

## Mukopolysakkaridosesykdommer

Også kalt MPS-sykdommer. Tilhører gruppen lysosomale sykdommer.

*MPS-sykdommene er en gruppe sjeldne, arvelige, fremadskridende stoffskiftesykdommer som omfatter flere undergrupper. Sykdommene er karakterisert ved mangelfull nedbryting og avleiring av slimaktige sukkersubstanser (mukopolysakkarider) i kroppens vev, spesielt i bindevevet. Dette skjer vanligvis i spesielle organeller i cellene kalt lysosomene. Sykdommene tilhører en større gruppe av medfødte stoffskiftesykdommer (lysosomale sykdommer) og mye informasjon i litteratur og på nettsteder finnes under denne betegnelsen.*

*Sykdommene deles inn i følgende undergrupper: MPS I (Hurlers sykdom, Scheies sykdom, Hurler-Scheies sykdom), MPS II (Hunters sykdom), MPS III (Sanfillipos sykdom), MPS IV (Morquios sykdom), MPS VI (Maroteaux-Lamys sykdom), MPS VIII (Slyes sykdom) og Mukolipidose type II og III.*

### Forekomst

Årlig fødes det to-tre barn med MPS-sykdom i Norge. MPS I og II er vanligst med forekomst på 1 pr 100 000. Pr 2007 kjenner vi til 35 tilfeller av MPS-sykdom i Norge.

### Årsak

Feilen skyldes en spesifikk enzymmangel forårsaket av et defekt gen.

### Arvelighet

Sykdommene arves i de fleste tilfeller autosomt recessivt (vikende), det vil si at begge foreldre må være bærere av det defekte genet for at barnet skal

få sykdommen. MPS II arves kjønnsbundet, det vil si at sykdommen finnes utelukkende hos gutter, mens jenter er bærere.

### Symptomer, komplikasjoner og forløp

*De ulike typene kan variere mye i symptomer og forløp. Her omtaler vi kun de hyppigst forekommende formene MPS I, II og IV, hvor forandringer av utseende og fysiske funksjoner er viktige markører for mistanke om sykdommen.*

MPS I, II og IV er medfødte systemsykdommer, men viser seg normalt først fra fem til ti måneders alder og opp mot fireårsalder. Inntil da virker barnet som regel friskt, kanskje med litt påfallende stort hode og litt spesielle ytre trekk. Hos noen er tempoet i den psykomotoriske utviklingen redusert og veksten for langsom. Etter hvert blir forandringene i utseendet påfallende. Halsen virker kort, hodet hviler nesten direkte på skuldrene, pannen er fremhvelvet og nesen er bred med økt avstand mellom øynene. Ansiktstrekkene virker grove, øyebryn og øyemgivelser fremtredende, munnen og leppene brede, tungen tykk og stemmen hes. Armer og ben virker korte med brede hender og føtter, leddene kan ikke beveges/strekkes normalt og ryggen blir etter hvert noe krum. Brystkassen er preget av brede, horisontalt stående ribben. Muskulaturen er slapp og kraften mindre enn forventet. Mental utvikling varierer ved de forskjellige typene, avhengig av om nervesystemet er berørt. Nevrologiske symptomer som krever spesielle tiltak kan komme til, for eksempel utvikling av vannhode (hydrocefalus). Indre organer kan bli forstørret, spesielt lever og milt. Etter hvert påvirkes de fleste av kroppens organer av avleiringssykdommen. Syn og hørsel kan bli betydelig berørt, og etter hvert rammes også hjerte- og lungefunksjon.

### Diagnostikk

Kliniske undersøkelser på helsestasjon eller hos lege kan gi mistanke om MPS-sykdom ut fra de beskrevne ytre trekkene. Røntgenbilder av skjelettet kan i en del tilfeller bekrefte diagnosen ved påvisning av spesielle forandringer i vekstsonene i de lange rørknoklene og i ryggvirvlene. Fordunklinger i hornhinnen kan hos en del oppdages av øyelege allerede før ett års alder. Undersøkelse av urinprøve for sure mukopolysakkarider vil i de fleste tilfeller kunne avklare diagnosen. Molekylærgenetisk undersøkelse (gentester) kan bli aktuelt der man kjenner til flere tilfeller i en familie, men det finnes såpass mange varianter av genfeilen at det ikke vil være mulig å screene for nye tilfeller av sykdommene i forkant.

### Behandling

Det finnes i dag flere behandlingsmuligheter for flere av MPS-sykdommene og det foregår mye forskning på området. Man har gjennom en del år forsøkt å reparere enzymdefekten ved å tilføre friske donorceller i form av benmargstransplantasjon (BMT eller HSCT, bare MPS I). Mange norske brukere med MPS I har fått utført dette. Tilførsel av syntetisk enzym (ERT) ble godkjent for MPS I i 2005 og kan gi bedring i blant annet pustekapasitet, kondisjon målt ved en gangtest og økt leddbevegelighet. Tilsvarende behandling er i dag også godkjent for MPS II og MPS VI. Forsøk pågår også for andre av MPS-sykdommene, der man har utviklet dyremodeller. Kliniske forsøk med ERT-behandling for MPS IV vil trolig starte opp i løpet av 2009. ERT-behandlingene må gis ukentlig eller annen hver uke som infusjon i blodårene. Foreløpig må dette skje på sykehus (poliklinisk).

Symptomatisk og lindrende behandling kan være nyttig på alle stadier av sykdommen og forutsetter kompetent oppfølging.

Hydrocefalus vil vanligvis kreve avlastende nevrokirurgiske inngrep (shunt). Trykk på nerver (entrapment), for eksempel i håndleddet, kan kreve nevroortopedisk/kirurgisk behandling. Ustabilitet i nakken kan kreve avstivende operasjon.

Uregelmessig pust med pustepauser (søvnåpne) kan skyldes både svikt i respirasjonssenteret i hjernen og/eller trange plassforhold i øvre luftveier, som kan kreve fjerning av polypper og mandler.

Væske i mellomøret og stadige infeksjoner i luftveier og mellomøre kan medføre behov for medisiner og/eller øre-/nese-/halskirurgiske inngrep (for eksempel innleggelse av dren i trommehinnen).

Hornhinnefordunklinger og grå stær (katarakt) kan hemme synet og kreve transplantasjon og, sjeldnere, tiltak mot forhøyet trykk i øyet (grønn stær).

Hjertesvikt og avleiringskader i hjerteklaffene kan kreve medisinsk og kirurgisk behandling. Leddsmerter og slitasje kan kreve smertestillende midler, fysioterapi og ortopedisk hjelp.

Søvnproblemer kan skyldes pustevansker, smerter eller ha mer sentrale årsaker. Vanlige søvnmedisiner er langt på vei uegnet på grunn av bivirkninger. Søvnhormonpreparatet Melatonin kan hjelpe mange og et godt døgnregime med fast leggetid og skikkelig mørklegging er nyttig.

Tannhelseproblemer kan være et betydelig problem, også fordi behandling i narkose er vanskelig. TAKO-senteret kan være behjelpelig med oralmedisinsk vurdering og tiltak.

### Foreldregruppen for MPS-sykdommer

v/Kjersti Hagen  
Vestsideveien 100,  
3647 Hvitvingfoss  
Telefon: 472 64 165  
E-post: [mps norge@gmail.com](mailto:mps norge@gmail.com)

### Foreningen for Cerebral Parese

Foreningen for Cerebral Parese har organisert en egen undergruppe for Hunters og Hurlers sykdommer.

Foreningen for Cerebral Parese  
Smågruppene  
Bergsalléen 21, 0854 Oslo  
Telefon 22 46 14 67

### Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet MPS-sykdommer. Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging og formidler informasjon via våre nettsider, e-post og telefon. Mer informasjon om MPS-sykdommer og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.



*Frambu*  
Sandbakkvn 18,  
1404 Siggerud  
Telefon 64 85 60 00  
Faks 64 85 60 99  
E-post: [info@frambu.no](mailto:info@frambu.no)  
[www.frambu.no](http://www.frambu.no)

## Informasjon om sjeldne tilstander

# MPS-sykdommer

## Mukopolysakkaridose I - VII



## Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble sist oppdatert i september 2008