

- Uvod • Simptomi i dijagnoza • Prognoza i liječenje

Uvod

Mukopolisaharidoze su nasljedne bolesti koje se očituju karakterističnim promjenama lica te nenormalnostima kostiju, očiju, jetre i slezene, a ponekad i popratnom mentalnom retardacijom.

Osnovni uzrok ove skupine bolesti leži u nemogućnosti razgradnje i pohranjivanja mukopolisaharida, spojeva koji su glavne sastavnice vezivnog tkiva. Zbog toga, višak mukopolisaharida ulazi u krvotok i odlaže se u tijelu, nešto se izlučuje mokraćom. Postoji nekoliko različitih tipova mukopolisaharida i više različitih enzima potrebnih za njihovu razgradnju. Stoga, postoji i nekoliko različitih tipova mukopolisaharidoze, a svaka je posljedica specifične genetske nenormalnosti koja pogađa određeni enzim.

Simptomi i dijagnoza

Obično simptomi nisu prisutni pri porodu. Tokom dojenačkog razdoblja i razdoblja malog djeteta postaje očit nizak rast, nenormalan rast kostiju, nisko položena kosa i sve upadljiviji ukupni nenormalni razvoj. Lice može imati grub izgled, kojem doprinose debele usnice, poluotvorena usta i tupasti nos. Ovisno o tipu mukopolisaharidoze, neka pogođena djeca imaju normalnu inteligenciju, dok drugi izgledaju normalni pri porodu, ali postepeno razvijaju mentalnu retardaciju tokom nekoliko godina. Kod nekih su tipova zahvaćene oči, zamućena je rožnica

(kornea) što dovodi do smetnji vida. Drugi članovi obitelji također mogu imati mukopolisaharidozu.

Doktor postavlja dijagnozu na temelju simptoma. Mukopolisaharidoza se može dijagnosticirati i prije poroda pomoću amniocenteze (dobivanjem amniotske tekućine, plodove vode, za analizu) ili uzimanjem uzorka horionskih resica, ako se u tim uzorcima ustanovi nenormalna aktivnost enzima. Poslije poroda mogu se analizirati (skrining ili pretraživanje) i uzorci mokraće. Međutim, rezultati dobiveni analizom mokraće često su netačni, pa dijagnozu valja potvrditi krvnim i drugim pretragama. Rtg snimci otkrivaju nenormalnosti kostiju, što također može doprinijeti postavljanju tačne dijagnoze.

Prognoza i liječenje

Prognoza ovisi o vrsti mukopolisaharidoze. Neki oblici uzrokuju ranu smrt. Nije poznato djelotvorno liječenje. Pokušaji nadoknade nenormalnog enzima su ograničeni, a uspjeh je privremen. Transplantacija koštane srži može dovesti do nekih malih poboljšanja ali često izaziva smrt ili pogoršanje, pa su stoga stavovi suprotni.