

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА (МПС)



Мукополисахаридоза (МПС) е ретка наследна мултисистемска болест која се појавува од недостаток на ензимите кои учествуваат во разградување на гликозаминогликаните. Гликозаминогликаните се полисахариди кои се составени од повторливи единици на дисахарид Н-ацетилгукозамин или Н-ацетилгалактозамин кои се богати со сулфатни соединенија. Друга молекула на шеќерот е обично уронската киселина (глукоронска или идуронска). Гликозаминогликаните се од порано познати како мукополисахариди. Кај заболените од МПС, гликозаминогликаните се натрупуваат во лизозомите, што предизвикува пореметување на функциите на клетките, ткивата и органите. Клиничката слика опфаќа распон од благи телесни промени пропратени со уреден интелектуален развој и нормален животен век, до тешко оштетување на многу органи, кои вклучуваат и компликации во средниот нервен систем и доведуваат до скратен животен век. До денес се опишани дванаесет типови и поттипови на МПС, кои меѓусебно се разликуваат во однос на ензимот чија функција е недостапна, и дел во однос на клиничката слика на пациентот.

Типови на МПС:

МПС 1 X Хурлер синдром

МПС 1 С Шеи синдром

МПС 1 X/С Хурлер-Шеи синдром

МПС 2 Хантер синдром

МПС 3 А Санфилипо синдром



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

МПС 3 Б Санфилипо синдром

МПС 3 Ц Санфилипо синдром

МПС 3 Д Санфилипо синдром

МПС 4 А Моркио синдром

МПС 4 Б Моркио синдром

МПС 6 Маротеау-Лами Синдром

Препознавање на мукополисахаридоза

Поставувањето на дијагноза знае да биде вистински дијагностички предизвик поради големата различност на клиничката слика кај мукополисахаридозата. Иако симптомите на МПС се појавуваат уште во детството, често се припишуваат на други болести. Затоа дијагнозата најчесто доцни, некогаш и со години. Поради подоцнежна дијагноза се случуваат сериозни последици – доцни почетокот на лекувањето и со тоа се намалува квалитетот на живот и должината на животот на пациентот. За рана дијагноза на МПС, која е темел на добар третман и грижа, клучно е брзо препознавање и правилно толкување на знаците и симптомите. Сите мукополисахаридози се хронични, прогресивни во тек и мултисистемски го зафаќаат телото, а се карактеристични по фенотипот.

Знаци и симптоми:

- Заматеност на рожницата - фотофобија
- Заостанатост во развој - ментална заостанатост - пореметување во развој на говорот
- Голема глава и чело - широк нос - дебели усни
- Губење на слухот - чести инфекции на увото
- Чести инфекции на дишните патишта - гласно дишење и 'ркање - апнеја во сонот
- Шум на срцето - задебелување на срцевите залистоци
- Зголемен стомак поради зголемена слезина и црн дроб - хернија
- Повторлив воден пролив
- Слаба функција на рацете - згрчени прсти - згрчена дланка
- Карпален тунел синдром - компресија на карлицата - отежнато одење
- Вкочанетост на зглобовите

Во моментот нема лек за овие нарушувања. Медицинската нега е насочена кон лекување на системски нарушувања и подобрување на квалитетот на болните лица. Физичката терапија и дневните вежби може да ги намалат проблемите на пациентот и да ја подобрат неговата способност за движење.



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Промените во исхраната нема да ја спречат прогресијата на болеста, но ограничувањето на внесот на млеко, шеќер и млечни производи им помага на некои пациенти со прекумерно лачење на слуз. Хируршкото отстранување на крајниците и аденоидната вегетација може да го подобри дишењето кај лицата со опструктивни нарушувања на дишните патишта и апнеа при спиење. Хирургијата исто така може да ги отстрани херниите, да помогне да се отстрани прекумерната акумулирана цереброспинална течност од мозокот и да се ослободат нервите и нервните корени од компресија предизвикана од скелетни и други абнормалности. Трансплантацијата на рожницата може да го подобри појавата на пациенти со значајна заматеност на рожницата.

Терапиите со ензимска замена, се покажало дека се корисни во намалувањето на невролошките симптоми и болка и во моментот се користат за MPS I, MPS II, MPS VI и MPS VII и исто така се тестира кај други нарушувања на MPS.

Трансплантацијата на коскена срцевина (BMT) и трансплантацијата на крв од папочна врвца (UCBT) имаат ограничен успех во лекувањето на мукополисахаридозата. Абнормалните физички карактеристики, освен оние кои влијаат врз скелетот и очите, може да се подобрат, но невролошките резултати се разликуваат.

BMT и UCBT се процедури со висок ризик и обично се изведуваат само откако членовите на семејството дадат согласност за интервенција по добивањето на детална проценка и совет.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

