

Hunter-betegség

betegtájékoztató



Az élet egy öröklődő
anyagcserebetegséggel

Humán Genomért Alapítvány

Áttekintés

Mi a Hunter-betegség?	4	A Hunter-betegség egy igen ritka, öröklődő, veleszületett anyagcserebetegség. A betegséget a lebontásban kulcsszerepet játszó sejtszervecske, az ún. lizoszóma egyik enzimének hibás működése okozza.
A Hunter-betegség tünetei	5	A központi idegrendszeri, a szív- és érrendszeri illetve a mozgásszervrendszeri érintettség talaján alakulnak ki a szerteágazó tünetek.
A Hunter-betegség diagnózisa	6	A Hunter-betegség genetikai diagnózisa vér- és vizeletmintából történik.
A Hunter-betegség oka	7	A Hunter-betegséget az X kromoszómán elhelyezkedő <i>IDS</i> gén betegségkókozó variációi okozzák.
A Hunter-betegség kezelése	8	A rendszeres enzimpótló kezeléssel lassítható a Hunter-betegség súlyosbodása.

Mi a Hunter-betegség?

A Hunter-betegség (kettes típusú mukopoliszacharidózis, MPS II) egy igen ritka, öröklődő, veleszületett anyagcserebetegség. A betegséget a lebontásban kulcsszerepet játszó sejtszervecske, az ún. lizoszóma egyik enzimének hibás működése okozza. A kóros enzimműködést az enzimet kódoló *IDS* gén betegségkókozó variációi okozzák, amelynek következtében az enzim szubsztrát (GAG) számos szövetben kórosan felhalmozódik.

Az életkor előrehaladtával a kóros szubsztrátfelhalmozódás széles spektrumú tünetegyüttest okoz.

A Hunter-betegség visszatérő középfülgyulladással járhat, ami hosszú távon halláskárosodáshoz vezethet.

A betegeknél gyakran jelentkezhet felső légúti fertőzés, felső légúti obstrukció vagy visszatérő nehézlégzés.

Az ízületek mozgása jellemzően beszűkült lehet. Ez egyaránt érintheti az alsó és felső végtagok ízületeit is.

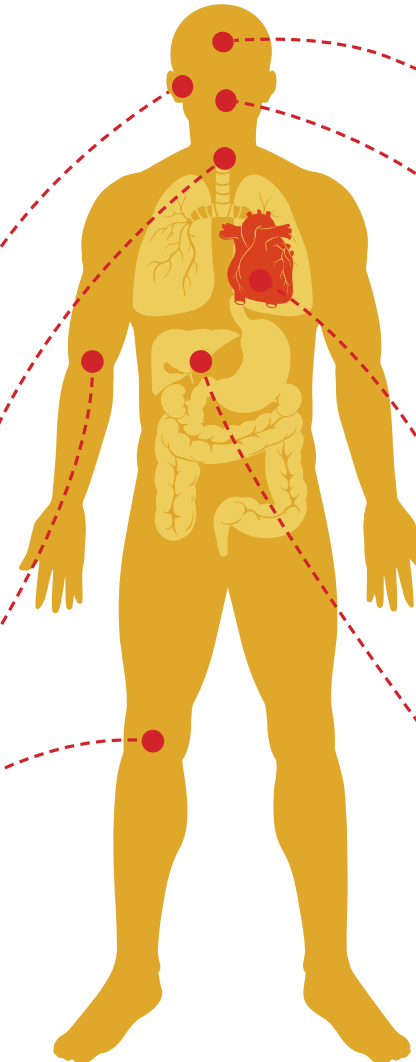
Milyen tüneteim lehetnek ?

Nagyon gyakori a központi idegrendszeri érintettség, amely várhatóan közép-súlyos értelmi elmaradást eredményezhet.

Már újszülöttkorban megfigyelhető a megnagyobbodott nyelv, amely etetési és nyelési nehezítettséget is okozhat.

Igen gyakori a szív érintettség is, jellemzően szívbillentyű működési diszfunkció és kamrafal megvastagodás alakul ki. A szívizomzatban felgyülemelő szubsztrátok hosszútávon a pumpafunkció romlásához és szívelégtelenséghez vezethetnek.

Gyakori tünet a májmegnagyobbodás, amit esetenként a lép megnagyobbodása is kísérhet. Ezen kívül gyakran alakulnak ki köldök körüli- vagy lágyéksérvek.



A Hunter-betegség diagnózisa

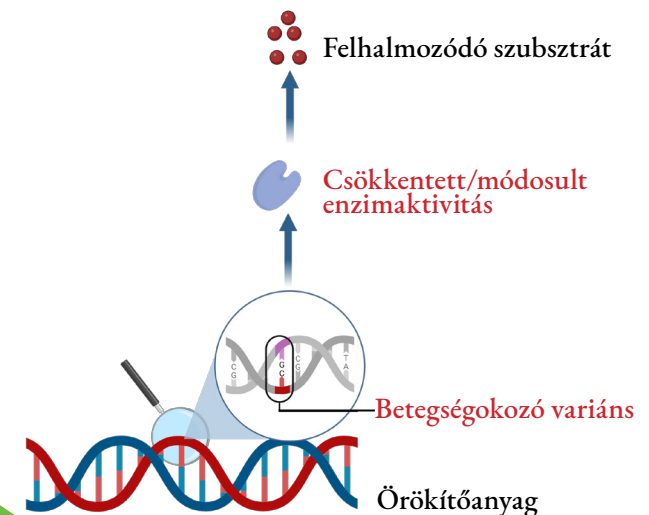
A diagnózis felállításához vércseppből végzett enzimaktivitási vizsgálat, valamint vizeletből végzett célzott szubsztrát meghatározás szükséges. A molekuláris diagnózis az enzimet kódoló *IDS* gén szekvenálásával történik.



A korai diagnózis kiemelten fontos a betegség kimenetelének szempontjából.

Mi okozza a Hunter-betegséget?

A Hunter-betegséget az X kromoszómán elhelyezkedő *IDS* gén betegségkókozó variációi okozzák. Az *IDS* gén egy lizoszomális enzimet kódol: az iduronát-2-szulfatázt. Ez az enzim felelős több szubsztrát molekula (heparán-szulfát, dermatán-szulfát) lebontásáért, melyek gyűjtőnevükön GAG-ként (glükóz-amino-glikánok) ismertek. Amennyiben az enzimet kódoló génben patogén variáció található, az iduronát-2-szulfatáz nem lesz megfelelő aktivitású, így a GAG molekulák felhalmozódnak.



Melyek a kezelési lehetőségeim?

A Hunter-betegségben a nem megfelelően működő enzim pótlására szolgáló működő enzimet tartalmazó készítmény heti rendszerességgel történő adagolásával lehetséges a betegség előrehaladásának lassítása.

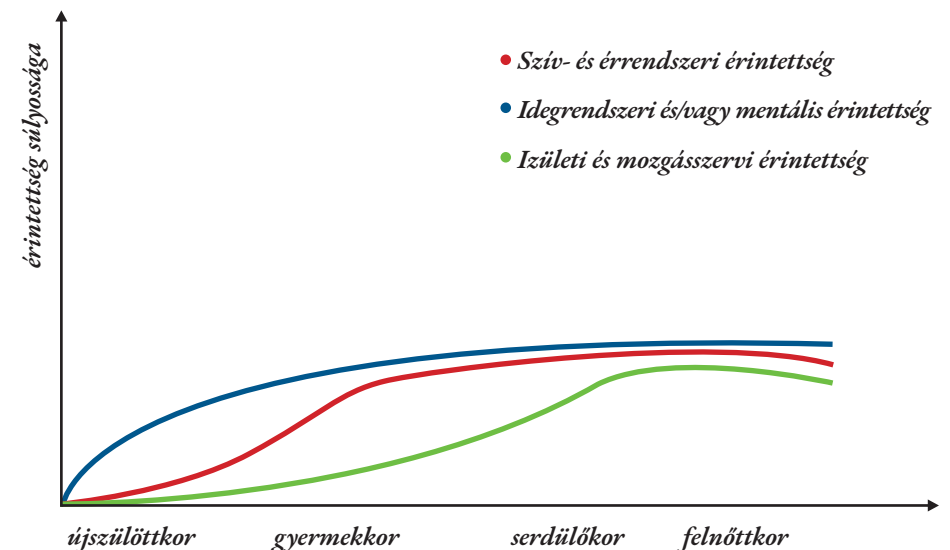
Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg:

A Genetika Részleg által koordinált tapasztalt szakmai munkacsoport komplex diagnosztikai kivizsgálást biztosít, a felmérést követően lehetőséget biztosítunk az érintettek gondozására és utánkövetésére is.

Kiemelten fontos a személyre szabott gondozás, multidiszciplináris ellátás és fejlesztés keretében, ezáltal várhatóan csökken a szövődmények előfordulási gyakorisága.

A betegséggel élő gyermek utánkövetése:

6 havonta javasolt vérképet, máj- és vesefunkciót érintő laborvizsgálatot, vizeletvizsgálatot, hasi- és szív-ultrahang vizsgálatot, illetve EKG vizsgálatot végezni. Ezen felül évi rendszerességgel szükségesek a szemészeti, reumatológiai, pulmonológiai és neurológiai szakvizsgálatok. A pulmonológiai vizsgálatok közül a 6 perces járás teszt és a légzésfunkció vizsgálata elsődleges. Két évente koponya-MR és alvásdiagnosztikai vizsgálatok ajánlottak.



Gyakori kérdések

Mi a teendő fogászati problémák esetén?

A Hunter-betegséggel élőknel gyakorta fordulnak elő különböző fogászati problémák, mint fogfejlődési rendellenességek, vagy gyakori fogszuvasodás. Ilyen esetekben a fogorvos figyelembe veszi a beavatkozás kockázatait és előnyeit, majd amennyiben a kezelés szükségessége mellett dönt, azt általában altatásban végzi. Az altatást, illetve az érzéstelenítést megelőzően az aneszteziológust tájékoztatni kell a gyermek betegségéről. Ezen betegeknél sokszor nehéz a fogtisztítás: a kooperáció vagy a megfelelő mozgáskoordináció hiánya, illetve az anatómiai sajátosságok miatt, így érdemes fokozottan figyelni a helyes fogmosási szokásokra.

Születhet egészséges gyermek Hunter-betegséggel érintett családban?

Igen. Hunter-betegség esetében a nők jellemzően hordozók (a génvariációt tovább örökíthetik, de tünettel nem rendelkeznek). A betegség megjelenése súlyosság szerint igen változó. Amennyiben az anya hordozza a Hunter-betegséget okozó génvariációt, úgy 50% eséllyel lesz érintett a fiúgyermke. Egy Hunter-szindrómás gyermek születése a családban nem zárja ki további egészséges gyermekek születését, azonban mindenképp javasolt genetikai tanácsadáson részt venni, illetve szakorvosi javallat esetén genetikai vizsgálatot végezni.

Szükséges valamilyen diétát alkalmazni Hunter-betegséggel élőknel?

Jelenleg nincs tudományos bizonyíték arra vonatkozólag, hogy bármilyen diéta szükséges lenne Hunter-betegséggel élő gyermekek számára. Amennyiben más diéta bevezetésének szükségessége merül fel, úgy mindenképpen konzultáljon gyermeke kezelőorvosával!

Milyen életminőséget javító lehetőségek állnak rendelkezésre Hunter-betegséggel élők számára?

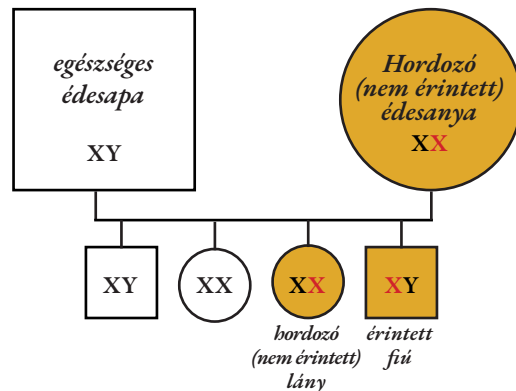
A Hunter-betegség különféle szervi megjelenései idővel súlyosbodhatnak és az életminőség romlását eredményezhetik. A tüneti terápiák kulcsfontosságúak a betegek hosszútávú panaszainak enyhítéséért. Fizioterápia és gyógytorna segítségével a mozgásszervi és légúti tünetek enyhíthetőek, ezek mellett ortopédiai szakjavaslatra gyógyászati szaküzletekben kapható cipők segíthetik a könnyebb mozgást. Hallókészülékekkel az esetlegesen kialakuló halláscsökkenés korrigálható. A táplálás néha nehézségekbe ütközhet az anatómiai eltérések, valamint a csökkent kooperációs készség miatt, ezért érdemes a gyermek igényei szerint puha vagy pépes ételeket készíteni, ezáltal csökkentve az aspiráció veszélyét. Ezek mellett fontos a korai diagnózis és a mielőbb megkezdett enzimpótló terápia.

A szülők számára sok segítséget jelenthet, ha felveszik a kapcsolatot a megfelelő betegszervezetekkel.

Családtervezés

A Hunter-betegség jellemzően férfiakat érint, míg az érintett családokban született lány gyermekeknél felmerülhet, hogy a betegséget okozó gént tünetmentesen hordozzák. Hunter-betegség esetén a családtagok kaszkádszerű tesztelése javasolt.

Amennyiben más családtagok esetében már igazolódott a betegség, célszerű – még a tünetek megjelenése előtt – a családfa alapján célzott géndiagnosztikai vizsgálat elvégzése. Ha a családban már van molekulárisan igazolt Hunter-betegséggel született gyermek, úgy a szülők további családtervezés esetén a terhesség korai szakaszában célzott szűrővizsgálatot igényelhetnek.



Betegszervezetek világszerte

Magyarországi Hunter-betegség betegszervezet
MPS Társaság (www.mpstarsasag.hu)

Egyesült királysági Hunter-betegség betegszervezet
MPS Society UK (www.mpsociety.org.uk)

Ausztiai Hunter-betegség betegszervezet
MPS Austria (www.mps-austria.at)

Németországi Hunter-betegség egyesület
Gesellschaft für MPS e. v. (www.mps-ev.de)

Franciaországi lizoszomális tárolási betegségek egyesülete
L'association VML (www.vml-asso.fr)

Készült a Humán Genomért Alapítvány jóvoltából.

Kérjük, amennyiben teheti, támogassa Alapítványunkat!

Bankszámlaszámunk: HU85 11709026-2000156-0-00000000

Hálásan köszönjük, hogy hozzájárul a kezelhető genetikai megbetegedések kutatásának, diagnosztikájának és terápiájának támogatásához!



Szakmai referens: Erhardt Júlia

Szakmai felelős: Dr. Kovács Árpád Ferenc

Lektorálta: Humán Genomért Alapítvány Kuratóriuma

Szerkesztő: Fekete Nóra

Grafikai tervezés és korrektúra: Pátrovics Laura

A betegájékoztatót szakmailag ellenőrizte és jóváhagyta a Humán Genomért Alapítvány Kuratóriuma. Jelen betegájékoztató a legkorszerűbb irányelvek és irodalmi adatok összefoglaló eredményei tükrében készült.

A betegájékoztató verziója: I/2023.09.25. kiadás. © 2023.

Minden jog fenntartva!

Jelen tájékoztató részleges vagy teljes felhasználása kizárólagosan a Kuratórium írásos engedélyét követően lehetséges.

