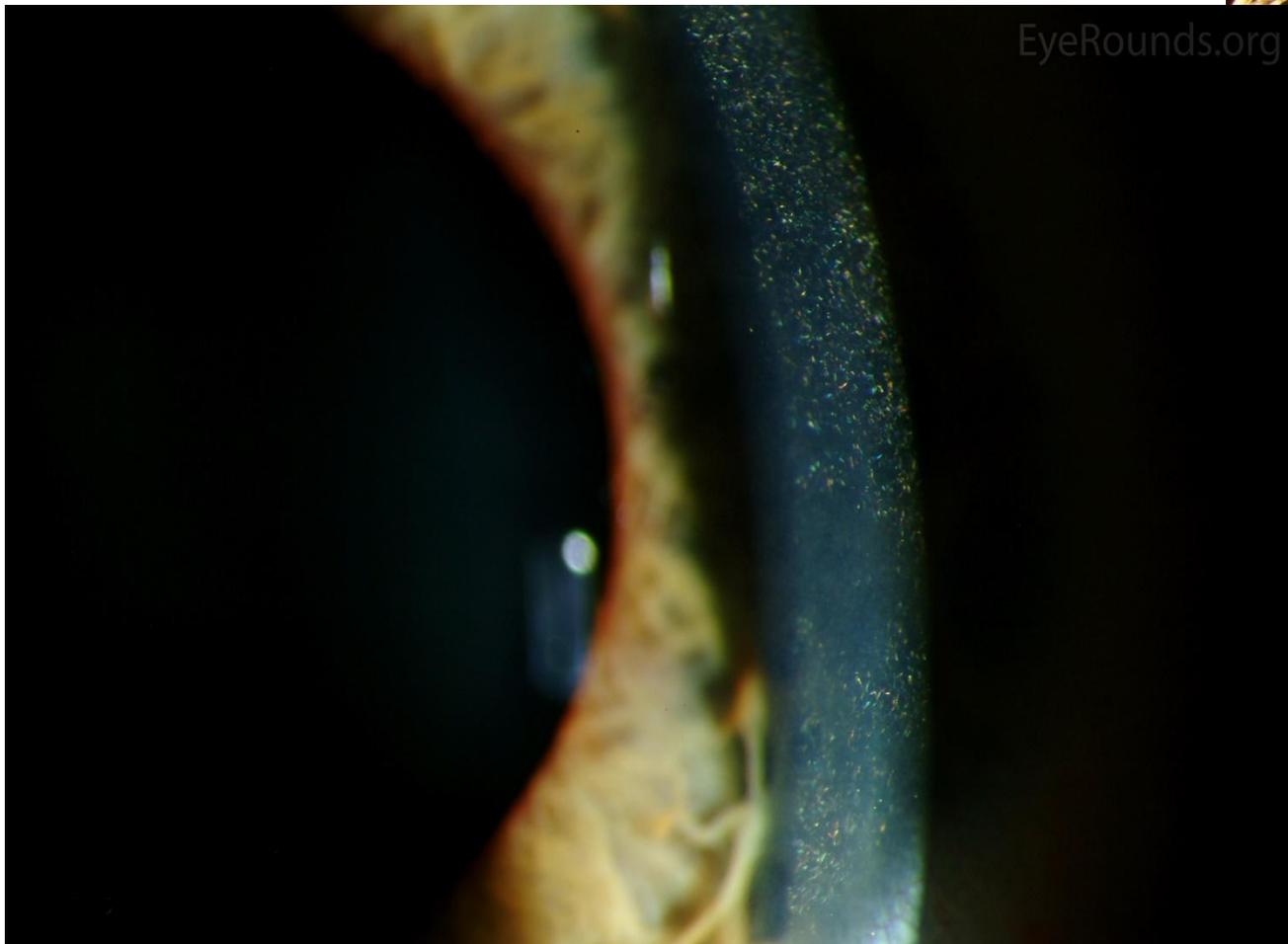
LEUKOCYTE CYSTINE LEVEL

Так же возможно
обнаружение
кристаллов цистина в
лейкоцитах костного
мозга или в биоптате
слизистой оболочки
прямой кишки





EyeRounds.org



EyeRounds.org

Дифференциальная диагностика

Характеристика	Цистиноз	Тирозинемия	Галактоземия
Жалобы	<ul style="list-style-type: none">• задержка физического развития• диспепсические расстройства<ul style="list-style-type: none">• признаки рахита	<ul style="list-style-type: none">• задержка физического развития• диспепсические расстройства<ul style="list-style-type: none">• Желтуха• Периферические параличи	<ul style="list-style-type: none">• задержка физического развития<ul style="list-style-type: none">• желтуха• диспепсические расстройства<ul style="list-style-type: none">• Катаракта
Манифестация	Зависит от формы: инфантильная (9-12 мес), ювенильная (подростки), взрослая	После рождения и прикладывания к груди	1-2 неделя жизни
Специфический запах	-	«капустный»	-
Лечение	Цистеамин	Диета с пониженным содержанием Тирозина и Фенилаланина	Исключение галактозы из питания

ЛЕЧЕНИЕ

Специфическое

Симптоматическое

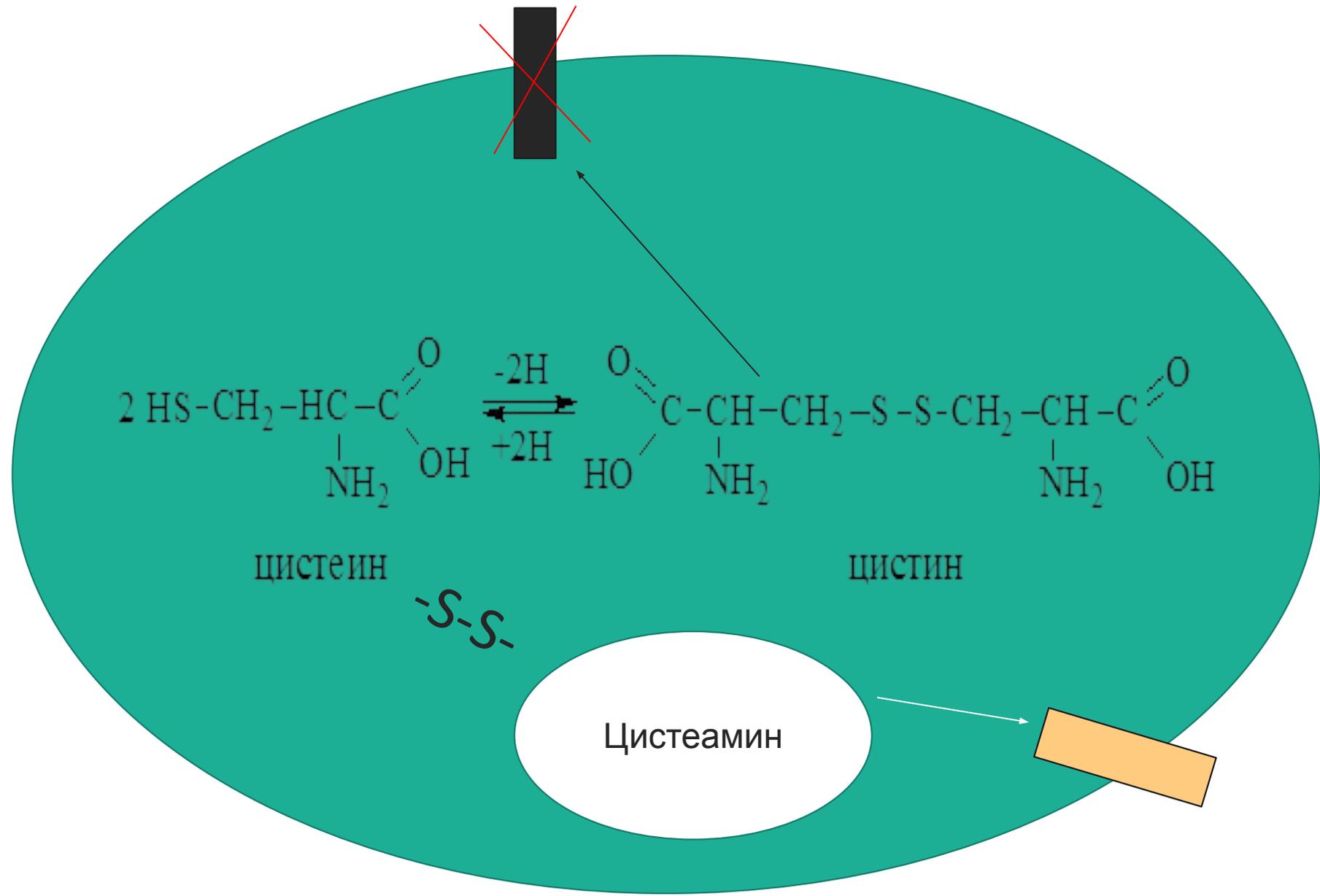
Пересадка почки при терминальной стадии ХПН

Цистеамин
(Цистагон-
Германия
Меркаптамин-
Франция

супрессор
отложения цистина
внутри лизосом



Цистенозин



НАУКА НЕ СТОИТ НА МЕСТЕ!

В Америке была успешно
проведена трансплантация
гемопоэтических СТNS-несущих
СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК МЫШАМ

Список используемой литературы

- Атлас редких болезней / Науч. центр здоровья детей [и др.]; под ред. А.А. Баранова, Л.С. Намазовой-Барановой. 2-е изд., испр. и доп. — М. ПедиатрЪ, 2016. — 420 с
- www.sciencedirect.com
- <https://www.eyerounds.org>
- <https://www.frontiersin.org>
- <https://spiporz.ru/cystinoz/>
- НЕФРОПАТИЧЕСКИЙ ЦИСТИНОЗ. НЕДООЦЕНЕННАЯ ПРОБЛЕМА ДЕТСКОЙ НЕФРОЛОГИИ А.Н. Цыгин 1, М.Ю. Каган 2, Н.Н. Картамышева 1, Н.А. Карагулян 1, Е. Н. Левченко 3



СНК кафедры факультетской
педиатрии
педиатрического факультета



СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!