

W maju obchodzimy Światowy Dzień Budowania Wiedzy o Mukopolisacharydozie. To rzadka choroba, diagnozowana w wieku dziecięcym, choć przed postawieniem ostatecznej diagnozy pacjenci odwiedzają średnio od 6 do 13 specjalistów, a 1 na 7 z nich rozpoznanie otrzyma dopiero po osiągnięciu szóstego roku życia.

Nazwa choroby pochodzi od mukopolisacharydów (inaczej glikozaminoglikanów), biorących udział w tworzeniu tkanki łącznej. Błąd genetyczny powoduje, że organizm nie potrafi rozłożyć nadmiaru mukopolisacharydów, przez co odkładają się one w różnych narządach ciała, powoli je niszcząc.

Objawy mukopolisacharydozy

Mukopolisacharydoza jest chorobą postępującą o różnorodnym przebiegu i szerokim spektrum objawów. Często występuje jednak charakterystyczne pogrubienie rysów twarzy oraz zmiany kostne, powodujące deformacje i niesprawność ruchową.

– W najczęstszych postaciach mukopolisacharydoz pierwsze objawy pojawiają się zazwyczaj w okolicy 3. roku życia. Dochodzi do spowolnienia i zahamowania wzrostu, pojawiają się deformacje kości, np. klatki piersiowej i przykurcze stawów. Zmianom towarzyszyć może między innymi zmętnienie rogówki i osłabienie słuchu, typowo występuje uszkodzenie zastawek serca. Rozwój intelektualny zależy od typu choroby. W najcięższych przypadkach jest głęboko opóźniony, jednak osoby z lżejszymi postaciami mukopolisacharydoz dożywają wieku dorosłego i są sprawne intelektualnie. W wieku dorosłym nasilają się natomiast dolegliwości ze strony kości i stawów a pacjenci często mają trudności z chodzeniem – informuje prof. dr hab. n. med. Mirosław Bik-Multanowski, specjalista z zakresu pediatrii i genetyki klinicznej współpracujący z Fundacją Saventic, która zajmuje się diagnozą chorób rzadkich.

Wiedza na temat choroby ma kluczowe znaczenie dla poprawy sytuacji pacjentów, ponieważ ciągle dużym problemem pozostaje właściwa diagnostyka.

Różne typy choroby

Na świecie zarejestrowanych jest siedem typów mukopolisacharydoz, jednak w Polsce potwierdzono dotąd przypadki pięciu z nich.

Jedną z częściej występujących mukopolisacharydoz jest mukopolisacharydoza typu III – cierpi na niego jedna na 70 tys. osób. Inaczej nazywana zespołem Sanfilippo, uważana jest za jedną z najbardziej agresywnych form choroby. Pacjenci z najcięższym typem IIIa umierają zwykle w drugiej dekadzie swojego życia.

Raz na 100 tys. przypadków zdarza się mukopolisacharydoza typu I, która przybierać może trzy postaci: choroby Hurler, choroby Hurler i Scheie oraz choroby Scheie. Różnią się one między sobą stopniem nasilenia objawów. Ponad połowę wszystkich przypadków stanowi jej najcięższa postać, czyli zespół Hurler. Wystąpienie tego zespołu wiąże się ze znacznym skróceniem oczekiwanej długości życia pacjentów, ze względu na poważne powikłania mózgowo-naczyniowe, jak i ze strony układu oddechowego.

Mukopolisacharydoza typu II, znana również jako choroba Huntera występuje w Europie u jednej na 140 tys. osób, jednak w Polsce jest częstsza od pozostałych mukopolisacharydoz. Większość przypadków ma

niestety ciężki przebieg. Na chorobę zapadają głównie chłopcy. Kobiety pozostają bezobjawowymi nosicielkami uszkodzonego genu, choć znane są pojedyncze przypadki występowania schorzenia również u nich.

Pozostałe typy choroby to choroba Morquio (MPS IV), zespół Maroteaux-Lamy'ego (MPS VI), zespół Sly'a (MPS VII), i najrzadziej występująca choroba Natowicza (MPS IX).

Mukopolisacharydoza jest chorobą dziedziczną

Choć mukopolisacharydoza występuje rzadko, znacznie więcej osób może być nosicielami genu z mutacją, która odpowiada za jej rozwój. Bycie nosicielem oznacza, że nie jest się dotkniętym chorobą, ale wadliwy gen można przekazać potomstwu.

– Mukopolisacharydoza dziedziczona jest głównie w sposób autosomalny recesywny, co oznacza, że aby dziecko zachorowało, musi otrzymać od każdego z rodziców po jednej wadliwej kopii genu. W większości przypadków, jeśli odziedziczy ono jedną zmienioną kopię i jedną prawidłową, będzie zdrowym nosicielem, gdyż prawidłowa kopia równoważy obecność tej wadliwej. Jest to stosunkowo dobra wiadomość – nosicielstwo jednego z rodziców nie przesądza o wystąpieniu choroby u dziecka – tłumaczy prof. dr hab. n. med. Mirosław Bik-Multanowski.

Problem pojawia się natomiast wtedy, kiedy obydwójce z rodziców posiadają wadliwy gen. Wyjątek stanowi tutaj mukopolisacharydoza typu II, której dziedziczenie sprzężone jest z chromosomem X. Stąd występuje ona głównie u chłopców, którzy mają tylko jeden taki chromosom i mogą odziedziczyć chorobę po mamie będącej nosicielką mutacji (kobiety posiadają dwa chromosomy X).

Diagnostyka i leczenie

Mukopolisacharydoza jest stosunkowo łatwa do potwierdzenia w badaniach laboratoryjnych, jednak jej rzadkie występowanie w połączeniu z niską świadomością istnienia tej choroby sprawia, że proces diagnostyczny zajmuje czasem wiele lat.

– Rutynowo stosowaną metodą diagnostyczną jest oznaczenie mukopolisacharydów w moczu z określeniem ich rodzaju oraz badaniem aktywności enzymów rozkładających mukopolisacharydy. Uzupełniającą metodą stosowaną również do określenia nosicielstwa, jest identyfikacja mutacji, czyli analiza DNA izolowanego na przykład z próbki krwi pacjenta – informuje prof. dr hab. n. med. Mirosław Bik-Multanowski. Ze względu na to, że mukopolisacharydozy są bardzo rzadkie a objawy występujące u małych dzieci początkowo są dyskretne i mało specyficzne, często okazuje się, że uzyskanie diagnozy nie jest łatwe. Jeżeli mamy podejrzenie, że ktoś z naszych bliskich choruje na mukopolisacharydozę, powinniśmy omówić problem z lekarzem. Przed wizytą u lekarza można również spróbować zweryfikować swoje podejrzenia np. w Fundacji Saventic, która pomaga w diagnostyce chorób rzadkich, m.in. mukopolisacharydoz – dodaje ekspert.

Obecnie nie istnieją skuteczne terapie hamujące lub cofające chorobę. Ze względu na to, że jest to choroba genetyczna, wyleczenie nie jest możliwe. Chorzy mogą korzystać jednak z leczenia nastawionego na łagodzenie objawów. W niektórych typach mukopolisacharydozy wykorzystuje się przeszczep szpiku. Stosowana jest także tzw. enzymatyczna terapia zastępcza, polegająca na bezpośrednim dożylnym podawaniu oczyszczonego enzymu rozkładającego gromadzące się w

Mukopolisacharydoza – zabójcza choroba dająca objawy już w dzieciństwie

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: wtorek, 23, maj 2023 12:59

Alicja Cisowska

Odsłony: 426

organizmie mukopolisacharydy.

Źródło: IP