

## :: Hurler-Scheien syndrooma

Orpha number: [ORPHA93476](#)

### YHTEENVETO

Välimuotoinen mukopolysakkaridoosi tyyppi 1 (MPS1) -oireyhtymä, joka muistuttaa Hurlerin ja Scheien syndroomia. Kyseessä on lysosomaalinen kertymäsairaus, jonka tunnuspiirteinä ovat luustopoikkeavuudet ja motorisen kehityksen viivästyminen. Potilaiden älyllinen taso on lähes tai täysin normaali, mutta heillä on vaihtelevanasteisia fyysisiä poikkeavuuksia. Ensimmäisen elinvuoden aikana ilmaantuu lihasten ja luuston muutoksia kuten lyhytkasvuisuutta, luutumishäiriöitä, rinta-lantiorangan kyfoosi, kasvopiirteiden lisääntyvä muuttuminen "karkeiksi", kardiomyopatia, läppäviat, sensorisneuraalinen kuulon heikentyminen, suurentuneet kita- ja nielurisat ja nenäeritystä. Toisen ikävuoden jälkeen voi kehittyä myös hydrokefalus, samoin sarveiskalvosamentumat 2-4-vuotiaana. Muina löydöksinä esiintyy sisäelinten suurentumista, tyriä ja hirsutismia.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja sen aiheuttavat mutaatiot IDUA-geenissä, mikä johtaa alfa-L-iduronidaasientsyymin osittaiseen puutokseen ja dermataanin ja heparaanisulfaatin kertymiseen lysosomeihin. Varhainen diagnoosi on oireiden epäspesifisyyden vuoksi vaikeaa mutta hyvin tärkeää hoidon aloituksen kannalta. Diagnoosi perustuu heparaani- ja dermaatanisulfaatin lisääntyneeseen eritykseen virtsaan ja entsyymipuutoksen toteamiseen viljellyissä valkosoluissa tai fibroblasteissa. Myös geenitesti on olemassa.

Perheille tulee tarjota perinnöllisyysneuvontaa. Sikiödiagnostiikka on mahdollinen mittaamalla entsyymiaktiiviteettia viljellyistä istukan tai lapsiveden soluista ja geenitutkimuksella niissä tapauksissa, joissa perheen mutaatiot ovat tiedossa.

Hoito on moniammatillista ja siihen tulisi kuulua liikeradat säilyttävä fysioterapia. Luuydin- tai napaveren siirrot ovat onnistuneet ja voivat säilyttää kognition, parantaa joitakin somaattisista oireista ja lisätä elinikää. Niihin liittyy kuitenkin monia riskejä, ja ollakseen vaikuttavaa, hoidon tulisi tapahtua 2 ensimmäisen elinvuoden aikana. Kun entsyymikorvaushoito laronidaasia annetaan viikoittaisina infuusioina, se johtaa keuhkofunktion ja nivelten liikkuvuuden paranemiseen. Entsyymikorvaushoito tulisi aloittaa heti, kun diagnoosi tehdään. Varhainen hoito hidastaa taudin etenemistä. Kantasolusiirtoa voidaan harkita, jos löytyy sopiva luovuttaja. Sen tehosta oireyhtymässä ei kuitenkaan ole tietoa. Elinikaennuste voi olla lyhentynyt, jolloin potilas menehtyy ennen nuoruusikää vakavien sydän-, verenkierto- ja hengitysongelmien vuoksi.



Mukopolysakkaridoosi 1:n esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000. Oireyhtymä muodostaa siitä 23 %, eli sen esiintyvyys on noin 1/435 000.

Asiantuntija:

- Prof. Michael BECK

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: October 2011

Translation updated: March 2015

*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.

---

