



Mukopolisacharydoza I (MPS I)



Jest to choroba dziedziczna polegająca na spichrzeniu glikozaminoglikanów (GAG), powodująca postępujące zmiany stawowe i zaburzenia sercowo-oddechowe^{1,2}. Najczęściej diagnozowana jest między 18 a 36 miesiącem życia. U dzieci chorych na mukopolisacharydozę dochodzi do nadmiernego gromadzenia w tkankach związków zwanych mukopolisacharydami. Są to łańcuchy cząstek cukru, które powinny być nieustannie rozkładane przez enzymy i ponownie odtwarzane, gdy są potrzebne. W organizmie osoby dotkniętej MPS proces ten jest przerwany z powodu braku jednego z enzymów.

MPS I

Mukopolisacharydoza ma wiele odmian, które dzieli się w zależności od brakującego enzymu na siedem następujących podtypów : MPS I, MPS II, MPS III, IV MPS, MPS VI, MPS VII i MPS IX – w Polsce potwierdzono do tej pory występowanie pięciu z nich.

Choroba charakteryzuje się przewlekłym, postępującym przebiegiem z bogatą symptomatologią i dużą zmiennością przebiegu klinicznego, a jej główne objawy dotyczą układu kostnego, oddechowego, sercowo-naczyniowego i nerwowego. Najcięższą postacią choroby rozpoznaje się często w pierwszym roku życia, inaczej jest w lżejszych postaciach, w których objawy kliniczne cechują się większą zmiennością, są łagodniejsze i pojawiają się później. Często wczesne objawy są bardzo trudne do zdiagnozowania, stąd też właściwe leczenie rozpoczyna się, gdy choroba jest już bardzo zaawansowana.

OBJAWY

Zaburzenia rozwoju umysłowego, zmętnienie rogówki, opóźnienie wzrastania, powiększony obwód głowy, zaburzenia snu, sztywność i ból stawów, krótkie i szerokie stopy oraz dłonie, zespół ciaśni nadgarstka, nawracająca przepuklina¹.

DIAGNOSTYKA

Pierwszym etapem rozpoznania mukopolisacharydozy są badania moczu, w celu sprawdzenia poziomu glikozaminoglikanów (GAG). U osób z MPS I jest on zdecydowanie podwyższony. Kolejnym krokiem do wystawienia poprawnej diagnozy, jest pomiar aktywności enzymów w komórkach krwi i skóry. Poziom ten jest znacznie niższy w chorym organizmie, a badanie to określa, który konkretnie enzym źle funkcjonuje. Dodatkową metodą może być badanie genetyczne, które wykorzystuje się np. przy sprawdzaniu nosicielstwa, a także badania prenatalne.

LECZENIE

Leczenie mukopolisacharydozy polega głównie na łagodzeniu jej objawów. MPS I jest chorobą wielonarządową, więc jej leczenie może wymagać zaangażowania kilku specjalistów.

Stosowaną obecnie metodą leczenia jest enzymatyczna terapia zastępcza, która polega na dożylnym podawaniu brakującego enzymu w organizmie. Terapia pozwala zmniejszyć dotkliwość objawów choroby i spowolnić jej rozwój.

1. Muenzer J i wsp. Mucopolysaccharidosis I: management and treatment guidelines. *Pediatrics* 2009;123:19-29
2. Cimaz R, Coppa GV, Kone-Paut I i wsp. Joint contractures in the absence of inflammation may indicate mucopolysaccharidosis. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2009;7:18.