

## :: Mukopolysacharidóza typ II

Orpha číslo: ORPHA580

### Prehľad

Mukopolysacharidóza typ II (MPS II) je zriedkavé lyzozómové ochorenie patriace do skupiny mukopolysacharidóz. Vyskytuje sa u chlapcov s frekvenciou 1:72,000-1:132,000 a prejaví sa po narodení. Klinický obraz varíruje od závažného (najčastejší typ) s včasnou psychomotorickou regresiou po mierny. Deti po narodení nejavia znaky choroby, symptómy sa však začnú skoro pribúdať a majú progresívny charakter. Klinický obraz závažnej formy zahŕňa hernie, faciálnu dymorfriu (makroglosia, konštantne otvorené ústa, hrubé črty tváre), hepatosplenomegáliu, obmedzenú hybnosť kĺbov, syndróm karpálneho tunela, dysostosis multiplex, nízky vzrast, poruchy správania, psychomotorickú regresiu vedúcu k intelektuálnemu deficitu, hluchotu, kardiálne a respiračné poruchy, zmeny na koži (koža vzhľadu pomarančovej šupky na skapule a stehnách). Rohovka zvyčajne zostáva číra. Pri miernych formách je intelekt zachovaný, charakteristická je mierna dymorfia a dysostóza a predlžuje sa aj prežívanie. MPS II vzniká dôsledkom deficiencie iduronát-2-sulfatázy (IDS), ktorá vedie k akumulácii 2 špecifických mukopolysacharidov v lyzozómoch, dermatan sulfátu (DS) a heparan sulfátu (HS). Kausálny gén je lokalizovaný na chromozóme Xq28 a popísaných bolo približne 320 mutácií. MPS II je jedinou mukopolysacharidózou, ktorá sa prenáša na X-viazanou, recesívnou dedičnosťou. Napriek tomu, že teoreticky ochorenie postihuje len chlapcov, bolo popísaných asi 12 prípadov výskytu ochorenia u dievčat: vo väčšine prípadov viedla náhodná inaktivácia X chromozómu k preferenčnej expresii mutovaného chromozómu X. Diagnóza sa zakladá na dôkazoch zvýšených hladín DS a HS v moči a potvrdenia deficitu enzýmu v sére, leukocytoch alebo vo fibroblastoch. Na vylúčenie mnohopočetného sulfátazového deficitu (Austinova choroba, Austin disease, vid' tento výraz), sa hodnotí aj enzymatická aktivita ďalších sulfátáz. Diferenciálne diagnosticky treba u chlapcov vylúčiť MPS I. U žien s rizikom nosičstva ochorenia vyšetrenie aktivity enzýmu neprináša jednoznačnú odpoveď, nakoľko sa môže vyskytnúť nenáhodná inaktivácia X. Mali by podstúpiť genetické vyšetrenie, ak už bola mutácia u člena rodiny dokázaná. Prenatálna diagnostika (meraním aktivity IDS alebo mutačná analýza v bunkách trofoblastu alebo amniocytoch) sa vykonáva iba v prípade, že plod je mužského pohlavia. K symptomatickej terapii, ktorá vyžaduje multidisciplinárny prístup sa allogénna transplantácia kostnej drene neodporúča, nakoľko nie je prevedenciou degradácie intelektu. V roku 2007 bola na európskom trhu povolená substitučná enzýmová liečba (enzyme replacement therapy, ERT), pri ktorej sa rekombinantný enzým, indursulfáza, ako liek – sirota (orphan drug), dlhodobou podáva vo forme infúzií. Klinické štúdie preukázali zlepšenie mobility a chôdze, respiračného postihnutia, ako aj významne lepšie výsledky pre veľkosť pečene a sleziny a kardiálneho postihnutia. Žiaľ, zlepšenie neurologických príznakov sa nepozorovalo. Pacienti s najzávažnejšou formou ochorenia majú skrátené prežívanie, k úmrtiu dochádza väčšinou pred 20 rokom života pri kardiopulmonálnych komplikáciách. Pri miernom type sa pacienti dožívajú dospelosti, niektorí s menej závažnou formou ochorenia sa dožijú aj 60 rokov.

Odborní recenzenti :

- Dr Roseline FROISSART
- Dr Irène MAIRE

Posledná úprava : Február 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Gabriela Nagyová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)