



# TI JE HERO I RRALLË!

## Shenjat dhe simptomat e Mukopolisakaridozës

Çrregullimet e MPS-së janë sëmundje të rralla të trashëguara të mungesës së enzimës që mund të rezultojnë në një sërë komplikimesh progresive që mund ta ndryshojnë ose ta kërcënojnë jetën.<sup>1,2</sup>



Vizitoni ueb faqen e shoqatës jetë me sfida për të marrë më shumë informacione dhe për t'u lidhur me familje të tjera:

[challenges.mk](http://challenges.mk)

## Lloji IV A – sindroma Morquio A

Morquio A shpesh konsiderohet si një gjendje muskuloskeletore, por në fakt është sëmundje shumësystemike. Pacientët zakonisht duken normal në lindje dhe në varësi të seriozitetit të sëmundjes, paraqiten shenja dhe simptoma që nga viti i parë i jetës deri në adoleshencë. Shenjat dhe simptomat fillestare ndryshojnë te pacientët dhe mund të paraqiten në kombinime të ndryshme.<sup>2,3</sup>



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

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



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

- humbje e dëgjimit konduktive dhe neurosensorike;
- obstrukcion 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>

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



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

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



### 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.



### 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.



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

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

Referencat: 1. Northover H et al. J Inherit Metab Dis 1996;19:357-65. 2. Tomatsu S et al. Curr Pharm Biotechnol 2011;12:931-45. 3. Wood TC et al. J Inherit Metab Dis 2013;36:293-307. 4. Hendriksz CJ et al. J Inherit Metab Dis 2013;36:309-22. 5. Harmatz P et al. Mol Genet Metab 2013;109:54-61. 6. Kinirons MJ & Nelson J. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1990;70:176-79. 7. Tomatsu S. MPS IVA. The 1st International Morquio family meeting in LA, USA. October 2003.

## MPS VI pacient

MPS VI shkakton zmadhim të indeve dhe organeve dhe të njëjtët të bëhen me inflamacion dhe me shenja. Anomalitë skeletore janë gjithashtu të shpeshta<sup>2</sup>. Pacientët mund të kenë një sëmundje të theksuar në vitin e parë të jetës (klasike), ose të kenë sëmundje që përparon më ngadalë, me simptoma që manifestohen në një periudhë më të gjatë kohore (jo klasike)<sup>1,3</sup>.



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

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



### Hunda, fyti dhe veshi<sup>2</sup>

- humbje dëgjimi;
- otitis media të përsëritura;
- obstrukcion 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 kthetra";
- 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 kurizore;
- hidrocefalusi;
- sindroma e tunelit karpal.



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

- hernie hepatosplenomegali;
- hernie kërthize dhe inguinale.



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

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

Referencat: 1. Giugliani R et al. Pediatrics 2007;120(2):405-18. 2. NIH. US. National Institute Library of Medicine. Genetics House Reference - Mucopolysaccharidosis type VI. Достапно на: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mucopolysaccharidosis-type-vi> Последно пристапено август 2020. 3. Valayannopoulos V et al. Orph J Rare Dis 2010;5:5. 4. Cardoso-Santos A et al. J Pediatr (Rio J) 2008;84(2):130-5. 5. Alpoz AR et al. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2006;101(5):632-7.

Për më shumë informacione mbi diagnozën dhe udhëheqjen e çrregullimeve të MPS vizitoni [www.MPSReference.eu](http://www.MPSReference.eu)