01VSF22003

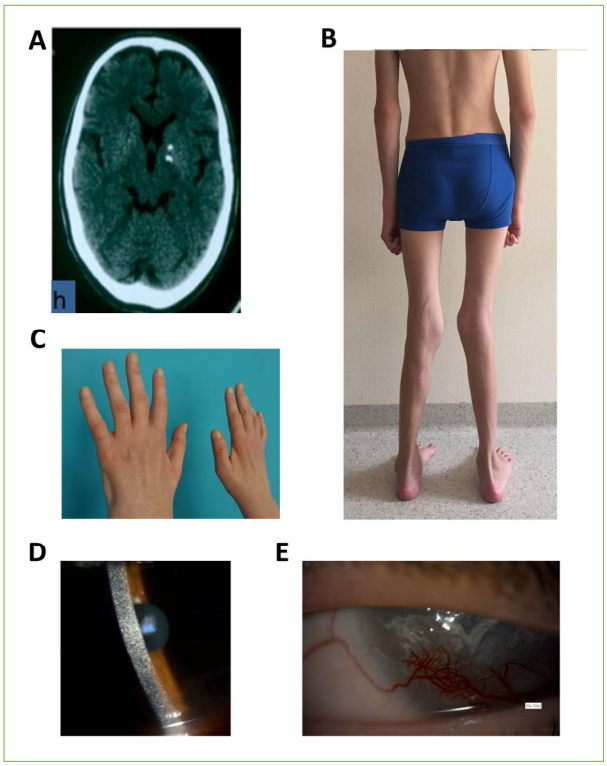
GBA Innovationsausschuss

SELECT - S3 Guideline for Cystinosis

K. Hohenfellner [1], E. Wühl [2], D. Haffner [3] und die internationale Leitliniengruppe*
[1]Kindernephrologie, RoMed Kliniken, Rosenheim, [2]Universitätsklinikum Heidelberg, Medizinische Fakultät, Kinderklinik 1, Heidelberg,
[3]Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- & Stoffwechselerkrankungen, MHH, Hannover, Deutschland
* Mehrere Mitglieder der Leitliniengruppe sind Mitglieder bei ERKNet (European Reference Network for Rare Kidney Diseases,)

Hintergrund

- **Cystinose:** sehr seltene autosomal-rezessiv vererbte **Multiorganerkrankung**
- **Überleben der Patienten erst seit Anfang der 80‘ Jahre möglich,** nach Einführung von Cysteamin, der bisher einzigen verfügbaren Medikation.
- **Aktuell erste überlebende Erwachsenengeneration**
- Deutschland: **ca. 150 Betroffene** (weltweit ca. 2000)
- **Bisher keine evidenzbasierte Leitlinie verfügbar**



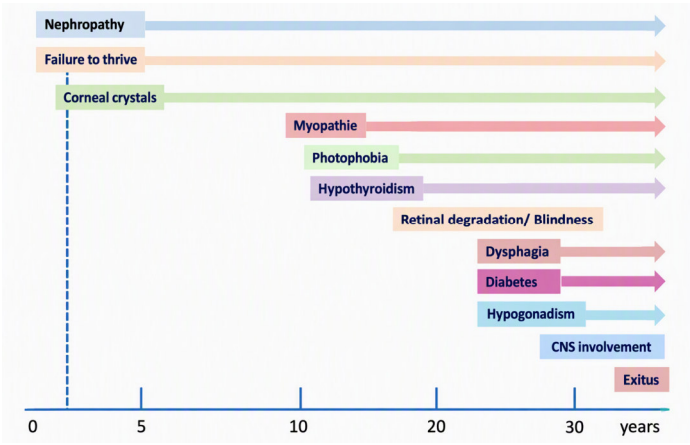
A: MRI of the brain with calcifications; B: *genu valga*; Panel C: muscle wasting of the hands; D: corneal cystine crystal depositions (slit lamp examination); E: corneal neovascularization and band keratopathy

Multidisziplinäre Leitliniengruppe

- **Aufgrund der Seltenheit und der Multiorganbeteiligung der Erkrankung erfolgte die Einbindung von**
  - **25** nationalen & **5** internationalen Fachgesellschaften
  - **4** Patientenorganisationen
  - **83** Experten und Patientenvertretern (national & international)
- **Federführung: Gesellschaft für päd. Nephrologie (GPN)**
- **Kooperationspartner: Cochrane Institut Krems**
- **mit Unterstützung der AWMF**

Ziel

Erstellung einer evidenzbasierten Leitlinie für Cystinose (OrphaCode 213, 411629, 411634, 411641) zur **Verbesserung von Diagnose, Therapie und Prävention** im ambulanten und stationären Bereich **für alle Altersgruppen**.

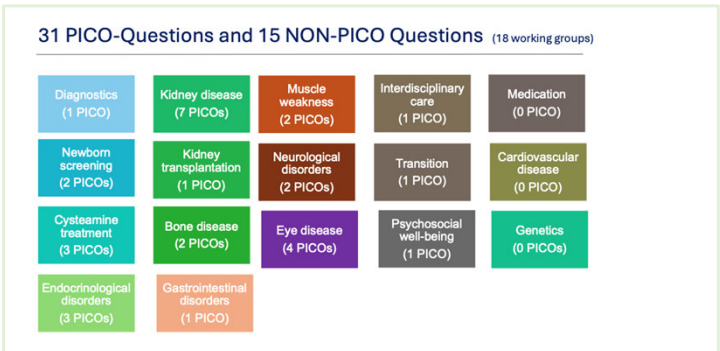


adapted from Ariceta et al, Nefrologia 2015

Usual chronology of complications in patients with infantile nephropathic cystinosis that are not properly treated with cysteamine.

Methodik

- Erstellung der Leitlinie gemäß dem **AWMF-Regelwerk** für S3-Leitlinien mit Hilfe von **GRADE**
- Formulierung der **PICO-Fragen und patientenrelevanten Endpunkte**
- Systematischer Review gemäß **Cochrane** Methodik
- Bearbeitung der **Evidence to Decision Tabellen** in den Arbeitsgruppen
- Verabschiedung der Empfehlungen im **Konsensustreffen** unter **Moderation der AWMF**



Ergebnisse

Leitlinie

S3-Leitlinie für Cystinose

Kurz- und Langfassung
Patientenleitlinie

Zur Leitlinie

https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/166-006

Wissenschaftliche Publikationen

Internationale Leitlinie [1]

Hohenfellner et al.
Nat Rev Nephrol. 09/2026

Systematischer Review [2]

Ledinger et al.
Orphanet J Rare Dis. 08/2025

Materialien für die Praxis

Podcasts und Videos




Zu Podcasts und Videos

https://www.cystinose-stiftung.de/literacy/

[1] Hohenfellner et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of nephropathic cystinosis. Nat Rev Nephrol. 09/2026

[2] Ledinger et al. Diagnosis and management of cystinosis: Systematic review for a clinical practice guideline. Orphanet J Rare Dis. 08/2025

Kontakt: PD Dr. med. Katharina Hohenfellner, guidelines@cystinose-stiftung.de