

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft heeft de zeldzame aandoening cystinose.

Informatie over cystinose vindt u in de digitale huisartsenbrochure op [www.nhg.org/cystinose](http://www.nhg.org/cystinose), [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl), [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl) en <https://cystinose.nl/huisartsenbrochure>. Het NHG, de Cystinosegroep Nederland en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten.

Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. Op de website [www.cystinose.nl](http://www.cystinose.nl) zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt hier ook meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of (kinder-)fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts

Hoofd NHG-afdeling Implementatie

## Cystinose

De huisartsenbrochure cystinose gaat in op de diverse aspecten van deze *systemische* zeldzame aandoening.

- Cystinose is een zeldzame lysosomale stofwisselingsziekte, waarbij cystine zich in de cel opstapelt. De stapeling van cystine leidt via kristalvorming tot celdood en dit leidt tot een multi-orgaanziekte.
- Met name het nierweefsel blijkt gevoelig voor deze cystinekristallen. Onbehandeld leidt klassieke cystinose tot terminaal nierfalen in de eerste levensdecade.
- Naast de nierproblemen hebben de meeste patiënten last van fotofobie, spierzwakte, hypogonadotroop hypogonadisme (mannen), verminderde groei en ernstige vermoeidheid.
- De behandeling bestaat uit enerzijds vertraging van de aandoening door trouwe inname van cysteamine elke zes uur en anderzijds de behandeling van de nierspecifieke problemen.
- De nierspecifieke problemen zijn in de eerste levensjaren het verlies van vocht en elektrolyten en voedingsstoffen. Dit leidt tot failure to thrive.
- De inname van cysteamine leidt tot een vertraging van verlies aan nierfunctie. In de tweede levensdecade is niervervangende therapie echter onvermijdelijk.
- De NHG standaard nierfalen is NIET zonder meer van toepassing bij cystinose.
- De vele symptomen en de progressie van de aandoeningen vragen om een aanpak vanuit een expertisecentrum en laagdrempelig overleg.
- De levensverwachting is beperkt. Er zijn nu enkele patiënten bekend van 50 jaar.

*De brochure "Informatie voor de huisarts over cystinose" is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de [Cystinosegroep Nederland](#), onderdeel van [VKS](#), [de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties \(VSOP\)](#) en [het Nederlands Huisartsen Genootschap \(NHG\)](#).*