

:: Zespół Hurler-Scheie

Orpha number: ORPHA93476

STRESZCZENIE

Zespół Hurler-Scheie to pośrednia forma mukopolisacharydozy typu I (MPS I; sprawdź ten termin), pomiędzy dwoma ekstremami: zespołem Hurler i zespołem Scheie (sprawdź te terminy); to rzadka lizosomalna choroba spichrzeniowa, charakteryzująca się deformacjami szkieletu i opóźnieniem rozwoju ruchowego. Częstość występowania MPS I jest szacowana na 1/100000 urodzeń, wśród których zespół Hurlera-Scheie stanowi 23% przypadków lub częstość jego występowania to około 1/435000 urodzeń. U pacjentów z zespołem Hurler-Scheie poziom inteligencji jest w normie lub prawie w normie natomiast prezentują oni różny stopień zaburzeń psychicznych. W pierwszych latach życia pacjenci przejawiają różnego stopnia zmiany mięśniowo-szkieletowe, włącznie z niskim wzrostem, objawami dyzostozy, kifozą piersiowo-krzyżową, postępującym pogrubieniem rysów twarzy, kardiomiopatią i nieprawidłowościami zastawek, nerwowo-czuciową utratą słuchu, powiększeniem migdałków podniebiennych i trzeciego migdałka oraz wydzieliną z nosa. Po ukończeniu drugiego roku życia może wystąpić wodogłowie. Zmętnienie rogówki staje się widoczne między drugim a czwartym rokiem życia i wymaga keratoplastyki, aby przywrócić wzrok. Inne objawy obejmują powiększenie narządów wewnętrznych, przepukliny i hirsutyzm. Zespół Hurler-Scheie spowodowany jest mutacjami w genie <IDUA> (4p16.3) prowadzącymi do częściowego niedoboru enzymu alfa-L-iduronidazy i gromadzenia się w lizosomach siarczanu dermatanu i siarczanu heparanu. Dziedziczenie jest autosomalne recesywne. Wczesna diagnostyka jest trudna, ponieważ pierwsze objawy kliniczne nie są specyficzne, ale jest bardzo ważna ze względu na wczesne rozpoczęcie leczenia. Diagnostyka opiera się wykryciu w moczu siarczanu dermatynu i heparanu za pomocą testu z błękitem 1,9-dimetylometylenowym (DMB) oraz elektroforezie glikozaminoglikanów oraz wykryciu niedoboru enzymu w leukocytach lub fibroblastach. Dostępne są testy genetyczne. Diagnostyka różnicowa obejmuje łagodniejsze i cięższe formy mukopolisacharydozy typu I (odpowiednio zespół Scheie i zespół Hurler), mukopolisacharydozę typu IV oraz mukopolisacharydozę typu II (sprawdź te terminy). Diagnostyka prenatalna jest możliwa poprzez zbadanie aktywności enzymów w komórkach kosmówki lub owodni oraz molekularne badanie genetyczne, jeśli mutacja powodująca chorobę została zidentyfikowana. Zalecane jest poradnictwo genetyczne. Leczenie musi być prowadzone przez wielodyscyplinarny zespół i powinno obejmować fizjoterapię, aby utrzymać zakres ruchu. Zastosowane w leczeniu przeszczepy szpiku lub krwi pępowinowej były udane; mogą one zapobiec wystąpieniu zaburzeń neuropoznawczych, poprawić niektóre aspekty choroby somatycznej i zwiększyć przeżywalność. Jednakże wiąże się z ryzykiem, a większość pozytywnych efektów jest widoczna tylko jeśli przeszczep zostanie wykonany w dwóch pierwszych latach życia. Substytut enzymu (Iaronidaza) uzyskał zgodę na dopuszczenie do obrotu na rynku Unii Europejskiej jako lek sierocy w 2003 roku. Podawany w cotygodniowym wlewie dożylnym daje poprawę czynności płuc i ruchomości stawów. Enzymatyczna terapia zastępcza (ERT) powinna zostać rozpoczęta po ustaleniu rozpoznania i może być korzystna dla pacjentów oczekujących na przeszczep szpiku kostnego.



Wczesne rozpoczęcie leczenia spowalnia rozwój choroby. U poszczególnych pacjentów z MPS I o umiarkowanym przebiegu, przeszczep macierzystych komórek krwiotwórczych (HSCT) może być rozważany jeżeli jest odpowiedni dawca. Jednakże nie ma odpowiednich danych na temat skuteczności HSCT u pacjentów z tą postacią choroby. Średnia długość życia w zespole Hurler-Scheie jest skrócona, śmierć następuje z reguły przed wiekiem dorastania z powodu poważnych powikłań układu sercowo-naczyniowego i oddechowego.

Recenzent-ekspert:

- Prof. M. Beck

Aktualizacja: Październik 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
