



Mukopolysackaridos typ II

Mukopolysackaridos typ II är en medfödd ämnesomsättningsjukdom som innebär brist på ett enzym. Det leder till att mukopolysackarider som normalt bryts ned av enzymet i stället inlagras i kroppen och skadar olika vävnader och organ.

I Sverige finns färre än 10 personer med sjukdomen. Sjukdomen förekommer nästan enbart hos pojkar och är ärftlig.

Symtom

Vid mukopolysackaridos typ II påverkas hjärnan, hjärtat, lederna, skelettet, andningsorganen och levern i varierande grad. Hörselnedsättning är vanligt och synnedsättning förekommer.

Inlagring av mukopolysackarider i hjärnhinnorna kan leda till ökat vätsketryck i hjärnan (hydrocefalus). Inlagringar kan också påverka nerverna i ryggmärgen och leda till svaghet och spasticitet i armarna, händerna och benen samt inkontinens.

Hjärtmuskeln kan försvagas och hjärtklaffarna förtjockas. Förändringarna kan leda till hjärtsvikt.

Luftvägsinfektioner och öroninfektioner är vanligt. Många har andningssvårigheter under sömnen, främst kortvariga andningsuppehåll (sömnapnéer).

Personer med sjukdomen kan ha stela leder och nedsatt rörlighet.

Sjukdomen finns i en svår och en lindrigare form, varav den svåra är vanligast. Sjukdomen kallas svår när den, utöver de kroppsliga symtomen, även påverkar den kognitiva utvecklingen.

Beteendevikelser som hyperaktivitet och impulsivitet är vanligt förekommande hos personer med svår form.

Livslängden vid den svåra formen av mukopolysackaridos typ II är förkortad. Många uppnår inte vuxen ålder, men de individuella variationerna är stora.

Orsak

Mukopolysackaridos typ II orsakas av förändringar i en gen, som leder till brist på ett enzym. Det gör att mukopolysackarider ansamlas i cellerna, vilket medför att olika vävnader och organ successivt skadas.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar mukopolysackaridos typ II. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Enzymsättningsterapi kan ha en positiv effekt på en del av sjukdomssymtomen. Behandlingen innebär att det saknade enzymet tillförs direkt i blodbanan.

För en del kan hematopoetisk stamcellstransplantation vara ett behandlingsalternativ.

En del av symtomen kan behandlas med läkemedel eller genom operation.

Habilitering som även kan innefatta hörsel- och synhabilitering kan behövas. Psykologiskt stöd är viktigt.

Resurser

Kunskap om mukopolysackaridos typ II finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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. Mer information finns 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 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 juni 2024.