

מוקופוליסכרידוזות מסוג 2 (Mucopolysaccharidosis type 2)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode580

הגדרת המחלה

מחלת אגירה ליזוזומלית עם מעורבות רב מערכתית המובילה להצטברות מסיבית של גליקוזאמינוגליקנים ומגוון רחב של תסמינים כולל מאפיינים גסים בולטים בפנים, נמיכות קומה, מעורבות של הלב והריאות וחריגות בשלד. היא מתבטאת כרצף המשתנה מצורה חמורה עם ניוון עצבי לצורה מוחלשת ללא מעורבות עצבית.

אפידמיולוגיה

השכיחות של מוקופוליסכרידוזות מסוג 2 (MPS2) בלידה באירופה היא 1/166,000. מחלה זו היא הפרעה רצסיבית הקשורה לכרומוזום X; דווח על מקרים נדירים מאוד של מצג נשי.

תיאור קליני

מטופלים הסובלים מ-MPS2 נראים בריאים בלידה, כאשר תסמינים ראשוניים מופיעים בגילים הנעים בין 18 חודשים לבין 4 שנים. ראש גדול במיוחד מתפתח במהלך הילדות ופעוטות לרוב גדלים בשיעורים נורמליים או מעל הממוצע. הביטויים הראשוניים כוללים: זיהומים בדרכי הנשימה בתדירות גבוהה (במיוחד דלקת אוזניים); בקע בטבור ובמפשעה; שלשול קשה לטיפול; הגדלה משמעותית של הטחול והכבד; ונגעים בעור הדומים לקליפת תפוז (על הכתפיים, הגב והירכיים). מראה כללי בולט עם התעבות של השפתיים והנחיריים כמו גם לשון גדולה ובולטת, נוצרים באיטיות ועלולים להפוך לגלויים בגיל 2-4 שנים, מאוחר יותר במקרים מוחלשים. ההתקדמות משתנה מצורה חמורה (MPS2, צורה חמורה) עם נסיגה מנטלית-מוטורית מוקדמת לצורה מוחלשת (MPS2, צורה מוחלשת) שמתבטאת ללא מעורבות קוגניטיבית.

אטיולוגיה

MPS2 נגרמת כתוצאה מחוסר של אידורונאט-2-סולפטאז (I2S), המוביל להצטברות ליזוזומלית של שני מוקופוליסכרידים, דרמאטאן סולפטאז (DS) והפאראן סולפטאז (HS). הגן הגורם לכך, IDS, ממוקם על כרומוזום Xq28, כ-320 מוטציות דווחו כגורמות ל-MPS2.

טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על סימנים קליניים ולאחר מכן, על ידי זיהוי רמות מוגברות של DS ושל HS בשתן ומאושר על ידי זיהוי חוסר באנזים בסרום, לויקוציטים או פיברובלסטים, או בדגימות נקודה של דם מיובש. יש להעריך גם את הפעילות האנזימטית של סולפטאז אחר. בדיקה גנטית דורשת חיפוש אחר מחיקות אקסוניות או של הגן המלא, עבור מוטציות נקודתיות בגן IDS ואזור הפרומוטר שלו, ועבור רקומבינציה עם הפסאודוגן הסמוך IDS2.

אבחנה מבדלת



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

האבחנות המבדלות כוללת מוקופוליסכרידוזות מסוג 1, 6, 7; סיאלידוזיס מסוג 2; מוקוליפידוזיס מסוג 2 ו-3; ומחסור מרובה בסולפטאז.

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי באמצעות מדידת פעילות IDS או באמצעות ניתוח מוטציות בסיסי השליה או בתאי מי השפיר, מבוצע עבור עוברים זכרים.

ייעוץ גנטי

נשים בסיכון להיות נשאיות צריכות לעבור בדיקה גנטית מאחר ש-MPS2 היא רצסיבית וקשורה לכרומוזום X. נשאיות מעבירות את ההפרעה ל-50% מהבנים שלהן; רק 12 מקרים של בנות פגועות תוארו בשל הטיה של השתקת כרומוזום X.

ניהול וטיפול

יש לשקול לתת לכל המטופלים טיפול חלופי אנזימטי במתן תוך-ורידי מידי שבוע (ERT) אשר הוכח כמקל על התסמינים הגופניים. יש לבצע נקז בגולגולת להקלה במקרים של מיימת הראש. תיקון בקע, הסרת השקדים והסרת הפוליפים (כדי לשחרר את דרכי הנשימה העליונות) ובמקרים מסוימים עשויים להידרש הנשמה בלחץ חיובי או פיום קנה. תחליף למסתם בלב או לירך ולתעלת שורש כף היד עשויים להידרש לאורך זמן. טיפול מקל נרחב נדרש, יש לבצע הערכה של המטופלים באופן שגרתי באמצעות אקו לב, בדיקת תפקודי נשימה, בדיקה רדיולוגית מלאה לזיהוי דיסוסטוזיס מרובה (dysostosis multiplex), MRI בראש ובצוואר עם או ללא ניקור מותני להערכת לחץ נוזל המוח והשדרה, בדיקות שמיעה, בדיקות עיניים ובדיקות מהירות ההולכה העצבית.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה מאוד משתנה. בצורה החמורה (80%-60% מהמקרים) תוחלת החיים מופחתת באופן ניכר, המוות לרוב מתרחש לפני גיל 25, לעיתים קרובות כתוצאה מסיבוכי לב-ריאה. בצורה המוחלשת, המטופלים עשויים לשרוד במהלך הילדות, לפעמים אפילו מעבר לגיל 60, והליקויים האינטלקטואליים לרוב אינם קיימים במקרים אלו.

מבקר מומחה:

ד"ר ברברה ברטון

עדכון אחרון: 01-06-2019

תאריך תרגום: 3-11-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.





הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”