

TI JE HERO I RRALLË!



**DOSJE:
SËMUNDJE
TË RRALLA**

**Shenjat dhe simptomat e
Mukopolisakaridozës**

Lloji IV A – sindroma Morquio A



Oftalmike^{3,4}

- turbullimi difuz i kornesë;
- dëmtimi i shikimit;
- astigmatizmi.



Hunda, fyti dhe veshi⁴

- humbje e dëgjimit konduktive dhe neurosensorike;
- obstrukcion i rrugëve të frymëmarrjes;
- otitis media.



Pulmonare^{2,3}

- apnea obstruktive e gjumit;
- infeksionet e frymëmarrjes;
- rrugët e frymëmarrjes të komprometuara.



Të zemrës^{3,5}

- stenoze dhe regurgitim i valvulës mitrale dhe aortale;
- regurgitim trikuspidale;
- hipertrofi.



Duart dhe nyjat^{1,3}

- karpale/tarsale dhe metakarpale, displazia metatarsale;
- dhimbje kyçesh;
- hipermobilitet i kyçeve;
- dobësia e ligamenteve;
- shtërngim i dobët i duarve.



Dentale^{6,7}

- karies;
- brishtësia e dhëmbëve;
- kupat e mprehta të dhëmbëve;
- dhëmbët prerës në formë lopate;
- smalti i hollë;
- sipërfaqet anormale bukale.



Neurologjike²

- displazia odontoidale;
- mielopatia e qafës së mitrës;
- paqëndrueshmëria e shtyllës së qafës së mitrës
- tetraplegjia.



Abdominale⁷

- hepatosplenomegali e lehtë;
- hernie;
- jashtëqitje e lirshme;
- diarre;
- kapllëk;
- dhimbje barku.



Skeletike²

- deformim i kockave;
- shtat i shkurtër;
- ecje jonormale;
- genu valgum;
- multiplex dysostosis.

Puna jonë është e mbështetur nga:



TI JE HERO I RRALLË!



DOSJE:
SËMUNDJE
TË RRALLA

Shenjat dhe simptomat e
Mukopolisakaridozës

MPS VI pacient



Oftalmike^{1,3}

- dëmtim i shikimit;
- turbullim i kornesë;
- glaukoma dhe sëmundje e nervit optik.



Dentale^{3,5}

- gjuhë e zmadhuar;
- dhëmbë të vegjël dhe me distancë të madhe.



Hunda, fyti dhe veshi²

- humbje dëgjimi;
- otitis media të përsëritura;
- obstrukcion i rrugëve të frymëmarrjes;
- sinusit i përsëritur.



Neurologjike^{1,3}

- komprimimi i palcës kurrizore;
- hidrocefalusi;
- sindroma e tunelit karpal.



Pulmonare³

- apnea e gjumit;
- funksioni i zvogëluar pulmonar;
- infeksione të frymëmarrjes.



Të Zemrës³

- sëmundjet valvulare;
- kardiomiopatia;
- aritmia kardiake;
- hipertensioni.



Abdominale^{3,4}

- hernie hepatosplenomegalia;
- hernie kërthize dhe inguinale.



Duat dhe kyçet^{1,4}

- "duar si kthetra";
- kontraktura kyçesh;
- dhimbje kyçesh;
- ngurtësi/lëvizshmëri e dëmtuar e kyçeve.



Skeletore^{1,3}

- deformim kockor;
- shtat i shkurtër;
- ecje jonormale;
- dysostosis multiplex;
- displazi i kofshës.



Puna jonë është e mbështetur nga:

