



Mukopolysacharidóza (MPS)

Léta hledáte odpovědi na otázky související
s onemocněním Vašeho dítěte?
Možná je máte právě na dosah!

Předmluva



Mukopolysacharidózy, ve zkratce MPS, patří mezi lysosomální stádavá onemocnění, což je velká skupina dědičných metabolických poruch. Jedná se o nemoci, které jsou způsobeny absencí některého životně důležitého enzymu. Tím dochází k narušení přirozeně probíhajících proměn jednotlivých látek v našem těle. V organizmu se pak hromadí produkty, které nemohou být odbourávány ani odstraněny a usazují se v buňkách životně důležitých orgánů, v játrech, slezině, v srdci nebo v mozku. Postižené orgány postupně ztrácejí svoje správné funkce a vedou k příznakům závažného onemocnění.

V České republice se ročně narodí několik dětí nemocných některou z forem mukopolysacharidóz. Postupně se u nás zvyšuje informovanost dětských a praktických lékařů o těchto vzácných nemocech. Stále však může dojít k pozdnímu stanovení správné diagnózy a pacienti jsou vedeni chybně pod jinými nemocemi. Jelikož jsou vybrané typy mukopolysacharidóz léčitelné, tak včasné určení správné diagnózy je rozhodující pro další vývoj dítěte.

Cílem této brožurky je pomoc při včasné určení správné diagnózy u pacientů s mukopolysacharidózou, aby mohla být zahájena úspěšná specifická léčba.

Doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D.

vedoucí lékař Metabolického centra
Klinika dětského a dorostového lékařství
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Udělejte si s námi rychlý test.

Má Vaše dítě ztuhlé nebo bolestivé klouby na rukách a zároveň přibývají další zdravotní problémy?

- Ztuhlost, bolest nebo omezená hybnost kloubů bez přítomnosti zánětu
- Zhoršená funkčnost ruky („drápvitá“ ruka, syndrom karpálního tunelu, skákavý/lupavý prst „trigger finger“)
- Postižení zraku (zákal rohovky)
- Pupeční nebo tříselná kýla
- Velké břicho v důsledku zvětšených jater a sleziny
- Onemocnění srdce (srdeční šelest, chlopenní vady)
- Časté infekce dýchacích cest nebo středního ucha
- Zvětšené nosní nebo krční mandle



Věděli jste, že tyto příznaky mohou být projevem vzácného metabolického onemocnění s názvem mukopolysacharidóza (MPS)?

Jestliže jste označili jeden nebo více příznaků, měli byste pokračovat ve čtení.

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



- Trápí Vaše dítě již několik let ztuhlé nebo bolestivé klouby?
- Příznaky onemocnění se nezmírňují nebo se dokonce zhoršují?
- Přibývají další, zdánlivě nesouvisející příznaky?
- Podstoupilo Vaše dítě v minulosti operaci kýly?
- Mívá Vaše dítě časté infekce dýchacích cest, nosních dutin nebo záněty středního ucha?
- Zjistili Vašemu dítěti onemocnění srdce, poškození srdečních chlopní, oslabení srdečního svalu nebo srdeční šelest?
- Má Vaše dítě oční problémy, trpí zákalem rohovky?
- Diagnostikovali Vašemu dítěti syndrom karpálního tunelu?

Příznaky

Příznaky tohoto onemocnění se rozvíjejí postupně, v různém rozsahu a někdy až v pokročilejším věku. Objeví-li se, je dobré sledovat varovné signály přítomnosti MPS u Vašeho dítěte a poradit se s lékařem!

Mukopolysacharidózy jsou progresivní, život ohrožující onemocnění se značným vlivem na kvalitu života pacientů a jejich pečovatелů. Čím dříve je MPS diagnostikována, tím lepší jsou potenciální výsledky léčby.



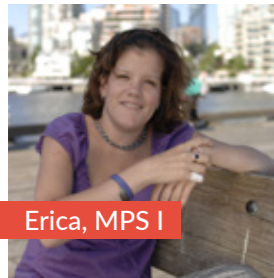
O jaké onemocnění vlastně jde?

Mukopolysacharidózy patří mezi vzácná metabolická onemocnění. Podle příčiny vzniku se dělí na několik typů (MPS I, II, III, IV, VI, VII, IX), přičemž pro každý z nich jsou typické různé příznaky. Některé příznaky však mají všechny MPS společné.



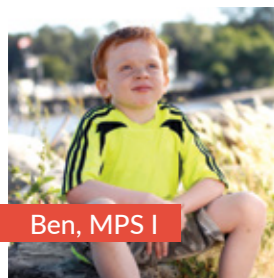
Anisa, MPS I

Onemocnění postupně postihuje více tělesných systémů a vede k nevratnému poškození některých orgánů. Příčinou je chyba v genech (mutace), které za normálních okolností umožňují tvorbu specifického enzymu.



Erica, MPS I

Tento enzym je potřebný pro štěpení látek zvaných glykosaminoglykany (velké molekuly – makromolekuly složených cukrů), které jsou vedlejším produktem chemických procesů v buňkách. Jsou běžnou součástí struktury různých tkání našeho těla a plní důležitou roli. Naše tělo tyto makromolekuly využívá například při stavbě kostí, kloubů, kůže, šlach a mnoha dalších tkání.

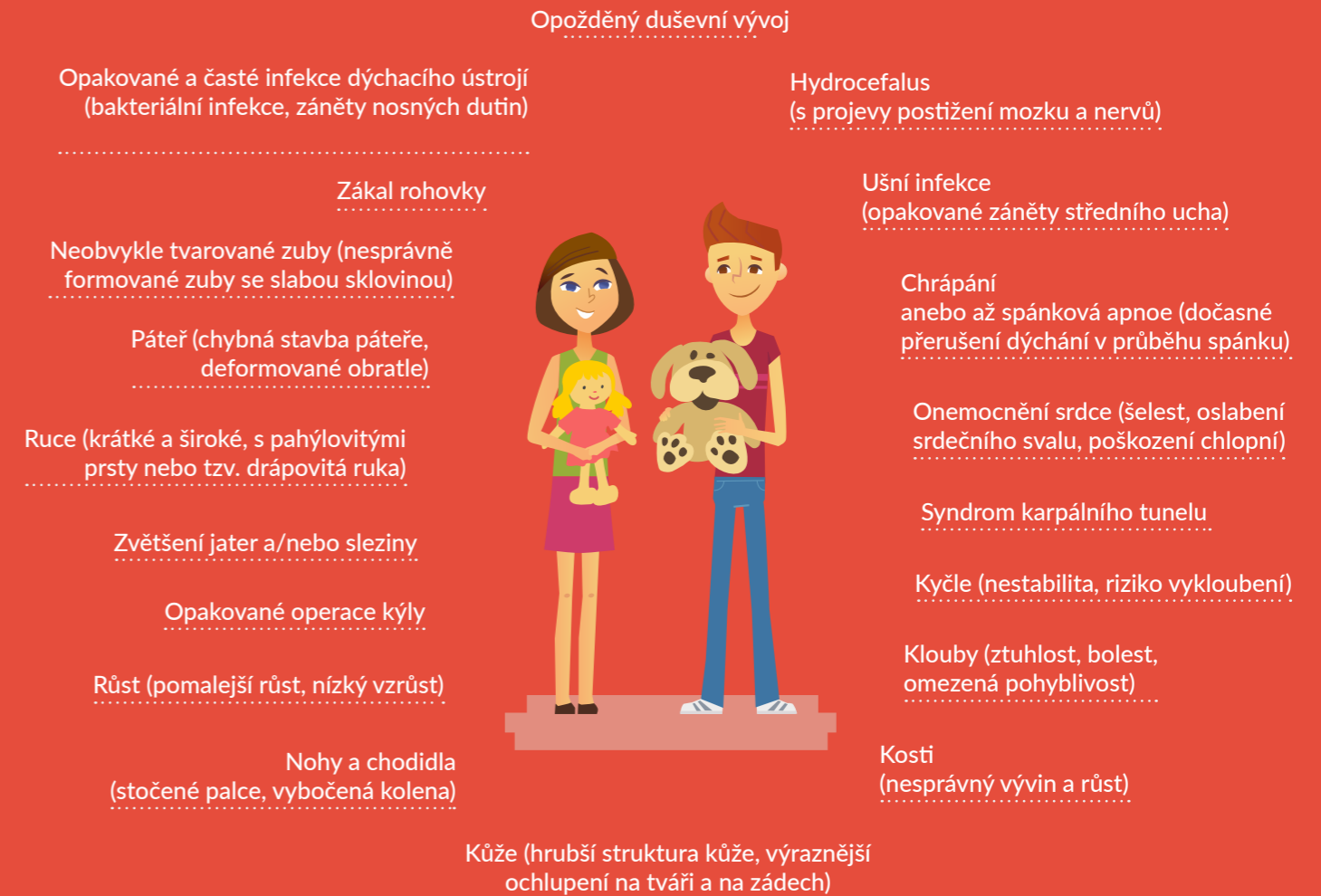


Ben, MPS I

V důsledku poškození genů však buňky nedokážou tento enzym vytvořit v dostatečném množství anebo enzym, který vytvoří, není funkční. Makromolekuly pak nejsou odbourávány, hromadí se v buňkách, narušují jejich normální funkci, což postupně vede k trvalému poškození tkání a orgánů.

Jak se onemocnění nejčastěji projeví?

Příznaky a projevy jsou proměnlivé, choroba postihuje každého pacienta jiným způsobem a v jiném rozsahu. Často mnohé z příznaků chybí. Mezi projevy onemocnění patří:



Při diagnostice pacientů s MPS dochází někdy k záměně s jiným onemocněním.

Kvůli podobnosti příznaků a vzácnému výskytu MPS může dojít k mylnému závěru. Zbystřete pozornost, když Vašemu dítěti diagnostikovali jedno z následujících onemocnění, ale příznaky choroby se trvale zhoršují. Nejčastěji dochází k záměně s těmito diagnózami:

Juvenilní idiopatická artritida (JIA) a revmatoidní artritida (RA)

JIA, RA	MPS
Probíhající zánět – začervenání, otok kloubů nebo zvýšené hodnoty markerů zánětu v krvi (například CRP)	Nepřítomnost známek zánětu
Ztuhlost kloubů obvykle ráno, v průběhu dne ustoupí	Ztuhlost kloubů je obvykle trvalá
Postižení kloubů může být asymetrické (například jenom klouby na jedné ruce)	Postižení kloubů je symetrické (například všechny klouby prstů na obou rukách)
Kostní eroze a degenerativní poškození kostí na RTG* snímcích (obvykle v pozdějším stadiu onemocnění)	Bez eroze kostí, ale s různými deformacemi při vývoji kostí viditelnými na RTG* snímcích (dysostosis multiplex)
Postižení očí – zánět (uveitida)	Postižení očí – zákal rohovky
Onemocnění se zlepšuje léčbou antirevmatiky	Onemocnění nereaguje na léčbu antirevmatiky

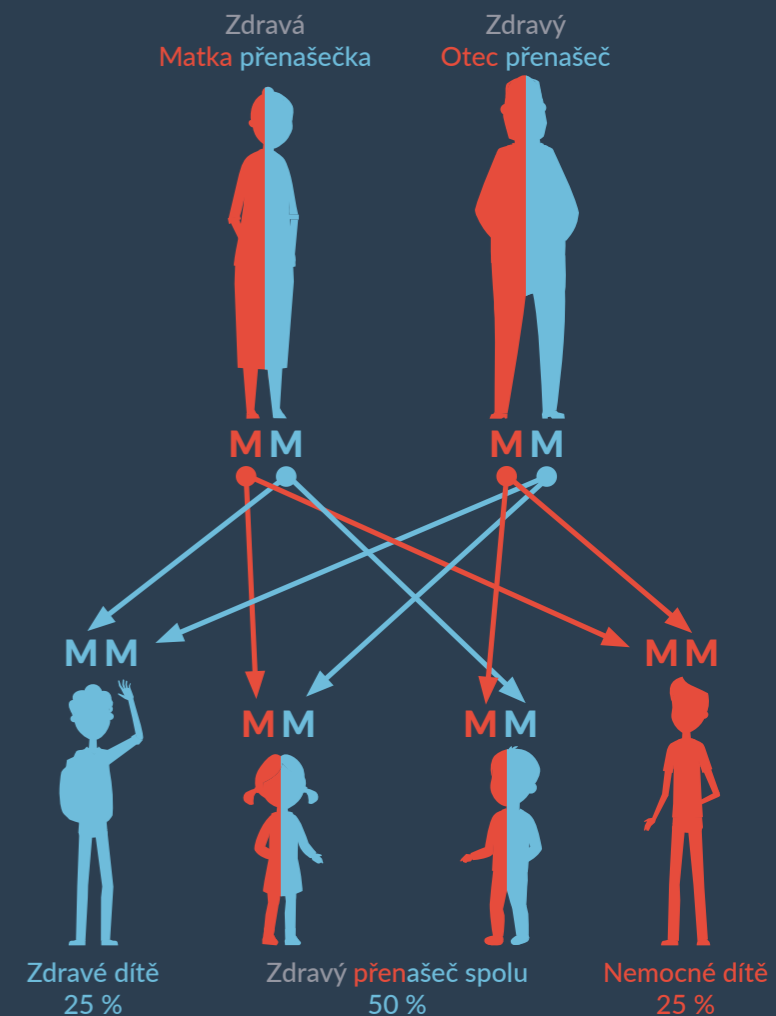
Další méně časté diagnózy, při kterých může dojít k záměně s MPS:

artropatie; sklerodermie; dermatomyozitida; polymyozitida; růstová bolest.

*RTG – rentgen

Dědičnost

MPS jsou dědičná onemocnění způsobená mutacemi (změna dědičné informace v genech). Klinicky se projeví jenom tehdy, když jsou u pacienta defektní obě kopie genu, od matky i od otce (kromě MPS II). Jestliže je defektní jenom jedna kopie, organizmus je schopný tvořit enzym, někdy v menší míře nebo méně funkční, ale stačí to, aby člověk zůstal zdravý a bez příznaků onemocnění. Pokud jsou ale defektní obě kopie genu, tvoří se jenom malé množství enzymu nebo je enzym nefunkční a projeví se příznaky onemocnění. Tak se mohou v jedné rodině najít sourozenci, kteří jsou zdraví, spolu s těmi, u kterých se onemocnění naplno rozvine.



Jak se geny přenášejí z generace na generaci, např. u MPS I.

Diagnostická cesta pacientů s MPS je často dlouhá a klikatá, ne však nezdolatelná! Pokud máte kvůli výskytu více příznaků podezření na MPS, informujte se o možnostech diagnostiky u svého revmatologa!

Selektivní screening – vyšetření těch skupin pacientů, u kterých je vyšší pravděpodobnost výskytu onemocnění (například pro podobnost příznaků) – pacienti s juvenilní idiopatickou artritidou, revmatoidní artritidou, se syndromem karpálního tunelu a podobně.

Rodinný screening – genetické vyšetření v rámci rodiny, ve které byla u některého z členů diagnostikována dědičná nemoc.

Testování – ke stanovení diagnózy MPS se kromě důkladného vyšetření a vyhodnocení jednotlivých příznaků využívá i více způsobů testování. Správný směr pomůže určit vyšetření moči, kde se dají najít specifické látky vylučované při MPS – glykosaminoglykany. Pro definitivní stanovení diagnózy je zapotřebí najít mutace v genech pomocí analýzy DNA.



Metoda suché kapky krve – při screeningu se v současnosti využívá jednoduché vyšetření, které měří aktivitu enzymů a odhalí, zda u pacienta nechybí některý z enzymů nebo nemá sníženou jeho aktivitu. V případě pozitivního nálezu se v laboratoři provede i genetická analýza (analýza DNA), při které se pátrá po poškození genů zodpovědných za tvorbu těchto enzymů.

Pro provedení testu jsou potřeba pouze čtyři kapky krve. Vzorek je následně odeslán lékařem do laboratoře a za několik dní až týdnů je znám výsledek. V České republice je tato metoda dostupná pro různá vzácná onemocnění a je bezplatná. Pro lékaře ji zabezpečuje odborné pracoviště.

Více informací o možnosti testování pomocí metody suché kapky krve Vám podá Váš ošetřující lékař.

Vymaluj si rodinku



sanofi-aventis, s.r.o., Evropská 846/176a, 160 00 Praha 6, Česká republika

tel.: +420 233 086 111, fax: +420 233 086 222, e-mail: cz-info@sanofi.com

MAT-CZ-2000005-1.0-06/2020

Fotografie pacientů jsou použity s jejich souhlasem. Určeno pro laickou veřejnost.

SANOFI GENZYME 