

:: Mukopolysakkaridoosi tyyppi 1

Orpha number: ORPHA579

YHTEENVETO

Harvinainen mukopolysakkaridooseihin kuuluva lysosomaalinen kertymäsairaus. Taudista on 3 hyvin erilaista muotoa.

1. Hurlerin syndrooma (57 % tapauksista) on vaikein. Johto-oireina ovat luuston epämuodostumat ja kehityksen viivästyminen, jotka ilmaantuvat 6-8 kk:n iässä. Muita oireita ovat sarveiskalvon samentumat, sisäelinten suurentuminen, sydänoireet, lyhytkasvuisuus, tyrät, tunnusomaiset kasvonpiirteet ja liiallinen karvoitus (hirsutismi). Luuston rtg-kuvaus paljastaa tyyppillisen luustomuutoksen (dysostosis multiplex). Yli 2-vuotiaana voi kehittyä hydrokefalus.
2. Scheien syndrooma (20 % tapauksista) on lievin. Oireet kehittyvät aikuisiässä, potilaiden pituus on lähes normaali eikä siihen liity kehitysvammaa. Tyyppillisiä oireita ovat jäykät nivelet, sarveiskalvon samentumat, rannetunnelioireyhtymä ja lievät luustomuutokset, myös aorttaläppävika voi esiintyä. Glykosamiiniglykaanin kertymisen aiheuttama kaulaytimen kompressio voi johtaa spastiseen parapareesiin ilman korjauskeikkausta.
3. Hurler-Scheien syndrooma (23 % tapauksista) on näiden välimaastosta. Potilailla on normaali tai lähes normaali älykkyys mutta heillä esiintyy monenlaisia fyysisiä ongelmia.

Periytyminen tapahtuu autosomissa peittyvästi. Erilaiset fenotyypit johtuvat alleelisista mutaatioista alfa-L-idronidaasi-geenissä (kromosomi 4). Mutaatiot johtavat täydelliseen entsyymipuutokseen Hurlerin syndroomassa ja osittaiseen puutokseen Scheien syndroomassa, jolloin dermataanin- ja heparaanisulfaattia kertyy lysosomeihin. Varhainen diagnostiikka on vaikeaa mutta hyvin tärkeä nopeaan hoitoon pääsyn vuoksi. Diagnoosi perustuu lisääntyneeseen virtsan dermataanin- ja heparaanisulfaatin eritykseen ja entsyymipuutoksen toteamiseen. Sikiödiagnostiikka on mahdollista entsyymimäärityksin tai geenitutkimuksella niissä perheissä, jossa tautia aiheuttava mutaatio on tunnistettu.

Hoitomuodon määrittämisen avuksi kaikkien potilaiden genotyyppi tulisi tutkia. Oireenmukainen hoito on moniammatillista. Luuydinsiirto on osoittautunut hyödylliseksi joillakin potilailla. Muilla ja niillä, joilla siirto ei ole onnistunut, hoitona käytetään entsyymisubstituutiona laronidaasia



viikottaisina infuusioina. Se parantaa keuhkojen toimintaa ja nivelten liikkuvuutta. Varhain aloitettu hoito hidastaa taudinkulkua, muttei auta neurologisiin oireisiin. Elinaikannuste on normaali tai lähes normaali Scheien syndroomassa mutta alentunut Hurlerin syndroomassa. Se johtaa menehtymiseen sydän- ja hengityskomplikaatioihin jo nuoruudessa. Tautiryhmän esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000.

Asiantuntija:

- Prof. Michael BECK

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäratoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: October 2011

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.
