

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Mukopolysackaridos typ I

Mukopolysackaridos typ I är en medfödd sjukdom som innebär brist på ett enzym som normalt bryter ner mukopolysackarider. Det leder till att mukopolysackarider lagras in och skadar olika organ i kroppen. Graden av enzymbrist påverkar hur svårt sjukdomen yttrar sig. Namnen Hurlers, Hurler-Scheies och Scheies sjukdom används för de olika svårighetsgraderna. Hurlers sjukdom är den svåraste formen och Scheies den lindrigaste.

Mukopolysackaridos typ I är ärftlig och finns hos ungefär 1 barn per 100 000 nyfödda. Det finns uppskattningsvis 15–20 personer med sjukdomen i Sverige.

SYM TOM

Hjärna, hjärta, lungor, lever, skelett och leder påverkas i olika grad vid alla tre formerna av mukopolysackaridos typ I. Syn- och hörselnedsättning är vanligt.

Vid Hurlers sjukdom verkar barnen friska vid födseln och utvecklas först normalt, men vid ett halvt till två års ålder märks de första symtomen. De kognitiva funktionerna påverkas tidigt och leder till olika grad av intellektuell funktionsnedsättning. För att förhindra att sjukdomen fortsätter försämra de kognitiva funktionerna måste en stamcellstransplantation ske så tidigt som möjligt.

Vid Hurler-Scheies sjukdom är symtomen lindrigare. Den intellektuella utvecklingen påverkas inte i samma utsträckning som vid Hurlers sjukdom. För det mesta finns inga tecken på sjukdomen förrän vid tre till fyra års ålder.

Även om Scheies sjukdom benämns som den lindrigaste formen medför den funktionsnedsättningar som påverkar vardagen. Den intellektuella utvecklingen påverkas däremot inte. Symtomen visar sig vanligen efter fem års ålder, och sjukdomen fastställs oftast mellan 10 och 20 års ålder.

ORSAK

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

BEHANDLING

Det går inte att bota mukopolysackaridos typ I, men det finns behandlingar som till viss del kan bromsa sjukdomsutvecklingen. Hurlers sjukdom brukar behandlas med stamcellstransplantation och om behandlingen ges tidigt kan den stoppa försämringen av de kognitiva funktionerna. Vid Hurler-Scheies sjukdom och Scheies sjukdom tillförs det enzym som saknas. Det är viktigt att behandlingen följs upp av ett team med särskild kunskap om mukopolysackaridoser. Habiliterande insatser behövs också.

Vid mukopolysackaridos typ I finns en ökad risk 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

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om mukopolysackaridos typ I 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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad september 2018.