



# TI JE HERO I RRALLË! !



**DOSJE:  
SËMUNDJE  
TË RRALLA**

Shenjat dhe simptomat e  
Mukopolisakaridozës

## Lloji IV A – sindroma Morquio A



### Oftalmike<sup>3,4</sup>

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



### Dentale<sup>6,7</sup>

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



### Hunda, ftyi dhe veshi<sup>4</sup>

- humbje e dëgjimit konduktive dhe neurosenzorike;
- obstruksion i rrugëve të frymëmarrjes;
- otitis media.



### Pulmonare<sup>2,3</sup>

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



### Të zemrës<sup>3,5</sup>

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



### Neurologjike<sup>2</sup>

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



### Abdominale<sup>7</sup>

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



### Duart dhe nyjat<sup>1,3</sup>

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



### Skeletike<sup>2</sup>

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

Puna jonë është e mbështetur nga:



BIOMARIN



GENESIS  
pharma

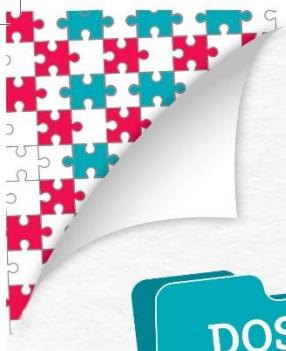


EXCEED  
USPHARM



CONCEPT  
SIXON CAM





# TI JE HERO I RRALLË! !



DOSJE:  
**SËMUNDJE  
TË RRALLA**

**Shenjat dhe simptomat e  
Mukopolisakaridozës**

## MPS VI patient



### Oftalmike<sup>1,3</sup>

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



### Hunda, fytë dhe veshi<sup>2</sup>

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



### Pulmonare<sup>3</sup>

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



### Të Zemrës<sup>3</sup>

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



### Duart dhe kyçet<sup>1,4</sup>

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



### Dentale<sup>3,5</sup>

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



### Neurologjike<sup>1,3</sup>

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



### Abdominale<sup>3,4</sup>

- hernie hepatosplenomegalia;
- hernie kërthize dhe inguinale.



### Skeletore<sup>1,3</sup>

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



Puna jonë është e mbështetur nga:

