

مرض السيستينوسيس

دليل المرضى والآباء والعاملين
في المجال الصحي



٢ مقدّمة ■

■ حقائق عن السيستينوسيس

٢ ما هو السيستينوسيس؟

٢ ما هو «السيستين»؟

٢ ماذا يُسبّب السيستينوسيس؟

٣ كيف أُصيب طفلي بهذا المرض؟

٤ سبب المرض.

٤ أعراض المرض.

٥ ما هو علاج السيستينوسيس؟

٥ علاج الأعراض.

٧ العلاج الخاص.

٨ قبول العلاج.

١٠ المشاكل الخاصّة بالمراهقين.

١١ هل كشف ما قبل الولاد؟ متاح؟

١١ ما التطوّرات المحتملة في المستقبل؟

١٢ قاموس المصطلحات ■

١٤ لمزيد من المعلومات ■

صُمِّمَتِ المعلومات في هذا الكتيّب لمساعدة مرضى السيستينوسيس وعائلاتهم والعاملين في حقل الرّعاية الصّحيّة لفهم أفضل لهذا المرض وعلاجه، وستكون قادراً أن تقرأ في وقت فراغك ثمّ تدوّن أيّ أسئلة مهمّة قد تريد أن تسألها لطبيب أخصائي أو عالم تغذية.

حقائق عن السيستينوسيس

ما هو السيستينوسيس؟

السيستينوسيس مرض خاصّ بالتمثيل الغذائيّ ينجم عن تجمّع شاذّ للحامض الأمينيّ «السيستين» في أعضاء مختلفة من الجسم مثل الكلية والعين والعضلات والبنكرياس والمخّ. تتأثّر مختلف أعضاء الجسم بهذا المرض في أعمار مختلفة.

ما هو «السيستين»؟

«السيستين» حامض أمينيّ والأحماض الأمينيّة هي موادّ عضويّة تتّصل معاً لتشكّل البروتينات الضرورية للحياة. تجرى على البروتينات عمليات تكسير في أجزاء خاصّة من خلايا الجسم تسمّى «ليسوسومات». تُنقل الأحماض الأمينيّة المختلفة التي تنشأ عن تفكّك البروتينات خارج الليسوسومات ليعاد استعمالها بغية تكوين البروتينات ثانية.

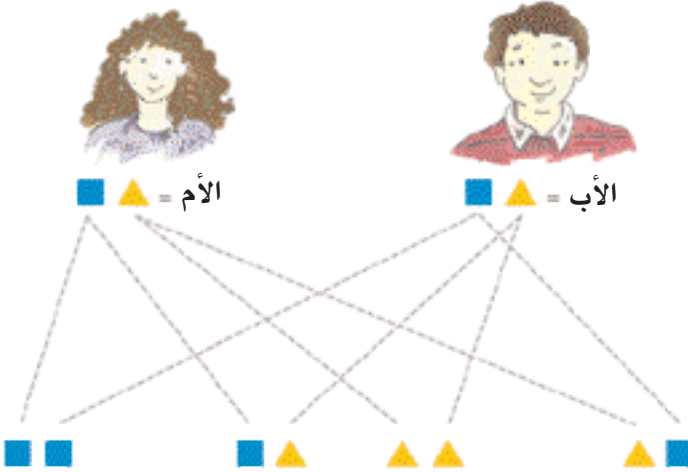
ماذا يُسبّب السيستينوسيس؟

يحدث السيستينوسيس عندما يفشل نظام نقل البروتينات خارج الليسوسومات. يأخذ السيستين المكثّر شكل بلّورات تمنع الخلايا من أداء وظائفها الطبيعية وقد يصل محتوى الخلايا المصابة من السيستين إلى ٥٠ - ١٠٠ أضعاف النسبة العاديّة.

كيف أصيب طفلي بهذا المرض؟

السيستينوسيس اضطراب جيني وراثي، ممّا يعني أنه لا يرجع إلى حدث ما أثناء الحمل، ولا تسببه عدوى أو مرض معدي. إنّ الاضطرابات الجينية تورثُ وسوف نصف الآن النمط الذي ربّما أحدث لطفلك هذا المرض.

ينجم السيستينوسيس عن توريث جينات من النوع «الجسمي المتنحي» وهو النوع الذي يجب أن يُورث من الأمّ والأب معاً حتّى يسبّب المرض، وسوف يتّضح المعنى من الرسم التوضيحي التالي:



في هذه الصورة كلّ من الأمّ والأب حاملان لنفس العيب الجيني (المثلث الأصفر) في كل مرة تصبح الأمّ حاملاً. هناك احتمال من أربع، أن يرث الطفل العيب الجيني من كلّ من الأمّ والأب ويولد مصاباً بمرض السيستينوسيس

- ■ طفل غير مصاب وغير حامل للمرض
- ■ طفل غير مصاب وحامل للعيب الجيني
- ■ طفل مصاب بالمرض
- ■ طفل غير مصاب وحامل للعيب الجيني

عند حدوث الحمل، تُلقح بويضة واحدة من الأمّ بحيوان منوي واحد من الأب لتكوين الجنين ومن المستحيل التنبؤ أي حيوان منوي سيتحد مع أي بويضة لتكوين الطفل. إن المعلومات الوراثية مسجلة على شريط الحامض النووي داخل نواة كل بويضة أو حيوان منوي. وتلك المعلومات هي المسؤولة عن لون عيون وشعر الطفل و.. إلخ من الصفات الوراثية وهي أيضاً التي يمكن أن تحمل العيب (أي المعلومات) المرتبط بالمرض الوراثي.

يحمل كل منا أكثر من ٣٠٠٠٠ جيناً، يقدر العلماء أن سبعة منها تقريباً بها عيوب. فإذا حدث مصادفة أنك أنت وزوجك تحملان نفس العيب الوراثي (كما هي الحالة للسيستينوسيس)، فإنه في كل حمل، هناك احتمال واحد من أربع (أي ٢٥%) أن يصاب طفلك بالمرض ولا يؤثر في ذلك جنس الجنين، كما أن معدل حدوث هذا المرض منخفض جداً حيث يُقدّر بمريض واحد لكل ١٦٠٠٠٠ إلى ٢٠٠٠٠٠ مولوداً.

أعراض المرض

هناك ثلاثة أشكال إكلينيكية للسيستينوسيس وهي: ١- الطفولي (أو الكلاسي) و٢- المتأخر البدء، و٣- الحميد الذي لا يسبب تلفاً كلياً. يختلف السيستينوسيس المتأخر البدء والطفولي في زمن ظهور الأعراض الأولى وفي سرعة المنهج الإكلينيكي، فالسيستينوسيس الطفولي يُشخص عادةً بين ٦ و١٨ شهراً من العمر وأعراضه العطش والتبول الزائد وتباطؤ تطوّر الطفل والكساح ونوبات من الجفاف. هذه الأعراض تحدث بسبب اضطراب - يسمّى كلوي أنبوبي أو متلازمة «فانكوني»- يؤدي إلى فقد مواد غذائية هامة ومعادن تذهب مع البول. وتظهر بلورات في عيون الأطفال المصابين بعد السنة الأولى من العمر قد تؤدي إلى الحساسية الضوئية كما أن مستوى «السيستين» في كرات الدم البيضاء لديهم يتزايد دون تأثير سلبيّ لكنّه يساعد للتأكد من التشخيص. وفي النهاية، وبدون العلاج الخاص، يدخل الأطفال مرحلة نهائية من الفشل الكلوي حيث تفقد الكلى وظيفتها، عادةً بين ٦ و١٢ سنة من العمر.

إذا أجري للمريض زرع كلية ووصل إلى البلوغ، فإن الكلي؟ الجديدة لن تتأثر بالمرض. إلا أنه بدون علاج سيستيامين (أنظر قسم العلاج)، قد يصاب بمضاعفات في أعضاء أخرى بسبب التراكم المستمر للسيستين في الجسم. يمكن أن تتضمن هذه المضاعفات هدر العضلات وصعوبة البلع ومرض السكر وقصور الغدة الدرقية. ولكن المرضى الكبار سنّاً قد لا يعانون من كل هذه المضاعفات.

ما هو علاج السيستينوسيس؟

يُفضَّل الإقامة في المستشفى في بداية علاج مرضى السيستينوسيس لموازنة الأدوية المختلفة بطريقة سليمة. بعد ذلك، تندر الحاجة للإقامة بالمستشفى ويتابع العلاج من خلال زيارات المريض، في البداية كلَّ شهر أو اثنين ثمَّ ٣ إلى ٤ مرّات سنوياً. وينبغي أن يعيش الأطفال حياةً عاديّةً ويكفي عبء تلقّي الدوّاء عدّة مرات في اليوم.

علاج الأعراض

لا تستطيع كلى الأطفال مرضى السيستينوسيس أن تركّز البول فتسمح بفقد كمّيّات هامة من الصّوديوم والبوتاسيوم والفسفور والبيكربونات ومواد مثل الكارنيتين. يقوم علاج الأعراض بتعويض تلك الخسائر البوليّة، ويلاحظ اختلاف الأعراض من طفل إلى آخر وسيقوم طبيبك بالتعامل مع الأعراض حين ظهورها.

- يحتاج الطفل لشرب كمّيّات كبيرة من الماء حيث أنه يفقد يومياً ما يصل إلى ٢-٣ ليترًا من الماء في البول وهذا يفسّر شعوره بالعطش ليلاً نهاراً. عندما يكون الطّفل صغيراً جدّاً حيث لا يمكنه أن يشرب بنفسه، يجب أن يُعطى الماء كلَّ ساعة أثناء النهار وكلَّ ٢-٣ ساعات أثناء الليل إلى أن يعتاد الطفل على الشرب بنفسه حتى خلال الليل بمجرد أن يبلغ ٨-١٠ أشهر. تأكدي دائماً أن هناك زجاجة من الماء متاحة بالمنزل أو ترمس يمكن أن يملأه البالغ بانتظام في المدرسة. ويجب أن يترك الأطفال ليشربوا بقدر ما يريدون.

- يجب تعويض خسارة المحاليل الكهربائيّة البوليّة (الصّوديوم والبوتاسيوم والبيكربونات والفسفور) فيما أنّ ملح الطعام يُفقد في البول، يجب أن يكون الطّعام مالحاً وكثيراً ما يكون ضرورياً تناول مكمل مالح على شكل كلوريد الصوديوم. يفقد الأطفال أيضاً البيكربونات والبوتاسيوم في البول يمكن أن يُعوّض ذلك بإعطاء بيكربونات الصّوديوم وبيكربونات البوتاسيوم. إذا فقد الطّفل بيكربونات قليلة والكثير من الصّوديوم والبوتاسيوم، يجب أن يُعطى عقار مكمل على شكل ملح الطعام أو كلوريد البوتاسيوم. يجب أن تفتح الكبسولات للأطفال الأقل من ٤-٥ سنوات من العمر، وتخلط المحتويات بالماء أو شراب آخر، أمّا الأطفال الأكبر سنّاً فيمكنهم بلع الكبسولات.

تعطى هذه العقاقير ٣-٤ مرات يوميًا ويحتاج معظم الأطفال لأخذ ١٠-١٥ كبسولة على الأقل في اليوم الواحد وأحياناً أكثر، ولكن إذا أصيب الطفل بفشل كلوي، يقل فقدان الأملاح في البول وبالتالي تُضبط جرعات الإضافة من قبل الطبيب وفقاً لذلك.

- يجب أن يأكل الطفل بطريقة سليمة. كثيراً ما تكون شهية الأطفال مرضى السيستينوسيس ضعيفة، خاصة إذا كانوا صغاراً وبعضهم أيضاً يقيء بانتظام. لذلك يحتاجون لتلقي مواد مولدة للطاقة كافية لحفظ النمو مما يضطر الطبيب أحياناً لإعطاء بعض الطعام والدواء عبر أنبوب «أنفي-معدى» أو خلال فتحة في المعدة، خصوصاً قبل سنة أو اثنتين من العمر. وتكون التغذية بهذه الكيفية مؤقتة في أغلب الأحيان.

- يمكن إعطاء عقار إندوميثاسين (إندوسيد أو إندول) المقاوم للإلتهاب والمعروف في علاج الروماتويد واللمباجو وذلك لتقليل فقد الماء والمحلول الكهربائي في البول لدى الأطفال مرضى السيستينوسيس. يقلل الإندوميثاسين كمية البول وبالتالي الحاجة إلى السوائل بحوالي ٣٠؟ وأحياناً بالنصف، وغالباً ما يصبح هذا تحسناً في الشهية تسمح بالاستغناء عن الأنبوب المعدى الذي يغذى، كما تقل الحاجة إلى إيقاف الطفل أثناء الليل للشرب أو التبول. ويستمر علاج إندوميثاسين بوجه عام لعدة سنوات وقد تكون لهذا العقار بعض التأثيرات السلبية بشكل رئيسي على الجهاز الهضمي.

- يجب تفادي أو تصحيح لين العظام في حال وجوده وذلك بإعطاء جرعات مناسبة من مشتقات فيتامين «د» بالإضافة إلى الفوسفور (حيث أنه يُفقد بكميات كبيرة في البول).

- يُفقد الكارنيتين في البول وتنخفض مستوياته في الدم وتكمن أهميته في أنه يتيح استخدام الدهون لتزويد العضلات بالطاقة. يمكن تناول كارنيتين على شكل سائل مرّة في الصباح وأخرى في المساء.

- قد يصبح من الضروري إضافة بعض الهرمونات. فأحياناً لا تفرز الغدة الدرقية الهرمونات الكافية ويعالج هذا بعقار ثايروكسين (نقط أو أقراص). أما إذا ظهرت الإصابة بمرض السكر فإن العلاج بالأنسولين يصبح ضرورياً. قد يحدث هذا في الأشهر الأولى بعد عمليات الزرع، عندما لا ينتج البنكرياس الأنسولين الكافي، وأحياناً يكون ذلك لفترة مؤقتة. ان الحاجة إلى تلك العلاجات أصبحت

نادرة لدى الأطفال الذين يُعالجون بعقار «سيستيامين» الذي يحمي الغدة الدرقية والبنكرياس. يحتاج بعض الصبية المراهقين لهرمون تُستوسترون في حال تأخر البلوغ أمّا إذا كان النّموّ غير كافٍ بالرّغم من توازن جيّد للماء والمحاليل الكهربائيّة، فقد يلجأ الأطباء للعلاج بهرمون النّموّ بالحقن تحت الجلد يوميًا ٦-٧ مرّات في الأسبوع.

العلاج الخاص

هدف العلاج الخاص للسيستينوسيس هو تقليل تكدّس السيستين في الخلايا. يُحقّق عقار «سيستيامين» هذا الهدف، حيث ثبت تأثيره في تأخير أو منع الفشل الكلوي كما أنه يحسّن نموّ الأطفال. وسوف ينصحك الطبيب بكيفية الحصول على هذا العلاج واستخدامه.

تمتد فاعلية عقار «سيستيامين» لفترة قصيرة جدًا لا تتجاوز ٥ - ٦ ساعات، مما يفسّر الحاجة لتناول كبسولات «سيستاجون» ٤ مرّات يوميًا، أي كلّ ٦ ساعات. وهذا العلاج مؤثّر فقط إذا استمرّ يوميًا بشكل غير محدّد حتّى يسيطر على المرض. من المهمّ جدًا فحص فاعليّة الجرعة على فترات وذلك بقياس «السيستين» في كرات الدّم البيضاء حتى يمكن ضبط الجرعة وتقييم انضباط المريض في العلاج.

قد يسبّب «سيستيامين» بعض الآثار الجانبية مثل أعراض الجهاز الهضمي كالغثيان والقيء وآلام البطن إلخ والتي قد تتكرّر وحينئذ يمكن تسكينها بعقار اوميبرازول (موبرال). كما تشكّل رائحة التنفّس مشكلة، خاصّة عند المراهقين، ويمكن أن تحسّن بوسائل مختلفة.

يجب استمرار علاج «سيستيامين» بعد زرع الكلى، لمنع المضاعفات المتأخّرة للمرض.

قد تتوافر قطرة العين «سيستيامين» لإزالة بلورات السيستين الملتصقة بالقرني؟ لدى الأطفال الصّغار أو المرضى بعد عملية زرع كلية. ويمكن أن تُستعمل القطرة بانتظام يوميًا، لمدى غير محدّد لعلاج تجميع البلورات أو تجنّب أيّ ضرر بالعين ومنع المشاكل المستقبلية. لم تحصل قطرة العين «سيستيامين» حتى الآن على تصريح بالتسويق. وسوف ينصحك الطبيب بكيفية الحصول على هذا العلاج واستخدامه.

يواجه الأطفال مرضى السيستينوسيس صعوبة في متابعة العلاج بشكل صحيح لأن عليهم تناول الكثير من الدواء مثل عقار «سيستيامين» كل ٦ ساعات. لكننا نعرف أنه بالعلاج الصحيح يتعافى الطفل ويتأخر الفشل الكلوي. بينما يؤدي العلاج الغير كافي إلى مضاعفات أثناء الطفولة أو بعد البلوغ. وإذا تم زرع كلوي للطفل، فإنه يتناول علاج منع رفض الكلية مع استمرار «سيستيامين». وأحياناً يتوق الطفل أو المراهق لعدم أخذ عقار سيستيامين.

تتمثل المتابعة الجدية للعلاج باحترام الوصفة الطبية، سواء كان علاجاً طبياً، يؤخذ بجرعات صحيحة وبانتظام، أو وصفات مختلفة مثل الغذاء الخاص بالإضافة إلى احترام مواعيد الطبيب.

قد يتوقف الأطفال مرضى السيستينوسيس عن متابعة العلاج كما هي الحال في الأمراض المزمنة. وهذه الحالة استثنائية لدى الأطفال الصغار الذين يقبلون كل الأدوية بشكل مذهل وبسهولة ولكنها أكثر تكرراً أثناء المراهقة.

كيف نمنع التمرد على العلاج، وكيف نعود إلى نظام عادٍ بعد فترة لم تؤخذ فيها العقاقير بانتظام؟

- عندما يكون الطفل صغيراً من الضروري أن يعطى الآباء معلومات أساسي : معلومات عن المرض ونتائجه ودور كل دواء ومضاعفات عدم تناول الدواء. فالآباء مسؤولون عن التأكد أن الطفل يتناول كل الأدوية، فالأطفال يحتاجون إلى الكثير من الشجاعة والتواجد والإرادة لأخذ الأدوية. لذلك، يحتاج الطفل الصغير للشعور بسلطة الوالدين. ويجب ألا يغري الآباء فكرة اللجوء إلى التخفيف على الأطفال!

- يجب أن يُرَوِّد الآباء بكل المعلومات الممكنة خاصة أن الكثير من التّفدّم قد حدث في السنوات الماضية للسيطرة على مرض السيستينوسيس وسيكون هناك المزيد. وقد ثبت أن العلاج الصحيح يؤخّر نتائج المرض فالمضاعفات التي كانت تلاحظ منذ ٢٠ سنة (غذّة درقية، البنكرياس، تدهور الكبد) لم يعد لها وجود بفضل علاج «سيستيامين». كما يُنْتَظَر أن يؤخّر العلاج ظهور المضاعفات في العضلات والأعصاب.



- يحتاج الآباء والطفل إلى المساعدة بالوسائل التي قد تبدو ثانوية، لكنّها حيوية، فتناول دسّة أدوية مختلفة في الصّباح وعند الغداء وفي المساء ليس من الأمور اليسيرة. وقد يساعد على الاستجابة الكاملة ما يلي:
 - استخدام علب الدواء الأسبوعيّة، التي تعد في عطلة نهاية الأسبوع.
 - علبّة الدواء ذات المنبّه.
 - المنتجات التي تصحّح أو تساعد على تعطير رائحة النّفس والعرق.

- يجب أن يقلّل الآباء وأخصائيّ الأطفال تدريجًا من رعايتهم عند بداية المراهقة، ليساعدوا المراهق أن يكون مسؤولاً عن نفسه، والمبادئ التّالية مفيدة:
 - ♦ يجب أن يُعْتَبَر المراهق شريكاً ناشطاً، له الحق في المناقشة والتّفاوض والجدال وأيضاً الخطأ.
 - ♦ يُمنَح المراهق المعلومات اللّازمة عن المرض ودور الأدوية المختلفة والنتائج المتوقّعة والآثار الجانبيّة المحتملة.
 - ♦ لا نلجأ إلى التّهديد أو الترهيب الذي يزيد القلق.
 - ♦ المتابعة المنتظمة لسيستين كرات الدّم البيضاء يزيل الشكوك حول اتباع العلاج، لكن من المهمّ أن تستخدم هذه البيانات بعد الحديث بعناية مع المراهق.
 - ♦ لا تلمّ المراهق الغير مطيع، واستمع إليه: فالمرهق الذي لا يأخذ العلاج يحتاج للمساعدة بكلّ طريقة ممكنة.
- سوف تظهر الصّعوبات الحقيقيّة بالرّغم من كلّ استعدادات الآباء والأطباء وفريق الرّعاية الصّحيّة: فالمرهق، رغم معرفته الجيدة، ليس لديه الشجاعة للاعتناء بنفسه. فترات معارضة الآباء أو الأطباء تبدأ ويصبح التواصل صعباً ويشعر الجميع بالذنب وقد لا تنتج مشاكل الطّاعة فقط من نقص المعلومات عن المرض أو العلاج لكنها قد تأتي تعبيراً طبيعياً عن المراهقة كفترة تمرد في شكل متابعة سيّئة للعلاج ويلجأ المراهقون الآخرون الغير مصابين بالسيستينوسيس إلى طرق أخرى للتعبير عن هذا التمرد تصل أحياناً إلى نفس الدرجة من الخطورة.
- تحدث هذه الفترات الصّعبة في مناخ من القلق العميق المختلط بالعذاب ومشاعر الظلم والثّورة والإنكار والذنب والعزلة والاكْتئاب وأمور تتعلّق بالصّورة الجسديّة أو النّشاط الجنسيّ وقد يحتاج المراهق إلى مساعدة عالم أو طبيب نفسيّ للتعرف على السبب الحقيقي لعدم متابعة العلاج بانتظام ولمساعدته وعائلته على اجتياز هذا الوضع. ومن المهمّ أن نعي أنّ هذه المشاكل ليست خطأ المراهق أو الوالدين على الإطلاق وينبغي ألاّ يشعروا بالذنب تجاهها وهي أوضاع قابلة للتغيير بشرط أن يقبل الطّفل والعائلة المساعدة.
- عملياً، إن المراهق والوالدان والعائلة والمدرسة والفريق الطبيّ يتحرّكون معاً في اتجاه واحد ويتعاونون مع بعضهم البعض. وبالرغم من وجود تقلّبات، إلّا أنّه في أغلب الأحيان، يشعر المراهق مثل الآخرين بالرّغم من المرض، شاباً كان أو فتاة تطلّعا إلى المستقبل، محاولاً إدارة أمور حياته بنفسه.

هل كشف ما قبل الولادة متاح؟

مما تقدم، يتضح أن هناك نسبة واحد من أربعة (٢٥%) أن يرث الطفل العيب الوراثي في كل مرة يقَرّر الزوجان اللذان يحملان العيب الوراثي الإنجاب. إذاً التشخيص ما قبل الولادة متاح للعائلات المعروفة بتعرضها لخطر إنجاب طفل مريض بالسيستينوسيس . ويجري ذلك بواسطة أخذ عينة من الزغابة المشيمية عند ٨-٩ أسابيع من الحمل أو بذل من «الصاء» السائل الأمنيوسي يُجرى عند ١٤ - ١٦ أسبوعاً من الحمل . وبالطبع يجب أن تُناقش تلك الأمور بعناية مع طبيب إخصائي يستطيع أن ينصحك طبقاً لوضعك .

ما التطورات المحتملة في المستقبل؟

لا يزال هناك الكثير مما يجب أن نعرفه عن مرض السيستينوسيس، فقد تعرّف الباحثون على الجين الشاذّ والطفرات التي تسبّب هذه الحالة واستطاعوا خلق نموذج فأر مريض ويحاول آخرون فهم آليات الاختلال الوظيفي في الخلية وتحديد أفضل علاج لكلّ المضاعفات.

وتبقى بعض الأسئلة مثل:

- هل يمنع استخدام عقار سيستيامين منذ الطفولة جميع المضاعفات اللاحقة للسيستينوسيس؟
- هل يجنب الأطفال تماماً الحاجة لزراعة الكلية؟
- إلى أي مدى سوف يستفيد المرضى الذين يبدأون العلاج بعقار السيستيامين بعد زرع كلي ؟

اختبار الرَّحم: سحب عينة الصَّاء (السائل الذي يحيط بالجنين في الرَّحم). يحتوي هذا السائل على خلايا من الجنين التي يمكن أن تُفحص للعيوب.

عينة الزغاب؟ المشيمية: عينة من الغشاء الخارجي الذي يحيط بالجنين، تُؤخذ بين الأسابيع الثامن والثاني عشر من الحمل. يمكن فحص خلايا هذه العينة للبحث عن العيوب.

إل كارنيتين: مادة تُستخدَم بالجسم لنقل الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة إلى داخل الخلايا، حيث يُحرق لبعث الطاقة. بما أن هذا الدهن هو مصدر رئيسي للطاقة العضلية فإنَّ نقص الكارنيتين يؤدي إلى طاقة منخفضة وضعف عضلي.

المحلول الكهربائي: المادة التي تنتج الأيونات (نرة أو مجموعة الذرات التي يمكن أن تجري الكهرباء) مثل الصوديوم والبوتاسيوم والكلوريد والبيكربونات.

الأنزيم: البروتين الذي ينشط عملية كيميائية دون أن يتغير بتلك العملية. الأنزيمات معينة نسبياً لذلك هناك أعداد كبيرة منها تشارك في تفاعلات مختلفة كثيرة في الجسم.

أنبوب فتحة في المعدة: أنبوب مرن يوضع بعملية جراحية خلال جلد البطن في داخل المعدة. يمكن أن يبقى لفترة طويلة و يُستخدَم لإعطاء السوائل والدواء والأكل.

الهرمون: مادة تصنع في جزء من الجسم وتمر في تيار الدم لتُحمل إلى أجزاء أخرى من الجسم حيث تعمل لتغيير التركيب أو الوظيفة.

ليسوسوم: هو جزيء في سيتوبلازم الخلايا (مادة شبيهة بالجيلي) محاط بغشاء واحد ويحتوي على الأنزيمات المسؤولة عن تفكيك مواد الخلية.

الفوسفات (الفوسفور): هو عنصر لافلزي يعدّ مكوناً رئيسياً لأنسجة الجسم خاصة العظام.

الكساح: المرض الذي فيه لا تتجمد العظام بسبب نقص فيتامين «د» وتصبح العظام لينة فتنحني ويظهر خاصة في العظام الطويلة أو واجهة القفص الصدري.

زرع الأعضاء: غرس عضو من جسم إنسان في جسم إنسان آخر.

Cystinosis foundation

604 Vernon Street - Oakland, CA 94610 - USA

www.cystinosisfoundation.org

The Cystinosis Foundation is an all volunteer, non-profit organisation dedicated to providing services for those affected by cystinosis.

Orphan Europe

60, avenue du Général de Gaulle - 92046 Paris La Défense - France

www.orphan-europe.com

إنّ مؤسّسة السيستينوسيس هي جمعيّة خيريّة مؤلّفة من متطوّعين لخدمة مرضى السيستينوسيس.

الرجاء مراجعة الطبيب المعالج للمزيد من المعلومات عن حالتكم المرضيّة أو علاجكم.

حقّق هذا الكتيّب بفضل مساهمة البروفسور ني؟ين الشخص، البروفسور شاننتال لوارا، البروفسور ميشال بروير، البروفسور تورغاي كوسكان، الدكتور طوني الزبيدي، جوناثان تيري ومؤسّسة السيستينوسيس.