



Mukopolysackaridos typ IV

Mukopolysackaridos typ IV (MPS IV) är en ärftlig sjukdom som innebär brist på ett enzym. Det leder till att de mukopolysackarider som normalt bryts ned av enzymet inlagras i kroppen och skadar olika vävnader och organ. Sjukdomen finns i två former, typ A och typ B, med liknande sjukdomsbild, men olika genetisk bakgrund. Typ A är vanligast.

Den exakta förekomsten av MPS IV är inte känd men sjukdomen, även kallad Morquios sjukdom, är mycket sällsynt. Uppskattningsvis finns sjukdomen hos mindre än tre barn per miljon födda. I Sverige känner man till ett drygt 10-tal personer med MPS IV, samtliga med typ A.

SYM TOM

Symtomen domineras av påverkan på skelettet, med stora individuella variationer i sjukdomsbild och svårighetsgrad.

Barn med sjukdomen verkar till en början friska. Från ett till tre års ålder börjar förändringar av skelettet ge symtom som felställningar i knäleder, onormala krökningar i ryggraden och avstannad längdtillväxt med kort bål och kort hals. Skelettförändringarna blir med åren alltmer framträdande.

Alla med sjukdomen har svaga ledband (ligament), vilket medför överrörliga leder.

En allvarlig komplikation till sjukdomen är förskjutningar mellan ryggkotorna i nacken, med förträngning av ryggmärgen som kan medföra allvarliga neurologiska komplikationer.

Liksom vid övriga MPS-sjukdomar kan hjärtfunktionen påverkas. Hörselnedsättning är vanligt, liksom synnedsättning till följd av inlagringar i hornhinnan.

ORSAK

Typ A orsakas av brist på enzymet galaktosamin-6-sulfatas och typ B av brist på enzymet beta-galaktosidas.

Sjukdomen är ärftlig. Båda föräldrarna är i regel anlagsbärare och sannolikheten för att få ett barn med sjukdomen är då 25 procent.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar MPS IV. Insatserna inriktas på att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningarna och försöka underlätta i vardagen.

Personer med sjukdomen behöver samordnade insatser inom flera specialismråden där habilitering ingår.

Symtom från skelett och leder finns hos alla med sjukdomen, vilket gör att de flesta någon gång behöver genomgå en ortopedisk operation.

Vid MPS IV finns en risk för komplikationer i samband med narkos. Därför behöver en narkosläkare med kunskap om sjukdomen göra en bedömning inför en eventuell operation.

Enzymet galaktosamin-6-sulfatas har kunnat framställas på konstgjord väg och finns registrerat som läkemedel. Behandlingen rekommenderas än så länge inte i Sverige, främst för att läkemedlets effekt inte anses motsvara kostnaden.

RESURSER

Team med särskild kunskap om sjukdomsgruppen mukopolysackaridoser finns vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund och Stockholm. Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

INTRESSEORGANISATIONER

- Svenska MPS-föreningen
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om mukopolysackaridos typ IV i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad februari 2021.



ÅGRENSKA