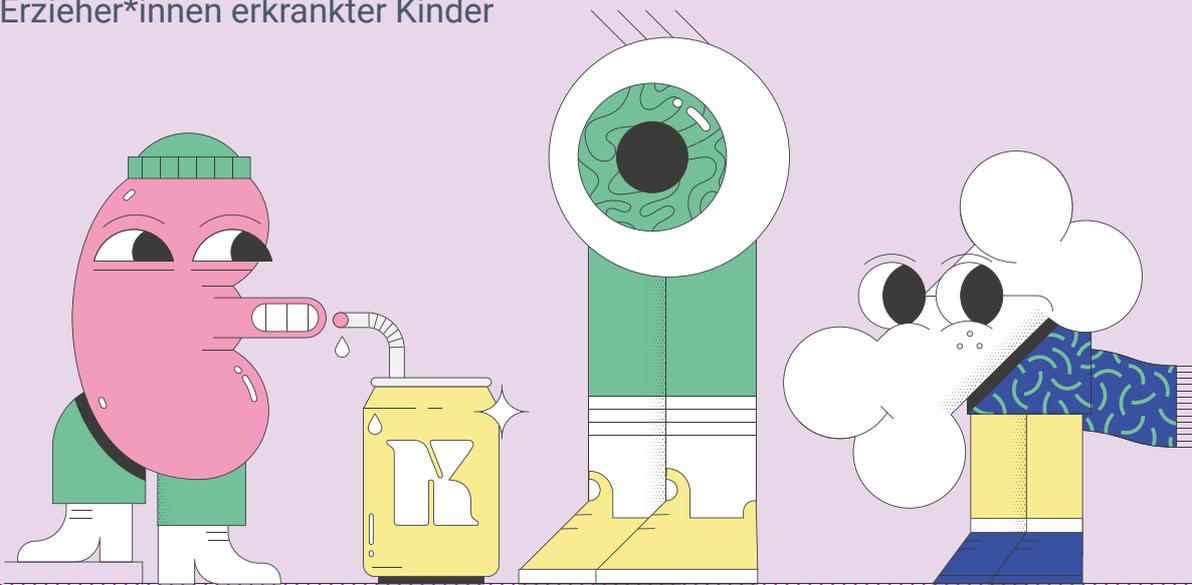


NEPHROPATHISCHE CYSTINOSE

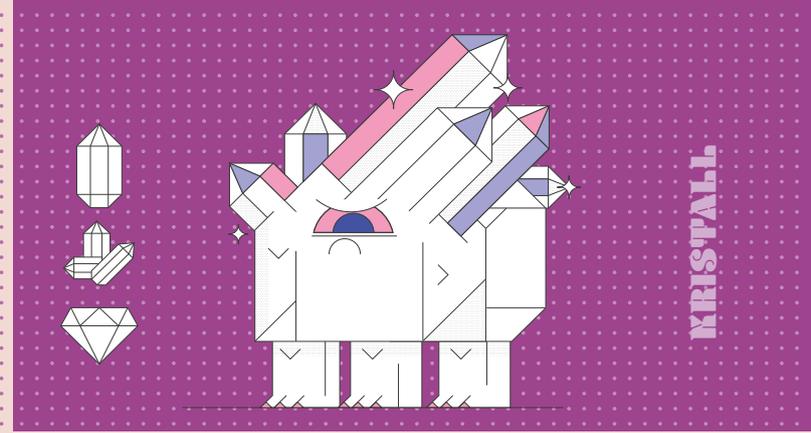
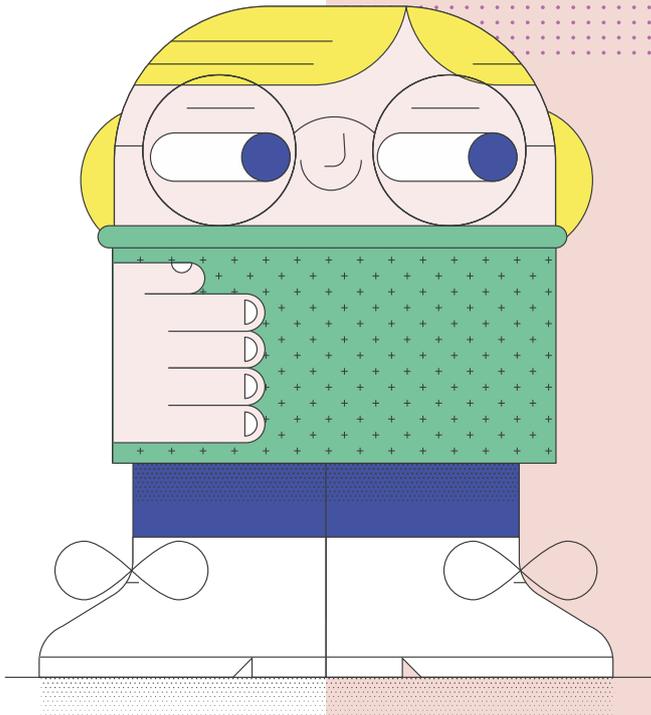
Informationen für Lehrer*innen
und Erzieher*innen erkrankter Kinder



WAS IST EINE NEPHROPATHISCHE CYSTINOSE?

Die nephropathische Cystinose ist eine seltene Krankheit, die von den Betroffenen viel Kraft verlangt. **Sie ist jedoch weder ansteckend noch sind Cystinose-Patienten geistig behindert.** Sie sind normal intelligent und können, wenn ihre Eltern und sie selbst dies möchten, in normale KiTas und auf normale Schulen gehen.

Kinder und Jugendliche mit Cystinose möchten rücksichtsvoll, aber so normal wie möglich behandelt und akzeptiert werden. Sie brauchen kein Mitleid und möchten nicht unnötig geschont werden. **Damit dies gelingt, ist es wichtig, dass Sie als Lehrer*innen und Erzieher*innen betroffener Kinder und Jugendlicher über die Erkrankung und ihre Auswirkungen auf den Alltag informiert sind.** So können sie die Betroffenen im KiTa- oder Schulalltag unterstützen und mit Aufmerksamkeit und Verständnis eventuelle Schwierigkeiten frühzeitig erkennen, um ggf. geeignete Lösungsstrategien anzubieten.

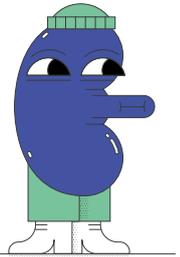


Die nephropathische Cystinose – im Folgenden kurz Cystinose genannt – ist eine sehr seltene Erbkrankheit, die **nur 1 bis 2 von 100.000 Neugeborenen** betrifft. Sie beeinträchtigt den Abtransport eines Stoffwechselprodukts, des sogenannten **Cystins**, aus den Körperzellen. Bei den an Cystinose Erkrankten ist der für den Abtransport verantwortliche Transporter („Cystinosin“) fehlerhaft, so dass sich Cystin im Zellinneren anreichert. Da es schwer löslich ist, bildet es dort nach und nach **Kristalle, die die Funktionen der Zellen, Körpergewebe und Organe schädigen.**



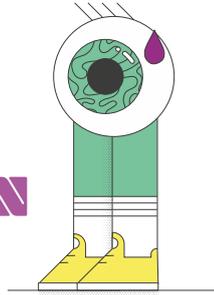
Grundsätzlich gibt es drei Formen der Erkrankung, von denen die sogenannte „nephropathische Cystinose“ die mit Abstand häufigste ist. Sie beginnt bereits im Säuglingsalter und betrifft alle Organsysteme des Körpers.

STÖRUNG DER NIERENFUNKTION

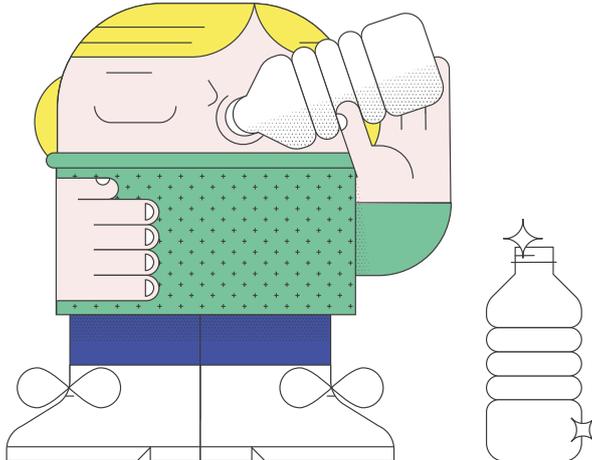


Bei dieser Erkrankung entwickelt sich früh eine Störung der Nierenfunktion (das sogenannte Fanconi-Syndrom). Dadurch werden vermehrt Zucker, Blutsalze (Elektrolyte) und Eiweißbausteine (Aminosäuren) im Urin ausgeschieden. **Zudem können die Nieren den Urin nicht konzentrieren, so dass die Kinder häufig Urin lassen müssen und infolgedessen starken Durst haben.** Bleibt die Erkrankung unbehandelt, schreitet die Nierenerkrankung voran und macht etwa ab dem Alter von 10 Jahren eine Nierentransplantation oder eine chronische Dialyse erforderlich.

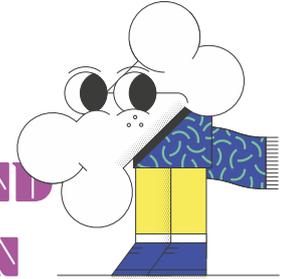
BESCHWERDEN DER AUGEN



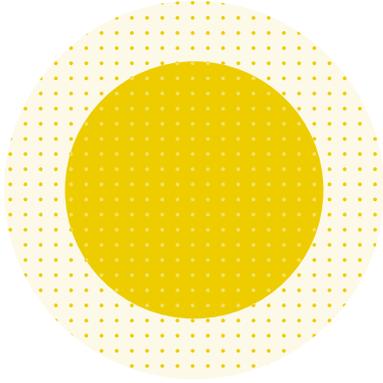
Auch die Augen sind relativ früh betroffen: **In der Hornhaut und der Netzhaut des Auges lagern sich Cystinkristalle ab und führen zu einer erhöhten Lichtempfindlichkeit und Sehschwierigkeiten.**



WEITERE KÖRPERLICHE MERKMALE UND BESCHWERDEN



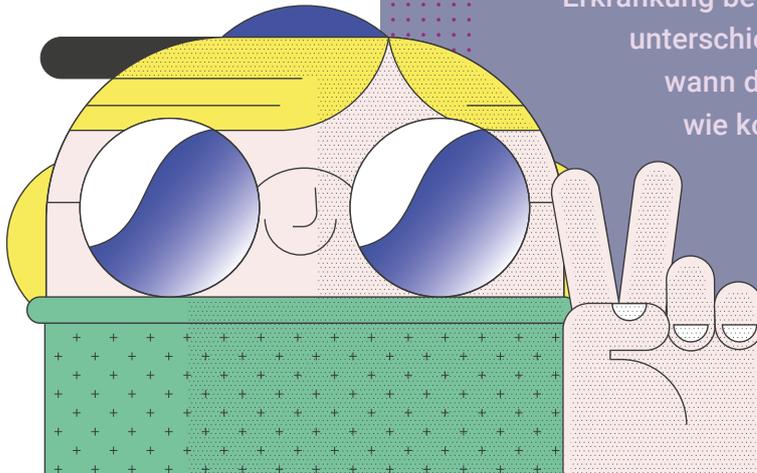
Weitere mögliche Folgen der Cystinspeicherung in den Geweben sind **Muskelschwäche und eine Destabilisierung der Knochen**, die ein höheres Risiko für Knochenbrüche nach sich zieht sowie oft ein vermindertes Längenwachstum zur Folge hat.



KINDER MIT CYSTINOSE

... sind deshalb meist kleiner als gleichaltrige gesunde Kinder. Ihre Haut ist häufig recht hell und sie sind meist blond. Aufgrund der krankheitsbedingten erhöhten Lichtempfindlichkeit meiden die Betroffenen helles Sonnenlicht und tragen häufig eine Sonnenbrille.

Wie stark ein Patient oder eine Patientin von der Erkrankung betroffen ist, ist individuell sehr unterschiedlich und hängt auch davon ab, wann die Behandlung begonnen und wie konsequent sie durchgeführt wird.



AUGEN

Erhöhte Lichtempfindlichkeit,
Schmerzen, verminderte
Sehfähigkeit

NIEREN

Vermehrte Urinausscheidung,
Elektrolytverlust,
verstärkter Durst,
Nierenversagen

HERZ-KREISLAUF- SYSTEM

Eingeschränkte
Leistungsfähigkeit

VERDAUUNGS- ORGANE

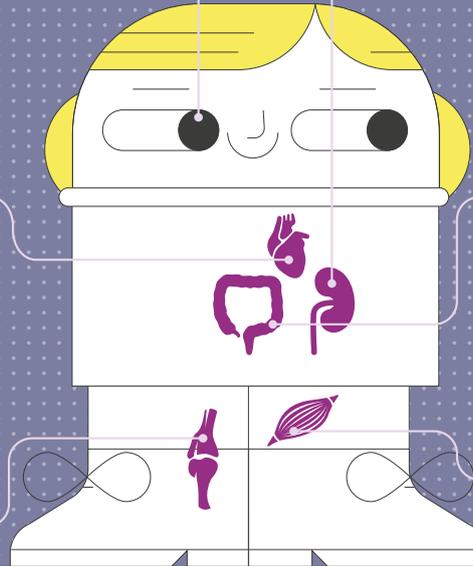
Appetitlosigkeit, Durchfall,
Erbrechen, Verstopfung,
Diabetes mellitus

KNOCHEN UND WACHSTUM

Knochen- und
Gelenkschmerzen,
Kleinwuchs, erhöhtes Risiko
für Knochenbrüche

MUSKULATUR

Eingeschränkte Muskelkraft,
Schluckstörungen



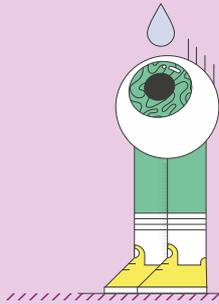
WIE WIRD EINE CYSTINOSE BEHANDELT?



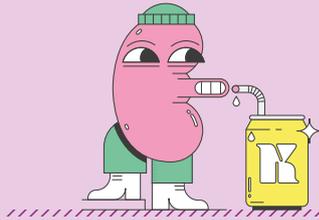
Bisher ist eine Cystinose leider nicht heilbar. Eine frühzeitige Behandlung kann aber den Krankheitsverlauf verlangsamen und die Beschwerden mildern.

Die medikamentöse Behandlung besteht in der Einnahme von Kapseln, die den Wirkstoff Cysteamin enthalten, der den Abbau des Cystins in den Zellen ermöglicht. **Je nach Präparat müssen die Kapseln alle 6 oder 12 Stunden eingenommen werden.**

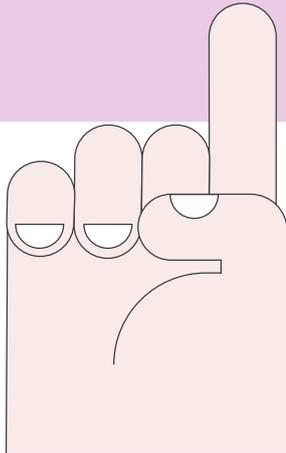




Die Cystinablagerungen in der Hornhaut des Auges werden mit Augentropfen behandelt, die ebenfalls diesen Wirkstoff enthalten.



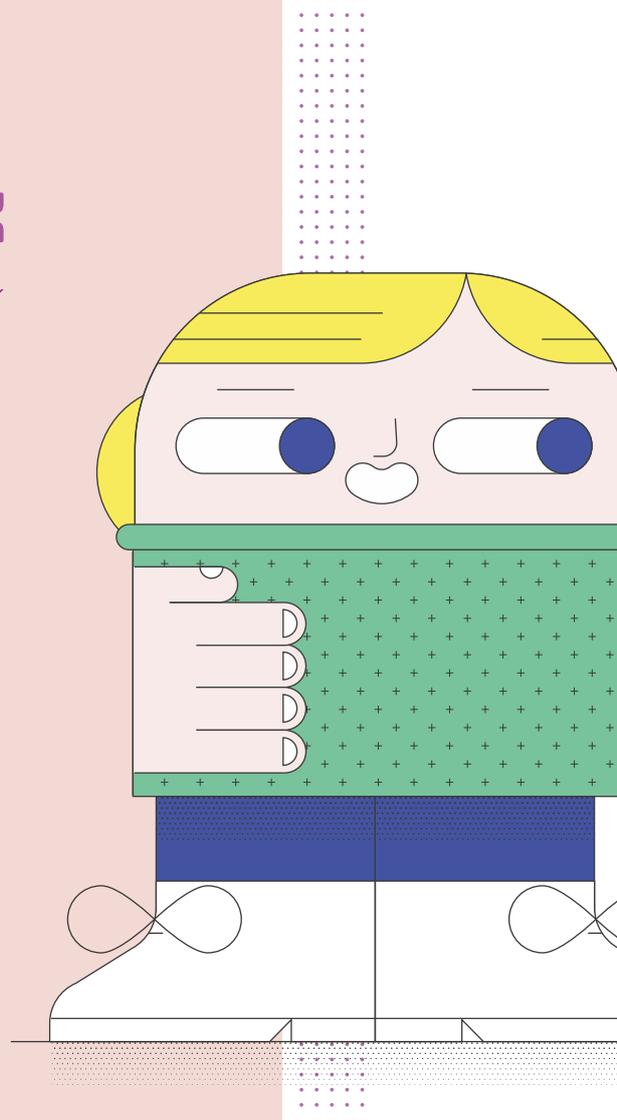
Für die Behandlung der Nierenerkrankung ist darüber hinaus die ergänzende Aufnahme von Elektrolyten und Vitamin D und eine ausreichende Flüssigkeitszufuhr wichtig. **Die Trinkmenge kann bis zu 6 L Wasser pro Tag betragen.**



Bleibt die nephropathische Cystinose unbehandelt, ist die Lebenserwartung deutlich eingeschränkt. **Deshalb ist es so wichtig, dass die Krankheit früh erkannt und behandelt wird.** Entscheidend sind eine gute medizinische Betreuung und die lebenslange und zuverlässige Einnahme von Cysteamin sowie der anderen erforderlichen Medikation.

DAS ERKRANKTE KIND: LEBEN MIT CYSTINOSE

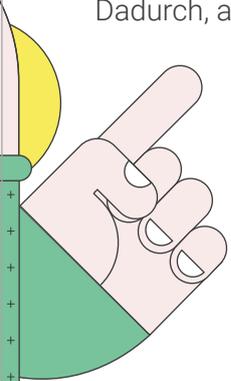
Leider ist die Behandlung mit Cysteamin von Nebenwirkungen begleitet, von denen der **Mund- und Körpergeruch** mit zu den für die Patienten unangenehmsten gehört. Der schwefelartige Geruch ist **nicht** auf eine mangelhafte Mund- und Körperpflege zurückzuführen, sondern ausschließlich medikamentös bedingt.



Zusätzlich zu den krankheitsbedingten Magen-/Darmproblemen kann die medikamentöse Behandlung vermehrt zu **Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen** führen.



Je nach Präparat kann auch eine nächtliche Einnahme der Medikamente nötig sein. Dadurch, aber auch durch das häufigere Wasserlassen, kann die **Nachtruhe der Kinder gestört** werden, so dass die Kinder (und ihre Eltern) meist nicht durchschlafen können.



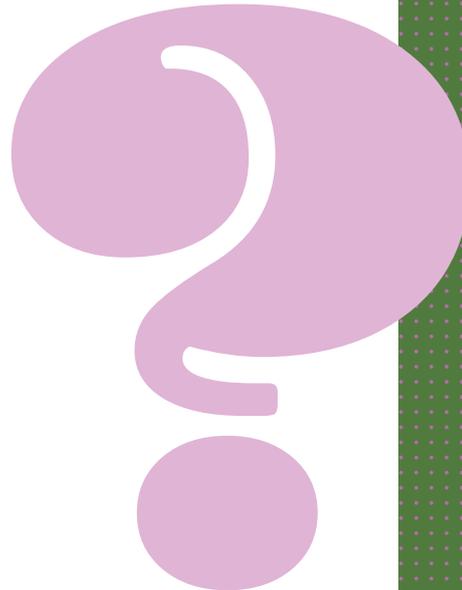
Kinder mit Cystinose sind manchmal **weniger ausdauernd** und ihre Muskulatur, Knochen und Gelenke sowie das Herz-/Kreislaufsystem weniger belastbar als bei gesunden Gleichaltrigen. In Fällen, in denen die Muskelschwäche auch die Rachenmuskulatur betrifft, können die Kinder **Schwierigkeiten beim Schlucken** haben. Grundsätzlich gibt es aber keine Notwendigkeit, die Kinder besonders zu schonen.

Kognitiv sind die Kinder jedoch nicht eingeschränkt. Unter Umständen können jedoch **Konzentrations-schwierigkeiten oder Stimmungsschwankungen** auftreten. Außerdem kann die **Pubertät später einsetzen**, bei Jungen im Durchschnitt 1 – 2 Jahre später als bei Nichtbetroffenen ihrer Altersklasse.

DAS UMFELD DES ERKRANKTEN KINDES:

WISSENSWERTES ZUM UMGANG

Auf einen Blick die
wichtigsten Anhaltspunkte,
für den Umgang mit einem
Kind mit nephropathischer
Cystinose





Die Betroffenen müssen relativ oft die Toilette aufsuchen. Sie haben viel Durst und müssen immer freien Zugang zu Getränken haben.



Bei den Mahlzeiten brauchen einige Kinder aufgrund der Schluckprobleme unter Umständen mehr Zeit zum Essen.



Beim Spielen und Toben sowie beim Sport sind die Kinder oft weniger ausdauernd und belastbar. Sie dürfen aber an allen körperlichen Aktivitäten teilnehmen.

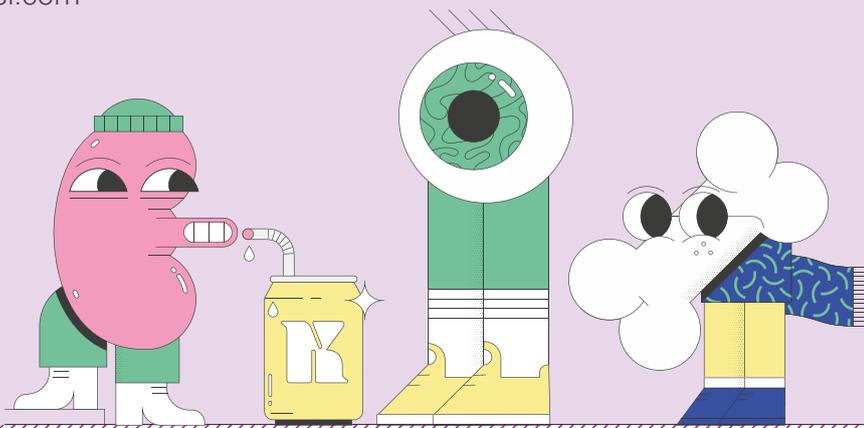


Kontakte aufzubauen fällt Kindern mit Cystinose manchmal schwer, unter Umständen können sie von sozialer Ausgrenzung betroffen sein. Nicht nur, weil sie anders aussehen, sondern auch wegen des medikamentös bedingten Mund- und Körpergeruchs.



Kinder mit Cystinose sind geistig und kognitiv nicht eingeschränkt. Sollten doch einmal schulische Probleme auftreten, sollten als mögliche Ursachen erkrankungsbedingte Konzentrationsschwierigkeiten, ein eingeschränktes Sehvermögen und eine zu einem gewissen Grad eingeschränkte Feinmotorik mitberücksichtigt werden. Ein schulischer Nachteilsausgleich sollte in Betracht gezogen werden.

Mit freundlicher Unterstützung von
Chiesi GmbH
Gasstraße 6
22761 Hamburg
+49 (0)40 897 24-0
info.de@chiesi.com





0500006638 03/2020