# Mukolipidose type II og III og sialidose

Også kjent som ML II I-celle sykdom og ML III pseudo-Hurler polydystrofi.
Tilhører gruppen lysosomale sykdommer.

*Mukolipidoser og sialidoser er svært sjeldne, fremadskridende sykdommer. De har en del til felles med MPS-sykdommene, som skyldes arvelige feilfunksjoner i lysosomene (cellenes renovasjons- og gjenbruksstasjoner).*

## Forekomst

Fra Storbritannia er det registrert 23 nyfødte med disse diagnosene i årene fra 1980 til 1990, hvilket tilsvarer en hyppighet på 1 pr 326 000 for ML II og 1 pr 536 000 for ML III. Fra Norge kjenner vi pr 2007 bare til ett eller to barn med diagnosen.

## Årsak

Sykdommene ble første gang beskrevet i 1960-årene og først i 1970-årene fant man ut at ML II og III var uttrykk for samme biokjemiske forstyrrelse med forskjellig alvorlighetsgrad. De skyldes en nedarvet svikt i transport av et nødvendig protein (enzym) inn i lysosomene, der de skal nedbryte og omdanne mukolipidene, slik at disse stoffene ikke avleires i kroppens organer.

## Arvelighet

Sykdommene arves vikende eller recessivt, det vil si at begge foreldre må ha genfeilen for at sykdommen skal komme til uttrykk.
Siden sykdommene er så sjeldne, skal det mye til at man blir partner med en annen som har akkurat samme genfeil.

Dersom et par har fått et barn med diagnosen, kan man søke genetisk rådgivning, samt få utført prenatal gentest ved eventuelle nye svangerskap.

## Symptomer, komplikasjoner og forløp

Sykdommene har mange ytre likhetstrekk med mer kjente sykdommer som MPS I (Hurlers sykdom) og MPS II (Hunters sykdom).

Veksten er alvorligst hemmet. Barn med ML II vokser ikke nevneverdig etter tre års alder, slik at de som regel blir mindre enn 90 cm høye.

Ryggsøylen kan vise vekstforstyrrelser i virvlene og barna vil ofte utvikle for store ryggkrumninger i brystryggen. De øverste halsvirvlene kan være noe svakt utviklet og fragile. Skallebena kan vokse for tidlig sammen, slik at hodet ikke vokser som forventet i de første leveårene. Halsen er kort, slik at hode tilsynelatende hviler nesten direkte på skuldrene. Kinnene kan være fremtredende, neseroten lav og nesen oppstopper slik at neseborene syns tydelig. Øyehulene er små og grunne, slik at øyeeplene står noe frem. Øyenbrynene er fremtredende og møtes ofte i midtlinjen. Hodehåret er ofte relativt lyst og kan bli helt hvitt. Munnen kan virke relativt stor med påfallende tykke tanngummer.

Tennene kommer sent, ofte med ubehag, og virker små med relativt store mellomrom. Emaljestrukturen kan være svak.

Leddene blir ofte mindre bevegelige ettersom bindevevet blir mindre mykt og smidig.

Læreevne og kognitive funksjoner kan i varierende grad være rammet, men noen barn med ML II og III lærer seg både å snakke, synge og få noe begrep om tall etc. Forståelsen er som regel klart bedre enn uttrykksevnen.

Barna er ofte blide og glad i kontakt.

Spisevansker kan være et tidlig symptom og gjøre det vanskelig å få gitt tilstrekkelig ernæring. Lege og ernæringsfysiolog kan være til god hjelp og vil eventuelt foreslå ernæring gjennom en sonde direkte til magesekken.

Alvorlighetsgraden av sykdommene kan variere, men livslengden vil ofte være kort og medføre død i tidlig barnealder. Noen kan leve til de kommer opp mot tenårene. Som regel vil døden inntreffe fredelig og udramatisk i forbindelse med en lungeinfeksjon eller hjertesvikt.

## Diagnostikk

Diagnosen stilles på bakgrunn av sykdomsbeskrivelsen og den kliniske undersøkelsen, som viser mange likhetstrekk med andre MPS sykdommer.

I motsetning til disse fanges de ikke opp ved standardscreening for disse sykdommer på urin fra barnet og det må tas blodprøver og ev. vevsprøver (spesielt fra huden, som fibroblastkultur).

Stadig flere muligheter for molekylærgenetisk diagnostikk er under utvikling.

## Behandling

Det finnes ingen helbredende behandling for disse sykdommene, men stor forsknings-aktivitet gir håp om muligheter i fremtiden.

Lindrende tiltak omfatter både god ernæring, hjelp til bevegeutvikling med blant annet varsom individuelt tilpasset fysioterapi og vanntrening i relativt varmt vann.

Høreapparat kan være til hjelp ved høreselstap.

Det er behov for hyppig oppfølging hos tannlege.

På grunn av mulig lite stabil halsrygg bør man unngå øvelser med bøyd nakke.

Narkose/generell anestesi er en spesiell utfordring hos barn med ML II-III på grunn av kort hals og trange luftveier. En erfaren anestesilege med kjennskap til sykdommene bør konsulteres.

Behandlingsansvarlig lege, foreldre og hjelpere bør i samarbeid lage en beredskapsplan for å forebygge og om nødvendig behandle komplikasjoner som kan inntreffe.

## Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet mukolipidose type II og III og sialidose.

Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre nettsider, e-post og telefon.

Mer informasjon om mukolipidose type II og III og sialidose. Mer informasjon om vårt tilbud til personer med disse diagnosene kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

*Frambu*
*Sandbakkvn 18,*
*1404 Siggerud*
*Telefon 64 85 60 00*
*Faks 64 85 60 99*
*E-post: info@frambu.no*
*www.frambu.no*

Informasjon om sjeldne tilstander

# Mukolipidose type II og III og Sialidose

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007