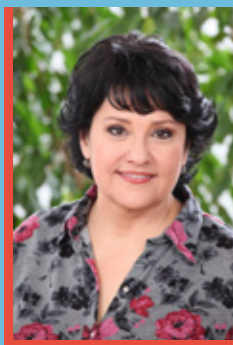




Mukopolysacharidóza (MPS)

Roky hľadáte odpovede súvisiace s ochorením Vášho dieťaťa?
Možno ich práve teraz máte na dosah!

Predslov



Dedičné metabolické poruchy (DMP) boli v minulosti považované za neliečiteľné choroby. Vďaka nárastu vedeckých poznatkov však dnes už mnohé z nich dokážeme liečiť. Medzi DMP patria aj lyzozómové choroby. Sú to zriedkavé ochorenia, pri ktorých dobre nefungujú metabolické procesy v jednej organele bunky – v lyzozóme.

Aj lyzozómové poruchy v minulosti patrili medzi neliečiteľné. Od konca 20. storočia však postupne strácajú tento prívlastok. Viaceré z nich už vieme terapeuticky ovplyvniť a mnohokrát s dobrým efektom liečby. Napriek intenzívnemu výskumu je počet liečiteľných, či dobre terapeuticky ovplyvniteľných DMP obmedzený. Odhaduje sa, že účinná liečba je zo skupiny asi 1000 známych DMP dostupná iba pre 100 z nich. Efekt liečby vo veľkej miere závisí aj od včasného zistenia správnej diagnózy. Vyšetrenia na dôkaz metabolických chorôb sú veľmi špecifické, preto sa nerobia v bežných zdravotníckych zariadeniach. Pacient však môže byť odoslaný do centra dedičných metabolických porúch len vtedy, keď lekár na takéto zriedkavé ochorenie pri diagnostickom skúmaní zdravotných ťažkostí pomyslí.

Veľkou pomocou pri získavaní anamnestických údajov u detských pacientov sú ich rodičia, ktorí si svoje dieťa všimajú a uvedú lekárovi potrebné informácie. Cieľom predkladanej brožúrky je pomôcť pri včasnom diagnostikovaní pacientov s mukopolysacharidózou. Je to skupina chorôb, ktoré patria medzi lyzozómové choroby a práve päť typov mukopolysacharidóz je už možné cielene liečiť.

MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH

zástupkyňa prednostky pre liečebno-preventívnu činnosť Detskej kliniky LF UK a NÚDCH
vedúca lekárka Centra dedičných metabolických porúch NÚDCH



Spravte si s nami rýchly test.

Má Vaše dieťa stuhnuté alebo bolestivé kĺby na rukách a zároveň pribúdajú ďalšie zdravotné problémy?

- Stuhnutosť a bolesti kĺbov alebo obmedzená pohyblivosť bez prítomnosti zápalu
- Zhoršená funkčnosť ruky (pazúrovitá ruka, syndróm karpálneho tunela, skákajúci prst „trigger finger“)
- Postihnutie zraku (zákal rohovky)
- Opakujúce sa operácie pruhu
- Veľké brucho kvôli zväčšenej pečeni a slezine
- Ochorenia srdca (srdcový šelest, chlopňové vady)
- Časté infekcie dýchacích ciest alebo stredného ucha

Vedeli ste, že tieto príznaky môžu byť prejavmi zriedkavej metabolickej choroby s názvom Mukopolysacharidóza (MPS)?

Ak ste označili jeden alebo viac príznakov, mali by ste pokračovať v čítaní.

N C Z
R H S K
D G V H E
C Z R H S O
F G R H O S K W
W P D G V H E C F



- Trápia Vaše dieťa už niekoľko rokov stuhnuté a bolestivé kĺby?
- Príznaky ochorenia sa nezmierňujú alebo dokonca zhoršujú?
- Pribudli ďalšie, zdanlivo nesúvisiace príznaky?
- Operovali Vaše dieťa v minulosti opakovane kvôli pruhu?
- Máva Vaše dieťa časté infekcie dýchacích ciest, nosných dutín alebo zápalý stredného ucha?
- Zistili Vášmu dieťaťu ochorenie srdca, poškodenie srdcových chlopní, oslabenie srdcového svalú alebo srdcový šelest?
- Má Vaše dieťa problémy s očami, trpí zákalom rohovky?
- Diagnostikovali Vášmu dieťaťu „syndróm karpálneho tunela“?

Príznaky

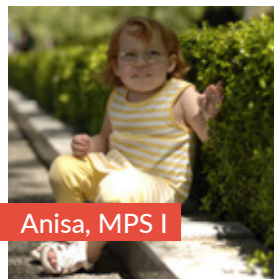
Príznaky tejto choroby sa rozvíjajú postupne, v rôznom rozsahu a niekedy až v neskoršom veku. Ak sa objavia, je dobré sledovať varovné signály prítomnosti MPS u Vášho dieťaťa a poradiť sa s lekárom!

Mukopolysacharidózy sú progresívne, život ohrozujúce choroby so značným vplyvom na kvalitu života pacientov a ich opatrovateľov. Včasné stanovenie diagnózy je kľúčové pre spomalenie postupu choroby a zabezpečenia čo najväčšieho úspechu liečby.



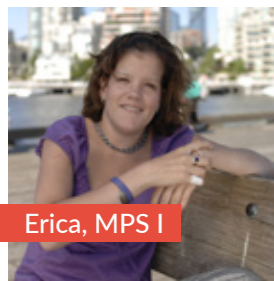
O aké ochorenie vlastne ide?

Mukopolysacharidózy sú zriedkavé dedičné metabolické choroby. Podľa príčiny vzniku sa delia na niekoľko typov (MPS I, II, III, IV, VI, VII, IX), pričom pre každý typ sú charakteristické rôzne príznaky. Niektoré príznaky však majú všetky MPS spoločné.



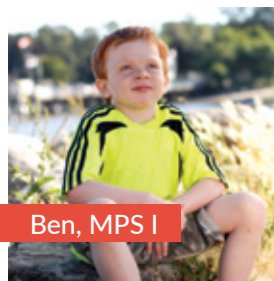
Anisa, MPS I

Choroba postupne postihuje viacero telesných systémov a vedie k nenávratnému poškodeniu niektorých orgánov. Príčinou je chyba v génoch (mutácia), ktoré za normálnych okolností umožňujú tvorbu špecifického enzýmu.



Erica, MPS I

Tento enzým je potrebný pre štiepenie látok nazývaných glykosaminoglykány (veľké molekuly – makromolekuly cukrov), ktoré sú vedľajším produktom chemických procesov v bunkách. Sú bežnou súčasťou štruktúry rozličných tkanív nášho tela a plnia dôležitú úlohu. Naše telo využíva tieto makromolekuly napríklad pri stavbe kostí, kĺbov, kože, šliach a mnohých ďalších tkanív.



Ben, MPS I

V dôsledku poškodenia génu však bunky nedokážu enzým vytvoriť v dostatočnom množstve alebo enzým, ktorý vytvorí, nie je funkčný. Makromolekuly cukrov potom nie sú odbúravané, hromadia sa v bunkách, narušujú ich normálnu funkciu a postupne vedú k trvalému poškodeniu tkanív a orgánov.

Ako sa ochorenie najčastejšie prejaví?

Príznaky a prejavy sú premenlivé, choroba postihuje každého pacienta iným spôsobom a rozsahom. Často mnohé z príznakov chýbajú. Medzi prejavy choroby patria:

Oneskorený duševný vývoj

Opakované a časté infekcie dýchacieho ústrojenstva (bakteriálne infekcie, zápaly nosných dutín)

Hydrocefalus (s prejavmi postihnutia mozgu a nervov)

Zákal rohovky

Ušné infekcie (opakované zápaly stredného ucha)

Neobvykle tvarované zuby (nesprávne formované zuby so slabou sklovinou)

Chrápanie alebo až spánková apnoe (dočasné prerušenie dýchania počas spánku)

Chrbtica (chybná stavba chrbtice, deformované stavce)

Ochorenia srdca (šelest, oslabenie srdcového svalu, poškodenie chlopní)

Ruky (krátke a široké, s pahýľovitými prstami alebo „pazúrovitou rukou“)

Syndróm karpálneho tunela

Zväčšenie pečene a/alebo sleziny

Črevné ťažkosti (hnačky alebo zápcha)

Opakované operácie pruhu

Bedrá (nestabilita, riziko vykĺbenia)

Rast (pomalší rast)

Kĺby (stuhnutosť, bolesť, obmedzená pohyblivosť)

Nohy a chodidlá (stočené palce, vybočené kolená)

Kostné prejavy (nesprávny vývin a rast kostí)

Koža (hrubšia štruktúra kože, výraznejšie ochlpenie na tvári a chrbte)



Pri diagnostike pacientov s MPS dochádza niekedy k zámene s inými ochoreniami.

Kvôli podobnosti príznakov a zriedkavosti MPS môže dôjsť k mylnému záveru. Zbystrite pozornosť, ak vášmu dieťaťu diagnostikovali jedno z nasledujúcich ochorení, ale príznaky choroby sa zhoršujú. Najčastejšie dochádza k zámene s týmito diagnózami:

Juvenilná idiopatická artritída (JIA) a reumatoidná artritída (RA)

JIA, RA	MPS
Prebiehajúci zápal - začervenanie, opuchnutie kĺbov alebo zvýšené hodnoty zápalových markerov v krvi (napríklad CRP)	Neprítomnosť známkov zápalu
Stuhnutosť kĺbov obyčajne ráno, počas dňa ustúpi	Stuhnutosť kĺbov je obyčajne trvalá
Postihnutie kĺbov môže byť asymetrické (napríklad len kĺby na pravej ruke)	Postihnutie kĺbov je symetrické (napríklad všetky kĺby prstov na oboch rukách)
Kostné erózie a degeneratívne poškodenie kostí na RTG* snímkach (obvykle v neskoršom štádiu choroby)	Bez erózií kostí, ale s rôznymi deformáciami pri vývine kostí viditeľné na RTG* snímkach (dysostosis multiplex)
Postihnutie očí - zápal (uveitída)	Postihnutie očí - zákal rohovky
Choroba sa zlepšuje liečbou antireumatikami	Choroba nereaguje na liečbu antireumatikami

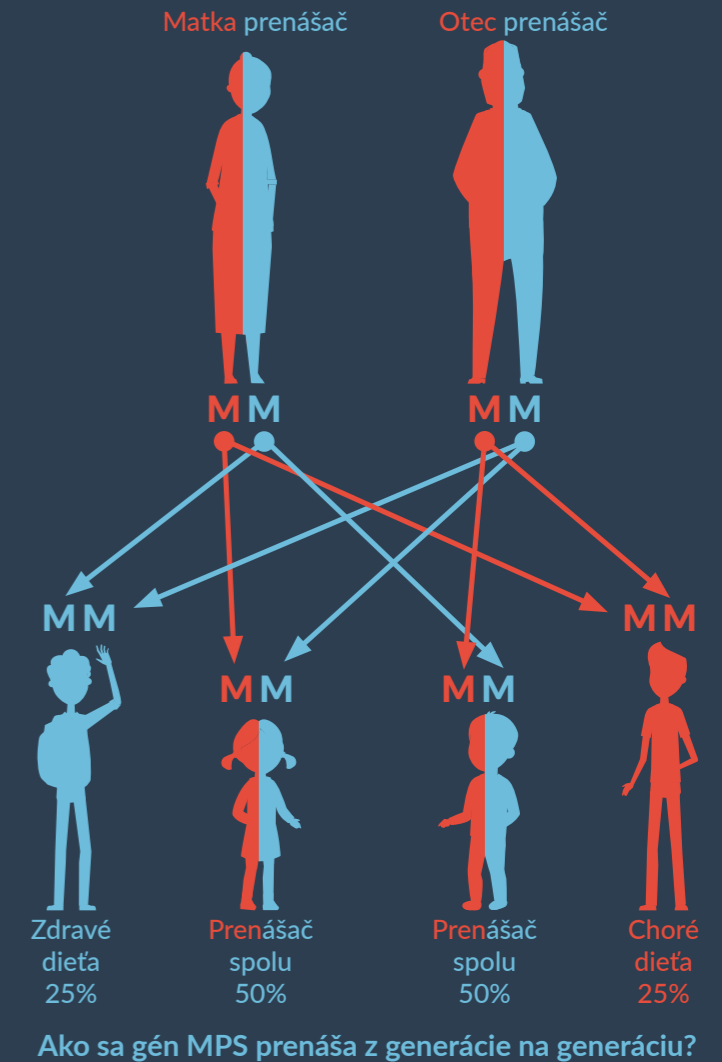
Ďalšie, menej časté diagnózy, pri ktorých môže dôjsť k zámene s MPS:

artropatia; sklerodermia; dermatomyozitída; polymyozitída; rastová bolesť.

*RTG - röntgen

Dedičnosť

MPS sú dedičné choroby podmienené vznikom mutácie (zmena dedičnej informácie v géne). Klinicky sa prejavia iba vtedy, keď sú u pacienta chybné obe kópie génov, od matky aj od otca (okrem MPS II). Pokiaľ je chybný len jeden gén, organizmus je schopný vytvoriť enzým, niekedy v menšej miere alebo menej funkčný, ale stačí to, aby človek zostal zdravý. Pokiaľ sú ale chybné obe kópie génov, tvorí sa iba malé množstvo enzýmu alebo je enzým nefunkčný a prejavia sa príznaky ochorenia. Takto sa môžu v jednej rodine nájsť súrodenci, ktorí sú zdraví, spolu s tými, u ktorých sa choroba naplno rozvinie.



Diagnostická cesta u pacientov s MPS je často dlhá a kľukatá, no nie nezdolateľná! Ak máte kvôli výskytu viacerých príznakov podozrenie na MPS, informujte sa o možnostiach diagnostiky u svojho reumatológa!

Selektívny skríning – vyšetrenie skupín pacientov, u ktorých je vyššia pravdepodobnosť výskytu choroby (napríklad pre podobnosť príznakov) – pri MPS pacienti s juvenilnou idiopatickou artritídou, reumatoidnou artritídou, so syndrómom karpálneho tunela a podobne.

Rodinný skríning – genetické vyšetrenie v rámci rodiny, v ktorej bola diagnostikovaná dedičná choroba u niektorého z členov.

Testovanie – pre stanovenie diagnózy MPS sa okrem dôkladného vyšetrenia a vyhodnotenia jednotlivých príznakov využíva aj viacero spôsobov testovania. Správny smer pomôže určiť vyšetrenie moču, kde sa dajú nájsť špecifické látky vylučované pri MPS – glykosaminoglykány (makromolekuly cukrov). Na definitívne stanovenie diagnózy je potrebné nájsť mutácie v génoch pomocou analýzy DNA.



Metóda suchej kvapky krvi – pri skríningu sa v súčasnosti využíva jednoduché vyšetrenie, ktoré meria aktivitu enzýmov a odhalí, či u pacienta chýba niektorý z enzýmov alebo či má zníženú ich aktivitu. V prípade pozitívneho nálezu sa z tej istej vzorky v laboratóriu urobí aj genetická analýza (analýza DNA), pri ktorej sa pátra po poškodení génov zodpovedných za výrobu týchto enzýmov.

Na vykonanie testu sú potrebné iba 4 kvapky krvi. Vzorka je následne odoslaná lekárom do laboratória a o niekoľko dní až týždňov je známy výsledok. Na Slovensku je táto metóda dostupná pre rôzne druhy zriedkavých chorôb a je bezplatná. Pre lekárov ju zabezpečuje Centrum dedičných metabolických porúch NÚDCH v Bratislave.

Viac informácií o možnosti testovania pomocou metódy suchej kvapky krvi Vám podá Váš ošetrojúci lekár.

Organizácie, ktoré pomáhajú pacientom s MPS



sanofi-aventis Slovakia s.r.o., Einsteinova 24, 851 01 Bratislava, Slovenská republika

tel.: +421 233 100 100, Fax: +421 233 100 190, e-mail: recepacia@sanofi.com

GZCS.MPSI.19.08.0161(1). Dátum vypracovania materiálu: 5/2020

Fotografie pacientov sú uvedené s ich súhlasom. Určené pre laickú verejnosť.