Patient:innenversion auf Grundlage der klinischen S3-Leitlinie Cystinose

(S3-Leitlinie Cystinose, AWMF-Register Nr. 166/006 https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/166-006)

Diese Patient:innenversion der wissenschaftlichen Leitlinien wurde verfasst von

Claudia Sproedt, Cystinose-Selbsthilfe e.V.

Sönke Oetjen, Cystinose-Selbsthilfe e.V.

Markus Schmitt, Cystinose-Selbsthilfe e.V.

Marjolein Bos, Cystinosis Network Europe (CNE)

Kristina Sevel, Cystinosis Research Network (CRN)

Version 1 - Erstellungsdatum 2024

Das dieser Veröffentlichung zugrundeliegende Projekt wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter dem Förderkennzeichen 01VSF22003 gefördert.

Inhalt

1 Einführung 4

2 Was ist Cystinose? 5

3 Klinische Symptome und Diagnostik 6

3.1. Nephropathische Cystinose im Kindesalter 6

3.2. Juvenile oder spät einsetzende Cystinose 7

3.3. Okuläre Cystinose 7

3.4. Diagnose 7

4 Neugeborenen-Screening und genetische Beratung 8

5 Behandlung 9

6 Cysteamin-Therapie 10

6.1. Dosierung 12

6.2. Empfehlungen für Patient:innen: Cysteamin Einnahme und Verträglichkeit 14

6.3. Empfehlungen für Patient:innen: Cysteamin-Nebenwirkungen 16

7 Chronische Nierenerkrankung (CKD) 17

7.1. Fanconi-Syndrom 17

7.2. Behandlung 17

7.3. Polyurie 18

7.4. Nierenersatztherapie 20

8 Probleme mit dem Magen-Darm-Trakt 23

8.1. Behandlung von Magenproblemen 24

8.2. Ernährung 25

8.3. Sondenernährung 28

8.4. Durchfall 31

9 Hormone (Endokrinologie) 32

9.1. Schilddrüse 32

9.2. Bauchspeicheldrüse 32

9.3. Sexualhormone 33

9.4. Schwangerschaft und Geburt 34

10 Neurologie 36

10.1. Von KiTa über Schule zu Ausbildung, Studium und Beruf 36

10.2. Weitere neurologische Symptome....39
11 Augen....40
12 Knochen und Muskeln....44
12.1. Orthopädische Beteiligung....46
12.2. Welche Sportart ist die richtige?....48
13 Transition....49
14 Integrierte Versorgung....52
15 Anhang....55
Management von Interessenkonflikten....55
Medikation....55
Freiverkäufliche Medikamente, Kräuter und Nahrungsergänzungsmittel....69
Patient:innenorganisationen....72

1 Einführung

Dies ist die Patient:innenversion der S3-Leitlinie für die Krankheit "Nephropathische Cystinose“, eine seltene genetische Stoffwechselerkrankung, die durch eine Anhäufung von Cystin in den Zellen gekennzeichnet ist. Dies führt zu Gewebe- und Organschäden, insbesondere in den Nieren und Augen. Die Autor:innen der S3-Leitlinie sind Mitglieder der entsprechenden medizinischen und therapeutischen Fachgesellschaften, die in die Betreuung der Erkrankung eingebunden sind und Patient:innenvertreter.

Alle Empfehlungen der Leitlinie berücksichtigen die Stärke der derzeit verfügbaren Evidenz (wissenschaftlicher Nachweis der Wirksamkeit oder Effektivität; bekannte Risiken und die Akzeptanz dieser Risiken durch die Patient:innen) und die Übereinstimmung (Konsens) zwischen Ärzt:innen, Psycholog:innen und klinischen Experten aus den Bereichen Physiotherapie, Logopädie, Ernährungswissenschaft und Pharmakologie sowie Patient:innenvertretern. Alle Stellungnahmen wurden gesammelt und in einer Konsenskonferenz geprüft, wobei die Empfehlungen, auf die man sich gemeinsam geeinigt hat, angenommen wurden.

Die Patient:innenversion der Leitlinie basiert auf den Empfehlungen der S3-Leitlinie und erläutert sie in laienverständlicher Form. Darüber hinaus werden auch praktische Empfehlungen aus der Sicht der Patient:innen gegeben. Hierfür wurden auch Broschüren und Informationsmaterial von Patient:innenorganisationen herangezogen und in einem mehrstufigen Beratungsprozess Empfehlungen von Patient:innen eingeholt. Alle Empfehlungen und Anmerkungen der Expertengruppe der Patient:innen sind deutlich als solche gekennzeichnet und als Anregungen zu verstehen.

Diese Patient:innenversion soll den von Cystinose Betroffenen und ihren Angehörigen helfen, die Krankheit besser zu verstehen und sich mit diagnostischen Maßnahmen vertraut zu machen. Das Wissen um Behandlungsmöglichkeiten und deren Auswirkungen soll Patient:innen stärken und ihnen Sicherheit im Umgang mit ihrer Erkrankung geben und sie in Gesprächen mit Ärzt:innen und Therapeut:innen unterstützen.

Ein weiteres Ziel ist es, den Betroffenen zu zeigen, wie sie besser mit ihrer Erkrankung leben können und praktische Probleme im Umgang mit den Symptomen der Cystinose oder bei der Einnahme von Medikamenten bewältigen können. Hierin fließen die langjährigen und umfangreichen Erfahrungen der Patient:innen ein.

Wir raten dringend davon ab, ohne vorherige Rücksprache mit den behandelnden Ärzt:innen Änderungen an den verschriebenen Medikamenten oder Behandlungen vorzunehmen, auch wenn diese Patient:innenversion in Anbindung an die wissenschaftliche Leitlinie entwickelt wurde. Dieser Text kann als Grundlage für eine konstruktive Zusammenarbeit zwischen Patient:innen und ihren Behandler:innen dienen.

Die Kapitel dieser Patient:innenleitlinie folgen einer klaren Struktur. In einigen Abschnitten finden Sie in einem Kasten Text, der direkt aus der klinischen Leitlinie übernommen wurde,

zusammen mit spezifischen Erläuterungen. Die meisten Kapitel enthalten einen Abschnitt mit konkreten Hinweisen für Patient:innen und ihre Angehörigen. Weitere Informationen finden Sie im Anhang. Bei speziellen Fragen wenden Sie sich bitte an die europäischen oder nationalen Patient:innenorganisationen, die am Ende des Dokuments dargestellt sind oder besuchen Sie deren Homepages.

Bitte beachten Sie, dass diese Patient:innenversion als ein dynamisches "work in progress" zu betrachten ist. Wir freuen uns über alle über Hinweise und Anregungen, die in künftige Aktualisierungen einfließen könnten.

2 Was ist Cystinose?

Cystinose ist eine seltene Stoffwechselerkrankung. Sie wird durch Mutationen (Veränderungen im Erbgut) im CTNS-Gen (das für Cystinose kodiert) verursacht und autosomal-rezessiv vererbt. Letzteres bedeutet, dass in den meisten Fällen beide Elternteile mindestens eine nicht funktionierende Kopie dieses Gens tragen und weitervererben. Daher erbt das Kind zwei nichtfunktionierende Kopien des Gens und entwickelt Cystinose.

Bei der Cystinose kommt es zu einer Anhäufung der Aminosäure Cystin in den Lysosomen fast aller Körperzellen. Lysosomen sind der „Magen der Zelle“ und haben wichtige Aufgaben für die Verdauung innerhalb der Körperzellen. Die Zellmembran der Lysosomen ist nicht für Cystin durchlässig, was zum Anhäufung von Cystin in den Körperzellen und zur Zellschädigung führt. Die Inzidenz der Cystinose (d. h. die Häufigkeit des Auftretens) liegt bei etwa 1 : 100 000 bis 200 000 Lebendgeburten. In Europa werden jedes Jahr 10 bis 15 neue Fälle von Cystinose diagnostiziert.

Man unterscheidet drei verschiedene Verlaufsformen der Cystinose:

- Infantile oder klassische nephropathische („nierenschädigende“) Cystinose: Dies ist die häufigste Form der Cystinose (95 % der Fälle) und manifestiert sich meist im Säuglings- und Kleinkindalter.
- Juvenile nephropathische Cystinose oder spät einsetzende Cystinose: Diese Form der Cystinose weist die meisten Merkmale der infantilen Cystinose auf, aber die ersten Symptome treten erst in einem späteren Alter auf (5 % der Fälle; Jugendalter oder später).
- Okuläre Cystinose: Sie tritt nur bei Erwachsenen auf und führt durch die Bildung von Cystinkristallen zu Schäden am Auge. Weitere Symptome wie eine Nierenschädigung sind bei diesen Patient:innen nicht zu erwarten.

Die Nieren sind das erste schwer betroffene Organ, bei der nephropathischen Cystinose. Zu Beginn sind die Kinder sehr durstig, trinken viel (Polydipsie) und haben übermäßigen Harndrang (Polyurie). Unbehandelt führt die nephropathische Cystinose innerhalb des ersten Lebensjahrzehnts zu Nierenversagen (Notwendigkeit einer Dialyse oder Nierentransplantation). Weitere mögliche Symptome dieser Form der Cystinose sind

Photophobie (Lichtempfindlichkeit), weiche Knochen mit der Folge von Beindeformitäten und Knochenschmerzen (Rachitis) und Muskelschwäche sowie ein vermindertes Wachstum.

Bei Jugendlichen und Erwachsenen können Schilddrüsen- und Fruchtbarkeits-probleme auftreten. Einige Patient:innen entwickeln im Erwachsenenalter eine Bauschspeicheldrüsen (Pankreas)-insuffizienz, Diabetes oder ein Erschöpfungs-syndrom. Unbehandelt sterben Menschen, die an infantiler oder juveniler Cystinose leiden, im Kindes- oder Jugendalter.

Die Cysteamin-Therapie hat die Lebensqualität der Patient:innen erheblich verbessert und die Lebenserwartung von Patient:innen mit Cystinose deutlich erhöht. Cysteamin reduziert die Anhäufung von Cystin in den Zellen. Eine frühzeitige und konsequente Cysteamin-Therapie kann das Auftreten vieler Symptome verzögern und/oder verringern. Die Notwendigkeit einer Nierenersatztherapie durch Dialyse oder Nierentransplantation kann bis zum Alter von Anfang 20 oder sogar noch länger hinausgezögert werden, je nachdem, wann mit der Cysteamin-Therapie begonnen wird und wie gut der/die Patient:in das Medikament verträgt und eingestellt ist.

3 Klinische Symptome und Diagnostik

Die Cystinose ist eine seltene Erkrankung, deren erste Symptome unspezifisch sind und daher oft fehlgedeutet werden. Es müssen nicht alle Symptome auftreten. Die hier aufgeführten Symptome sind die häufigsten.

3.1. Nephropathische Cystinose im Kindesalter

Bei den meisten Patient:innen mit infantiler nephropathischer Cystinose treten die ersten Symptome im Alter von 6 bis 24 Monaten auf. Diese können sein:

- Gedeihstörung, d. h. geringes Wachstum nach zunächst normaler Größe und Gewicht bei der Geburt
- Übermäßiger Durst und wenig Appetit auf Nahrung, wobei manche Kinder ein starkes Verlangen nach Salz haben (z. B. Salz von Salzstangen lecken)
- Hohe Urinausscheidung und Verstopfung durch Austrockung (Dehydrierung) des Körpers
- Fieber ohne erkennbare Ursache aufgrund von Dehydrierung
- Übelkeit und Erbrechen ohne erkennbaren Grund.
- Verlangsamtes Erreichen der Meilensteine der Entwicklung wie Krabbeln- oder Laufenlernen, was unter anderem auf die Rachitis zurückzuführen ist.
- Unerklärliche Müdigkeit und Lustlosigkeit
- Schnelles Überhitzen, da die Kinder nicht oder nur wenig schwitzen

Die meisten Kinder mit nephropathischer Cystinose werden im Alter zwischen 6 Monaten und 2 Jahren diagnostiziert. Zu diesem Zeitpunkt sind bereits irreversible Nierenschäden aufgetreten (d. h. diese Schädigung kann nicht geheilt oder rückgängig gemacht werden). Ein Therapiebeginn unmittelbar nach der Diagnose hilft jedoch eine weitere Schädigung zu verzögern.

3.2. Juvenile oder spät einsetzende Cystinose

Diese Form ist noch seltener als die infantile Cystinose und betrifft die Nieren und andere Organe. Die Patient:innen zeigen in der Regel keine Symptome, bis zum 10 Lebensjahr..

3.3. Okuläre Cystinose

Bei der okulären Cystinose, die nur bei Erwachsenen auftritt, ist nur die Hornhaut betroffen. Aufgrund der Seltenheit dieser Form der Cystinose wird eine Urin- und Nierenuntersuchung empfohlen, um eine Nierenbeteiligung (also eine nephropathische oder juvenile Cystinose) auszuschließen.

3.4. Diagnose

Die Diagnose der Cystinose erfolgt in der Regel in mehreren Schritten und sollte durch Hinzuziehung eines Kindernephrologen/-in erfolgen (https://gpn.de/service/kindernephrologie). Je nach Symptomen werden zunächst Blut und Urin untersucht. In den meisten Fällen zeigen die Laborwerte Anzeichen eines renalen Fanconi-Syndroms. Letzteres ist eine generalisierte Fehlfunktion der Nieren-Tubuli (röhrenförmige Strukturelemente des Nierengewebes, die einen Teil der kleinsten Funktionseinheit der Niere, des Nephrons, bildet). Dies führt zu starken Verlusten im Urin von Substanzen, die normalerweise nach Filtration im Nierenfilter (Glomerulum) zum Großteil in den Tubuli zurückgeholt (rückresorbiert) werden müssen. Dazu gehören Wasser, im Wasser gelöste Mineralsalze (Elektrolyte) wie Natrium, Kalium, Calcium und Phosphat, sowie Bikarbonat, Albumin und Zucker (Glukose). Der zweite Schritt besteht darin, die Ursache des Fanconi-Syndroms zu ermitteln. Die nephropathische Cystinose ist die Hauptursache des Fanconi-Syndroms bei Kindern und Jugendlichen.

Wenn das Fanconi-Syndrom diagnostiziert wird, wird die Messung des Cystingehalts in den weißen Blutkörperchen (Leukozyten) und/oder ein Gentest auf Mutationen im *CTNS*-Gen dringend empfohlen. Beide Methoden können die Diagnose einer Cystinose bestätigen. Wenn die Ergebnisse des Cystintests und des DNA-Tests nicht übereinstimmen, sollte der/die Patient:in in einem auf die Behandlung von Patient:innen mit nephropathischer Cystinose erfahrenem Zentrum vorgestellt werden erfolgen.

Bei der juvenilen Cystinose kann es vorkommen, dass das Fanconi-Syndrom erkannt und richtig behandelt wird, die Cystinose aber nicht.

Wenn kein Bluttest zur Verfügung steht, kann eine Augenuntersuchung zum Auffinden von Cystinkristallen auf der Hornhaut eine Alternative sein. Allerdings ist eine Augenuntersuchung bei Kindern unter 24 Monaten nicht zuverlässig. Bei sehr jungen Kindern sind Kristalle auf der Hornhaut mit einer Spaltlampenuntersuchung nicht leicht zu finden oder eventuell noch nicht vorhanden.

4 Neugeborenen-Screening und genetische Beratung

Cystinose ist zwar nicht heilbar, aber eine möglichst frühzeitige Diagnose und die sofortige Behandlung mit Cysteamin können dazu beitragen, die Nierenfunktion länger aufrechtzuerhalten und Nierenversagen und andere mit Cystinose zusammenhängende Probleme bei Kindern erheblich zu verzögern.

Wird bei einem Kind Cystinose diagnostiziert, sollten auch die älteren Geschwister getestet werden, und bei jüngeren (neuen) Geschwistern sollte die Diagnose unmittelbar nach der Geburt gestellt werden. Die Forschung hat gezeigt, dass ein Kind mit Cystinose, das bei der Geburt diagnostiziert wird und von den ersten Lebenswochen an mit Cysteamin behandelt wird, kein oder nur leichte form des FanconiSyndroms entwickelt, mit größerer Wahrscheinlichkeit bis ins Jugend- und junge Erwachsenenalter eine gute Nierenfunktion beibehält und ein geringeres Risiko für Schäden an anderen Organen hat.

Die Gruppe der Patient:innenexperten empfiehlt nachdrücklich, dass alle Geschwister eines Kindes mit Cystinose innerhalb der ersten Lebenstage bzw. so bald wie möglich getestet werden. In vielen Ländern wird einige Tage nach der Geburt mit dem Einverständnis der Eltern ein Fersenbluttest durchgeführt. Dabei wird eine Blutprobe aus der Ferse des Babys entnommen und auf einem Kärtchen gesammelt, das dann auf eine Reihe von Krankheiten untersucht wird. Die Cystinose ist bisher in keinem Land Teil dieses Neugeborenen-Screenings, wird aber in den kommenden Jahren hoffentlich aufgenommen.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen die Etablierung eines Neugeborenen-Screenings auf Cystinose. ***Anmerkung:*** *Da zur Diagnosestellung kein Metabolit (Stoffwechselprodukt) aus Vollblut zur Verfügung steht, kann ein genetisches Screening auf Mutationen im CTNS- Gen empfohlen werden.*
Wir empfehlen die Einleitung einer Cysteamin-Therapie bei Patienten mit nephropathischer Cystinose unmittelbar nach Diagnosestellung.

Es ist auch möglich, das ungeborene Kind während der Schwangerschaft auf Cystinose zu testen. Dieser Test kann in Betracht gezogen werden, wenn ein älteres Geschwisterkind an Cystinose erkrankt ist oder wenn in der unmittelbaren Familie bereits Cystinose aufgetreten

ist. Da dieser Test (die sogenannte Fruchtwasseruntersuchung) mit gewissen Risiken für den Fötus verbunden ist, sollten werdende Eltern zunächst mit ihrem Arzt / ihrer Ärztin sprechen. Vor dem Test sollte eine genetische Beratung angeboten werden, und in Ländern, in denen dies möglich ist, sollte die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs besprochen werden.

Eine genetische Beratung über einen Facharzt/-ärztin für Humangenetik wird für ein Paar mit Kinderwunsch empfohlen, wenn bei einem anderen Familienmitglied bereits eine Cystinose diagnostiziert wurde. Im Rahmen dieser Beratung wird beiden Partnern ein Gentest angeboten, um festzustellen, ob sie Träger der Erkrankung sind. Mit dieser Information können sie dann entscheiden, ob sie eine Schwangerschaft planen wollen. Wenn nur einer der beiden Partner Träger der Erkrankung ist, wird ihr Kind höchstwahrscheinlich keine Cystinose haben.

5 Behandlung

Vorbemerkung

Die Expertengruppe der Patient:innen empfiehlt, dass die Patient:innen von einem multidisziplinären/interdisziplinären Team in einem spezialisierten Zentrum für Cystinose in Zusammenarbeit mit ihrer Hausarztpraxis oder Klinik vor Ort betreut werden. Dies erhöht die Chance auf eine erfolgreiche Behandlung und eine bessere Lebensqualität für die Betroffenen (siehe Kapitel: "Integrierte Versorgung").

- Cysteamin in beiden Formen ist der einzige Wirkstoff, der zur Behandlung der Cystinose und zur Verlangsamung des Fortschreitens der Krankheit eingesetzt werden kann. Jeder/jede Patient:in sollte Zugang zu diesem Medikament haben (siehe Kapitel: "Cysteamin").
- Der Einsatz neuer Therapien (z. B. Gentherapie oder neuartige Medikamente) sollte langfristig in allen Ländern angestrebt werden, wenn sie sich in klinischen Studien als erfolgreich erweisen.
- Unmittelbar nach der Diagnose der Cystinose (oder so bald wie möglich) sollte allen Familien eine sozialpsychologische Beratung oder Unterstützung angeboten werden. Diese Möglichkeit sollte allen Patient:innen während ihres gesamten Lebens zur Verfügung stehen, unabhängig vom Stadium ihrer Erkrankung.
- Darüber hinaus sollten alle Familien Informationen über Patient:innenorganisationen für Cystinose erhalten und ihnen empfohlen werden, Kontakt aufzunehmen (siehe Anhang).

Die Informationen zur medizinischen Behandlung der Cystinose werden in dieser Patient:innenversion ergänzt durch Tipps und Anregungen aus der Praxis von betroffenen Patient:innen und Familien. Diese finden Sie am Ende eines jeden Kapitels. Eine Tabelle mit Informationen zur Medikation finden Sie im Anhang am Ende dieser Leitlinie.

Die Cystinose ist eine chronische Erkrankung und die Symptome können im Laufe des Lebens variieren. Bestimmte Symptome können in einem bestimmten Alter auftreten oder sich zu bestimmten Zeitpunkten im Leben eines Menschen verstärken. Wird die Cysteamin-Therapie

in sehr jungen Jahren begonnen und konsequent ein Leben lang fortgesetzt, können einige Symptome mild sein oder möglicherweise gar nicht auftreten. Alle möglichen Symptome werden aber hier beschrieben.

Die nachstehende Übersicht ist nicht vollständig (siehe Kapitel: "Integrierte Versorgung"), zeigt aber, wie viele Fachdisziplinen an der Behandlung der Cystinose beteiligt sein können. Alle diese Disziplinen werden in dieser Übersicht erwähnt. Die Patient:innen sollten die Möglichkeit haben, sich bei Fragen an Spezialisten in all diesen klinischen Bereichen zu wenden. Der/die behandelnde Arzt/Ärztin des/r Patient:innen (in der Regel der Nierenspezialist:in), kann dazu beraten.

Säuglings- und Kleinkindalter	**Pubertät/Adoleszenz/Erwachsenwerden** (zusätzlich)
• Genetik • Nephrologie (Nieren) • Ophthalmologie (Augen) • Gastroenterologie (Magen, Darm) • Ernährungsberatung / Diätassistenz • Neurologie (Nerven, Muskeln) • Endokrinologie (Hormone, z. B. Wachstumshormon) • Orthopädie (Füße, Beine, Wirbelsäule) • Physiotherapie • Beschäftigungstherapie • Logopädie und Sprachtherapie • Seelsorge und Psychologie (Patient:in, Eltern und Geschwister)	• Endokrinologie (Geschlechtsreife, Fruchtbarkeit) • Gynäkologie • Pulmonologie (Lunge und Atmung) • Kardiologie (Herz) • Professionelle Begleitung der Transition

6 Cysteamin-Therapie

Cysteamin ist das einzige Medikament, das die Schädigung von Organen bei Menschen mit Cystinose verlangsamt oder verhindert.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen die Einleitung einer Cysteamin-Therapie bei Patienten mit Cystinose unmittelbar nach Diagnosestellung.

Je früher die Patient:innen mit der Cysteamin-Behandlung beginnen, desto besser kann die Nierenfunktion erhalten werden. Cysteamin wird zur Behandlung der beiden häufigsten Varianten der Cystinose, der infantilen nephropathischen Cystinose und der selteneren juvenilen Cystinose, eingesetzt.

Cysteamin ist in drei verschiedenen Darreichungsformen erhältlich – nicht alle davon sind in allen Ländern verfügbar.

- Präparat mit sofortiger Freisetzung (immediate release – IR)
  (Handelsname im Jahr 2024: Cystagon®):
  Erhältlich in Kapselform, die sich im Magen öffnet. Diese Art von Cysteamin muss viermal täglich in Abständen von genau 6 Stunden (auch nachts) eingenommen werden.
- Präparat mit verzögerter Wirkstofffreisetzung (Delayed release – DR)
  (Handelsname im Jahr 2024: Procysbi®):
  Erhältlich in Kapselform und in einigen Ländern auch Beutelchen. Die Beschichtung des Medikaments bewirkt eine verzögerte und damit längerdauernde Freisetzung des Wirkstoffs im Darm. Diese Art von Cysteamin muss alle 12 Stunden eingenommen werden.
- Mercaptamin-Pulver wird von der örtlichen Apotheke auf Anraten des Nephrologen/in abgewogen und in kleine Flaschen oder Spritzen abgefüllt. Es muss viermal täglich in einem Abstand von genau 6 Stunden (auch nachts) eingenommen werden. Wichtiger Hinweis: Es ist wichtig, das Pulver erst kurz vor der Einnahme mit Flüssigkeit zu mischen. Cysteamin ist nicht stabil und kann schon nach wenigen Stunden seine Wirkung verlieren.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen nicht, eine der zur Verfügung stehenden Präparate von Cysteamin-Bitartrat gegenüber der anderen zu bevorzugen. Sowohl Cysteamin mit verzögerter Freisetzung (DR) als auch Cysteamin mit sofortiger Freisetzung (IR) haben sich in klinischen Studien als gleichermaßen wirksam bei der Senkung des Cystin-Spiegels (der intraleukozytären Cystinkonzentration) im Blut erwiesen.

Wir empfehlen, das Cysteamin-Präparat entsprechend den individuellen Bedürfnissen des Patienten auszuwählen.

Anmerkung: *DR könnte die Adhärenz gegenüber der Cysteamin-Behandlung und die Lebensqualität verbessern.*

Die Wahl zwischen DR- und IR-Formulierungen von Cysteamin ist eine Entscheidung, die Eltern und Patient:innen in Absprache mit ihrem Arzt/ ihrer Ärztin treffen sollten und die von der Verfügbarkeit in bestimmten Ländern abhängt.

Da Cysteamin DR alle 12 Stunden verabreicht wird, ist die Möglichkeit, die Nacht durchzuschlafen, ohne für die Einnahme des Medikaments aufwachen zu müssen, für einige

Patient:innen und ihre Eltern ein wichtiger Vorteil. Für Kinder kann es auch von Vorteil sein, dass sie in der Schule kein Cysteamin einnehmen müssen. Ein Nachteil kann darin bestehen, dass bei einer versäumten Cysteamin-DR-Dosis ein langer Zeitraum zwischen den einzelnen Dosen entstehen kann, was sich nachteilig auf die Gesundheit des/der Patient:innen auswirken könnte, wenn es regelmäßig passiert. Da Cysteamin IR genau alle 6 Stunden eingenommen werden muss, wäre der Zeitraum nach einer vergessenen Dosis nicht so lang.

Alle Cysteamin-Präparate können bei einigen Patient:innen Nebenwirkungen im Magenbereich wie Übelkeit und Erbrechen hervorrufen. Einige Patient:innen probieren die beiden Cysteamin-Präparate aus, bevor sie eine Entscheidung treffen.

6.1. Dosierung

Derzeit (Juli 2024) gelten die folgenden Dosierungsempfehlungen für Cysteamin.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Anmerkung

- Die Cysteamin-Therapie sollte bei allen Patienten (infantile nephropathische und juvenile Cystinose) unabhängig von Alter und Transplantationsstatus durchgeführt werden.
- Die optimale Dosierung ist patientenabhängig und sollte, wann immer möglich, anhand der für die Absenkung des Cystinspiegels in den Leukozyten notwendigen Dosis ermittelt werden.
- Die vom Hersteller empfohlene Cysteamin-Dosierung beträgt 60 bis 90 mg/kg pro Tag bzw. 1,3 bis 1,95 g/m² Körperoberfläche pro Tag.
- Die Cysteamin-Therapie sollte mit 10 mg/kg/Tag begonnen und über einen Zeitraum von 6 Wochen auf die nach mg/kg/Tag berechnete Dosierung erhöht werden. Diese Dosissteigerung kann bei Verträglichkeit beschleunigt werden.

Gewichtsabhängige Dosierungsempfehlungen:

- bis 10 kg: 80-85 mg/kg/Tag
- 10 bis 17 kg: 80 mg/kg/Tag
- 17 bis 25 kg: 70 mg/kg/Tag
- 25 bis 40 kg: 60 mg/kg/Tag
- 40 bis 45 kg: 50 mg/kg/Tag

Diese Tabelle enthält Richtlinien für die Dosen, die verwendet werden können. In Zentren, in denen die Bestimmung der intraleukozytären Cystinkonzentration nicht verfügbar ist, bietet diese Tabelle Richtlinien für die empfohlenen Dosierungen.

Diese Dosierungen können je nach klinischer Verträglichkeit der Patienten erhöht werden.

Die Dosis sollte jedoch nie mehr als 90 mg/kg/Tag oder 1.95 gr/m^{2}betragen.

Cysteamin sollte mit einer niedrigen Dosis von 10 mg/kg/Tag begonnen werden, um Magenschmerzen und schwere gastrointestinale Nebenwirkungen zu vermeiden. Die Dosis sollte schrittweise über 6 Wochen erhöht werden, um die optimale Dosierung zu erreichen. Das Kind sollte während der Erhöhung der Dosis sorgfältig überwacht werden.

Messen des Cystinspiegels

Die Cysteamin-Dosis richtet sich nach dem Cystingehalt der weißen Blutkörperchen. Wenn das Kind wächst, sollte die Cysteamin-Dosis entsprechend dem Gewicht / der Körperoberfläche des Kindes erhöht werden. Die Cysteamin-Dosis sollte langsam erhöht werden, um das Risiko von Magenverstimmungen zu reduzieren.

Um optimale Ergebnisse bei der Untersuchung auf Cystin zu erzielen, ist der Zeitpunkt der Blutentnahme für diesen Test wichtig.

- Wenn der/die Patient:in Cysteamin IR einnimmt, sollte 6 Stunden nach der letzten Dosis Blut entnommen werden.
- Wenn Cysteamin DR eingenommen wird, sollte 12 Stunden nach der letzten Einnahme Blut abgenommen werden.

Der Test des Cystinspiegels sollte alle 3-6 Monate wiederholt werden, sobald die optimale Dosierung erreicht ist. Entspricht das Ergebnis des Tests nicht den erwarteten Werten, sollten Sie sich mit der Klinik (d. h. dem Labor) in Verbindung setzen. Falls erforderlich, sollte der Test wiederholt werden, bevor weitere therapeutische Entscheidungen getroffen werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen entweder reine Granulozyten oder gemischte Leukozyten für die Bestimmung der intraleukozytären Cystinkonzentration zu verwenden (Eingangs wurde gesagt, dass man sich hier an die Leitlinie hält).

Anmerkung: *Der/die Patient:in sollte konsequent nach der gleichen Methode überwacht werden.*

Cysteamin-Nebenwirkungen

Cysteamin hat eine Reihe von Nebenwirkungen, die sich bei jedem Patient:innen unterschiedlich auswirken können. Manchmal ist nicht klar, ob die Symptome mit der Cystinose selbst, mit dem Cysteamin oder sogar mit anderen Medikamenten oder Ereignissen zusammenhängen.

Wenn eines der folgenden Symptome auftritt, sollten Sie sofort einen Arzt/ eine Ärztin aufsuchen:

- Starke Kopfschmerzen
- Schwere gastrointestinale Symptome (z. B. Erbrechen oder Durchfall)
- Blutergussähnliche Läsionen (können wie blaue Flecken oder Blutblasen an Ellbogen oder Knien und/oder Dehnungsstreifen an jedem Körperteil aussehen).

Dies kann auf seltene, aber schwerwiegende Nebenwirkungen hinweisen.

6.2. Empfehlungen für Patient:innen: Cysteamin Einnahme und Verträglichkeit

Im Folgenden finden Sie einige Ideen und Tipps der Patient:innen-Expertengruppe zum Umgang mit der Einnahme von Cysteamin und möglichen Nebenwirkungen. Diese Tipps können bei einigen Patient:innen funktionieren, bei anderen nicht. Daher kann es hilfreich sein, neue Ideen in Absprache mit dem medizinischen Team auszuprobieren.

Generell können Nebenwirkungen sich mit der Zeit verbessern, wenn das Kind wächst und sich an das Medikament gewöhnt.

Wenn eine Cysteamin-Therapie (in welcher Form auch immer) zum ersten Mal verschrieben wird, ist es sehr wichtig, mit einer niedrigen Dosis zu beginnen und diese dann sehr langsam zu erhöhen. Dies gilt auch dann, wenn die Dosis mit zunehmendem Gewicht und Wachstum des Kindes erhöht wird.

Ein effektives Zeitmanagement ist entscheidend für die verordnungsgemäße Einnahme von Cysteamin. Patient:innen und ihre Eltern sollten sorgfältig abwägen, welche Zeiten am besten in ihren Tagesablauf passen (alle 6 Stunden für Cysteamin IR und alle 12 Stunden für Cysteamin DR), und sich bemühen, diese Zeiten so konsequent wie möglich einzuhalten.

Vorschläge zur Berücksichtigung

- Für die meisten Patient:innen ist Cysteamin in Kapseln erhältlich. Die meisten erwachsenen Patient:innen können die Kapseln durch den Mund einnehmen. Wenn Cysteamin-Kapseln geöffnet werden müssen, damit der Inhalt in Flüssigkeit zum Trinken umgewandelt oder in Spritzen verabreicht werden kann, sollte das medizinische Team oder der Apotheker um Hilfe gebeten werden, um sicherzustellen, dass die korrekten Verfahren eingehalten werden.
- Kleine Mengen von Cysteamin sind schwer zu messen, z. B. wenn ein Kleinkind mit der Behandlung beginnt und 20 mg in einer Dosis einnehmen muss, der Inhalt der Kapsel aber eine Dosis von 50 mg enthält. Hier können Apotheker helfen. Sie geben die abgemessene Menge an Pulver oder Pellets in Spritzen oder Glasfläschchen, eine für jede Einnahmezeit. Diese können mit etwas Wasser, Saft, Brühe oder Milch aufgefüllt

werden, um jede Dosis als Getränk oder Flüssigkeit für die Verabreichung über eine Ernährungssonde bereitzustellen. (Siehe Tabelle "Medikation" im Anhang)

- Zu Beginn der Einnahme von Cysteamin sollte die Dosis langsam erhöht werden, bis die volle verordnete Dosis erreicht ist. Dadurch wird das Risiko von Magenverstimmungen verringert. Wenn eine Magenverstimmung auftritt, sollte die Dosis reduziert werden, bis sie sich beruhigt hat.
- Wenn Sie die verordnete Dosis nur schwer vertragen, sprechen Sie mit Ihrem Arzt / ihrer Ärztin über andere Möglichkeiten. Es ist wichtig, jeden Tag die richtige Dosis einzunehmen (siehe Tabelle oben).
- Cysteamin kann im Falle einer Magen-Darm-Infektion für 1 oder 2 Tage abgesetzt werden. In diesem Fall ist es wichtiger, alle anderen Medikamente (Salze, Elektrolyte oder Immunsuppressiva) einzunehmen. Bei schwerwiegenden gesundheitlichen Problemen sollte ein Arzt / eine Ärztin konsultiert werden.

Verabreichung von Cysteamin IR (Cystagon®)

- Cystagon® und Cysteamin-Lösung können je nach Einnahmezeitpunkt zu oder nach den Mahlzeiten, mit Milch oder Joghurt oder als Zwischenmahlzeit verabreicht werden.
- Cystagon®-Kapseln können geöffnet und der Inhalt in ein Getränk oder über Speisen gestreut werden. Dies sollte innerhalb von 30 Minuten verzehrt werden. Erfahrungsgemäß sind Lebensmittel wie Milch und Kartoffeln sowie andere stärkehaltige Produkte gut geeignet, um mit dem Pulver vermengt zu werden.
- Sondennahrung ist möglich. Cystagon® kann mit fast jeder Flüssigkeit gemischt werden. Allerdings sollten säurehaltige Getränke wie z. B. Orangensaft vermieden werden sollen, da sich das Pulver in ihnen schlecht löst und ausfallen kann. Bemerkung: Bei Sondennahrung sollte Cysteamin niemals kontinuierlich über einen längeren Zeitraum gegeben werden (z. B. über Nacht mit einem Cycler).

Verabreichung von Cysteamin DR (Procysbi®)

- Procysbi® wird am besten mindestens 1 Stunde vor oder 1 Stunde nach einer Mahlzeit eingenommen. Wenn Fasten nicht möglich ist, sollten die Patient:innen in der Stunde vor und nach der Einnahme von Procysbi® eine kleine Menge (~ 100 g) an Nahrung (vorzugsweise Kohlenhydrate) zu sich nehmen.
- Procysbi® sollte nicht mit fett- oder eiweißreichen Lebensmitteln wie Milch (Milchprodukte) oder mit gefrorenen Lebensmitteln wie Eiscreme eingenommen werden. Es sollte nicht gleichzeitig mit Natriumbicarbonat, sondern mit einem mindestens 30-minütigen Abstand eingenommen werden.
- Wenn Patient:innen nicht in der Lage sind, Procysbi® Kapseln zu schlucken, kann der Inhalt der Kapseln in 100-150 ml Orangen- oder Apfelsaft (säurehaltig) gegeben werden und mit einer Dosierspritze oder in einem abgedeckten Becher 5 Minuten lang vorsichtig gemischt werden. Diese Mischung sollte sofort verbraucht werden, sie darf nicht länger als 30 Minuten im Kühlschrank stehen. Alternativ können die Kapseln geöffnet und der Inhalt auf 100 g Apfelmus gestreut werden, das dann vorsichtig umgerührt wird. Auch

dies sollte sofort verzehrt oder für nicht länger als 2 Stunden im Kühlschrank aufbewahrt werden.
- Procysbi® könnte theoretisch über eine Ernährungssonde verabreicht werden, aber da die Pellets nicht gut durch alle gängigen Magensonden passen (z. B. Perkutane Endoskopische Gastrostomie (PEG)), sollte das medizinische Team um Rat gefragt werden.

Weitere Informationen finden Sie auf den Homepages der jeweiligen Unternehmen.

6.3. Empfehlungen für Patient:innen: Cysteamin-Nebenwirkungen

Cysteamin hat viele Nebenwirkungen. Viele Patient:innen leiden nach der Einnahme von Cysteamin unter Magenschmerzen und starker Übelkeit, insbesondere in Kombination mit anderen Medikamenten. Dies kann in den ersten Jahren der Behandlung besonders schlimm sein, danach es wird in der Regel besser.

Darüber hinaus kann sich ein starker Schwefelgeruch entwickeln, der bei den Patient:innen zu unangenehmem Körpergeruch und Mundgeruch (Halitosis) führen kann. Es gibt viele Vorschläge zur Verringerung des Geruchs, aber es liegen keine evidenzbasierten Daten vor, die den besten Ansatz bestätigen. Es lohnt sich, verschiedene Möglichkeiten der Geruchsbekämpfung auszuprobieren, um zu sehen, was am besten funktioniert.

Eine Übersicht über die Arten von Medikamenten, die zusammen mit Cysteamin eingenommen werden können, finden Sie im Abschnitt "Medikation" im Anhang.

Maskierung des Geschmacks und der damit verbundenen Übelkeit

- Um den Geschmack zu überdecken, können die Cystagon®-Kapseln mit gekühltem Wasser, verschiedenen Säften, Brühe oder Tee eingenommen werden. Procysbi® sollte mit Orangen- oder Apfelsaft eingenommen werden.
- Die Einnahme von Cysteamin mit Kamillentee anstelle von Wasser oder Saft kann helfen, Magenschmerzen zu lindern. Dies könnte ein natürlicher Magenschutz sein, insbesondere für kleine Kinder, und kann auch mit einer PEG-Sonde verwendet werden.
- Übelkeit kann auch auf eine Wechselwirkung mit Natriumbicarbonat oder Sholscher Lösung zurückzuführen sein. In den meisten Fällen ist es möglich, den Zeitpunkt der Einnahme dieser Medikamente anzupassen.
- Cysteamin sollte nicht unmittelbar nach dem Erbrechen wieder eingenommen werden, da dies in der Regel weitere Übelkeit auslöst.

Umgang mit dem starken Geruch

- Wenn möglich, sollte Cysteamin nicht auf nüchternen Magen eingenommen werden. Für Cystagon® kann es hilfreich sein, Joghurt, Käse oder andere Milchprodukte zu essen. Procysbi® sollte nicht mit diesen Produkten eingenommen werden (siehe oben).

- Einige freiverkäufliche Produkte können helfen, den starken Geruch von Cysteamin zu überdecken. Dazu gehören hochdosiertes Chlorophyll in Tabletten- oder Flüssigform, Vitamin B2 und Weizengras. Diese Ansätze sollten immer mit dem/der behandelnden Arzt/Ärztin besprochen werden, bevor sie ausprobiert werden.
- Duschen, Deodorants, Körpersprays, Parfüms oder Atemerfrischer oder häufiges Zähneputzen und Mundspülen können helfen, den Geruch zu überdecken.

7 Chronische Nierenerkrankung (CKD)

7.1. Fanconi-Syndrom

Die infantile Form der Cystinose tritt in der Regel im Alter von 6 bis 24 Monaten mit einem renalen Fanconi-Syndrom auf. Dies bedeutet nicht unbedingt, dass bereits eine korrekte Diagnose gestellt wird. Unklare Symptome wie Wachstumsstörungen (Gedeihstörung) in Kombination mit übermäßigem Wasserlassen und -trinken oder ungewöhnlicher und ausgeprägter Müdigkeit werden oft falsch gedeutet.

Die nephropathische Cystinose ist die häufigste Ursache des Fanconi-Syndroms bei Kindern. Die in 3.1 beschriebenen Symptome sind typisch, treten aber nicht unbedingt bei allen Kindern auf. Sie werden jedoch von den Eltern schnell bemerkt und sind immer ein Warnzeichen, auch nach Beginn der Behandlung. Blutuntersuchungen zeigen den dramatischen Verlust von Elektrolyten, einschließlich der metabolischen Azidose (Übersäuerung des Blutes) in Verbindung mit dem Verlust von Natrium, Kalium, Kalzium und Phosphat und Eiweiß.

7.2. Behandlung

Das renale Fanconi-Syndrom wird mit einem angemessenen Elektrolyt- und Flüssigkeitsersatz sowie mit Ernährung behandelt. Dieser Ansatz ist entscheidend für das Wohlbefinden und das Wachstum des Kindes.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen für alle Patient:innen mit Cystinose eine bedarfsgerechte Supplementation der Elektrolyte (Natrium, Chlorid, Kalium, Phosphat, Kalzium, Magnesium). Wir empfehlen, Serum-Elektrolytwerte im (unteren) Normbereich anzustreben. Wir empfehlen regelmäßige Kontrollen der Serum-Elektrolyte, mindestens alle 2 bis 3 Monate, abhängig vom Alter, der klinischen Situation und der Adhärenz.
Wir empfehlen für Cystinose-Patienten eine bedarfsangepasste Substitution mit Alkali. Wir empfehlen regelmäßige Kontrollen der Serum-Bikarbonatkonzentration im venösen Blut bei allen Patienten mit nephropathischer Cystinose, mindestens alle 3 Monate.

Eine regelmäßige Kontrolle der Blutwerte (Elektrolyte und Bikarbonat) ist unbedingt erforderlich. Kinder bis zum Alter von 6 Jahren sollten alle 2 bis 3 Monate, ältere Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene alle 3 bis 4 Monate einen Kontrolltermin wahrnehmen.

Patient:innen mit Cystinose brauchen eine gesunde, ausgewogene Ernährung, um ihr Fanconi-Syndrom zu behandeln. Die Ernährung sollte einen angemessenen Kaloriengehalt haben und ausreichende Mengen an Flüssigkeit und Salzen enthalten. Alle Patient:innen sollten von einem/r in der Behandlung von Kindern erfahrenen Ernährungsberater:in betreut werden (siehe Kapitel 8.2 "Ernährung").

Für viele Kinder können Erbrechen und Appetitlosigkeit ein großes Problem darstellen. Eine Gastrostomiesonde kann erforderlich sein, um sicherzustellen, dass genügend Kalorien aufgenommen werden. Die Kalorienzufuhr sollte 100 % des Bedarfs betragen. Es gibt keine Hinweise darauf, dass eine höhere Kalorienzufuhr zu einer besseren Entwicklung oder einem besseren Wachstum führt. Über die Gastrostomiesonde können auch zusätzliche Flüssigkeiten und Medikamente verabreicht werden (siehe Kapitel 8.3 "Sondenernährung").

Die angemessene und rechtzeitige Einnahme von Medikamenten ist der Schlüssel zur wirksamen Behandlung der Cystinose. Die Patient:innen müssen einen Medikamentenplan einhalten, der die Einnahme mehrerer Medikamente beinhalten kann, die sich gegenseitig beeinflussen können. Daher kann die Verwaltung dieser Medikamente schwierig sein. Jeder/jede Patient:in und seine/ihre Familie müssen ihren eigenen Weg finden und sollten in Erwägung ziehen, ihr medizinisches Team und/oder einen Diätassistenten um Rat zu fragen.

Weitere Informationen zum Umgang mit Medikamenten finden Sie im Kapitel 6.2 "Cysteamin". Im Anhang finden Sie eine Übersicht, welche Medikamente kombiniert werden können.

7.3. Polyurie

Kinder mit Cystinose haben typischerweise Polyurie (übermäßiges Wasserlassen). Dies ist ein Merkmal des Fanconi-Syndroms. Die Überwachung einer ausreichenden Flüßigkeitszufuhr bzw. der produzierten Urinmenge bei Patienten mit Cystinose ist wünschenswert.

Die Reduzierung der Flüssigkeitszufuhr bei Kindern mit Polyurie ist gefährlich. Dieser Ansatz würde die Urinmenge nicht verringern, sondern könnte das Risiko einer Dehydrierung erhöhen. Medikamente zur Verringerung des Flüssigkeitsverlustes (z. B. Indometacin) können hilfreich sein, haben evtl. aber aber auch Nebenwirkungen.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir schlagen vor, Indometacin bei Kindern mit nephropathischer Cystinose, die ein schweres, unkontrolliertes Fanconi-Syndrom haben, einzusetzen.

Anmerkung

- Die Behandlung mit Indometacin sollte auf jüngere Kinder mit nephropathischer Cystinose und schwerem, unkontrolliertem Fanconi-Syndrom beschränkt werden.
- Die Anfangsdosis von Indometacin kann in diesem Fall 1-3 mg/kg/Tag betragen, aufgeteilt in 2-3 Dosen.
- Um mögliche gastrointestinale Nebenwirkungen (Gastritis, Magengeschwüre) zu vermeiden, kann eine Komedikation mit Protonenpumpeninhibitoren (PPI) erwogen werden.
- Indometacin sollte bei älteren Kindern und Erwachsenen mit nephropathischer Cystinose und eingeschränkter Nierenfunktion nicht angewendet werden und die Behandlung sollte beendet werden, sobald eine Kontrolle des renalen Fanconi-Syndroms auf andere Weise erreicht werden kann.
- Indometacin sollte (vorübergehend) abgesetzt werden, wenn die Patient:innen eine akute Verschlechterung der Nierenfunktion zeigen oder nicht in der Lage sind, akute Flüssigkeitsverluste auszugleichen bzw. bei akuten Erkrankungen, die mit einem erhöhten Risiko für eine Dehydratation einhergehen.
- Während der Behandlung mit Indometacin werden regelmäßige laborchemische Kontrollen zum Ausschluss einer Nephrotoxizität empfohlen, einschließlich der Bestimmung des Urinvolumens, der Nierenfunktion (eGFR), der Elektrolyte, des Bikarbonat- und des Hämoglobinwertes (mindestens alle 3 Monate, je nach Alter des Patienten und Medikamentenadhärenz).

Inkontinenz ist ein großes Problem für Kinder mit Cystinose und ihre Familien. Einige Kinder können die Kontrolle über ihre Harnfunktionen wieder verlieren, selbst wenn sie zuvor ohne Probleme auf die Toilette gehen konnten. Die meisten von ihnen können ihre Blase tagsüber kontrollieren, bevor sie in die Vorschule kommen.

Nächtliche Inkontinenz ist ein großes Problem für Patient:innen mit Cystinose und ihre Eltern. Bei Kindern mit Cystinose kann dies bis zur Pubertät andauern. Hier sind einige Vorschläge von Patient:innenexperten, wie man die nächtliche Inkontinenz leichter ertragen kann:

- Wichtig ist, dass kein Kind "freiwillig" oder "absichtlich" inkontinent ist. Alle Kinder fühlen sich mit ihrer Inkontinenz unwohl, und viele schämen sich, dass sie nicht merken, wann sie nachts auf die Toilette müssen, selbst im Schulalter.
- Hier ist Geduld gefragt. Irgendwann wird jedes Kind nachts "trocken" sein. Dabei ist es hilfreich zu wissen, dass auch viele körperlich gesunde Kinder erst im Schulalter dazu in der Lage sind. Bei vielen Kindern ist dies erst im Alter von 5 oder 6 Jahren der Fall, möglicherweise sogar erst später.
- Bei älteren Kindern kann ein Elternteil das Kind in der Nacht zur Toilette bringen. Ein guter Rhythmus für den Toilettengang ist einmal vor dem Zubettgehen der Eltern, dann zur Zeit der nächtlichen Medikation.
- Wenn möglich, sollten die Eltern abwechselnd nachts aufstehen, damit einer von ihnen jede zweite Nacht ausreichend Schlaf bekommt.

- Im Laufe der Zeit lernen Kinder in der Regel, zu einer bestimmten Zeit aufzuwachen und dann zu erkennen, dass sie auf die Toilette gehen müssen.
- Die meisten Kinder müssen nachts trinken. Kleine Kinder haben oft eine Flasche in ihrem Bett, nach der sie einfach greifen können. Für ältere Kinder kann es eine gute Idee sein, die Flasche oder das Glas neben das Bett zu stellen. Das Kind wird eventuell aufwachen und aufstehen, weil es durstig ist, und dann merken, dass es auf die Toilette muss.
- -Alarmgeräte könnten evtl. hilfreich sein. Diese Alarme werden nachts getragen und geben ein Geräusch von sich, sobald die kleinste Menge Urin ausgeschieden wird, Das kann dem Kind helfen zu lernen, in der Nacht aufzuwachen und zu erkennen, dass es auf die Toilette gehen sollte.
- Übernachtungen bei Freunden oder Übernachtungspartys im Kindergarten oder in der Schule können eine Herausforderung sein. Manche Kinder schlafen nicht so fest wie sonst, wenn sie von zu Hause weg sind, und wachen eher auf. Andere Kinder müssen individuell entscheiden, wem sie genug vertrauen, um eine Übernachtung zu planen.
- Eltern sollten wissen, dass Schimpfen, Bedauern, Vorwürfe oder auch nur "traurig sein, dass es immer noch nicht klappt" ein großer Stressfaktor für ihr Kind ist, der wiederum das Bettnässen begünstigt. Geduld und Gelassenheit sind der beste Weg, um diese vorübergehende, wenn auch oft lange Phase zu überstehen.

7.4. Nierenersatztherapie

Eine Nierenersatztherapie (Dialyse und Nierentransplantation) ist lebenswichtig, wenn die Nierenfunktion stark eingeschränkt ist. Heutzutage werden die meisten Patienten:innen früh diagnostiziert und Zugang zu einer regelmäßigen Versorgung mit Cysteamin und benötigen daher keine Nierenersatztherapie, bis sie 16 Jahre alt oder älter sind, wenn sie ihre Medikamente wie empfohlen einnehmen.

Zu den Symptomen einer nachlassenden Nierenfunktion gehören verschlechterte Blutwerte, allgemeines Unwohlsein, Müdigkeit und manchmal auch Übelkeit und Kopfschmerzen. Das Fortschreiten bis zum Nierenversagen (CKD-Stadium 5 oder weniger als 15 % einer normalen Nierenfunktion) erfolgt in der Regel langsam. Die Entscheidung, wann mit der Dialyse begonnen wird oder wann eine Transplantation (Lebendspende) geplant wird, hängt vom aktuellen Zustand der Patient:innen ab. Die Patient:innen werden auf eine Warteliste für eine postmortale Nierenspende (Spende einer Niere von einem verstorbenen Spender) gesetzt oder, wenn möglich, einer Lebendspenden-Nierentransplantation unterzogen. Im letzteren Fall wird die Niere in der Regel von einem gesunden Elternteil/Verwandten oder einem Ehepartner (bei Erwachsenen) gespendet, wobei auch eine präemptive (ohne vorherige Dialyse) Transplantation möglich ist, wenn sie im Voraus geplant ist. In einigen Ländern ist eine präemptive Transplantation auch für Kinder möglich, die die Niere eines/r verstorbenen Spenders/Spenderin erhalten. Allerdings kann die Wartezeit in vielen Fällen zu lang sein, um dieses Ziel zu erreichen.

Es wird empfohlen, dass Patient:innen vor Erreichen des CKD-Stadiums 4 (<25 % der Nierenfunktion) in ein Nierentransplantationszentrum überwiesen werden, um sich über diese Möglichkeiten beraten zu lassen und eine unnötige Dialyse zu vermeiden, falls die Möglichkeit einer präemptiven Nierenlebendtransplantation besteht (https://gpn.de/service/transplantationszentren). Auf diese Weise können alle Optionen gründlich mit dem Transplantationsteam besprochen werden, um Unsicherheiten und/oder Ängste abzubauen. Es wird auch empfohlen, parallel zu klinischen Konsultationen den Rat von Mitgliedern des psychosozialen Teams einzuholen.

Dialyse

Wenn eine präventive Nierentransplantation nicht möglich ist, ist die Dialyse die einzige Option wobei Kinder und Jugendliche in einem auf die Behandlung von Kindern eingerichteten Zentrum behandelt werde sollten (https://gpn.de/service/dialysezentren). Die Dialysebehandlung erfolgt grundsätzlich wie bei anderen dialysepflichtigen Patienten:innen. Allerdings müssen alle mit der Cystinose zusammenhängenden Probleme außerhalb der Niere (z. B. in den Muskeln oder Augen) weiterhin behandelt werden. Daher sollte die Behandlung mit Cysteamin fortgesetzt werden. Eine routinemäßige Änderung der Cysteamin-Dosierung wird nicht empfohlen.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir schlagen vor, die Cysteamin-Dosis bei Patient:innen mit nephropathischer Cystinose unter chronischer Dialysebehandlung nicht routinemäßig anzupassen.

Zwei Arten der Dialyse sind möglich: die Hämodialyse und die Peritonealdialyse. Beide Verfahren haben Vor- und Nachteile, sind gleichermaßen erfolgreich und erfordern eine entsprechende Vorbereitung. In einigen Ländern kann nur die eine oder die andere Art der Dialyse zur Verfügung stehen. Die Entscheidung für ein Nierenersatzverfahren treffen Patient:in / Familie nach Beratung durch das Dialyseteam auf der Grundlage folgender Kriterien:

- gesundheitliche oder persönliche Gründe für oder gegen das Verfahren
- Wünsche des/r Patient:in und der Familie
- Lebensbedingungen

Auch Kinder und Jugendliche sollten bei der Entscheidung für eine Dialysebehandlung ein großes Mitspracherecht haben. Während der Dialyse lernen junge Menschen viel über ihren Körper und ihre Krankheit, und viele erleben zum ersten Mal einen eigenständigen Umgang mit dem Behandlungsteam und der Medizintechnik.

Hämodialyse

Die Hämodialyse wird in der Regel dreimal pro Woche über 4 Stunden in einem Dialysezentrum durchgeführt. In einigen Fällen ist auch eine "Heim-Hämodialyse" möglich,

allerdings sollten mindestens zwei Angehörige des/der Patient:in gut geschult und sicher sein, dieses Verfahren zu unterstützen.

Vor Beginn der Dialyse wird ein Shunt gelegt. Das bedeutet, dass eine Arterie und eine Vene in einer kleinen Operation am Arm zu einer Fistel verbunden werden. Es dauert einige Wochen, bis der Shunt benutzt werden kann. Alternativ kann ein permanenter Dialysekatheter in eine Jugularvene (etwas unterhalb des Schlüsselbeins) gelegt werden, falls die Anlage eines Shunts nicht möglich ist. Über diesen Zugang wird das Blut dann durch einen Schlauch, der während des Eingriffs angeschlossen wird, zur Reinigung in das Dialysegerät geleitet. Das gereinigte Blut fließt durch den geschlossenen Kreislauf zurück in den Körper.

Patient:innen, die eine Reise von mehr als 2 oder 3 Tagen planen, sollten sich im Voraus nach verfügbaren Dialysezentren erkundigen.

Peritonealdialyse

Die Peritonealdialyse wird zu Hause durchgeführt. Auch hier müssen ein oder zwei Angehörige gut geschult sein. Jugendliche und Erwachsene lernen auch, wie sie selbst dialysieren können.

Der Katheter (ein dünner Kunststoffschlauch) für diese Dialyse wird während einer Operation in die Bauchhöhle eingeführt. Diese Form der Dialyse muss von Anfang an geschult werden, was in der Regel in der Klinik geschieht.

Mehrmals am Tag oder in der Nacht wird Dialyseflüssigkeit aus einem Beutel über den Katheter in die Bauchhöhle geleitet, wo sie mehrere Stunden verbleibt. Diese Flüssigkeit dient der Reinigung des Blutes über das Bauchfell (Peritoneum). Nach einiger Zeit wird die Flüssigkeit wieder in einen Beutel abgelassen und neue Flüssigkeit eingeleitet. Während des Ablassens und Auffüllens muss der/die Patient:in liegen, sitzen oder stehen, kann sich aber frei bewegen.

Nach den Erfahrungen von Patient:innenexperten ist es möglich, mit dieser Form der Dialyse zu reisen, allerdings bedarf es einer umfangreichen Vorbereitung.

Sport während der Peritonealdialyse ist möglich, aber Kontaktsportarten, Tennis, Badminton oder ähnliche Aktivitäten sollten vermieden werden, da das Bauchfell durch die großen Flüssigkeitsmengen bei plötzlichen "Stop and Go"-Bewegungen beschädigt werden kann.

Transplantation

Die Transplantationsergebnisse bei Patient:innen mit Cystinose sind im Allgemeinen sehr gut. Es sind keine Wechselwirkungen zwischen immunsuppressiven Medikamenten und Cysteamin bekannt. Sobald der/die Patient:in nach der Transplantation wieder essen und trinken kann, sollte die Einnahme von Cysteamin wieder aufgenommen werden. Auch wenn die transplantierte Niere kein Cystin mehr speichert und nicht von der Cystinose betroffen ist, müssen alle anderen Organe im Körper weiterhin durch die regelmäßige Einnahme von Cyteamin geschützt werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen, bei Patienten mit chronischem Nierenversagen aufgrund einer Cystinose eine Nierentransplantation, wenn möglich präemptiv, und wenn nicht verfügbar, eine Hämodialyse- oder Peritonealdialyse gemäß den aktuellen Leitlinien durchzuführen.

Anmerkung: *Zusätzlich zu den Untersuchungen, die bei allen Patienten vor geplanter Nierentransplantation durchgeführt werden (siehe KDIGO-Leitlinien), sollte bei Cystinose-Patienten das Ausmaß der extrarenalen Organbeteiligungen wie Hypothyreose, exokrine und endokrine (Diabetes mellitus) Pankreas-Insuffizienz, Leber- und kardiovaskuläre Manifestationen, Myopathie, Dysphagie und neurologische Komplikationen evaluiert werden.*

Die Betreuung nach der Transplantation ist identisch mit der von anderen Nierenempfängern, mit Ausnahme der Notwendigkeit, auf systemische Auswirkungen der Cystinose zu achten. Die lebenslange Einnahme von Immunsuppressiva ist notwendig, um eine Abstoßung des Transplantats zu verhindern. Zu den Nebenwirkungen der immunsuppressiven Behandlung nach einer Nierentransplantation können eine erhöhte Anfälligkeit für virale und mykotische (Pilz-)Infektionen, bösartige Erkrankungen, Diabetes und Müdigkeit oder migräneartige Kopfschmerzen gehören.

Nach der Transplantation stellen die Eigennieren meist ihre Funktion vollständig ein, so dass das Fanconi-Syndrom verschwindet, ohne dass eine Nierenentfernung erforderlich ist.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir schlagen vor, bei Patienten mit Cystinose und schwerer Polyurie und/oder schwerer Proteinurie eine Nephrektomie vor der Nierentransplantation in Betracht zu ziehen.

Anmerkung: *Üblicherweise wird zunächst eine einseitige Nephrektomie durchgeführt. Sollte dies nicht ausreichend sein, wird die zweite Niere entfernt, vorzugsweise im Rahmen der Nierentransplantation.*

8 Probleme mit dem Magen-Darm-Trakt

Patient:innen mit nephropathischer Cystinose haben häufig Probleme im oberen und unteren Gastrointestinaltrakt. Dafür kann es viele Gründe geben, die nicht immer klar definiert sind. Dies kann zu einer Mangelernährung mit schwerwiegenden Folgen führen, insbesondere bei jüngeren Kindern.

Die Behandlung mit Cysteamin kann zu Übelkeit, Erbrechen, Durchfall oder Bauchschmerzen führen. Cysteamin führt zu einer erhöhten Magensäureproduktion, die, wenn sie nicht

behandelt wird (siehe unten), Magengeschwüre verursachen kann. Die vielen verschiedenen Medikamente, die zur Behandlung des Fanconi-Syndroms eingesetzt werden, können ebenfalls Magenschmerzen und Erbrechen verursachen, insbesondere bei jüngeren Kindern.

Die großen Flüssigkeitsmengen, die nicht transplantierte Patient:innen trinken müssen, tragen zu einem Sättigungs- oder Völlegefühl bei, so dass andere Nahrungsmittel als überflüssig oder zu viel empfunden werden. Das Trinken von zu viel Flüssigkeit auf einmal kann auch zu Reflux und damit zu Erbrechen führen.

Probleme beim Schlucken fester Nahrung treten ebenfalls häufiger bei Kindern auf und können bei einigen Erwachsenen aus verschiedenen Gründen wieder auftreten.

Die psychologischen Auswirkungen der Cystinose werden durch die mit der Krankheit verbundenen Magen-Darm-Probleme noch verstärkt. Die psychologischen Faktoren spielen neben den anderen Herausforderungen ebenfalls eine wichtige Rolle spielen.

Bei diesen komplexen und lebenslangen Problemen empfehlen Patient:innenexperten nachdrücklich, dass Behandlungs- und Krankheitsmanagementstrategien von einem interdisziplinären Team aus der Fachbereiche Nephrologie, Gastroenterologie, Endokrinologie, Psychologie, Ernährungsberatung und Logopädie umgesetzt und unterstützt werden sollten.

8.1. Behandlung von Magenproblemen

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir schlagen vor, Protonenpumpeninhibitoren (PPI) bei Patient:innen mit Cystinose und gastrointestinalen Symptomen wie häufigem Erbrechen und/oder Übelkeit, abdominellen Schmerzen und gastroösophagealem Reflux einzusetzen.

Anmerkung

- Absetzen der Therapie mit PPI nach Verbesserung der gastrointestinalen Symptome.
- Nebenwirkungen der PPI-Einnahme wie Vitamin B12-Mangel aufgrund reduzierter gastraler Produktion des Intrinsic Factors sollten beachtet werden.
- Bei Patienten mit einer delayed release-Cysteaminformulierung können PPI die verzögerte Wirkstofffreisetzung aufheben.

Patient:innenexperten empfehlen, zunächst andere Möglichkeiten auszuprobieren, um Magenschmerzen und ihre Folgen zu lindern, insbesondere bei Kindern:

- Flüssigkeiten sollten langsam und nicht zu kalt getrunken werden, und die Aufnahme von kohlensäurehaltigen Getränken sollte eingeschränkt werden.

- Speisen, die leicht zu schlucken sind, wie Suppen, Brühe oder Joghurt, und langsames Essen kann hilfreich sein.
- Medikamente sollten nicht auf nüchternen Magen eingenommen werden. Patient:innen, die Cysteamin DR einnehmen, benötigen möglicherweise eine spezielle Beratung.
- Die Verwendung von Kamillentee, einer Wärmflasche und gelegentlich auch von Hausmitteln kann Linderung verschaffen.
- Einfache Medikamente gegen Übelkeit, die in Absprache mit einem Arzt / einer Ärztin eingesetzt werden, können wirksam sein.
- Es ist wichtig anzuerkennen, dass niemand absichtlich krank wird.

Weitere Informationen sind in den Kapiteln "Ernährung", "Sondenernährung" und "Medikamente" zu finden.

8.2. Ernährung

Die Nahrungsaufnahme und die Zusammensetzung der Ernährung sind für alle Patient:innen mit Cystinose ein wichtiges Thema. Mangelernährung ist gefährlich und führt bei Kindern zu Gedeihstörungen (z. B. Wachstumsverzögerung und allgemeine körperliche Schwäche). Auch bei Jugendlichen und Erwachsenen, die mit einer sich verschlechternden Nierenfunktion konfrontiert sind, kann Mangelernährung ein wichtiges Thema werden.

Die klinischen Leitlinien können hier nur wichtige Ziele beschreiben. Die Patient:innen und ihre Familien müssen ausprobieren und letztlich selbst entscheiden, was für sie wirksam ist. Es ist sehr wichtig, dass auch die kleinsten Patient:innen dabei ein Mitspracherecht haben. Außerdem sollte man in regelmäßigem Kontakt mit dem medizinischen Team bleiben, um eine mögliche Ernährungskrise zu erkennen – aber auch, um Erfolge bei der Nahrungsaufnahme/Diät zu feiern.

Es gibt allgemeine Ernährungsrichtlinien Menschen mit CKD. Auch für Kinder sind Empfehlungen für die klinische Praxis veröffentlicht worden. Die wichtigste Empfehlung ist die Verwendung altersgerechter Screening-Instrumente und Behandlungsansätze für die Prävention, Früherkennung und Behandlung von Mangelernährung bei Patient:innen mit Cystinose.

Das mag sehr kompliziert klingen, aber für die Eltern bedeutet es einfach, dass sie erkennen, wie wichtig es ist, ihr Kind regelmäßig in die Ambulanz zu bringen und sich rechtzeitig von einem/einer zugelassenen medizinischen Ernährungsberater:in beraten zu lassen.

In den klinischen Leitlinien werden die folgenden Beobachtungen oder Untersuchungen empfohlen:

- Kinder bis zum Alter von 3 Jahren sollten alle 3 Monate und ältere Kinder alle 6 Monate auf ihren Ernährungszustand hin untersucht werden.

- Das Führen eines dreitägigen Ernährungstagebuchs alle 2-3 Monate zeigt, was wirklich konsumiert wird (Essen und Trinken)
- Laboruntersuchungen sollten ebenso Bestandteil jeder körperlichen Untersuchung sein wie die Messung von Gewicht und Größe.

Ziel einer solchen Beratung ist es, die Kalorienzufuhr durch richtige Ernährung zu verbessern, einer Mangelernährung vorzubeugen und möglicherweise sogar den Verlust von Salzen und Elektrolyten aufgrund einer Nierenerkrankung auszugleichen. Auf diese Weise kann die Gesundheit länger erhalten bleiben und der Allgemeinzustand der Patient:innen sogar verbessert werden.

Weitere Ziele sind die Verbesserung der Symptome im Magen-Darm-Trakt und die spätere Anpassung der Ernährung für Patient:innen mit Schluckbeschwerden.

Patient:innenexperten haben viele praktische Empfehlungen zu diesem Thema zusammengestellt. Sie alle sind erprobt – die meisten funktionieren, aber nicht für jeden. Letztlich müssen die Patient:innen und ihre Familien entscheiden, was möglich und/oder machbar ist.

Grundlegende Informationen für Eltern

- Der freie Zugang zu Wasser ist unerlässlich.
- Kinder mit Cystinose dürfen alles und so viel wie möglich essen!
- Nahrung oder Essen sollte nicht zu einem Streitthema werden. "Wenn du nicht isst, dann..." Diskussionen führen zu nichts. Der Zugang zu Flüssigkeit sollte nie davon abhängig gemacht werden, dass man eine bestimmte Menge isst.
- Seelisches Unbehagen verstärkt auch die Magenschmerzen und kann zu Erbrechen führen.
- Eine ausgewogene Ernährung und mehrere Mahlzeiten am Tag sind wichtig. Manchen Kindern hilft es, wenn sie kleine Snacks bekommen, die schnell geschluckt werden können (Joghurt, Quark, Fruchtpüree usw.).
- Kinder sollten von klein auf in den Einkauf und die Zubereitung von Mahlzeiten einbezogen werden. Viele sind neugierig und interessiert, wie die meisten Kinder. Sie helfen gerne beim Kochen, aber in der Regel sind es die anderen am Tisch, die es essen.
- Gelegentlich kann es von Vorteil sein, eine Mahlzeit in ein ansprechendes "Ereignis" zu verwandeln, z. B. einen Strohhalm zum Trinken zu verwenden, mit einer Gabel statt mit einem Löffel zu essen oder spezielle Teller zu verwenden.
- Die meisten Kinder mit Cystinose lernen mit der Zeit, normal zu essen; viele verlernen das Essen zwar nicht völlig, aber die aufgenommene Menge ist oft nicht ausreichend.

Und was wird jetzt zum Trinken und Essen empfohlen?

- Kinder können in der Regel essen und trinken, was sie wollen, wobei bei stark eingeschränkter Nierenfunktion einiges zu beachten um z.B. lebensbedrohliche Hyperkaliämien zu verhindern (siehe unten).

- Manche Kinder lieben Milch.
- Eine kleine Wasserflasche kann ins Bett eines Kindes ab etwa 2 Jahren gestellt werden, um den Durst während der Nacht zu stillen.
- Kinder mit Cystinose haben seltsame Essensvorlieben (wenn sie essen)! Die meisten von ihnen essen gerne salzige, saure und scharfe Lebensmittel oder knabbern zumindest daran. Beispiele dafür sind Salzstangen (mit viel Salz), Essiggurken, Senf oder würziger Kräuterkäse (statt Marmelade) und Nudeln mit Paprikasauce (statt Quarkauflauf). Viele Kinder mit Cystinose essen auch gerne Wurst oder Fleisch. Eltern sollten wissen, dass auch diese Lebensmittel einen (kleinen) Teil des Elektrolytverlustes ihres Kindes ausgleichen können und dass dagegen nichts einzuwenden ist.
- Es gibt viele Möglichkeiten, Lieblingsspeisen mit Kalorien und Vitaminen anzureichern (Sahne, püriertes Gemüse, Frikadellen mit Ei und pürierten Paprika oder Kräutern). Selbst ein Kind, das 3 Monate lang nur Nudeln mit Tomatensoße isst, kann jeden Tag Tomaten, Brühe, Sahne, Käse und Nudeln essen.
- Es ist wichtig, daran zu denken, dass das Kind unter ärztlicher Aufsicht steht. Solange es ausreichend Flüssigkeit zu sich nimmt, besteht keine Gefahr, und es wird nicht verhungern.
- Ernährung und Medikamente sind wichtige Themen in Familien mit Kindern, die von Cystinose betroffen sind. Sie sollten aber nicht die Planung des gesamten Tages bestimmen.
- Stellt sich heraus, dass eine ausreichende orale Ernährung nicht möglich ist, wird die Verwendung einer Magensonde zur Ernährung empfohlen, bis die orale Aufnahme ausreichend ist.

Wichtig zu wissen für Erwachsene

- Wenn Kinder zu Jugendlichen und Erwachsenen heranwachsen oder nach einer Transplantation, können sich die Essgewohnheiten ändern und sich sowohl in Bezug auf die Menge als auch auf die Zusammensetzung der Ernährung dem "Normalen" annähern.
- Erwachsene mit Cystinose, deren Nierenfunktion sich verschlechtert, haben ein hohes Risiko für Mangelernährung. Je nach Gesundheitszustand sollten sie frühzeitig eine gezielte Ernährungsberatung in Anspruch nehmen.
- Bei Erwachsenen kann es vermehrt zu Schluckbeschwerden kommen, da die beginnende Bindegewebs- und Muskelschwäche auch den Hals und Rachenraum betrifft. Ein spezielles Training mit einem Ergotherapeut:in oder Logopäd:in kann hier hilfreich sein.
- Wenn die Nahrungsaufnahme zu schwierig wird, kann bei Erwachsenen das Legen einer Ernährungssonde in Betracht gezogen werden, um die Ernährung zu unterstützen.

8.3. Sondenernährung

Kinder

Die Verwendung einer Ernährungssonde für ein Kind mit Cystinose ist eine Frage, mit der viele Eltern konfrontiert werden. Bevor eine Entscheidung getroffen wird, sollten die Eltern und das Behandlungsteam sorgfältig abwägen, was den Bedürfnissen des einzelnen Kindes am besten entspricht.

Schlechte Nahrungsaufnahme, Gedeihstörung, häufiges Erbrechen, Elektrolytstörungen, große Urinausscheidung und ein unstillbarer Durst sind die Kennzeichen der Cystinose in den ersten Jahren. Nach der Diagnose werden viele übelschmeckende Medikamente in den Tagesablauf aufgenommen. In vielen Familien wird nicht nur das Essen, sondern auch die mehrmalige tägliche Einnahme der Medikamente zur richtigen Zeit zu einer immer wiederkehrenden Herausforderung. Das Einsetzen einer Ernährungssonde kann für Eltern und Kind eine große Entlastung darstellen.

Die klinischen Leitlinien geben keine eindeutige Empfehlung für oder gegen das Legen einer Ernährungssonde zur Nahrungs- und Medikamentenzufuhr. Das medizinische Team sollte das Für und Wider mit dem Patient:innen und seiner Familie besprechen.

Vorteile:

- Wenn ein Kind die orale Einnahme von Medikamenten konsequent verweigert oder nicht in der Lage ist, diese einzunehmen, wird eine Ernährungssonde notwendig. Die Sonde muss jedoch nicht zur Nahrungsaufnahme verwendet werden, wenn das Kind bereits isst und trinkt.
- Wenn die Nahrungsaufnahme des Kindes nicht genügend Kalorien liefert, kann sie durch Nahrungsergänzungsmittel erhöht werden.
- Die Eltern haben mehr Möglichkeiten, Nahrung und vor allem Flüssigkeit zu geben, wenn das Kind krank ist.
- Ältere Kinder lernen (unter Aufsicht) sich selbst zu sondieren, aber das Ziel sollte immer sein, dass das Kind die Mahlzeiten gemeinsam mit der Familie oder mit Gleichaltrigen im Kindergarten oder in der Schule einnimmt
- Im Falle einer Magen-Darm-Infektion kann eine stationäre Behandlung zur intravenösen Rehydrierung manchmal vermieden werden, indem die Flüssigkeitszufuhr über die Magensonde erfolgt.

Nachteile:

- Je nach Art der Sonde kann das Einsetzen einer Ernährungssonde eine Operation unter Vollnarkose erfordern.
- Die Eintrittsstelle des Schlauches muss gepflegt werden und kann sich entzünden.
- In einigen Fällen kann es schwierig sein, das Kind nach der Gewöhnung von der Sonde zu entwöhnen.

Erwachsene

Einige erwachsene Patient:innen mit Cystinose haben aufgrund von Muskelschwäche große Schwierigkeiten beim Schlucken. Sie können nur sehr langsam kauen und essen und verschlucken sich oft. In Fällen schwerer Unterernährung kann eine Sondenernährung auch für Erwachsene sinnvoll sein.

Einer solchen Entscheidung sollte immer eine ausführliche Beratung mit dem Behandlungsteam vorausgehen, an der auch ein:e Gastroenterolog:in und ein:e Logopäd:in beteiligt sind.

Welche Ernährungssonden gibt es?

Das Prinzip der einzelnen Typen wird hier nicht im Detail beschrieben. Nützliche Patient:inneninformationen werden jedoch in der gastroenterologischen Abteilung erhältlich sein.

- Die nasogastrische Sonde ist ein sehr dünner Schlauch, der durch die Nase und die Speiseröhre in den Magen eingeführt wird. So können Medikamente und Sondennahrung verabreicht werden. Sie ist nicht für den Langzeitgebrauch gedacht, wenn es andere Alternativen gibt.
- Eine PEG-Sonde ist ein elastischer Schlauch, der durch die Bauchdecke mit dem Magen verbunden ist. Der Zugang zur Sonde (Stoma) befindet sich im Oberbauch und ist durch eine Platte fixiert. Diese Art von Schlauch kann nur durch eine Operation gewechselt werden. Am Ende der Sonde hängt ein kurzes Schlauchstück, das ebenfalls mit einem Stopfen versehen ist, damit Medikamente und Nahrung in den Magen gelangen können. Die Sonde ist in verschiedenen Größen erhältlich und kann auch für die Zufuhr pürierter Nahrung verwendet werden.
- Eine Magensonde ist ähnlich wie eine PEG, wird aber in der Regel mit einem Ballon statt einer Platte befestigt, was den Wechsel erleichtert. Sie kann von den Eltern selbst gewechselt werden.
- Ein Button ist eine Ernährungssonde, die flach auf der Haut des Patient:innen liegt und den Platz der PEG-Sonde einnimmt. Dies kann sich besser anfühlen als eine normale PEG-Sonde, da sie unter den meisten Kleidungsstücken nicht zu sehen ist. Eine PEG-Sonde kann in der Regel nach 6 Wochen gegen einen Button ausgetauscht werden, wenn die Sondenzugang gut verheilt ist.
  Mit einem Button haben die Patient:innen mehr Freiheit, er bleibt nicht stecken und kann von den Eltern selbstständig gewechselt werden. Außerdem erfordert sie viel weniger Pflege und führt weit seltener zu entzündeten Stellen.
- Eine Jejunostomie-Sonde (oder J-Sonde) ist ein weicher Kunststoffschlauch, der durch die Bauchhaut in den mittleren Teil des Dünndarms eingeführt wird. Sie wird in seltenen Fällen eingesetzt, wenn der Magen eines/einer Patient:in keine Nahrung oder Medikamente verträgt.

Die richtige Wahl von Schlauchlänge und -durchmesser sowie die korrekte Platzierung sind sehr wichtig.

Jeder kann lernen, wie man eine Sonde richtig benutzt und wie man kleine Probleme selbst behebt. In der Klinik gibt es Schulungen für Eltern mit Kindern und Erwachsene. Auch im Internet gibt es mehrere Videos, die den richtigen Umgang mit der Sonde zeigen.

Die Empfehlungen der Patient:innenexperten beruhen auf praktischen Erfahrungen und bieten Lösungen, die helfen können. Die Aussagen sind teilweise widersprüchlich, was auch hier zeigt: Letztlich muss jeder seine eigenen Erfahrungen machen und für sich selbst herausfinden, was funktioniert.

- Normale Essgewohnheiten sollten so weit wie möglich beibehalten oder gefördert werden.
- Die Patient:innen sollten nicht aus Bequemlichkeit auf Sondennahrung umsteigen, sondern nur, wenn dies medizinisch notwendig ist.
- Spätestens im Alter von 8-10 Jahren sollte ein Kind gelernt haben, richtig zu essen, ein professionelles Training (z.B. zum Schlucken) kann dazu beitragen, dieses Ziel zu erreichen.
- Es ist möglich, nur die Medikamente tagsüber über eine Ernährungssonde zu geben und die Sondennahrung am Abend oder in der Nacht zu verabreichen, wenn das Kind tagsüber nicht genug gegessen hat.
- Die Sondennahrung kann nachts auch über eine Pumpe verabreicht werden, wenn eine entsprechende Überwachung in absprache mit den behandeldenden Ärzten/-innen gewährleistet ist. Besondere Aufmerksamkeit muss der Aspiration von Nahrung in die Lunge gewidmet werden.
- Manchen Eltern erscheint Sondennahrung besser als pürierte normale Nahrung, weil sie bereits zubereitet und ausgewogen ist, d. h. sie enthält alles, was der Körper braucht. Das ist im Alltag einfacher und schneller.
- Andere Eltern haben eine andere Erfahrung gemacht. Sie sind der Meinung, dass die Nahrung nicht nur aus Sondennahrung bestehen sollte, sondern auch Bestandteile der normalen Nahrung enthalten sollte, damit der Stuhl nicht zu flüssig wird.
- Nahrungsergänzungsmittel und Sondennahrung werden nicht immer vertragen und können leicht zu Durchfall führen.
- Bitte beachten Sie, dass Medikamente auch zu Durchfall führen können.
- Es gibt verschiedene Arten von Sondennahrung für Kinder. Man sollte in Absprache mit der Diätassistentin ausprobieren, welche für das Kind am besten geeignet ist. Es ist wichtig, dass die Nahrung nicht in der Ernährungssonde stecken bleibt.
- Der Schlauch sollte nach jedem Gebrauch "gespült" werden, um ein Verstopfen zu verhindern.
- Für die Einnahme von Medikamenten über die Ernährungssonde gibt es Richtlinien, die beachtet werden müssen (siehe im Anhang: "Medikamente"). Auch hier gilt, dass nicht alle Medikamente gemischt werden können.

Wichtiger Hinweis: Einige Medikamente können nicht ohne weiteres über eine Ernährungssonde verabreicht werden (z. B. Procysbi).

- Wichtiger Hinweis: Da Vitamin D in flüssiger Form am Kunststoff der Sonde kleben bleibt, ist es nicht empfehlenswert, sollte Vitamin D oral gegeben werden.
- Die Pflege Eintrittsstelle des Schlauches sollte nicht "übertrieben" werden.

8.4. Durchfall

Mäßiger bis schwerer Durchfall ist ein häufiges Phänomen bei Menschen mit Cystinose. Viele Faktoren spielen dabei eine Rolle, und es ist nicht leicht, im Alltag damit umzugehen. Genauso schwierig ist es aber auch, ein Mittel dagegen zu finden.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen eine frühe Diagnose und Therapie der Diarrhoe bei Patient:innen mit Cystinose in altersentsprechender Vorgehensweise wie in der Leitlinie ausführlich beschrieben.

- Vorrangiges Ziel ist es, eine Dehydrierung durch Flüssigkeitsverlust zu verhindern, den Elektrolythaushalt stabil zu halten und andere Symptome (z. B. Übelkeit/Erbrechen, Bauchschmerzen, Blähungen) zu vermeiden.
- Bei jedem Besuch in der Ambulanz sollte das Problem besprochen, nach Ursachen gesucht und auf Gedeihstörungen geachtet werden, insbesondere bei Kleinkindern. Auch Gewichtsverlust bei Erwachsenen ist ein Signal, einen Gastroenterologen aufzusuchen.
- Für die Behandlung muss zunächst der Flüssigkeits- und Elektrolythaushalt stabilisiert werden. Die Suche nach der Ursache des Durchfalls ist schwierig und zeitaufwändig. Medikamente oder Sondennahrung sind die Hauptursache und müssen entsprechend angepasst werden. Auch psychische Probleme können eine Rolle spielen.

Die Gruppe der Patient:innenexperten ist davon überzeugt, dass jede:r einzelne Patient:in für sich selbst die Ursache für den Durchfall herausfinden und nach Strategien suchen muss, um damit umzugehen. Es gibt viele Medikamente, die Durchfall verursachen können, vor allem wenn sie in der für die Cystinose erforderlichen Menge und Zusammensetzung eingenommen werden müssen. Fast alle Patient:innen hatten oder haben Erfahrung mit sehr dünnem Stuhl und Durchfall. Allerdings können Symptome wie Übelkeit/Erbrechen, Bauchschmerzen und Blähungen auch durch Medikamente verursacht werden und sind nicht immer mit Durchfall verbunden. Bei schwerem Durchfall, der sich nach 1 oder 2 Tagen nicht bessert, ist es wichtig, das medizinische Team zu kontaktieren.

Es gibt einige praktische Ratschläge, die einen Versuch wert sein könnten

- Karottensuppe (Moro-Suppe) kann bei der Regulierung von Stuhlgang und Durchfall hilfreich sein. Sie kann immer zu anderen Speisen hinzugefügt oder allein gegessen werden. Rezepte sind im Internet zu finden.

- Reisbrei (z. B. Babyreis) oder therapeutische Nahrungsmittel können in Betracht gezogen werden.
- Die Kombination von Medikamenten kann eventuell neu bewertet werden.
- Kinder und Erwachsene, die nicht auf Sondennahrung angewiesen sind, können versuchen, ihre Ernährung ein wenig umzustellen.
- Wenn der Durchfall nur an Wochentagen vor der Schule oder der Arbeit auftritt, kann das einen Grund haben, der nur durch ein Gespräch oder psychologische Unterstützung gelöst werden kann.

9 Hormone (Endokrinologie)

Eine Stoffwechselerkrankung wie die nephropathische Cystinose wirkt sich immer auch auf den Hormonhaushalt aus. Die Auswirkungen auf die Schilddrüse, die Bauchspeicheldrüse und die Keimdrüsen (Hoden und Eierstöcke) werden hier behandelt. Auf Wachstumshormon wird im Kapitel "Knochen und Muskeln" eingegangen.

9.1. Schilddrüse

Bei Patient:innen mit Cystinose können Schilddrüsenfunktionsstörungen auftreten. Die Behandlung mit Cysteamin kann eine Hypothyreose (Schilddrüsenunterfunktion) verzögern oder sogar verhindern.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen mindestens ein jährliches Screening von TSH und fT4 bei Patient:innen mit nephropathischer Cystinose. Im Falle eines auffälligen Befundes empfehlen wir eine gemeinsame Betreuung mit einem (pädiatrischen) Endokrinologen.

Nach Beginn der Behandlung ist zunächst eine engmaschige Überwachung über 4 bis 12 Wochen wichtig, um die Therapie ggf. anpassen zu können. Unter stabilen hormonellen Bedingungen sollte die Überwachung alle 6 bis 12 Monate erfolgen.

Patient:innen mit Cystinose werden ähnlich wie andere Personen mit Schilddrüsenerkrankungen untersucht und behandelt.

9.2. Bauchspeicheldrüse

Bei Patient:innen mit nephropathischer Cystinose kann auch die Bauchspeicheldrüse betroffen sein. Eine Cysteamin-Therapie verhindert nicht bei allen Patient:innen die Entwicklung eines

Diabetes. In seltenen Fällen kann ein Diabetes mellitus auftreten, auch vor einer Nierentransplantation.

Regelmäßige Tests sind unerlässlich, um Diabetes mellitus in einem frühen Stadium zu erkennen. Patient:innen, die sich einer Transplantation unterzogen haben, sind aufgrund der Behandlung mit Kortison und anderen Immunsuppressiva (Medikamente, die eine Abstoßung verhindern) ebenfalls gefährdet, Diabetes zu entwickeln.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen, bei Patienten mit nephropathischer Cystinose mindestens einmal jährlich den Nüchtern-Blutzucker/HbA1c zu bestimmen, in Abhängigkeit vom Alter und zusätzlichen Risikofaktoren.

Anmerkungen

- Im Falle eines auffälligen Befundes wird eine gemeinsame Nachuntersuchung mit einem (pädiatrischen) Endokrinologen empfohlen.
- Für Kinder und Erwachsene mit Cystinose gelten dieselben Behandlungsalgorithmen und Leitlinien wie für die Allgemeinbevölkerung.
- Es gelten die gleichen Präventivmaßnahmen für Diabetes wie bei der Allgemeinbevölkerung.

9.3. Sexualhormone

Die sexuelle Entwicklung von Jungen und Mädchen mit Cystinose ist im Vergleich zu gesunden Kindern gleichen Alters verzögert, auch wenn sie gut mit Cysteamin behandelt werden.

Mädchen mit nephropathischer Cystinose kommen häufig mit einer Verzögerung von etwa 1 bis 2 Jahren in die Pubertät, die sie dann wie andere Kinder durchlaufen. Bei Jungen hingegen verzögert sich nicht nur die Pubertät, sondern die Cystinose führt auch zur Unfruchtbarkeit der Männer auf natürlichem Wege. Darüber hinaus leiden viele männliche Jugendliche und junge Erwachsene an Testosteronmangel.

Fruchtbarkeit bei jungen Männern

Für junge männliche Erwachsene, die die Pubertät fast abgeschlossen haben, besteht die Möglichkeit, ihre Spermien auf ihre Fruchtbarkeit testen zu lassen. Dies sollte nicht zu spät geschehen, da die Qualität der Spermien nachlässt. Bei einem eventuellen späteren Kinderwunsch besteht die Möglichkeit, befruchtungsfähige Spermien (vor allem Vorläuferzellen) in flüssigem Stickstoff einfrieren zu lassen, um möglicherweise zu einem späteren Zeitpunkt durch In-vitro-Fertilisation ein Kind zu zeugen.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen, jungen männlichen Patienten mit nephropathischer Cystinose eine Fertilitätsuntersuchung anzubieten, sobald der Patient die Pubertät erreicht hat und sobald er bereit und in der Lage ist, eine Samenprobe zur Analyse bereitzustellen.
Wir empfehlen, die Möglichkeit der Kryokonservierung von Sperma oder chirurgisch gewonnenen Hodenspermien zu prüfen, bevor mit einer Testosteron-Substitution begonnen wird.

Testosteron

Es gibt noch keine genauen Studien über die Auswirkungen des Testosteronmangels bei Patienten mit Cystinose. Die Auswirkungen sind aus Studien mit anderen Patienten mit Hypogonadismus (Unterfunktion oder verminderte Funktion der Hoden) bekannt. Es ist wahrscheinlich, dass Männer mit Cystinose die gleichen Probleme haben. Dies bedeutet, dass eine Testosteronersatztherapie die Anämie verbessern und die Knochenmineraldichte erhöhen kann. Eine Testosteronsubstitution kann auch die Stimmung verbessern und depressive Symptome verringern. Darüber hinaus erhöht sich evtl. auch die sexuelle Aktivität, das sexuelle Verlangen und die Erektionsfähigkeit.

Die zu erwartende Zeit bis zur Besserung der Symptome nach einer Testosteronersatztherapie hängt von der Dauer des vorbestehenden Hypogonadismus und dem Organsystem ab. Die Vor- und Nachteile einer Testosteronersatztherapie sollten unabhängig von der Cystinose mit einem/einer Endokrinolog:in erwogen und besprochen werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen eine Testosteron-Ersatztherapie bei hypogonadalen, postpubertären oder erwachsenen männlichen Patienten mit nephropathischer Cystinose. ***Anmerkung:*** *Ein hypergonadotroper Hypogonadismus sollte durch niedrige Serum-Testosteronwerte (in wiederholten Messungen während der Morgenstunden) bei gleichzeitig erhöhten LH (luteinisierendes Hormon)-Serumspiegeln und entsprechender Symptomatik nachgewiesen werden.*

9.4. Schwangerschaft und Geburt

Es gibt inzwischen eine Reihe von Frauen, die mit nephropathischer Cystinose leben und ein gesundes Kind zur Welt gebracht haben. Das Problem bei dieser Schwangerschaft ist nicht so sehr die Cystinose, sondern die (möglicherweise fortgeschrittene) Nierenerkrankung oder eine frühere Transplantation. Informationen und Leitlinien sind bei Fachgesellschaften und Patient:innenorganisationen für nierenkranke Menschen erhältlich (siehe Anhang).

Eine Schwangerschaft ist ein Risiko und immer eine individuelle Entscheidung für die Frau mit Cystinose, die ein Kind haben möchte. Mit dem potenziellen Vater sollte sie sich von Fachleuten der Nephrologie, Gynäkologie, Pädiatrie und Genetik beraten lassen. Wir wollen hier nicht ins Detail gehen, aber es ist wichtig zu erwähnen, dass eine Frau, die eine Schwangerschaft plant, mit ihrem/ihrer Nephrolog:in über alle ihre Medikamente sprechen sollte, um zu überprüfen, was möglicherweise vor und während der Schwangerschaft angepasst werden muss.

Die Patient:innenexperten empfehlen, dass eine junge Frau nach der Pubertät eine gynäkologische Beratung in Anspruch nehmen sollte, unabhängig davon, ob sie einen Kinderwunsch hat. Dabei sollte auch das Thema Verhütung besprochen werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen eine allgemeine Risikobewertung für Frauen mit Cystinose und CKD, die eine Schwangerschaft planen.

Anmerkung

- Zusätzlich zu den Faktoren, die mit CKD, Fanconi-Syndrom und Nierentransplantation zusammenhängen, benötigen diese Patientinnen vor der Schwangerschaft eine sorgfältige Beurteilung der kardiorespiratorischen Funktion, der Schilddrüsenfunktion und des Blutzuckes sowie eine Beurteilung auf nicht-zirrhotische portale Hypertension. Sie benötigen eine umfassende, ganzheitliche Schwangerschaftsberatung in einer Spezialklinik.
- Qualifizierte Mitarbeiter des Gesundheitswesens sollten die aktuellen Empfehlungen für CKD-Patientinnen entsprechend dem CKD-Stadium befolgen.

Cysteamin während Schwangerschaft und Stillzeit

Obwohl es nur begrenzte klinische Erfahrungen mit der Schwangerschaft bei Frauen mit Cystinose gibt, sind die vorliegenden Empfehlungen für die Verwendung von Cysteamin eindeutig. Frauen sollten die Einnahme von oralem Cysteamin beenden, sobald sie wissen, dass sie schwanger sind, und zwar für die gesamte Dauer der Schwangerschaft. Cysteamin-Augentropfen können jedoch weiterhin verwendet werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Die Cysteamintherapie muss im Fall einer Schwangerschaft bei Patientinnen mit nephropathischer Cystinose unverzüglich abgesetzt werden.

Anmerkung

- Die systemische Cysteamin-Therapie sollte erst nach Bestätigung der Schwangerschaft und nicht vorher abgesetzt werden.
- Cysteamin-Augentropfen sollten nicht abgesetzt werden.

Es gibt keine Daten über eine Verschlimmerung der Cystinose infolge des Absetzens von systemischem Cysteamin während der Schwangerschaft.

Cysteamin ist die spezifische Behandlung der Cystinose und hat nachweislich positive langfristige Auswirkungen auf die Nierenerkrankung und andere Komplikationen und die Sterblichkeit, aber es wird empfohlen, es während der Schwangerschaft wegen möglicher Schädigung des Fötus abzusetzen. Cysteamin-Augentropfen sollten nicht abgesetzt werden, da ihre Wirkung auf den gesamten Körper vernachlässigbar sind. Es gibt keine Hinweise auf eine Schädigung des Fötus durch die Verwendung von Cysteamin-Augentropfen während der Schwangerschaft.

Nach der Geburt des Kindes sollte die Mutter die orale Cysteamin-Therapie wieder aufnehmen. Diese sollte mit einer niedrigeren Dosis beginnen und dann langsam gesteigert werden. Die Nebenwirkungen einer zu schnellen Erhöhung der Dosis treten bei Erwachsenen noch häufiger auf als bei Kindern.

Eine Frau mit Cystinose, die plant, ihr Kind zu stillen, sollte darauf hingewiesen werden, dass die geringe Menge an Cysteamin, die in die Muttermilch übergehen kann, dem Kind wahrscheinlich nicht schadet.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen, mit der Cysteamin-Therapie so bald wie möglich nach der Geburt wieder zu beginnen. Wir schlagen vor, Cysteamin während der Stillzeit in normalen Dosen einzunehmen, wenn die Mutter stillen möchte.

10 Neurologie

10.1. Von KiTa über Schule zu Ausbildung, Studium und Beruf

Kinder mit Cystinose können visuell-motorische und visuell-räumliche Defizite haben. Das bedeutet, dass das räumliche Sehen oder die Auge-Hand-Koordination beeinträchtigt ist. Dies kann zu Schwierigkeiten in der KiTa (z. B. beim Zeichnen: ein Strichmännchen hat seine Arme und Beine nicht am Körper, sondern daneben), in der Schule (z. B. in Geometrie) oder beim Sport (z. B. beim Fangen eines Balls oder beim Laufen auf einer geraden Linie) führen. In der Schule brauchen diese Kinder manchmal mehr Zeit für Tests oder mehr Zeit, um im Unterricht zu antworten.

All dies kann ihr Selbstwertgefühl beeinträchtigen. Einigen Jugendlichen fällt es auch schwer, eigene Entscheidungen zu treffen (exekutive Funktionen). Ein frühzeitiges Eingreifen könnte das Ausmaß der Lernschwierigkeiten verringern und die psychosozialen Schwierigkeiten

langfristig verbessern. Daher sollten geeignete Tests idealerweise vor der Einschulung und danach regelmäßig durchgeführt werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen eine frühzeitige Untersuchung auf mögliche kognitive, schulische und psychosoziale Probleme und, falls vorhanden, eine rechtzeitige Intervention.

Verhaltens-, kognitive und Koordinations- sowie Gleichgewichtsprobleme sollten vorzugsweise ab einem Alter von 3 Jahren von einem/einer pädiatrischen Neurolog:in mit einer Ausbildung in Entwicklungsneurologie oder einer ähnlich qualifizierten Person beurteilt werden.

Wir empfehlen, als Präventivmaßnahme so früh wie möglich einen Termin bei einem/einer geeigneten Spezialist:in (z. B. einem/einer Ergotherapeut:in oder psychosozialen Spezialist:in) zu vereinbaren. Sind feinmotorische, visuell-motorische oder visuell-räumliche Defizite vorhanden, sollte eine Intervention empfohlen werden, um diese Defizite zu verringern und den Eltern Aufklärung und Schulung zu bieten.

Kindertagesstätte und Schule

Eine gute Zusammenarbeit mit Kindertagesstätte und Schule ist wichtig. In Einzelfällen hat sich gezeigt, dass bessere schulische Leistungen durch eine Veränderung der Lernbedingungen und der Testvorgaben erreicht werden können.

Die Patient:innenexperten haben eine umfassende Liste von Empfehlungen für den Beginn eines neuen Lebensabschnitts zusammengestellt. Es wird empfohlen, entsprechendes Informationsmaterial für Erzieher:innen und Lehrer:innen bei den nationalen Patient:innenorganisationen zu bestellen oder von deren Website herunterzuladen.

Hier sind einige wichtige Themen, die mit der neuen Kindertagesstätte oder der Schule vor dem Start besprochen werden sollten. Das Kind oder der/die Jugendliche sollte auf altersgerechte Weise in diese Diskussion einbezogen werden.

- Kinder mit Cystinose werden aufgrund ihrer geringen Körperhöhe oft unterschätzt, was sie leisten können.
- Sie können die Kindertagesstätte (KiTa) und die Schule entsprechend ihrem Alter besuchen.
- Freier Zugang zu Flüssigkeit und die Möglichkeit, immer auf die Toilette zu gehen (auch während des Unterrichts), sind unerlässlich.
- Das Toilettentraining ist ein Thema, über das man im Kindergarten sprechen sollte.
- Essensgewohnheiten/Ernährungssonde und Medikamente sollten besprochen werden.
- Mögliche Einschränkungen des Kindes sollten erwähnt, aber nicht überbetont werden, z. B. räumliches Sehen (z. B. beim Malen) und körperliche Schwäche (kann das Kind alle Türen im Gebäude öffnen?).

- Bei älteren Kindern könnte auch der Geruch von Cysteamin ein Problem darstellen.
- Menschen mit Cystinose sind sehr lichtempfindlich. Manche Kinder brauchen an Wintertagen im Klassenzimmer vielleicht eine Sonnenbrille, weil das elektrische Licht zu hell ist.
- Wer spricht mit Mitschüler:innen?
- Wer informiert die anderen Lehrkräfte?
- Welche Art von Antimobbingstrategie gibt es in der Schule?
- Ist eine Informationsveranstaltung über Cystinose für Lehrer:innen, Eltern und Schüler.innen gewünscht?
- Nach den ersten Wochen sollte ein Treffen mit dem/der Klassenlehrer:in vereinbart werden, um eventuelle Probleme zu besprechen. Ist ein Gespräch über einen Nachteilsausgleich notwendig (z. B. mehr Zeit für Klassenarbeiten, weniger Hausaufgaben)?
- In einigen Ländern gibt es eine besondere Unterstützung für Schüler:innen mit Behinderungen oder medizinischen Bedürfnissen.
- In manchen Phasen könnte man vielleicht auch Heimunterricht oder Unterricht über offizielle Internetplattformen in Betracht ziehen. Dies ist jedoch nur in absoluten Ausnahmefällen zu empfehlen.
- Wichtiger Hinweis: Wer kann bei einem Notfall in der Kindertagesstätte oder der Schule kontaktiert werden? Was ist ein Notfall?
- Bei großen Schwierigkeiten sollte sozialpädagogische oder sozialpsychologische Unterstützung in Anspruch genommen werden.

Lehre/Ausbildung am Arbeitsplatz

Für Jugendliche mit Cystinose, die eine Ausbildung oder ein Studium beginnen wollen, haben junge Erwachsene einige Ratschläge gegeben.

- Menschen mit Cystinose können in der Regel jeden Beruf ergreifen, den sie möchten. Jeder sollte selbst entscheiden, womit er sich wohlfühlt, je nach Begabung, Stärke und Belastbarkeit.
- Es gibt kaum eine Berufsgruppe, in der Menschen mit Cystinose nicht bereits arbeiten oder gearbeitet haben.

Bewerbung um eine Lehrstelle oder einen Arbeitsplatz:

- Alle potenziellen Gesprächsthemen sollten vor einem wichtigen Gespräch mit einer vertrauenswürdigen Person besprochen werden.
- Ein Beratungsgespräch mit beim Arbeitsamt oder der Berufsberatung kann hilfreich sein.
- Die Angabe einer chronischen Krankheit während eines Vorstellungsgesprächs ist nicht obligatorisch, sollte aber in Betracht gezogen werden, wenn das Gespräch erfolgreich verläuft oder ein Arbeitsvertrag unterzeichnet werden muss.

- Praktika, Freiwilligenarbeit, besondere Zusatzausbildungen und ähnliche Erfahrungen sollten im Lebenslauf aufgeführt werden, alle relevanten Bestätigungen oder Empfehlungsschreiben sollten dazugefügt werden.
- Die Vorteile der Einstellung einer Person mit medizinischen Bedürfnissen sollten hervorgehoben werden, wie z. B. die Möglichkeit, dass in Deutschland das Arbeitsamt unter bestimmten Bedingungen einen Teil des Gehalts übernimmt.
- Es sollte geklärt werden, wie der Arbeitgeber mit Abwesenheiten aufgrund von Arztterminen umgeht. Ist die Firma diesbezüglich flexibel? Müssen diese Stunden zu einem anderen Zeitpunkt nachgeholt werden, und wenn ja, wann? In Deutschland hat eine schwerbehinderte Person Anspruch auf Sonderurlaubstage für Arztbesuche.

Bewerbung an der Universität

Das ist im Prinzip nicht anders als für Menschen ohne chronische Erkrankung.

- Die Bewerbungsunterlagen sollten sorgfältig gelesen und korrekt ausgefüllt werden.
- Alle Nachweise sollten beigefügt werden (auch z. B. ein ärztliches Attest oder ein Behindertenausweis).
- Es ist ratsam, sich bei allen Fragen an die Studierendenberatung der Universität zu wenden.

Sobald Sie als Student angenommen sind:

- Es kann hilfreich sein, sich an den Behindertenhilfsdienst der Universität zu wenden. Vielleicht werden im Krankheitsfall flexible Prüfungstermine angeboten oder die z.B. Prüfungszeit bei Klausuren verlängert, wenn es schwer fällt, schnell oder über längere Zeiträume zu schreiben.
- Manchmal gibt es auch die Möglichkeit, Prüfungen am Computer zu absolvieren, wenn eine starke Sehschwäche oder Probleme beim Schreiben mit der Hand vorliegen.

10.2. Weitere neurologische Symptome

Es ist bekannt, dass einige Menschen mit Cystinose Schädigungen des Hirngewebes (zerebrale Atrophie) und Verkalkungen im Gehirn aufweisen können. Diese Veränderungen zeigen sich jedoch nicht unbedingt in klinischen Befunden und Symptomen.

Zu den Symptomen können unerklärliche Kopfschmerzen, Schwindel, Schwellungen des Sehnervs und erhöhter Hirndruck gehören. Eine Magnetresonanztomographie (MRT) kann durchgeführt werden, um diese Symptome einzuordnen, wird aber bei fehlenden klinischen Symptomen nicht als Präventivmaßnahme empfohlen.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen bei Patienten mit Cystinose ohne klinische neurologische Symptome keine frühzeitige cMRT-Untersuchung.

Wir empfehlen frühzeitige sensomotorische Tests, da es Interventionen gibt, die dem Kind bei identifizierten Problemen akademisch und sozial helfen können.

Idiopathische intrakranielle Hypertonie (Pseudotumor cerebri)

Bei einigen Patient:innen kann eine idiopathische intrakranielle Hypertonie (früher Pseudotumor cerebri genannt) auftreten. Dabei kommt es zu einer relativ starken Ansammlung von Flüssigkeit im Liquorsystem (flüssigkeitsgefüllte Räume im Gehirn und damit verbundenen erhöhtem Hirndruck, die den Sehnerv und andere Bereiche beeinträchtigen können. Anhaltende starke Kopfschmerzen können Anzeichen dafür sein und erfordern gegebenenfalls weitere Untersuchungen wie eine kranialen Magnetresonanztomographie (cMRT), augenärztliche Untersuchung (Schwellung des Sehnervs?) und eine Lumbalpunktion zur Messung des Liquordrucks. Manchmal wird die idiopathische intrakranielle Hypertonie von Augenarzt oder -ärztin zuerst diagnostiziert, weil sie bei einer Routineuntersuchung einen geschwollenen Sehnerv sehen. Die Behandlung Diagnosestellung und Behandlung sollte über einen Kinderneurologen/-in erfolgen.

11 Augen

Die Cystinose führt zur Bildung von Kristallen auf der Oberfläche des Auges (Hornhaut/Cornea). Die Kristalle können mit einer Spaltlampenuntersuchung durch eine:n Augenarzt/-ärztin nachgewiesen werden. Die ersten Kristalle bilden sich jedoch nicht unmittelbar nach der Geburt, sondern sind oft erst im ersten Lebensjahr oder später nachweisbar. Kristalle auf der Oberfläche des Auges führen zu einer hohen Lichtempfindlichkeit (Photophobie).

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen, Patienten mit Cystinose mit einer Kombination aus systemischem Cysteamin und Cysteamin-Augentropfen zu behandeln.

Anmerkung

- Es wird nicht empfohlen, eine bestimmte Formulierung von Cysteamin-Augentropfen einer anderen vorzuziehen. Das Präparat sollte abhängig von Verfügbarkeit und Verträglichkeit für den/die Patient:in ausgewählt werden.

- Die empfohlene Frequenz der Tropfenapplikation hängt von der jeweiligen pharmazeutischen Formulierung (sehr geringe Forschungsevidenz) ab und kann mit dem Schweregrad der Vorderabschnittsbeteiligung variieren (keine Forschungsevidenz).

Da die Hornhaut keine Blutgefäße hat, kann Cysteamin, das über den Mund eingenommen wird und im Blutkreislauf zirkuliert, die Hornhaut nicht erreichen. Um die Kristalle auf der Augenoberfläche zu reduzieren, muss daher topisches Cysteamin in Form von Augentropfen oder Augengel verwendet werden.

Es gibt keine allgemeingültige Antwort auf die Frage, wann man mit Cysteamin-Augentropfen beginnen sollte. Der Beginn der topischen Therapie kann verschoben werden, bis sich die Familie an die vielen Anforderungen der systemischen Behandlungsroutine gewöhnt hat. Der optimale Zeitpunkt für den Beginn einer Cysteamin-Therapie für die Augen ist von Patient:in zu Patient:in unterschiedlich und sollte immer in Absprache mit dem/der behandelnden Augenarzt/-ärztin festgelegt werden.

Später kann es zu weiteren Schäden am Auge kommen, die nicht mit Augentropfen behandelt werden können. Eine Schädigung der Netzhaut und der hinteren Schichten des Auges kann nur durch die kontinuierliche Einnahme von oralem systemischem Cysteamin (in Kapsel- oder Flüssigform) in einem frühen Stadium verhindert werden.

Bei Erwachsenen, bei denen die okuläre Form der Cystinose diagnostiziert wird, die nur die Augen betrifft, sollte die Behandlung mit Cysteamin-Augentropfen sofort beginnen.

Es gibt verschiedene Varianten der Augentropfen, aber es wurden keine Unterschiede in der Wirksamkeit festgestellt. Das bedeutet, dass im Allgemeinen alle Cysteamin-Augentropfen bei korrekter Anwendung gleich wirksam sind.

Diese Formate von Augentropfen sind erhältlich:

- Flüssige Form (Handelsname im Jahr 2024: Cystaran®): Diese Augentropfen müssen möglichst stündlich angewendet werden (außer während des Schlafens).
- Gelartige Form (Handelsname im Jahr 2024: Cystadrops®): Diese Tropfen haften besser auf der Hornhaut und müssen daher nur 4-6 mal pro Tag eingenommen werden.

Beide Produkte enthalten Benzalkoniumchlorid als Konservierungsmittel, das in einigen Fällen zu Nebenwirkungen führen kann.

- In einigen Ländern werden in Apotheken Cysteamin-Augentropfen (aus Mercaptaminchlorid) hergestellt. Diese Tropfen müssen möglichst stündlich (außer vor dem Schlafengehen) oder mindestens 10 mal pro Tag angewendet werden. Apotheken, die auf die Herstellung dieser Tropfen spezialisiert sind, können über Empfehlungen von Kliniken oder Patient:innenorganisationen gefunden werden.

Cystaran® und Cystadrops® sind nicht in allen Ländern erhältlich, so dass die Patient:innen möglicherweise nicht die Möglichkeit haben, sich für ein Produkt entscheiden. In einigen Ländern sind nur in Apotheken hergestellte Augentropfen erhältlich.

Die Verträglichkeit von Augentropfen ist bei jedem/jeder Patient:in anders. Manche Patient:innen bevorzugen die flüssigere Form der Augentropfen, andere die zähflüssigere Form. Tritt bei der Verabreichung von Augentropfen ein brennendes Gefühl auf, sollte die Ursache immer mit dem/der Augenarzt/-ärztin abgeklärt werden. In vielen Fällen verursachen die Cystinkristalle auf der Hornhaut in Verbindung mit den Augentropfen starken Juckreiz und Brennen. Dies bessert sich, wenn die Kristalle reduziert werden. Um das Brennen zu verringern, wird in den Leitlinien empfohlen, einige Minuten vor der Verabreichung der Cysteamin-Augentropfen 1 oder 2 Augentropfen gegen trockene Augen zu verwenden. Nur wenige Menschen entwickeln tatsächlich eine Allergie gegen Cysteamin oder die Zusatzstoffe in den Augentropfen.

Die flüssige Form der Augentropfen wird am besten zu jeder wachen Stunde angewendet, auch wenn dies für manche Patient:innen im Alltag fast unmöglich sein kann. Einige Ärzt:innen empfehlen, die Augentropfen mehrmals hintereinander in Abständen von etwa 15 bis 20 Minuten morgens oder abends anzuwenden. Die Anwendung dieser Augentropfen kann dann für ein paar Stunden ausbleiben. Eine zu häufige Anwendung von Augentropfen wird nicht als schädlich angesehen.

Es kann eine Herausforderung sein, kleinen Kindern Cysteamin-Augentropfen zu verabreichen. Es ist wichtig, langsam zu beginnen und die Aufgabe so konfliktarm wie möglich anzugehen. Das erste Ziel sollte eine Dosis pro Tag sein, ohne dass es zu Stress oder Schwierigkeiten kommt. Sobald dieses Ziel erreicht ist, ist es sinnvoll, die Anzahl der Dosen langsam bis zur individuellen Zieldosis zu erhöhen.

Eine empfohlene Methode zur stressfreien Verabreichung von Augentropfen zu Beginn der Behandlung besteht darin, das Kind so entspannt wie möglich auf den Rücken zu legen, es zu bitten, die Augen zu schließen, und dann die Augentropfen auf das geschlossene Auge in der Nähe der Nase zu tropfen. Das Auge wird dann vorsichtig geöffnet, indem das untere Augenlid heruntergezogen wird, der Tropfen läuft dann ins Auge.

Für Jugendliche und Erwachsene ist es gut zu wissen, dass harte Kontaktlinsen bei der Anwendung von Cysteamin-Augentropfen getragen werden können. Eine genaue Anpassung durch einen Optiker und eventuell das Ausprobieren verschiedener Produkte ist erforderlich. Weiche Kontaktlinsen müssen vor der Anwendung von Cysteamin-Augentropfen herausgenommen werden, da diese Linsen mit Benzalkoniumchlorid reagieren. Weiche Kontaktlinsen können 15 Minuten nach der Anwendung der Tropfen wieder eingesetzt werden (weitere Informationen finden Sie in den Packungsbeilagen der einzelnen Produkte).

Neben der Bildung von Kristallen können bei Patient:innen mit Cystinose in seltenen Fällen auch andere augenbezogene Komplikationen auftreten.

Neben der Untersuchung der Augen mit einer Spaltlampe empfehlen die Leitlinien je nach Verfügbarkeit auch den Einsatz bildgebender Verfahren. Sobald die Verabreichung von Augentropfen erfolgreich dauerhaft etabliert ist und keine ungewöhnlichen Symptome auftreten, sollten die Augen mindestens einmal pro Jahr von eine:m Facharzt/-ärztin untersucht werden.

Einige praktische Ratschläge von Patient:innenexperten

- Es ist wichtig, an sonnigen Tagen eine Sonnenbrille, einen Sonnenhut oder eine Kappe zu tragen, um die Augen zu schützen. Für Kinder ist eine breite Krempe an Hut oder Kappe ausreichend.
- Manche Kinder vertragen kein elektrisches Licht am Morgen. Ein Dimmer, der an das Licht im Raum angeschlossen ist, kann helfen. Manche Kinder brauchen an Wintertagen im Klassenzimmer sogar eine Sonnenbrille, weil das elektrische Licht zu hell erscheint.
- Wenden Sie die Augentropfen immer zu bestimmten Zeiten an, damit sie nicht vergessen werden.
- Um die Augentropfen in den Tagesablauf zu integrieren, können Sie die Einnahme mit bestimmten Tätigkeiten kombinieren, z. B. mit dem Zähneputzen (einmal davor und einmal danach).
- Um das brennende Gefühl zu vermeiden, sollten Sie vor oder 10 Minuten nach der Anwendung von Cysteamin-Augentropfen normale Augentropfen (künstliche Tränenflüssigkeit (Kochsalzlösung)) für trockene Augen verwenden.
- Augentropfen aus der Apotheke vor Ort sollten wie von dort vorgegeben kühl oder bei Raumtemperatur aufbewahrt und tagsüber verwendet werden; für längere Reisen oder auf Reisen empfehlen sich industriell hergestellte Augentropfen, die Konservierungsstoffe enthalten.
- Für Erwachsene wird eine spezielle Sonnenbrille mit einem möglichst dunklen Randfilter empfohlen. Vorsicht! Die Farbe sollte nicht dunkler sein, als es für das Führen eines Fahrzeugs erlaubt ist.

Diese Tipps können bei der Verabreichung von Augentropfen helfen

- Kinder können nach der Behandlung blinzeln und sich die Augen reiben. Es kann besser sein, sie das tun zu lassen, bis sie sich an die Tropfen gewöhnt haben, und dann langsam zu versuchen, sie davon abzulenken (z.B. indem man sofort anfängt, mit ihnen zu spielen, damit sie ihre Hände für etwas anderes benutzen müssen).
- Wenn das Kind ein Spielzeug oder sogar ein Smartphone in die Hand nimmt, ist es weniger wahrscheinlich, dass es mit den Händen reibt und die Augentropfen sofort wegwischt. Die Verwendung eines Mobiltelefons kann den Vorteil haben, dass das Kind kurz auf etwas schauen kann (z. B. Fotos oder ein Video) und so die Augen für die Behandlung offenhält.
- Wenn die Kinder älter werden, kann man ihnen erklären, dass es besser ist, nicht sofort zu blinzeln oder die Augen zu reiben, nachdem die Augentropfen verwendet wurden.

Einige Eltern zeigen ihren Kindern Videos von der Verabreichung von Augentropfen, die ihnen helfen können, den Vorgang zu verstehen.

- Das Kind sollte so früh wie möglich lernen, sich die Augentropfen selbst zu verabreichen. Das Alter, in dem ein Kind dazu bereit ist, ist jedoch unterschiedlich. Auch wenn es in den ersten Tagen noch nicht so richtig klappt, sollten die Kinder es allein versuchen, da sie dadurch unabhängiger werden und der ganze Vorgang als weniger invasiv empfunden wird.

12 Knochen und Muskeln

Cystinose - metabolische Knochenkrankheit (CMBD)

Die Cystinose kann Probleme mit Knochen und Muskeln verursachen. Ein häufiges Symptom vor der Diagnose bei Kindern ab 6 Monaten ist Rachitis aufgrund des Verlusts von Phosphat und Bikarbonat aus den Nieren (Fanconi-Syndrom). Die Kinder können Knochenschmerzen haben und lernen erst langsam zu krabbeln oder zu laufen. Das Wachstum verläuft möglicherweise nicht so, wie es für ihr Alter erwartet wird, und es können häufiger Knochenbrüche, Schmerzen in den Beinen, Knöcheln, Knien oder Füßen sowie Plattfüße, Knickfüße, X-Beine, O-Beine oder Skoliose auftreten

Bei Jugendlichen oder Erwachsenen können Probleme mit den Muskeln im Hals das Schlucken, manchmal auch das Sprechen und in schweren Fällen sogar das Atmen beeinträchtigen. Muskelschwund und Knochenprobleme machen sich in der Regel zuerst an den Händen bemerkbar. So fällt es manchen Betroffenen beispielsweise schwer, Wasserflaschen und Einmachgläser zu öffnen. Konsequentes Training mit Unterstützung durch Physio- und/oder Ergotherapie können hier helfen.

Knochenprobleme können durch die Behandlung mit verschiedenen Nahrungsergänzungsmitteln verhindert oder verlangsamt werden. Die richtige Kombination von Elektrolyten, insbesondere Phosphat und Kalzium, ist dabei wichtig. Eine ausgewogene Versorgung mit Vitamin D und eventuell Carnitin unterstützt zudem die Knochen- und Muskelentwicklung und beugt Rachitis vor.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir empfehlen eine altersgerechte Behandlung der metabolischen Knochenerkrankung bei Patienten mit nephropathischer Cystinose, einschließlich

- Korrektur des Mineralstoffwechsels
- Optimierung der körperlichen Aktivität und/oder
- Physiotherapie, orthopädischer Behandlung und
- Wachstumshormonbehandlung, falls angezeigt.

Anmerkung:

- *Die therapeutischen Entscheidungen sollten auf der Grundlage von Trends und nicht auf der Grundlage eines einzelnen Laborwerts erfolgen, wobei alle verfügbaren CMBD-Bewertungen berücksichtigt werden sollten.*
- *Wir empfehlen die Einleitung von Maßnahmen zur Vorbeugung/Verbesserung von Knochenschmerzen, Beindeformitäten und Muskelschwäche, einschließlich täglicher körperlicher Aktivität und, falls erforderlich, Physiotherapie und Ergotherapie.*

Wachstumshormon

- Eine Therapie mit rekombinantem Wachstumshormon (rhGH) kann für Kinder mit nephropathischer Cystinose geeignet sein, bei denen eine anhaltende Wachstumsstörung (Körpergröße unter dem dritten Perzentil für Alter und Geschlecht, Wachstumsgeschwindigkeit unter der 25. Perzentile) vorliegt. Dies sollte in Betracht gezogen werden, wenn andere behandelbare Ursachen des Wachstumsversagens, wie Mangelernährung, Azidose und Hypothyreose, behandelt wurden und das Kind noch Wachstumspotenzial hat.
- Eine rhGH-Therapie kann auch ein Jahr nach der Nierentransplantation bei Kindern mit anhaltendem Wachstumsversagen (Körpergröße unter dem dritten Perzentil für Alter und Geschlecht, Wachstumsgeschwindigkeit unter der 25. Perzentile) in Betracht gezogen werden. Dies ist besonders dann von Bedeutung, wenn ein spontanes Aufholwachstum nicht stattfindet und eine steroidfreie Immunsuppression nicht möglich ist.

Orthopädische Beteiligung

- Stadiengerechte Therapie für Kinder mit Plattfüßen, einschließlich sensomotorischer Einlagen und, falls erforderlich, einer Operation, solange die Deformität flexibel ist
- Geführte Wachstumstechniken mindestens 2-3 Jahre vor der Skelettreife (Epiphysenschluss)
- Eine stadiengerechte Therapie der Skoliose, einschließlich Krankengymnastik, Korsett und ggf. Operation

Zur Überwachung der Knochen- und Muskelgesundheit sollten je nach Art des Gesundheitsdienstes in dem betreffenden Land die folgenden Fachrichtungen in Anspruch genommen werden: ein erfahrener Orthopäd:in, eine Stoffwechselambulanz bzw. ein Ernährungsspezialist:in oder Diätassistent:in, der/die in regelmäßigen Abständen eine Beurteilung und Beratung vornehmen. Die Blutwerte von Elektrolyten, Vitamin D und Phosphat, eventuell auch Carnitin, sollten regelmäßig kontrolliert werden, damit die Behandlung gegebenenfalls angepasst werden kann. Auch die Ernährung hat einen großen Einfluss auf die Elektrolyte. Eine Anpassung der Ernährung oder eine Änderung des Einnahmeschemas kann eventuell zu einer Verringerung der Dosierung der Medikamente beitragen.

Für die Patient:innen ist die körperliche Aktivität ein wichtiger Faktor, auf den sie selber Einfluss nehmen können, um Knochen- und Muskelprobleme zu verringern. Physiotherapie und später Ergotherapie werden empfohlen, um Übungen zu erlernen, die Muskelschwund und die damit verbundenen Probleme verhindern.

Die Leitlinie sagt folgendes:

Wir schlagen vor, keine Physiotherapie zur Primärprävention ohne Vorliegen einer muskulären oder motorischen Entwicklungsverzögerung zu verordnen.

Wir schlagen vor, eine frühzeitige Physiotherapie zu verordnen, sobald eine Muskelschwäche oder eine statomotorische Entwicklungsverzögerung festgestellt werden.

Anmerkung

- Patienten sollten einmal jährlich physiotherapeutisch untersucht und über ihren aktuellen Muskelstatus informiert werden.
- Patienten sollten zu regelmäßiger Bewegung bzw. sportlicher Betätigung angehalten werden.

12.1. Orthopädische Beteiligung

Kinder sollten aktiv zu allen normalen körperlichen Aktivitäten ermutigt werden. Sie sollten sich frei und viel bewegen um ihre Muskeln zu trainieren. Es gibt keine Einschränkungen für Kinder mit Cystinose, es sei denn, ihr:e Arzt/Ärztin sagt ihnen etwas anderes. Fußdeformitäten und Knickfüße sind sehr häufig und treten bei den meisten Kindern auf, auch wenn sie sich regelmäßig körperlich betätigen.

Hände

Vor allem bei jungen Erwachsenen, seltener bereits bei Kindern zeigen sich Muskelschwund und Verformungen der Knochen an den Händen. Einige der Betroffenen haben z.B. Schwierigkeiten, mit der Hand zu schreiben und/oder können Wasserflaschen nicht öffnen. Die Muskeln verkümmern und die Hände versteifen langsam, wenn sie nicht regelmäßig benutzt werden. Konsequentes Training kann hier Abhilfe schaffen. Übungen können mit Unterstützung von Physio- oder Ergotherapeut:innen erlernt werden - die Therapeut:innen sollten idealerweise eine Zusatzqualifikation in "Handrehabilitation" oder "Handtherapie" haben.

Füße

Eine frühzeitige Beratung durch eine:n Orthopäd:in ist wichtig, auch wenn kleine Kinder noch keine Einlagen oder Orthesen benötigen. Für Kinder mit sehr instabilen oder platten Füßen können sensomotorische Einlagen hervorragende Unterstützung und Stabilität bieten. Wenn eine Physiotherapie empfohlen wird, kann es von Vorteil sein, die Übungen gemeinsam zu Hause zu machen, um Fortschritte zu erzielen und Kraft aufzubauen. Einlagen und Orthesen

können auch für Erwachsene von großem Nutzen sein. Regelmäßige Untersuchungen und ein maßgeschneiderter Ansatz können dazu beitragen, dass sowohl für Kinder als auch für Erwachsene die richtigen Lösungen gefunden werden.

Beine

Einlagen können bei Kindern und Erwachsenen Schmerzen in den Knien und Beinen lindern. Bei schweren Knieschmerzen im Kindesalter kann ein Orthopäde eine „geführte Wachstumstechnik“ empfehlen. Bei dieser gängigen Methode wird in einem kleinen Eingriff eine Platte (8er-Platte) über die Wachstumsfuge an der Innenseite des Knies/der Knie gelegt. Während das Kind wächst, hilft die Platte, das Knie zu begradigen, und bei den meisten Patient:innen kann die Platte später wieder entfernt werden. Diese Methode kann sehr wirksam sein, um ein Kniegelenk zu korrigieren, aber der Erfolg setzt voraus, dass sie angewendet wird, bevor das Wachstum abgeschlossen ist und sich die Wachstumsplatten geschlossen haben.

Skoliose

Einige Jugendliche mit Cystinose (ca. 30-50 %) entwickeln eine leichte Krümmung des Rückens, die möglicherweise auf eine schlechte Muskelentwicklung und ein schwaches Bindegewebe zurückzuführen ist. Die Skoliose ist ein schmerzhafter Zustand, der eine gezielte Physiotherapie erfordert. Auch zu Hause müssen Übungen durchgeführt werden, um eine Verschlimmerung zu verhindern. Eine weitere Behandlung ist oft nicht notwendig.

Um eine weitere Verkrümmung zu verhindern, müssen manche Kinder und Jugendliche ein Korsett tragen. Die Wirkung ist ähnlich wie bei einer Zahnspange. Durch Druck und Spannung wird die Verkrümmung weitgehend begradigt. In den meisten Fällen kann mit diesem Therapieansatz eine Operation zur Begradigung der Wirbelsäule vermieden werden.

Das berichten betroffene Patient:innen

- Ein Korsett ist sehr unangenehm, vor allem am Anfang. Die Bewegungsfreiheit ist mehr oder weniger eingeschränkt, aber Patient:innen gewöhnen sich mit der Zeit daran.
- T-Shirts, Tops oder Westen können unter einem Korsett getragen werden, um Druckstellen und ein Einschnüren zu verhindern. Beim Anziehen sollte darauf geachtet werden, dass sich unter dem Korsett keine Stofffalten bilden. Hosen mit einem breiten Bund werden für zusätzlichen Komfort empfohlen.
- Wie lange das Korsett am Tag getragen werden muss, ist von Patient:in zu Patient:in unterschiedlich. Bei manchen reichen 12 Stunden pro Tag aus, andere tragen es auch nachts. Beim Sport oder bei der Physiotherapie wird das Korsett abgenommen.
- Die Physiotherapie ist eine wichtige Ergänzung zur Behandlung der Skoliose.
- Es ist leicht zu erkennen, wenn jemand ein Korsett trägt. Für Jugendliche ist es nicht immer leicht, sich dumme Kommentare von anderen darüber gefallen zu lassen.

- Da eine Operation an der Wirbelsäule oft die einzige Alternative zum Tragen eines Korsetts ist, bemühen sich die jungen Menschen in der Regel, das Korsett konsequent zu tragen.

12.2. Welche Sportart ist die richtige?

Viele Kinder und Jugendliche treiben gerne Sport. Die einfachste Art, regelmäßige Bewegung zu fördern, ist, ihnen von klein zu erlauben, Tretroller und Fahrrad zu fahren, auf Bäume und Klettergerüste zu klettern, zu rennen und zu springen, gemeinsam mit den Kindern wandern oder auch schwimmen zu gehen. Es gibt keinen Grund, bei Kindern mit Cystinose besonders vorsichtig zu sein – sie können alle Arten von Sport treiben, solange sie sich dabei wohl fühlen. Es ist ratsam, Kinder mit Cystinose zunächst an Sportarten heranzuführen, bei denen kein Leistungsdruck besteht.

Regelmäßige Bewegung ist auch für erwachsene Patient:innen mit Cystinose sehr wichtig, obwohl es für sie schwierig sein kann, eine Sportart zu finden, die ihnen Spaß macht. Manche Menschen genießen Gruppenaktivitäten, weil es sie motiviert, mit anderen mitzuhalten, während andere schlechte Erfahrungen in Sportvereinen gemacht haben, weil sie sich aufgrund ihres geringen Fitnessniveaus nicht willkommen fühlen.

Aus diesem Grund ist es für Patient:innen mit Cystinose wichtiger, überhaupt körperlich aktiv zu sein, als nach der besten Sportart zur Verbesserung der Muskelfunktion zu suchen. Nur wer Spaß an einer Aktivität hat, wird sie regelmäßig und über einen langen Zeitraum ausüben.

Tipps von den Patient:innenexperten

- Eltern-Kind-Turngruppen sind ein guter Anfang.
- Sportvereine/Gruppen, die von anderen Kindern aus dem Kindergarten/der Schule besucht werden, motivieren zur Teilnahme und unterstützen regelmäßige Aktivitäten.
- Ballett, Tanzen, Klettern/Bouldern, Fechten, Kampfsport (Ausnahme dialysekatheter oder Nierentrtansplantation), Fußball, Reiten, Tennis, Badminton, Wandern, Schwimmen, Radfahren und Skifahren sind alles Sportarten, die von Patient:innen mit Cystinose ausgeübt und empfohlen werden. Die Liste kann jederzeit nach den Vorlieben anderer Patient:innen erweitert werden.
- Kinder und Jugendliche, die schnell ermüden, könnten auch eine gemischte Sportgruppe für behinderte und nicht behinderte Kinder ausprobieren.
- Regelmäßiges Fitnesstraining an Geräten (3 mal pro Woche) kann zu einer besseren Muskelkraft führen.
- Rehabilitationssportkurse sind eine gute Alternative für Erwachsene mit Cystinose, die sich nicht wirklich fit oder sportlich fühlen.
- Hier ist eine persönliche Stellungnahme einer Patientin: "Beim Schwimmen und bei Mannschaftssportarten ist es wichtig, sich Vereine zu suchen, in denen es keinen Leistungsdruck gibt. Ich habe mich als Rettungsschwimmerin qualifiziert und gebe jetzt

Schwimmunterricht für Kinder. Floorball habe ich in einem Verein gespielt, der nicht an Turnieren teilnimmt, und die Spieler waren zwischen 14 und 70 Jahre alt."

- Neben Sport können auch andere Aktivitäten und Hobbys dazu beitragen, die Kraft und Geschicklichkeit der Hände zu fördern, z. B. das Spielen eines Musikinstruments, handwerkliche Tätigkeiten (z. B. Stricken, Malen, Modellieren mit Ton, Backen) und sogar das Spielen von Videospielen.

Schulsport

Die Erfahrungen mit dem Schulsport sind sehr unterschiedlich. In jedem Fall ist es gut, mit den Lehrer:innen im Gespräch zu bleiben und auf die Probleme mit der Cystinose hinzuweisen (regelmäßige Trink- und Toilettenpausen erforderlich, Energiemangel und extreme Müdigkeit des Kindes, Kontaktsportarten). Wenn die Anforderungen des Schulsports zu hoch sind, ist eine Notenbefreiung eine Möglichkeit, körperliche Aktivität im Schulsport ohne Notendruck zu gewährleisten.

13 Transition

In den vergangenen Jahren haben wir gelernt, dass der Übergang von der medizinischen Versorgung für Kinder zur Erwachsenenversorgung für die Zukunft junger Erwachsener mit Cystinose äußerst wichtig ist. In einigen Ländern haben Krankenhäuser langfristige Übergangsprogramme (ab dem Alter von 12 Jahren) eingerichtet, um diese Patient:innen auf dem Weg zu unabhängigen und verantwortungsbewussten Personen zu begleiten. Sie lernen dabei ihre gesundheitlichen Probleme mit Ärzt:innen zu besprechen und ihre gesundheitlichen Bedürfnisse (Bestellung von Rezepten, Wahrnehmung von Krankenhausterminen) in ihr tägliches Leben zu integrieren.

Parallel zu diesem Programm müssen auch die Eltern bei der Anpassung an die neue Situation unterstützt werden. Die Verantwortung für die Patient:innenversorgung muss schrittweise auf den jungen Erwachsenen übertragen werden.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen die Einrichtung von Transitionsprogrammen für Adoleszente mit Cystinose. Insbesondere Schulungen, gemeinsame Visiten mit Ärzt:innen aus Pädiatrie und Innerer Medizin, erweiterte oder multidisziplinäre Ambulanztermine, Förderung der Gesundheitskompetenz, Terminvereinbarungsunterstützung, Evaluation von psychosozialen Stressoren und Auffälligkeiten sowie der Einsatz von technischen Hilfsmitteln (Webseiten, Apps, Kurznachrichten) werden empfohlen.

Besonderes Augenmerk muss auf das psychosoziale Wohlergehen der jungen Erwachsenen gelegt werden. Der Wunsch, sich ein eigenes Leben aufzubauen und mit einer chronischen Krankheit umzugehen, ist eine Herausforderung, die überwältigend sein kann. Bei einigen

Personen kann es zu einer mangelnden Therapietreue und depressiven Verstimmungen kommen.

Die Leitlinie sagt folgendes:
Wir empfehlen die Implementierung einer psychosozialen Bedarfserhebung sowie einer bedarfsorientierten psychosozialen Unterstützung für Cystinose-Patienten unabhängig vom Alter; darüber hinaus sollte diese Unterstützung auch für die Betreuungspersonen und Geschwister von Kindern mit Cystinose gewährleistet sein, um die Versorgungssituation, Teilhabe und psychische Gesundheit der betroffenen Patienten und ihrer Familien zu verbessern.

Die Gruppe der Patient:innenexperten hat noch weitere fundierte Ratschläge für Familien und Jugendliche.

Am besten wäre es natürlich, wenn es für Jugendliche keinen harten Übergang von der Kinderklinik in die Erwachsenenklinik geben müsste. Dies würde ein multidisziplinäres Team erfordern, dem auch Ärzt:innen für Erwachsene angehören. Leider ist dies in den meisten Kliniken nicht möglich. Im schlimmsten Fall müssen die Patient:innen in einer neuen Klinik die Ärzt:innen über ihre Krankheit aufklären und sogar ihr eigenes Wissen weitergeben.

Es ist gut, Kinder und Jugendliche frühzeitig in die Klinikgespräche einzubeziehen, indem man sie selbstständig Fragen stellen und die Fragen der Ärzt:innen beantworten lässt. Das klappt vielleicht nicht immer sofort, aber Eltern sollten nur dann vorsichtig eingreifen, wenn sie merken, dass das Gespräch in die falsche Richtung geht. Gute Ärzt:innen bemerken dies in der Regel und lenken das Gespräch in eine andere Richtung.

Zur Vorbereitung auf die eigentliche Transition kann es hilfreich sein, wenn Eltern und Jugendliche gemeinsam alle wichtigen Unterlagen zum bisherigen Krankheitsverlauf zusammenzustellen. Wir empfehlen, auch eine Mappe mit allen Namen und Telefonnummern von Ärzt:innen, Apotheken und nicht-klinischen Therapeut:innen anzulegen, damit man sie leicht finden kann.

Die folgenden Ratschläge stammen von Eltern und jungen erwachsenen Patient:innen. Sie entsprechen vielleicht nicht den Erfahrungen aller, aber sie sind ein guter Anfang, um über Transition nachzudenken:

- Auch kleine Kinder sollten immer zum Arztbesuch mitgenommen werden. Sie werden nicht immer alles verstehen, aber sie werden lernen, selbst Fragen zu stellen, indem sie ihren Eltern nacheifern.
- Die Eltern können den Kindern nach der Konsultation schwierige Themen noch einmal kindgerecht erklären, wenn die Ärzt:innen dies nicht selbst tun.

- Ab einem Alter von etwa 12 Jahren können die Jugendlichen das Gespräch mit dem/der Arzt/Ärztin selbst führen. Die Eltern sollten dabei anwesend sein, aber sie sollten zunächst zuhören und später ihre eigenen Fragen stellen.
- Ab diesem Alter können die Eltern auch gemeinsam mit ihrem Kind zukünftige Arztbesuche planen, d.h. überlegen, was mitgenommen werden muss, welche Medikamente verschreibungspflichtig sind und welche Fragen seit dem letzten Besuch aufgetreten sind.
- Wenn es medizinische "Hausaufgaben" gibt (z. B. aufschreiben, wie viel Flüssigkeit man täglich zu sich nimmt), können junge Teenager diese auch selbst erledigen.
- Wichtiger Hinweis: Jugendliche und sogar Kinder können während der Konsultation Wünsche äußern oder Fragen zu ihrer Medikation stellen. Manche möchten vielleicht von flüssigen Medikamenten auf Tabletten umsteigen oder bestimmte Einnahmezeiten ändern – ein gewisser Spielraum sollte immer gegeben sein. Das soll aber nicht heißen, dass immer alles möglich ist!
- Zu Hause können die Medikamente gemeinsam vorbereitet werden, und mit der Zeit werden die jungen Menschen in der Lage sein, dies selbst zu tun. Eine gute Motivation ist, dass nur diejenigen, die wissen, welche Medikamente sie zu welchem Zeitpunkt einnehmen müssen, ohne ihre Eltern verreisen können.
- Die Jugendlichen können die Nachfüllpackungen der Medikamente auch selbst bestellen, wenn sie das möchten.
- Wichtiger Hinweis: Ein Kind oder ein:e Jugendliche;r, der/die sich noch nicht in der Lage fühlt, diese Aufgaben zu erfüllen, sollte nicht etwas tun müssen, nur weil seine Eltern keine Zeit mehr haben. In diesem Fall müssen andere Wege gefunden werden, dies effektiv zu bewältigen.
- Viele Jugendliche verreisen zum ersten Mal allein, wenn sie noch zur Schule gehen, z. B. in ein Jugendlager oder zu Verwandten. Das sind gute Gelegenheiten für sie, sich selbst (und ihren Eltern) zu beweisen, dass sie an einem sicheren Ort allein zurechtkommen können. Die Medikamente können bereits für die tägliche Einnahme vorbereitet mitgenommen werden, und wenn eine Dosis ausgelassen wird, entsteht kein ernsthafter Schaden. Die Erfahrung zeigt, dass junge Menschen außer Haus meist zuverlässiger an ihre Medikamente denken als zu Hause.
- Kinder und Jugendliche, die wissen, dass ihre Eltern ihnen auch dann vertrauen, wenn etwas schiefläuft, werden schneller selbstständig und haben mehr Selbstvertrauen.
- Vor dem eigentlichen Übergang in die Erwachsenenklinik sollte das bisherige medizinische Team um Empfehlungen für eine neue Klinik gebeten werden. Eine einfache Möglichkeit des Informationsaustauschs zwischen den Behandlungsteams ist immer wünschenswert.
- Bei den ersten Besuchen in der neuen Klinik sollten die Eltern die Patient:innen begleiten. Nach und nach werden die jungen Erwachsenen in der Lage sein, für sich selbst zu sorgen. Dies schließt jedoch nicht aus, dass die Eltern in besonderen Situationen (Beginn der Dialyse, Transplantation usw.) einbezogen werden können oder müssen.
- Wenn die Zusammenarbeit mit den neuen Ärzt:innen schwierig ist oder nicht möglich erscheint, kann es hilfreich sein, ein Gespräch zu führen, das von einem Mitglied des Sozialdienstes moderiert wird.

- Junge Erwachsene oder ihre Eltern sollten psychologische oder psychosoziale Hilfe in Anspruch nehmen, wenn diese Übergangsphase für sie zu schwierig wird.

14 Integrierte Versorgung

Die nephropathische Cystinose ist eine sehr seltene und komplexe Multiorganerkrankung. Das bedeutet, dass mit dem Fortschreiten der Krankheit immer mehr verschiedene Organe betroffen sind. Das stellt die behandelnden Ärzt:innen vor eine Vielzahl von diagnostischen und therapeutischen Herausforderungen. Nach der Diagnose im Kindesalter werden die meisten Patient:innen zunächst von einem/r pädiatrischen Nephrolog:in behandelt, da die Nieren das erste Organ sind, das betroffen ist. Auch bei erwachsenen Patient:innen wird in der Regel ein:e Nephrolog:in federführend für die gesamte Behandlung zuständig sein.

Der/die jeweilige klinische Expert:in für andere betroffene Organe muss in den Behandlungspfad einbezogen werden. Aufgrund der Seltenheit und Komplexität der Krankheit sind die Organe, die neben den Nieren betroffen sind, den behandelnden Nephrolog:innen nicht immer bekannt und werden bei der Diagnose und Behandlung möglicherweise nicht angemessen berücksichtigt. Da die Behandlung mit Cysteamin erst seit den 1980er Jahren zur Verfügung steht, gehören die erwachsenen Patient:innen der 2020er Jahre zur ersten Erwachsenengeneration. Das bedeutet, dass es noch an empirischem (forschungsbasiertem) Wissen mangelt, insbesondere für die Behandlung erwachsener Patient:innen.

Patient:innenexperten wissen, dass die integrierte Versorgung in einem auf Cystinose spezialisierten Zentrum den Patient:innen die Organisation ihrer Besuche erleichtert. Darüber hinaus ist der Austausch von Fachwissen über diese Krankheit, deren langfristiger Verlauf noch unklar bleibt, und die unmittelbare Beratung innerhalb des multidisziplinären Teams wichtig. Der Transfer von Fachwissen ist für eine langfristige Gesundheitsversorgung dringend erforderlich.

Neben der multidisziplinären klinischen Betreuung müssen auch andere Faktoren berücksichtigt werden:

- Altersspezifische Aspekte
- Bei Kindern zum Beispiel müssen die Eltern oder Betreuer als verantwortliche Personen einbezogen werden.
- Die Organisation der Gesundheitsversorgung unterscheidet sich bei Kindern und Erwachsenen.
- Das Jugendalter gilt als schwierige Phase für Patient:innen mit Cystinose, z. B. im Hinblick auf die Akzeptanz und Einhaltung der Therapie.
- Patient:innen mit juveniler Cystinose müssen je nach ihren klinischen Symptomen von Expert:innen untersucht werden.
- Psychologische Faktoren spielen eine besonders wichtige Rolle während und nach dem Übergang junger Menschen von der pädiatrischen zur Erwachsenenbetreuung.

- Da eine übermäßige Anzahl von Nachsorgeterminen zu einer Belastung werden kann, sollten nach Möglichkeit mehrere Termine bei verschiedenen Fachärzt:innen am selben Tag vereinbart werden.
- Ein:e Case-Manager:in für Patient:innen kann ein hohes Maß an Hilfe und Unterstützung bieten, insbesondere beim Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenversorgung.

In den Leitlinien sind die Fachärzt:innen und speziellen Untersuchungen, die für Patient:innen mit Cystinose im Verlauf ihrer Erkrankung wichtig sind, wie folgt aufgeführt. Je nach den Klinikroutinen in den verschiedenen Ländern kann die Anzahl der Besuche unterschiedlich sein. Die Zahlen in Klammern sind daher Vorschläge der Expertengruppe der Patient:innen.

Bei der Diagnose (Die infantile nephropathische Cystinose wird normalerweise im Alter von 6-24 Monaten diagnostiziert)

- Pädiatrische Nephrologie mit begleitender Ernährungsberatung
- Ophthalmologie (ab 24 Monaten)
- Logopädie bei Essstörungen
- Psychosoziale Unterstützung für die Familie nach Bedarf

Kleinkind (von 24 Monaten - 6 Jahren)

- Pädiatrische Nephrologie (alle 2-3 Monate) mit begleitender Ernährungsberatung
- Endokrinologie (bei Auffälligkeiten von Wachstums- und/oder Schilddrüsenparametern nach Bedarf, sonst einmal jährlich)
- Ernährungsberatung (mindestens einmal pro Jahr)
- Neurologie (Untersuchung im Vorschulalter, dann einmal jährlich nach Bedarf)
- Sprachtherapie (mindestens einmal jährlich)
- Physiotherapie (mindestens einmal jährlich)
- Orthopädie (mindestens einmal jährlich)
- Ergotherapie (mindestens einmal jährlich)
- Ophthalmologie (einmal jährlich)
- Psychosoziale Unterstützung für die Familie nach Bedarf

Kinder und Teenager (6-14 Jahre)

- Pädiatrische Nephrologie (alle 2-3 Monate, je nach Nierenfunktion) mit begleitender Ernährungsberatung

- Endokrinologie (bei Auffälligkeiten von Wachstums- und/oder Schilddrüsenparametern nach Bedarf, sonst einmal jährlich)
- Neurologie (mindestens einmal jährlich)
- Sprachtherapie (mindestens einmal jährlich) bei Stimmstörung nach Bedarf
- Physiotherapie (mindestens einmal pro Jahr)
- Orthopädie (mindestens einmal jährlich)
- Ergotherapie (mindestens einmal jährlich)
- Ophthalmologie (einmal jährlich)
- Pulmologie (einmal jährlich)
- Sonographie: Oberbauch (einmal jährlich)
- Psychosoziale Unterstützung für Familie und Patient:in nach Bedarf

Jugendliche (ab 14 Jahren) und erwachsene Patient:innen

- Pädiatrie/Nephrologie (alle 2-3 Monate je nach Nierenfunktion) mit begleitender Ernährungsberatung
- Endokrinologie (bei Auffälligkeiten von Wachstums- und/oder Schilddrüsenparametern, endokriner/exokriner Bauchspeicheldrüsenfunktion, Unterfunktion der Keimdrüsen nach Bedarf, sonst einmal jährlich)
- Abklärung der Fertilität bei Jungen und ggf. Spermienlagerung, Monitoring nach Bedarf
- Neurologie (mindestens einmal jährlich)
- Sprachtherapie bei Stimmstörungen nach Bedarf (mindestens einmal jährlich)
- Physiotherapie (mindestens einmal jährlich)
- Orthopädie (mindestens einmal jährlich)
- Ergotherapie (mindestens einmal jährlich)
- Ophthalmologie (einmal jährlich)
- Pulmologie (einmal jährlich)
- Kardiologie und Gefäßmedizin (einmal jährlich)
- Sonographie: Oberbauch (einmal jährlich)
- Gynäkologie: Aufklärung über Schwangerschaft und Verhütung
- Psychosoziale Unterstützung für die Familie und die Patient:innen nach Bedarf
- Koordinierung des Übergangs zwischen der Kinderklinik und der Klinik für Erwachsene

Es kann hilfreich sein, eine örtliche Apotheke oder eine:n Apotheker:in in der Klinik in den Behandlungsprozess einzubeziehen.

15 Anhang

Management von Interessenkonflikten

Alle Autoren dieser Patient:innenversion waren auch an der Entwicklung der medizinischen S3-Leitlinie für Cystinose beteiligt. Alle Mitglieder der Leitliniengruppe legten ihre potenziellen Interessenkonflikte in Übereinstimmung mit der AWMF-Methodik offen. Diese Konflikte wurden von einem Gremium bewertet und als kein, gering, moderat oder hoch eingestuft. Es wurde ein transparentes Verfahren zum Umgang mit diesen Konflikten eingeführt, um die Unabhängigkeit und Integrität der Leitlinie zu gewährleisten. Ein geringer Interessenkonflikt führte zur Einschränkung von Führungsaufgaben oder zur Ernennung eines Co-Koordinators ohne Konflikte. Ein mäßiger Interessenkonflikt führte zur Enthaltung bei der Abstimmung über das betroffene Thema und ebenfalls zum Ausschluss von alleinigen Führungsaufgaben. Ein starker Interessenkonflikt führte zum Ausschluss von den Diskussionen und Abstimmungen zu betroffenen Themen. Weitere Details zu den Interessenkonflikten sowie die Interessenkonflikte selbst finden sich in dem zugehörigen Leitlinienbericht (siehe: S3-Leitlinie Cystinose, AWMF-Register Nr. 166/006, https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/166-006)

Medikation

Wie wird diese Tabelle verwendet?

Nehmen Sie die Faltschachtel oder den Beipackzettel Ihres Arzneimittels und suchen Sie nach dem angegebenen Wirkstoff. Nun können Sie den Wirkstoff in der untenstehenden Tabelle suchen, um mehr über ihn zu erfahren. Die Tabelle erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und ersetzt nicht die obligatorische Beratung durch eine:n Arzt/Ärztin oder Apotheker - sie soll lediglich praktische Informationen liefern.

Medikation	**Zweck**	**Zu beachten**	**Lagerung**
Amlodipin	Erweitert die Blutgefäße und verbessert die Blutzirkulation. Behandelt hohen Blutdruck	**Vermeiden Sie die** Kombination mit Ananas, Bitterorange, Pomelo	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Atorvastatin	Senkt den Cholesterinspiegel	**Vermeiden Sie die** Kombination mit Ananas, Bitterorange und Pomelo Wenn Sie Muskelschmerzen oder blutigen Urin haben,	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)

		informieren Sie bitte sofort Ihren Arzt Kann morgens eingenommen werden.	
Belatacept	Verhindert die Abstoßung von Organtransplantaten	Es gibt einige Wechselwirkungen zwischen Belatacept und anderen Medikamenten. Um Probleme zu vermeiden, sollten Sie Ihre Medikamente von einem Arzt oder Apotheker überprüfen lassen.	Ungeöffnete Fläschchen: zwischen 2° und 8°C (36°F und 44°F) (Kühlschrank) - **nicht einfrieren!**
Bisoprolol	Behandelt hohen Blutdruck und senkt den Puls	**Vermeiden Sie die** Kombination von Bisoprolol und Sultanol/Salbutamol/Albuterol (Asthma-Therapie) Fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker, ob die Kombination notwendig ist.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Kalziumsalze • Gluconat • Karbonat • Laktat • Oxid	Behandelt Kalziummangel	Zwischen der Einnahme von Kalzium und Phosphat sollte ein zeitlicher Abstand eingelegt werden: • Flüssiges Kalzium und flüssiges Phosphat: 30 Minuten • Flüssiges Kalzium und festes Phosphat (Kapseln oder Tabletten): zuerst Kalzium, 30 Minuten später Phosphat • Flüssiges Phosphat und festes Kalzium (Kapseln oder	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F). Haltbarkeit von Kalziumsalzen nach dem Auflösen in Wasser: 24 h

		Tabletten): zuerst Phosphat, 30 Minuten später Kalzium • Festes Kalzium und festes Phosphat: 2 Stunden dazwischen. Kalziumsalze können bei Bedarf mit Magnesium-, Natrium- und Kaliumsalzen gemischt werden (**nicht** mit Phosphat). Kalziumoxid wird nur sehr schlecht absorbiert - fragen Sie Ihren Arzt nach einem Wechsel zu einer anderen Verbindung (-aktat oder -lukonat).	
Candesartan	Erweitert die Blutgefäße und verbessert die Durchblutung. Behandelt hohen Blutdruck	**Nicht kombinieren mit** Ibuprofen, Naproxen oder Diclofenac ohne Rücksprache mit Ihrem Arzt oder Apotheker.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
(Levo-) Carnitin	Behandelt Carnitinmangel	Verabreichen Sie die Lösung in gleichen Dosen über den Tag verteilt, um Magen-Darm-Probleme zu vermeiden. Eine Verdünnung in Wasser oder Saft ist möglich.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Chlorophyll	Zur Reduzierung von Körpergeruch	Pigment aus grünen Blättern. Keine eindeutigen Daten verfügbar, kann aber bei Cysteamin-Geruch helfen. Fragen Sie vor der Einnahme Ihren Arzt oder Apotheker (Lebererkrankung).	

Clonidine	Behandelt hohen Blutdruck	Die orale Einnahme sollte nicht unterbrochen werden, um Blutdruckschwankungen zu vermeiden. Patient:innen, die Kontaktlinsen tragen, sollten Hyaluronsäure zur Befeuchtung ihrer Augen verwenden.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Kortikosteroide • Prednison • Prednisolon	Verhindert die Abstoßung von Organtransplantaten	Kortikosteroide haben eine aktivierende Wirkung, daher sollten Sie sie möglichst morgens einnehmen. Bitte beenden Sie die Einnahme nie abrupt oder ohne Genehmigung, um eine Abstoßung des Transplantats zu vermeiden. Kortikosteroide erhöhen den Abbau von Vitamin D, fragen Sie Ihren Arzt nach einer Statusbestimmung.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Cyclosporin	Verhindert die Abstoßung von Organtransplantaten	**Vermeiden Sie die** Kombination mit Ananas, Bitterorange, Pomelo oder Alkohol. Es gibt verschiedene Darreichungsformen (Kapseln vs. Tabletten vs. orale Suspension; sofortige Freisetzung vs. verlängerte Freisetzung) - diese Formate sind nicht austauschbar. Um Einnahmefehler zu vermeiden, überprüfen Sie bitte den Einnahmeplan oder fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker um Rat. Cyclosporin sollte auf nüchternen Magen mit	

		Wasser eingenommen werden. Ändern Sie nicht die Art der Einnahme, um Schwankungen des Blutspiegels zu vermeiden. Bitte informieren Sie Ihren Arzt über alle Nebenwirkungen. Zu den Nebenwirkungen können Durchfall, Harnwegsinfektionen, Zittern, hoher Blutdruck, Kopfschmerzen, Schlaflosigkeit und Fieber gehören. Es gibt einige Wechselwirkungen zwischen Cyclosporin und anderen Medikamenten - um Probleme zu vermeiden, fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker um Rat. Vermeiden Sie Sonnenlicht und tragen Sie einen UV-Schutz.	
Cysteamin-Bitartrat (oral) • Cystagon® • Procysbi®	verbraucht Cystin im Körper	**Vermeiden Sie die** Kombination mit Ananas, Bitterorange und Pomelo. **Cystagon®-Kapseln:** Essen Sie vor der Einnahme etwas mit einem großen Glas Wasser, Milch oder Saft. Einnahme alle 6 Stunden. „Shots" oder nachgefüllte Kapseln sind möglich - spezialisierte Apotheker können in Zusammenarbeit mit Ärzten helfen. **Procysbi®-Kapseln**: Wenn möglich, 1 Stunde vor oder 1 Stunde nach der Einnahme von Procysbi® nicht essen. Mit	Cystagon®-Kapseln: **Dunkel** und trocken (Kleiderschrank oder Schränke). Trockenes Pulver: **Dunkel** und trocken (Kleiderschrank oder Schränke). Cystagon®-Wasser-Gemische sollten rasch verabreicht werden. Cystagon®-Wasser-Gemische können bis zu 6 Stunden eingefroren werden, nach dem Auftauen jedoch schütteln. Frische Herstellung

		Apfelsaft oder Orangensaft (keine Milch) einnehmen. „Shots" sind möglich - Pharmazeuten können in Zusammenarbeit mit Ärzten helfen	ist vorzuziehen (Erfahrungswerte , keine Stabilitätsdaten vorhanden). Procysbi®-Kapseln: **Kalt**, Lagerung im Kühlschrank. Procysbi® Schüsse: **Kalt**, Lagerung im Kühlschrank
Cysteaminbitartrat (Augentropfen)	Entfernt Cystin aus der Hornhaut	Säuglinge oder Kleinkinder: Wenn die Augentropfen wegen des Tropfens nicht akzeptiert werden - geben Sie die Tropfen bei geschlossenem Auge in den Winkel zwischen Auge und Nase. Wenn das Kind die Augen öffnet, gelangen die Tropfen in das Auge. 10 Minuten nach dem Eintropfen die geschlossenen Augen mit einem feuchten Wattebausch abwischen, um Geruch zu vermeiden. Wenn die Augen brennen, kann 3-4 Minuten vor und 10 Minuten nach dem Auftragen der Cysteamin-Augentropfen Hyaluronsäure verwendet werden. Augentropfen ohne Konservierungsstoffe sind möglich - der Apotheker kann in Zusammenarbeit mit dem Arzt helfen.	Augentropfen mit Konservierungsmitteln: **Dunkel** und trocken (Kleiderschrank oder Schränke). Augentropfen ohne Konservierungsstoffe: **Bis zum Gebrauch einfrieren**. Fragen Sie Ihre Apotheke, wie Sie eine geöffnete Flasche aufbewahren oder transportieren können.
Cholecalciferol und andere Vitamin-D-Verbindungen	Behandelt Vitamin-D-Mangel	Nach einer Mahlzeit einnehmen. Eine tägliche Einnahme ist besser als eine wöchentliche Einnahme.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und

		Geben Sie kein flüssiges Vitamin D über eine Magensonde, da es am Kunststoff haften bleibt.	25°C (68°F und 77°F)
Erythropoietin - Epoetin • alpha • beta	Unterstützt die Blutbildung (rote Blutkörperchen)	Achten Sie auf den Eisenstatus (d.h. Ferritin, Transferrin). Lesen Sie die Packungsbeilage oder fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker um Rat bei der Einnahme.	Ungeöffnete Fläschchen: Zwischen 2° und 8°C (36°F und 44°F) (Kühlschrank) - **nicht einfrieren!**
Famotidin	Reduziert die Magensäureproduktion	Weniger wirksam als Omeprazol oder Pantoprazol. Fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker nach einer Kurzzeitbehandlung mit Protonenpumpenhemmern.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Hydrochlorothiazid (HCT)	Behandelt Bluthochdruck, hilft bei der Säureausscheidung	Kontrollieren Sie die Elektrolyte 2-4 Wochen nach Beginn der HCT-Therapie. Kombinieren Sie nicht mit Ibuprofen, Naproxen oder Diclofenac, ohne Ihren Arzt oder Apotheker zu fragen. HCT kann einige medizinische Tests (z. B. Hormontests, Kortikosteroidtests) beeinflussen. Bitte informieren Sie Ihren Facharzt darüber, dass Sie HCT einnehmen. Bitte informieren Sie Ihren Arzt über alle Nebenwirkungen, die nach Beginn oder Erhöhung der HCT-Dosis auftreten. Zu den Nebenwirkungen können Mundtrockenheit, Durst, Schwäche, Lethargie,	

		Schläfrigkeit, Unruhe, Verwirrung, Muskelschmerzen oder Krämpfe gehören (Liste nicht vollständig). Überprüfen Sie Ihren Vitamin B_1-Status während der Langzeitbehandlung. Vermeiden Sie Sonnenlicht und tragen Sie UV-Schutz.	
Eisensalze • Sulfat • Fumarat • Glycinat	Behandelt Eisenmangel	Die Kombination mit Vitamin C (Obst, Gemüse) erhöht die Aufnahme. Abendliche Einnahme kann Magen-Darm-Probleme (Verstopfung) vermeiden.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Abführmittel • Macrogol • Bisacodyl	Behandelt Verstopfung	Abführmittel sind problematisch, weil sie den Elektrolythaushalt beeinträchtigen. Bitte fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker nach Alternativen wie z.B. • Magnesiumzitrat • Laktulose • Flohsamenschalen. (jeder sollte einzeln geprüft werden) Wenn Abführmittel erforderlich sind, muss der Elektrolytstatus regelmäßig überprüft werden.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Lercanidipin	Erweitert die Blutgefäße und verbessert die Blutzirkulation. Behandelt hohen Blutdruck	Siehe Amlodipin	

Levothyroxin	Ersetzt Schilddrüsenhormone	**Die erste Pille des Tages!** Bitte nur mit Wasser einnehmen, früh morgens. Warten Sie 20 Minuten vor Cysteamin oder anderen Medikamenten. Warten Sie weitere 30 Minuten vor dem Essen. Bitte teilen Sie die Tabletten nicht, da die entstehenden Tablettenhälften den Wirkstoff nicht zu gleichen Teilen enthalten - bitte fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker nach einer geeigneten Dosierung.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Magnesium-Salze • Zitrat • Glycinat • Oxid	Behandelt Magnesiummangel	Magnesiumzitrat: Um Durchfall zu vermeiden, in Wasser oder Saft verdünnen und schrittweise über den Tag verteilt einnehmen. Magnesiumoxid wird nur sehr schlecht aufgenommen - bitte fragen Sie Ihren Arzt nach einem Wechsel zu einer anderen Verbindung (-citrat oder -glycinat). Magnesiumsalze können mit Kalzium-, Natrium- und Kaliumsalzen gemischt und bei Bedarf über den Tag verteilt getrunken werden (**kein** Phosphat).	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C Haltbarkeitsdauer der Kalziumsalze nach dem Auflösen in Wasser: 24 h
Metoprolol	Behandelt hohen Blutdruck, beruhigt den Puls	Siehe Bisoprolol	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)

Moxonidin	Behandelt hohen Blutdruck	Siehe Clonidin	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Mycophenolat (MPA)	Verhindert die Abstoßung von Organtransplantaten	Es gibt verschiedene Formen (Kapseln vs. Tabletten vs. orale Suspension; sofortige Freisetzung vs. verlängerte Freisetzung) - diese Formen sind nicht austauschbar. Manchmal haben Sie verschiedene Formen zur gleichen Zeit - bitte überprüfen Sie den Medikationsplan oder fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker, um Verabreichungsfehler zu vermeiden. MPA (CellCept®) unterliegt dem enterohepatischen Kreislauf - einem Recyclingsystem im Darm, das einen Teil des MPA aus dem Darm aufnimmt. Wenn Sie länger als 24 Stunden Durchfall haben, informieren Sie bitte Ihren Arzt. Bitte warten Sie zwischen der Einnahme von Calcium-/Magnesiumsalzen und MPA: • Magnesium/Calcium - feste Formulierung: 2 h warten • Magnesium/Calcium - flüssige	

		Formulierung: 1 h warten • Mineralien: 30 Minuten warten. Begrenzen Sie die Sonneneinstrahlung und tragen Sie einen UV-Schutz. Bitte melden Sie alle Nebenwirkungen Ihrem Arzt. Nebenwirkungen können sein: Durchfall, Harnwegsinfektionen, Zittern, Bluthochdruck, Kopfschmerzen, Schlaflosigkeit, Fieber (Liste nicht vollständig). Es gibt einige Wechselwirkungen zwischen MPA und anderen Medikamenten. Um Probleme zu vermeiden, lassen Sie Ihre Medikation von einem Arzt oder Apotheker überprüfen.	
Omeprazol	Reduziert die Magensäureproduktion	Kann Übelkeit und Erbrechen bei Dosissteigerungen der Cysteaminbehandlung verringern. Überprüfen Sie Ihren Vitamin B_{12}-Status während einer Langzeitbehandlung. Nehmen Sie es morgens oder sehr spät abends auf leeren Magen ein.	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Pantoprazol	Reduziert die Magensäureproduktion	Siehe Omeprazol	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)

Phosphatsalze • Natrium • Kalium	Behandelt Phosphatmangel	Mit der Einnahme von Phosphat und Kalzium sollten Sie warten: • Flüssiges Kalzium und flüssiges Phosphat: 30 Minuten dazwischen • Flüssiges Kalzium und festes Phosphat (Kapseln oder Tabletten): Zuerst Kalzium, 30 Minuten später Phosphat • Flüssiges Phosphat und festes Kalzium (Kapseln oder Tabletten): Zuerst Phosphat, 30 Minuten später Kalzium • Festes Kalzium und festes Phosphat: jeweils 2 Stunden dazwischen. Phosphatsalze können bei Bedarf mit Natrium- und Kaliumsalzen gemischt werden (**nicht mit** Calcium und Magnesium).	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Kaliumsalze • Chlorid • Zitrat	Behandelt Kaliummangel	Kaliumchlorid: Um Übelkeit und Erbrechen zu vermeiden, in Wasser oder Saft verdünnen. Kaliumsalze können bei Bedarf mit Kalzium-, Natrium- und Magnesiumsalzen gemischt werden. Die Einnahme von Kalium sollte über den Tag verteilt	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer), zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F). Haltbarkeit von Kaliumsalzen nach dem Auflösen in Wasser: 24 h

		werden. Kaliumzitrat: Bitte warten Sie 30 Minuten zwischen der Einnahme von Kaliumcitrat und Procysbi®. Sie können Kaliumsalze in einer Flasche mit Wasser oder Saft verdünnen, um den Geschmack zu überdecken.	
Pravastatin	Senkt den Cholesterinspiegel	Siehe Atorvastatin	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Rosuvastatin	Senkt den Cholesterinspiegel	Siehe Atorvastatin	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Simvastatin	Senkt den Cholesterinspiegel	Siehe Atorvastatin. Abends einnehmen (Einnahme am Morgen **nicht** möglich).	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)
Natriumsalze • Hydrogenkarbonat • Chlorid • Zitrat	Behandelt Natriummangel	Natriumhydrogencarbonat flüssig ("Backpulver")/ Natriumchlorid: Um Übelkeit und Erbrechen zu vermeiden, in Wasser oder Saft verdünnen. Natriumsalze können bei Bedarf mit Calcium-, Kalium- und Magnesiumsalzen gemischt werden. Zwischen der Verwendung von Natriumhydrogencarbonat	Haltbarkeit von Natriumsalzen nach Auflösen in Wasser: 24 h

		und Procysbi® sollten 30 Minuten liegen.	
Somatropin (Wachstumshormon)	Behandelt Wachstumsdefizite	Aufgrund von Lieferengpässen kann es notwendig sein, Präparate auszutauschen. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt oder Apotheker darüber - diese Produkte sind vergleichbar, werden aber von manchen Patient:innen unterschiedlich gut vertragen.	Ungeöffnete Fläschchen: Zwischen 2° und 8°C (36°F und 44°F) (Kühlschrank) - **nicht einfrieren!**
Tacrolimus	Verhindert die Abstoßung von Organtransplantaten	**Vermeiden Sie die** Kombination mit Ananas, Bitterorange, Pomelo oder Alkohol. Es gibt verschiedene Darreichungsformen (Kapseln vs. Tabletten vs. orale Suspension; sofortige Freisetzung vs. verlängerte Freisetzung) - diese Formen sind nicht austauschbar. Manchmal werden Sie verschiedene Formen zur gleichen Zeit einnehmen - bitte überprüfen Sie den Medikationsplan oder fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker, um Verabreichungsfehler zu vermeiden. Tacrolimus sollte auf nüchternen Magen mit Wasser eingenommen werden. Ändern Sie das Einnahmeverfahren nicht, um Schwankungen des Blutspiegels zu vermeiden. Bei afroamerikanischen Patient:innen müssen im	**Dunkel** und trocken (**nicht** im Badezimmer) zwischen 20°C und 25°C (68°F und 77°F)

		Vergleich zu kaukasischen Patient:innen möglicherweise höhere Tacrolimus-Dosen eingestellt werden, um vergleichbare Tacrolimus konzentrationen zu erreichen - fragen Sie Ihren Arzt um Rat. Bitte melden Sie alle Nebenwirkungen Ihrem Arzt. Zu den Nebenwirkungen können Durchfall, Harnwegsinfektionen, Zittern, Bluthochdruck, Kopfschmerzen, Schlaflosigkeit und Fieber gehören (Liste nicht vollständig). Es gibt einige Wechselwirkungen zwischen Tacrolimus und anderen Arzneimitteln. Um Probleme zu vermeiden, bitten Sie Ihren Arzt oder Apotheker ( ), Ihre Medikation zu überprüfen.	

Freiverkäufliche Medikamente, Kräuter und Nahrungsergänzungsmittel

Da die Behandlung von Patient:innen mit nephropathischer Cystinose komplex sein kann und verschiedene Behandlungen erforderlich macht, sind Wechselwirkungen mit pflanzlichen Mitteln und Nahrungsergänzungsmitteln sowie rezeptfreien Medikamenten möglich.

Bitte informieren Sie Ihren Arzt über alle nicht verschreibungspflichtigen Produkte, die Sie oder Ihr Kind einnehmen. Fragen Sie Ihren Apotheker nach möglichen Wechselwirkungen, bevor Sie pflanzliche und Nahrungsergänzungsmittel oder rezeptfreie Medikamente einnehmen.

Medikation	**Verwenden Sie**	**Sicherheit**	**Alternative(n)**

Nicht-steroidale entzündungshemmende Medikamente (NSAIDs) • Ibuprofen • Diclofenac • Naproxen	Schmerzen, Fieber	NSAIDs verringern den Blutfluss in den Nieren. **Sie werden im Allgemeinen nicht für Patient:innen mit Nierenerkrankungen empfohlen.** Bitte fragen Sie vor der Einnahme Ihren Arzt oder Apotheker. Eine kurzfristige Einnahme ist denkbar, wobei ausreichend Flüssigkeit zu sich genommen werden sollte.	Paracetamo Metamizol (falls in Ihrem Land verfügbar)
Hustensirup	Grippe, Erkältung, Husten	**Vermeiden Sie die Einnahme**	Sprechen Sie mit Ihrem Apotheker über alternative Arzneimittel • Abschwellendes Nasenspray (Xylometazolin) • Topische Grippe-Cremes (ätherische Öle) • Kochsalzlösungs-Nasenspray • Paracetamol
Hustenmedizin • Dextromethorphan • Pentoxyverin	Husten (trocken)	Dextromethorphan: **Seien Sie vorsichtig bei der Anwendung und achten Sie auf mögliche Wechselwirkungen mit anderen verordneten Arzneimitteln**	• Warme Milch mit Honig (30 Minuten zwischen den Phosphatpräparaten) • Topische Grippe-Cremes (ätherische Öle)

		(fragen Sie vor der Anwendung Ihren Apotheker) Kinder <2 Jahre: Konsultieren Sie vor der Anwendung Ihren Arzt. Pentoxyverin: Keine Daten für Patient:innen mit schlechter Nierenfunktion verfügbar fragen Sie Ihren Arzt.	
Kräuter (Infusionen, Kapseln, Tabletten) • Sonnenhut (Echinacea-Arten) • Johanniskraut • Lakritz (Glycyrrhiza glabra)	Immunsystem Depression, Angst Husten/Grippe	Echinacea purpurea - **Vermeiden**, wenn eine Niere transplantiert wurde Johanniskraut - **Vermeiden**, wenn eine Niere transplantiert wurde Lakritz **vermeiden**, kann den Kaliumspiegel beeinflussen	• Zinkcitrat 10 mg pro Tag (auch nach Nierentransplantation möglich) • Wenn Sie Symptome einer Depression haben, wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt • Thymian, Salbei und Pfefferminz können verwendet werden
Antazida • Kalziumsalze • Magnesium-Salze • Aluminiumsalze	Magenreflux, Sodbrennen	Kalzium, Magnesium und Aluminium können Wechselwirkungen mit bestimmten Arzneimitteln haben **-** vermeiden Sie diese oder fragen Sie vor der Einnahme Ihren Arzt oder Apotheker.	• Natriumalginat (Gaviscon®)
Antiallergie-Medikamente	Allergie	Diese Medikamente sollten nur in Absprache mit	• Azelastin-Nasenspray/Augentropfen

		einem Nephrologen verwendet werden.	• Kortikosteroid-Nasenspray/Augentropfen
Topische Cremes (äußerlich angewendet)	Verschiedene	Topische Cremes sind im Allgemeinen sicher.	

Patient:innenorganisationen

Für einige der in dieser Leitlinie behandelten Themen gibt es bereits klinische Leitlinien und weitere Informationen. Die klinische S3-Leitlinie für Cystinose enthält eine umfassende Bibliographie zur öffentlichen Nutzung.

Einen Überblick über die Literatur zu allgemeinen Themen im Zusammenhang mit Nierenkrankheiten finden Sie auf der Homepage des Europäischen Netzwerks für seltene Nierenkrankheiten ERKNet. Diese Website kann in 11 verschiedenen Sprachen gelesen werden.

https://www.erknet.org/patients/what-is/erknet

Wenn Sie weitere Informationen und Erklärungen zur Cystinose im Allgemeinen und zu speziellen Themen suchen, bieten die europäischen und nationalen Cystinose-Patient:innenorganisationen informative Homepages an und freuen sich über einen persönlichen Kontakt.

Cystinosis-Network Europ	www.cystinosis-europe.eu
Asociación Cistinosis España	www.grupocistinosis.org
Associazione Cistinosi, Italien	www.cistinosi.it
Cystinosis FoudationUK	www.cystinosis.org.uk
Cystinosis Foundation Ireland	www.cystinosis.ie
Cystinose-Selbsthilfe e.V., Deutschland	www.cystinose-selbsthilfe.de
Niederländische und flämische Cystinose-Gruppe	www.cystinose.nl
Cystinosis Foundation South Africa	www.cystinosis.co.za
Cystinosis Research Network US	www.cystinosis.org

Cystinosis Research Foundation US	www.cystinosisresearch.org
Cystinosis Australia	www.cystinosis.com.au
Cystinose-Gruppe Türkei	https://www.sistinder.org/
Mexikanische Vereinigung für Cystinose	www.cistinosis.org.mx
Vaincre des Maladies Lysosomale (VML Frankreich)	www.vml-asso.org