

## :: Mukopolysakkaridoosi tyyppi 2 (Hunterin syndrooma)

Orpha number: ORPHA580

### YHTEENVETO

Lysosomaalinen kertymäsairaus, joka johtaa glykosamiiniglykaanien massiiviseen kertymiseen ja laajaan kirjoon oireita kuten karkeat kasvopiirteet, lyhytkasvuisuus, sydämen ja hengityselinten häiriöt ja luustomuutokset. Tauti ilmenee jatkumona vaikeasta muodosta lievään ilman hermostovaikutuksia. Se on X-kromosominen sairaus, jossa naisilla on raportoitu oireita hyvin harvoin.

Lapset syntyvät terveinä ja ensimmäiset oireet ilmaantuvat 1,5-4 vuoden iässä. Pään koko kasvaa imeväisiässä, jolloin lapsen kasvu on normaalia tai keskimääräistä nopeampaa. Ensioireita ovat toistuvat hengitystieinfektiot (erityisesti keskikorvan tulehdukset), napa- ja nivustyrä, hankala ripuli, maksan ja pernan suurentuminen ja ihomuutokset, jotka muistuttavat appelsiinin kuorta (hartioissa, selässä ja reisissä). Vähitellen kehittyvät tunnusomaiset kasvopiirteet, paksuuntuvat huulet ja sieraimet, suurentuva ja esiin työntyvä kieli, jotka voivat tulla ilmeisiksi 2-4-vuotiaana tai lievissä tapauksissa myöhemminkin. Taudin eteneminen vaihtelee MPS2 vaikean muodon varhaisesta kehityksen viivästyisestä MPS2 lievään muotoon, jolla ei ole vaikutusta älylliseen kehitykseen.

Tauti johtuu iduronaatti-2-sulfataasin puutteesta, mikä johtaa kahden mukopolysakkaridin, dermataanin- ja heparaanisulfaatin, lysosomaaliseen kertymiseen. Tautigeeni on *IDS*, jossa on raportoitu noin 320 MPS2:ta aiheuttavaa mutaatiota. Diagnoosi perustuu dermataanin- ja heparaanisulfaatin kohonneisiin pitoisuuksiin virtsassa ja varmistuu entsyymivajeen osoittamiseen seerumissa, valkosoluissa, fibroblasteissa tai kuivassa veritäplässä. Toisenkin sulfataasin aktiviteetti tulee määrittää. Geenitestissä on etsittävä exonien tai koko geenin deleetioita, *IDS*:n tai sen promootorialueen pistemutaatioita ja rekombinaatioita läheisen *IDS2*-pseudogeenin kanssa. Sikiödiagnostiikka kohdennetaan vain poikasikiöihin mittaamalla *IDS*-aktiviteettia tai tutkimalla perheessä tunnettu mutaatio istukka- tai lapsivesinäytteestä.

Mikäli naisella on riski olla kantaja, entsyymiaktiivisuus ei ole luotettava kantajuuden arviointiin, vaan tarvitaan geenianalyysi. Tauti periytyy kantajanaisilta heidän pojilleen 50% todennäköisyydellä. Tunnetaan vain 12 tapausta, joissa vinoutunut X-inaktivatio on aiheuttanut oireita tytölle.



Potilaat tarvitsevat laaja-alaista oireenmukaista hoitoa, joka perustuu säännöllisiin arviointeihin erilaisin tutkimuksin (sydämen kaikututkimus, keuhkofunktio tutkimus, luuston radiologiset tutkimukset luustomuutoksien havaitsemiseksi, kuulo- ja silmätutkimukset, hermojen johtonopeuden mittaukset ja pään sekä kaulan magneettikuvaus (MRI) tarvittaessa selkäydinpiston kanssa selkäydinnesteen paineen määrittämiseksi). Hydrokefalia hoidetaan läppäleikkauksella. Tyrän korjausleikkauksia, nielu- ja kitarisojen poistoa hengitysteiden vapauttamiseksi ja joissakin tapauksissa ylipainehengityshoitoa tai trakeostomiaa voidaan tarvita. Sydämen läppä- tai lonkkaproteesi ja karpaalitunnelin leikkaus voivat tulla aiheellisiksi ajan kuluessa. Kaikilla potilailla tulisi harkita viikottaista suonensisäistä entsyymikorvaushoitoa, jolla on havaittu olevan apua joihinkin oireisiin.

Ennuste on hyvin vaihteleva. Vaikeissa muodoissa (60-80% tapauksista) elinaikaennuste on huomattavasti vähentynyt, potilaat menehtyvät tavallisesti alle 25-vuotiaana sydän- ja hengityskomplikaatioihin. Lievemmissä muodoissa potilaat voivat elää aikuisuuteen asti, joskus jopa yli 60-vuotiaiksi ilman vaikutuksia älylliseen toimintaan.

Euroopassa esiintyvyydeksi on arvioitu 1/166 000 vastasyntynyttä.

Asiantuntija:

- Dr. Barbara BURTON

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: September 2013

Translation updated: April 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.

---

