



# Mukopolysackaridos typ VI

Mukopolysackaridos typ VI är en medfödd sjukdom som innebär brist på ett enzym. Enzymbristen leder till att mukopolysackarider lagras in och skadar olika organ. Graden av enzymbrist påverkar hur svår sjukdomen är. Den intellektuella utvecklingen påverkas inte. Personer med sjukdomen har ofta gemensamma utseendemässiga drag som med tiden blir tydligare.

Mukopolysackaridos typ VI är ärftlig. Det finns några få personer med sjukdomen i Sverige.

## SYM TOM

Sjukdomen påverkar framför allt skelettet, hjärtat och lungorna men också andra vävnader. Många har också nedsatt syn och hörsel.

Enzymbristen gör att lederna blir stela. Förändringar i ryggraden kan leda till att ryggen blir sned eller att bröstryggen får en ökad böjning. Höftlederna kan bli instabila och går lätt ur led. Från sex till åtta års ålder växer personer med sjukdomen långsamt och blir kortväxta.

Hos de flesta påverkas hjärtat, ibland tidigt i barndomen. Många har trånga luftvägar och får återkommande luftvägsinfektioner. En del har andningssvårigheter. Senare i livet kan hjärt- och lungfunktionen försämrans av att bröstkorgen är stel och trång.

Synnedsättningen som många har beror ofta på grumlingar i hornhinnan. Andra orsaker är grön starr, skador på synnerven eller förändringar i näthinnan. En del får hörselnedsättning efter upprepade öroninflammationer. Hörselnedsättningen kan också bero på att hörselnerven är skadad.

Många har karpaltunnelsyndrom. Det innebär smärtor och domningar i händerna som beror på att en nerv vid handleden blir klämd. Hos en del påverkas hinnorna runt halsryggmärgen. Det leder till nedsatt muskelkraft i armarna och benen. Levern och mjälten kan förstöras. Ofta bildas bräck som navelbräck eller ljumskbräck.

## ORSAK

Mukopolysackaridos typ VI orsakas av en förändring i en gen som gör att enzymbristen uppkommer.

## BEHANDLING

Mukopolysackaridos typ VI går inte att bota, men det finns behandlingar som till viss del kan bromsa sjukdomsutvecklingen. Vanligast är enzymbehandling som ofta pågår under hela livet. Även stamcellstransplantation är en möjlig behandling. Personer med syndromet behöver samordnade insatser inom flera specialistområden där habilitering ingår.

Mukopolysackaridos typ VI ökar risken för komplikationer i samband med narkos. Därför behöver en narkosläkare med kunskap om sjukdomen göra en bedömning inför en eventuell operation.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Team med särskild kunskap om sjukdomsgruppen mukopolysackaridoser finns vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund och Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

## INTRESSEORGANISATIONER

Svenska MPS-föreningen

Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om mukopolysackaridos typ VI som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad januari 2019.



ÅGRENKA