

www.labor-blessing.de

Institut für Laboratoriumsmedizin
 Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
 78224 Singen
 email:  Tel.: 07731 - 995 60
 Fax: 07731 - 982 683 1
 info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
 Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
 SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



Cystinose

Stand: 29.06.2018

Klinik:	Nephropathie, Tubulopathie, Minderwuchs, Myopathie, ZNS-Symptomatik, Hornhautkristalle.
Biochemisch:	Aminosäuren (Leukozythen): Cystin
Hinweis:	<i>selten (ca. 1:100.000), 3 verschiedene Formen sind bekannt: infantil, juvenil, adult (OMIM 219750, 219800, 219900)</i>
Bestätigung:	Gen: CTNS-Gen
Prognose:	Bei früher Diagnose und frühem Therapiebeginn gutes Ansprechen, häufig mit Spätkomplikationen verbunden.

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

Vademecum Metabolicum, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 219800 - Cystinose](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 213 - Cystinose](http://www.orphanet.eu)