

# S O M M A I R E

INTRODUCTION	5
Le rein normal	
Qu'est-ce que la cystinose ?	
QUAND ET COMMENT DEPISTER LA CYSTINOSE ?	13
A quel âge apparaissent les premiers signes ?	
Comment faire le diagnostic ?	
LE DOSAGE BIOCHIMIQUE	17
Les méthodes de dosage	
Quels sont les taux de cystine ?	
Quelles sont les contraintes ?	
L'ATTEINTE RENALE	21
L'atteinte tubulaire	
Les manifestations biologiques	
Les manifestations cliniques	
Comment s'effectue la surveillance ?	
Comment évolue la maladie ?	
L'ATTEINTE OCULAIRE	27
Quels sont les examens à pratiquer ?	
LA CROISSANCE ET LA PUBERTE	31
Le retard de croissance	
La puberté	
LES COMPLICATIONS TARDIVES	35
LE TRAITEMENT ET LA PRISE EN CHARGE	39
Le Cystagon®, le traitement spécifique	
Le traitement symptomatique	
Faut-il modifier le traitement en cas d'insuffisance rénale ?	
La supplémentation en hormones	
Quels sont les accidents susceptibles de survenir ?	