

SVENSKA MPS-FORENINGEN
"TILLSAMMANS FÖR ETT BÄTTRE LIV"



www.mpsforeningen.se
mps-foreningen@sverige.nu

Denna broschyr är framarbetad av brittiska MPS-föreningen efter ett samarbete mellan föreningen, familjerna och läkare med specialkunskap om MPS-sjukdomar samt medicinsk litteratur.

Broschyren har översatts uppdaterats och tryckts av den svenska MPS-föreningen år 2007.

Broschyren är faktagranskad av Docent Gunilla Malm, Barnneurolog på Karolinska Sjukhuset i Stockholm.



Hunters sjukdom

Mukopolysackaridos Typ II

En guide till sjukdomen Mukopolysackaridos typ II Hunters sjukdom

Vad är MPS II, Hunters sjukdom?

Hunters sjukdom är en ärftlig inlagringssjukdom, som också är känd som mukopolysackaridos typ II (MPS II). Sjukdomen har fått sitt namn efter Charles Hunter, en professor i medicin i Manitoba, Kanada, som 1917 var först med att beskriva sjukdomen hos två bröder.

Man har tidigare beskrivit att Hunters sjukdom förekommer i två varianter, en mild och en svår form, men med nuvarande kunskap om bakomliggande genförändringar, har man visat att sjukdomen egentligen innebär ett spektrum av symptom i olika svårighetsgrader.

Denna broschyr ger en presentation av sjukdomen och synpunkter på det kliniska omhändertagandet av personer med MPS II samt behandlingsmöjligheter.

Broschyren är framarbetad av den brittiska MPS-föreningen, och översatt av den svenska MPS-föreningen. Den bygger på föräldrars och läkares erfarenheter med referenser till den medicinska litteraturen.

Vad orsakar sjukdomen Hunter?

Alla personer med Hunter har en brist på enzymet iduronatsulfatas, vilket resulterar i en tilltagande upplagring av mukopolysackarider i kroppens celler. Denna upplagring av

mukopolysackarider ger upphov till de många problem som drabbar personer med Hunters sjukdom.

Mukopolysackarider är långa kedjor av sockermolekyler som används i uppbyggnaden av ben, brosk, senor och många andra vävnader i kroppen. Muko- refererar till den tjocka geléaktiga konsistensen av molekylen, -poly- betyder många och -sackarider är en generell term för sockerdelen av molekylen.

En annan term för mukopolysackarider är glukosaminoglykaner (GAGs) men termen mukopolysackarider kommer att användas genomgående i den här broschyren.

Under ett normalt liv sker en kontinuerlig process då nya mukopolysackarider bildas och gamla bryts ner. Denna process kräver en serie av biokemiska verktyg som kallas enzymer. Barn och vuxna med Hunters sjukdom saknar eller har brist på ett enzym som heter iduronatsulfatas, som är nödvändigt för nedbrytningen av mukopolysackariderna dermatan- och heparansulfat. Ofullständigt nedbrutna dermatan- och heparansulfat lagras inne i delen av cellen som kallas lysosomen. Lysosomerna blir svullna och stör cellfunktionen vilket ger tilltagande skador. Sjukdomen är en av ca 40 lysosomala inlagringssjukdomar. Nyfödda barn har oftast inga tecken på sjukdomen, men symptomen blir successivt synliga då allt fler celler blir skadade av en ökande inlagring av mukopolysackarider.

Påverkar Hunters sjukdom personer på olika sätt?

Tills nyligen har Hunters sjukdom beskrivits som antingen en mild eller en svår form, men baserat på nuvarande kunskap om enzymet och dess genstruktur, vet man, att Hunters sjukdom istället utgörs av ett spektrum av symptom i varierande svårighetsgrad. Några personer med Hunters sjukdom kommer att få en tilltagande påverkan på sina intellektuella funktioner och tilltagande fysiska problem. Andra kommer att ha en normal intelligens, men gradvis förvärrade fysiska problem, där några blir mer allvarligt drabbade än andra.



Det är viktigt att komma ihåg att Hunters sjukdom kan variera påtagligt mellan individer. En hel rad förekommande symptom kommer att tas upp i broschyren, men den enskilda drabbade individen kanske inte behöver få alla. Effekterna av Hunters sjukdom kan också variera kraftigt mellan syskon och generationer.

Nya behandlingsmöjligheter

I dagsläget kan man inte bota sjukdomen, men med hjälp av tillverkat enzym av samma slag som kroppen själv inte kan producera i tillräcklig mängd, kan man dock behandla många av symptomen, de flesta fysiska problemen kommer sannolikt att förbättras fränsett att enzymet ej kan nå hjärnan och påverka den mentala funktionen. Skelettet kommer sannolikt inte heller att förbättras i någon större utsträckning.

Hur vanligt är MPS II Hunters sjukdom?

Den brittiska MPS-föreningen, som koordinerar registret för Mukopolysackaridoser och närliggande sjukdomar, har visat att det är en mycket ovanlig sjukdom som drabbar 1 av 100 000 födda pojkar. Över en tioårsperiod, mellan 1992 och 2002, föddes 52 pojkar med Hunters sjukdom i Storbritannien.

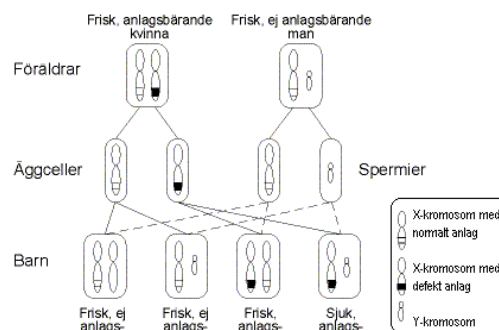
Över en 32-årsperiod i Sverige mellan 1973 och 2004 föddes 10 pojkar, vilket innebär att 0,7 av 100.000 födda pojkar får sjukdomen, dvs 1 pojke föds vart tredje år med Hunters sjukdom i Sverige.

Hur ärvs Hunters sjukdom?

Hunters sjukdom har en annan form av ärftlighet än de övriga MPS-sjukdomarna då den ärvs X-kromosombundet recessivt. Den ärvs på samma sätt som hemofili (blödersjuka), en sjukdom som är mer allmänt känd.. Kvinnor kan vara bärare, men utom i mycket sällsynta fall är det endast män som blir sjuka. Söner till kvinnliga bärare av en muterad gen löper 50 % risk att ärvta sjukdomen och döttrarna löper samma risk att bli friska bärare av en muterad gen. Det här innebär att det finns en 25 % (1 av 4) risk att få ett barn med Hunters sjukdom vid varje graviditet.

Systrar och mostrar till en person som diagnostiserats med Hunters sjukdom kan således vara bärare av sjukdomen. Dessa kvinnor har då en 50 %-ig risk att föra den muterade genen vidare till sina söner. I många familjer är det möjligt att hitta kvinnliga bärare genom analys av genetiskt material (mutationsanalys). Läkaren ordinerar då blodprov från det sjuka barnet för att den exakta gendefekten skall hittas. I de flesta familjer är det möjligt att exakt identifiera det genetiska felet på X-kromosomen, och som är ansvarigt för Hunters sjukdom. Kunskapen om den exakta mutationen är sedan till hjälp vid prenatal diagnostik (fosterdiagnostik) och bärarskapsanalys. Det är dock inte i alla fall som modern är bärare av Hunters sjukdom. I dessa fall har sjukdomen uppstått direkt hos den drabbade sonen, en så kallad

nymutation. Det finns en mer detaljerad förklaring till detta komplicerade ämne i ett häfte om ärftlighet, som går att beställa från den brittiska MPS-föreningen. Mer information om hur Hunters sjukdom ärvs finns också i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappsgrupper, sök på Hunters sjukdom, direktlänken är <http://www.sos.se/smkh/index.htm>.



Figur. X-kromosombunden recessiv nedärvning från frisk, anlagsbärande kvinna

Kan man testa om fostret har MPS II under graviditeten?

Tre tänkbara situationer för att spåra Hunters sjukdom för fosterdiagnostik under tidig graviditet är följande: 1) om du redan är mamma till ett barn med Hunters sjukdom, 2) om du vet att du är bärare eller 3) om du är en släkting till en mamma som har en son med Hunters sjukdom och du inte har gjort ett bärartest. Det är viktigt att du kontaktar din läkare när du planerar att bli gravid eller så snart som du anar att du är gravid om du vill ordna ett sådant test. Både moderkaksprov och

fostervattensprov kan användas för att diagnostisera Hunters sjukdom hos fostret i livmodern

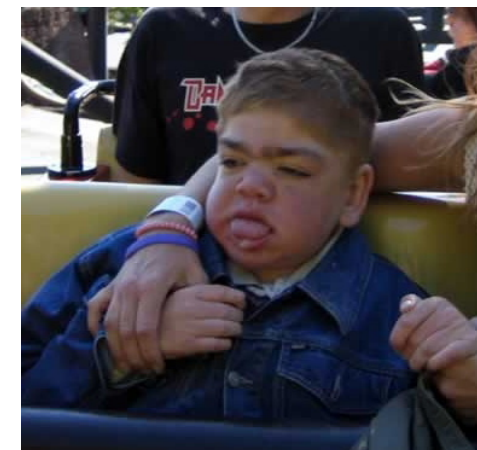
Genetisk vägledning

Alla föräldrar till barn med lysosomala inlagringssjukdomar bör överväga att be om genetisk rådgivning innan de skaffar fler barn. Rådgivaren kan ge råd om riskerna för nära släktingar att föra sjukdomen vidare, kan ge råd om tillgängliga reproduktiva val och ge besked om vilka fler släktingar, som bör informeras.

Förväntad livslängd.

Livslängden varierar mycket beroende på sjukdomens svårighetsgrad. De som har en mildare form kan leva ett relativt långt liv så till vida att deras fysiska problem, hjärt- och lungsjukdomar inte är alltför allvarliga. Överlevnad upp till 50-60 års ålder finns dokumenterat. Det finns till och med en dokumentation om en man med Hunter som levte till 87 års ålder. Tyvärr kommer de som har en allvarligare form av sjukdomen med största sannolikhet att dö före de sena tonåren. En del barn med Hunter dör ännu tidigare än så.

Klinisk presentation av MPS II Hunters sjukdom



Utseende

Personer med Hunters sjukdom ser väldigt lika ut med många liknande drag. Deras ansikten är ofta runda med rosiga kinder och deras huvuden är ganska stora med framträdande panna. Halsen är kort och näsan bred med platt näsrygg. Läpparna är ofta tjocka och tungan förstorad. Deras hår är ofta tjockt och strävt, ögonbrynen buskiga och de kan ha mer kroppsbehåring än normalt. Personer med Hunters sjukdom har utputande magar och ett karakteristiskt sätt att gå och hålla sina armar, på grund av kontrakturer i höfter, skuldror, armbågar och knän.

Tillväxt

Nyfödda med sjukdomen Hunter kan vara större än normalt och växa mer än normalt de första två levnadsåren. Personer med den svårare varianten av Hunter blir sällan längre än 120-140cm. De med den mildare formen av Hunter blir vanligtvis lite kortare än normalt, de blir vanligtvis mellan 150 och 165 cm.

Intellektuell förmåga

Personer med den allvarliga formen av Hunters sjukdom får ofta en tilltagande inlagring av mukopolysackarider i hjärnan vilket orsakar en försenad utveckling från två- till fyraårsåldern. Detta följs ofta av en gradvis förlust av olika förmågor innan de avlider, men mönstret varierar kraftigt. En del barn kommer endast att lära sig säga några enstaka ord, medan andra lär sig prata bra och läsa lite grand. Barnen kan uppskatta barnvisor och enkla pussel och bör uppmuntras att lära sig så mycket som möjligt innan sjukdomen förvärras. Även när barnet börjar förlora de färdigheter som det lärt sig kan det finnas överraskande förmågor kvar. Barnen kommer att fortsätta förstå och hitta glädjeämnen i livet även om de har förlorat förmåga att tala.

Personer med en mildare form av Hunters sjukdom kan ha normal intelligens. De har vanligtvis liknande utseende som de med den allvarligare formen av sjukdomen men försämras långsammare.



Hjärnan

Hjärnan och ryggmärgen är skyddade från skakningar och stötar av cerebrospinalvätskan som cirkulerar mellan skallen och hjärnan-ryggmärgen. Hos vissa individer med Hunters sjukdom kan dock vätske-cirkulation så småningom bli blockerad. Blockeringen (kommunicerande hydrocefalus) skapar ett ökat tryck i huvudet, vilket kan trycka på hjärnan och ge huvudvärk, synnedättning och påverka den mentala utvecklingen. Vid Hunters sjukdom kan också hjärnans funktion påverkas av syrebrist och sömnbrist orsakat av sömnapnéer.

Hydrocefalus

Hydrocefalus (vattenskalle) kan konstateras med en CT (datortomografi) eller MR

(magnetrontgen). En lumbalpunktion; en undersökning av ryggvätskan genom att man sticker in en nål i ryggraden, med tryckmätning är ett annat sätt att utreda om hydrocefalus föreligger. Om hydrocefalus är konstaterat kan det behandlas genom att en tunn slang (shunt) opereras in för att dränerar hjärnan på vätska. Shunten har en tryckkänslig ventil/klaff som tillåter ryggmärgsvätska att dräneras ut, när trycket runt hjärnan blir för högt. Vid högt tryck inne i hjärnan kan ögonnerverna skadas och ge en synnedättning. Oftast kan man se en svullnad runt blinda fläcken, när ett sådant ökat tryck föreligger, men avsaknad av en sådan svullnad utesluter inte hydrocefalus hos en person med Hunters sjukdom.

Epilepsi

Ett antal personer som har en allvarlig form av Hunters sjukdom kommer att utveckla epilepsi. Detta kan ta sig olika uttryck och visa sig som till exempel frånvaroattacker eller större toniskt-kloniska anfall med medvetlöshet. Lyckligtvis svarar de flesta bra på antiepileptiska läkemedel.

Ögonen

Grumling av hornhinnan, som förekommer hos vissa av de andra MPS-sjukdomarna, är ovanligt bland personer med Hunters sjukdom. I vissa fall kan det finnas problem med synen som är orsakat av förändringar på näthinnan eller av glaukom, som är ett

abnormt högt tryck inne i ögat som kan orsaka skador på näthinnan och leda till atrofi eller förtvining av synnerven. Detta skall undersökas vid synundersökning. Inlagringar i näthinnan kan resultera i förlorad perifer syn och nattblindhet.

Nattblindhet

Många familjer har berättat att deras barn med Hunters sjukdom inte vill sova eller gå i mörker eller är rädda när de vaknar upp på natten. Ibland kan en nattlampa i hallen eller sovrummet fungera bra. Någon bra förklaring till detta problem finns inte.

Öronen

En viss grad av hörselnedsättning är vanlig hos personer som har Hunters sjukdom. Det kan vara orsakat av ledningshinder eller sensorineural hörselnedsättning eller både och, så kallad blandad hörselnedsättning. Hörselskadan kan förvärras av återkommande öroninflammationer. Det är viktigt att personer med Hunters sjukdom får sin hörsel undersökt regelbundet samt att aktuella problem behandlas i ett tidigt stadium för att förbättra och bibehålla möjligheten att kommunicera och lära, så att den blir så optimal som möjligt

Ledningshinder är nedsatt överföring av ljudvågorna genom hörselgången, trumhinnan och mellanörat. Felfri funktion av mellanörat är beroende av att trycket bakom trumhinnan är detsamma i ytterörats hörselgång och

atmosfären.. Detta tryck utjämnas av örontrumpeten som löper mellan mellanörat och bakom näsan/svalget. Om örontrumpetgången är blockerad kommer trycket bakom trumhinnan att sjunka och tumhinnan dras inåt varvid överföringen av ljudvågorna blir försämrad. Om det negativa trycket håller i sig kommer vätska från mellanörat ansamlas och med tiden bli tjockt som lim/klister.

Ledningshinder-behandling av mellanöreinfektioner

Under narkos görs ett litet snitt genom trumhinnan och vätskan sugs ut (myringotomi). Ett litet ventilationsrör kan sedan sättas in för att hålla hålet öppet och tillföra luft från ytterörats kanal tills örontrumpet börjar fungera igen. Rören ramlar så småningom ut. Om ledningshindret återkommer kan T-rör användas, en typ av rör som stannar på plats längre tid. På grund av narkosrisker hos personer med Hunters sjukdom kan öronkirurgen bestämma sig för att sätta in T-rör redan vid första operationstillfället.

Sensorineural hörselnedsättning- ”nervdövhet”

I de flesta fall av sensorineural hörselnedsättning är orsaken skada på de små hårcellerna i innerörat. Om detta finns samtidigt som ledningshinder och kallas det blandad hörselnedsättning. Sensorineural hörselnedsättning behandlas genom att prova ut hörapparater. Barnen kan till en början vilja ta ut hörapparaterna, och då är det viktigt att framhärda så att

barnens kommunikationsförmåga kan bevaras. Andra barn med Hunters sjukdom har tyckt att mikrofon och radioslingor är bra hjälpmedel i skolan och hemma. På senare år har man också börjat operera in elektroder i hörselnäcken för att förbättra hörseln (cochlea implantat).

Näsa, hals och luftvägar

Den typiskt tillplattade näsryggen och trånga passagen bakom näsan är orsakad av en dålig tillväxt av skelettet i mellanansiktet och förtjockade slemhinnor. En kombination av skelettetdeformiteten och inlagringen av mukopolysackarider i de mjuka vävnaderna i näsa och hals kan leda till att näsan lättare blir täppt. Tonsillerna och polyperna blir ofta förstörade och kan delvis blockera luftvägarna. Av den anledningen kan de opereras bort. Halsen är kort vilket bidrar till andningssvårigheter. Luftstrupen blir trängre ju mer inlagring av mucopolysackaridomaterial som sker, och luftrören är ofta mjukare än vanligt på grund av deformerade broskringar i luftstrupen. Små knölar eller överskott av vävnad kan ytterligare blockera luftvägarna och göra det svårt att svälja.

Ett vanligt utmärkande drag hos barn med Hunters sjukdom är den kroniska utsöndringen av genomskinligt slem/snuva från näsan (rinorré) och bihåleinflammation. Frekvent hosta, förkylning och halsinfektioner är vanliga problem för många med Hunters sjukdom. Dessa

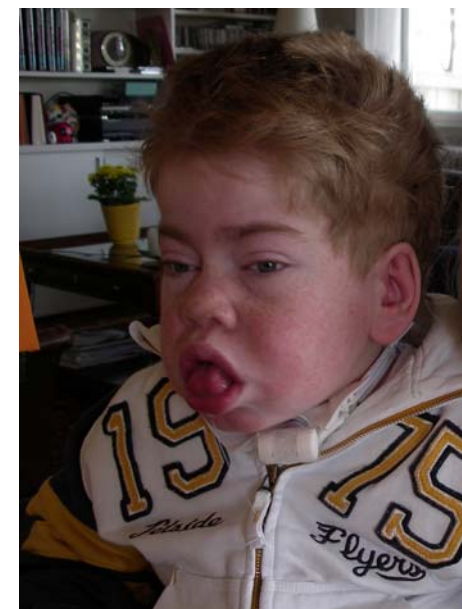
personer, som har trånga luftvägar och ökad slemsekretion riskerar att drabbas av astmaliknande episoder. Många med Hunters sjukdom är därför hjälpta av astmamediciner vid olika övre luftvägsinfektion.

Många andas väldigt ljudligt även när de inte har en infektion. Under natten kan de bli rastlösa och snarka. Sjukhusinläggning under en natt för att göra en sömnstudie kan då rekommenderas. Kontrollapparatur placeras på huden och kopplas till en dator som mäter syrehalten i blodet liksom andningsregistrering. Från en sådan studie kan läkaren utvärdera hur andningen är blockerad, hur svårt barnet har att dra in luft i lungorna under sömn och vilken effekt det har på kroppen.

Nattlig CPAP (Continuos positive airway pressure)

Detta kan rekommenderas om en sömnstudie har visat att en individ har sömnapnéer med låga syrenivåer under natten (sömnapnéer är när individen slutar att andas under korta perioder under sömn). Detta kan leda till trötthet och huvudvärk under dagen. CPAP innebär att man placerar en mask över munnen och näsan varje natt som pumpar in luft i luftvägarna för att förhindra att de kollapsar. Detta kan låta extremt men det kan verkligen förbättra sömnkvaliteten och hjälpa till att förhindra eller minska risken för hjärtsvikt orsakad av för låg syrgashalt under natten. I svåra fall av sömnapnéer med hjärtsvikt kan en

trakeostomi (ett hål på halsen där man andas genom en kanyl) vara nödvändig. Många personer med Hunters sjukdom vill försöka undvika trakeostomi då det är ett stort ingrepp i det dagliga livet och kan försvåra när man skall äta och tala. De som fått en trakeostomi tidigt säger sig dock må så mycket bättre efter att ha fått en förbättrad andning nattetid.



Mediciner för luftvägarna
Olika mediciner kan påverka personer med MPS olika, så det är viktigt att konsultera en läkare hellre än att köpa receptfri medicin. Medicin för att kontrollera slemproduktionen kanske inte hjälper. Medicin som antihistaminer kan torka ut slemmet, göra det tjockare och svårare att hosta ut. Avsvällande medel innehåller vanligtvis stimulantia som höjer

blodtrycket och drar ihop blodkärlen, bådadera oönskade effekter om man har Hunters sjukdom. Hostmedicin som har lugnande effekt kan orsaka ökade problem med sömnapnéer eftersom muskeltonus och andning påverkas. Personer med Hunters sjukdom får ofta sekundära bakteriella infektioner, som skall behandlas med antibiotika.

Bröstkorgen

Formen på bröstkorgen är deformerad och föreningspunkten mellan revbenen och bröstbenet (sternum) är inte lika flexibel som den bör vara. Bröstkorgen är därför stel och kan inte röra sig fritt för att låta lungorna ta in en stor luftvolym. Muskeln under bröstkorgen – diafragman – kan vara upptryckt av den förstörade levern och mjälten vilket ytterligare minskar platsen för lungorna. Lungvävnaden blir förtjockad av inlagrat material och är stelare än normalt. Det blir som en ballong som aldrig varit uppblåst förrut och därför behöver mer kraft för att den skall expandera. Det förekommer en ökning av sekretionen som blir svårare att rensa ut då den begränsade lungkapaciteten gör det svårt för de med MPS II att ta tillräckligt djupa andetag för att kunna hosta ordentligt. När lungorna inte blir tillräckligt rensade ökar risken för luftvägsinfektion vilket kan leda till lunginflammation.

Tänder och mun

Personer med Hunters sjukdom har vanligen tjocka läppar, en förstörad tunga och bred tandgom. Det är brett mellan tänderna, som är små och har skör emalj. Tandvården är viktigt för att undvika karies och tandröta vilket kan orsaka smärta

Tandhygien

Tänderna måste skötas väl för att undvika att behöva dra ut dem. Om vattnet i ditt område inte har fluor tillsatt så bör ditt barn få fluortabletter dagligen. Att tvätta runt i munnen med en muntork doppad i munvatten kommer att hålla munnen fräsch och minska risken för dålig andedräkt. Dregling är ett vanligt problem och en plastad haklapp under kläderna kan förhindra sårig hud.

Regelbundna tandläkarkontroller är viktiga då karies kan vara en orsak till tandvärk. Om ditt barn är svårt påverkat av MPS II kan det vara säkrare att utföra all behandling på sjukhus. Det är viktigt att tandläkaren informeras om ditt barn har hjärtproblem, eftersom man i så fall säkert kommer vilja ordinera antibiotika före och efter tandbehandling. Detta är för att vissa bakterier i munnen kan komma ut i blodbanan och orsaka infektion på hjärtklaffarna. Om man behöver dra ut tänder under narkos skall detta göras på ett sjukhus av en erfaren narkosläkare och aldrig på en tandklinik. Det kanske är möjligt för sjukhuset att utföra andra behandlingar eller undersökningar vid samma narkostillfälle.

Hjärtat

Hjärtsjukdom är ganska vanligt hos personer med Hunters sjukdom, men det behöver inte utvecklas eller skapa större problem förrän mycket senare i livet. Då medicin kan användas för att dämpa symtomen. Hjärtat kan påverkas på olika sätt.

Klaffläckage

Hjärtklaffarna är utformade för att stänga tätt när blod passerar från en kammare i hjärtat till en annan och förhindrar att det läcker tillbaka i fel riktning.

Klaffarna hos MPS II kan försvagas av att mukopolysackarider förtjockar klaffarna. Hjärtklaffarna kanske inte kan stänga tillräckligt tätt då och små mängder blod läcker tillbaka. Blåsljud förekommer om hjärtklaffarna blir skadade av inlagrade mukopolysackarider.

En del personer med Hunters sjukdom kan få problem med mitralis- eller aortaklaffarna, där en klaffsjukdom kan utvecklas under flera år utan uppenbara kliniska symptom. Om tillståndet förvärras kan en operation vara nödvändig för att byta ut de skadade klaffarna.

Hjärtmuskeln kan också skadas av inlagring av mukopolysackarider (kardiomyopati) och hjärtat utsätts även för ansträngning av övre luftvägsobstruktion och återkommande luftvägsinfektioner eller när den behöver pumpa blod genom stela och ineffektiva lungor (cor pulmonale; sjuklig högersidig hjärtförstoring vid

ökat tryck i lungartären). Många av barnen har högt blodtryck.

Då hjärtproblem är så vanligt hos personer med Hunters bör ultraljud på hjärtat göras årligen (eller så ofta som doktorn tycker det behövs) för att få reda på om några problem håller på att uppstå. Testet är smärtfritt och liknar det man gör under graviditeten. Det kan identifiera problem med hjärtmuskeln, hjärtfunktionen och klaffarna.



Lever, mjälte och buk

Hos de flesta personer med MPS II blir levern och mjälten förstörade på grund av inlagrade mukopolysackarider (hepatosplenomegali). Den förstörade levern orsakar oftast inte några problem och leder inte till leversvikt, men dess storlek kan störa ätandet och andningen. Hos personer med Hunters sjukdom kan buken bukta ut på grund av försvagade muskler och den förstörade levern och mjälten. Delar av bukens innehåll kan tryckas ut vid svaga punkter i bukväggen och ge bråckbildningar.



Bråck

Ett bråck kan komma från bakom naveln (navelbråck) eller från ljumskenen (ljumskbråck). Ljumskbråck åtgärdas med operation, men bråck kan

återkomma. Navelbråck behandlas oftast inte om de inte är stora och orsakar inklämning av tarmen, eller är väldigt stora och problematiska. Navelbråck återkommer ofta efter åtgärd.

Magproblem

Många personer med Hunters sjukdom lider under perioder av lös avföring eller diarré. Orsaken till detta är inte helt klarlagd. Ibland är diarrén orsakad av en svår förstoppning med läckage av lös avföring bakom den förstoppade avföringsmassan. Men oftast beskriver föräldrarna att den lösa avföringen ”åker rakt igenom”. Man tror det orsakas av en störning i det autonoma nervsystemet, det nervsystem som bortom viljemässig påverkan kontrollerar kroppsliga funktioner. Barnläkaren kan behöva be om en röntgenundersökning för att undersöka vad som kan vara orsaken. Problemet kan försvinna när barnet blir äldre, och det kan förvärras av antibiotika, utskrivet för andra problem.

Om man har diarré (och det inte är sekundärt till förstoppning) kan enkel medicinering med exempelvis loperamid (Imodium) fungera bra. En diet utan alltför mycket fibrer kan också vara bra. Förstoppning kan vara ett problem när barnen blir äldre, mindre aktiva och musklerna försvagas. Om en mer fiberrik diet inte hjälper eller inte är möjlig, så kan läkaren skriva ut laxermedel eller lavemang.

Huden

Personer med Hunters sjukdom tenderar att ha tjock och hård hud som saknar elasticitet. På vissa ställen kan detta orsaka hudirritation och sårighet framför allt i hudveck, till exempel bak i nacken. Några personer med Hunter har en karaktäristisk knottig eller bucklig hud. Dessa små hudfärgade utbuktningar vid skulderbladen, överarmarna och låren beror på inlagringar av mukopolysackarider (apelsinskals hud, peau d'orange). Överdriven behåring i ansikte och på ryggen förekommer hos vissa personer med Hunter. Svetteutlösningar och kalla händer och fötter är också vanliga problem. Orsaken är dålig temperaturkontroll då den del av hjärnan som reglerar kroppstemperaturen kan bli skadad senare i livet.

Skelett och leder

Personer med Hunters sjukdom tenderar att ha betydande problem med sitt skelett, leder och tillväxt. Ledstelhet är vanligt vid Hunters sjukdom och rörligheten kan begränsas i alla leder. Ledstelheten kan orsaka smärta som lindras av värme och vanliga smärtstillande tabletter. Den begränsade rörligheten i axlar och armar kan försvåra påklädningen. Antiinflammatoriska läkemedel, som ibuprofen, kan hjälpa vid ledsmärta, men de ska tas med eller efter maten och man bör noga kontrollera att magkatarr och magsår inte utvecklas. Medicinerna bör ges i samråd med läkare.

Ryggraden

Ryggradens kotor är normalt en linje från nacken till svanskotan. Personer med Hunters sjukdom kan ha en dåligt formad ryggrad med instabilitet. En eller två av kotor på mitten av ryggraden är ibland lite mindre än resten och hamnar lite bakom linjen. Detta bakåtgående kan orsaka att en kantig kurva (kyfos, pucker) utvecklas. Den är vanligtvis lindrig och behöver i allmänhet inte behandlas. Äldre barn och vuxna med Hunters sjukdom kan dock utveckla en kompression av ryggmärgen på grund av förtjockning av ligamenten runt benen i nacken. Läkaren kommer vilja att följa detta noga och om nödvändigt operera.

Händer

Formen på händer hos barn och ungdomar med Hunter är mycket karaktäristiska och olika MPS-föreningar har använt händerna av en pojke med Hunters sjukdom som sin logo. Händerna är korta och breda, med knubbiga fingrar vilka gradvis kröker sig och blir ”klooliknande”.

Karpaltunnelsyndrom

Personer med Hunters sjukdom upplever ofta smärta och förlorad känsel i fingertopparna orsakat av karpaltunnelsyndrom. Handleden eller carpus består av åtta små ben, kända som karpalbenen, vilka är förenade av band av proteinfibrer kallade ligament. Nerver måste passera genom handlederna i mellanrummet mellan karpalbenen och ligamenten.

Förtjockning av ligamenten orsakar tryck på nerverna och kan orsaka oreparabel nervskada. Nervskadan kommer att orsaka att musklerna vid tumbasen förtvinar.

Om ditt barn verkar ha ont i händerna speciellt nattetid kan det vara klokt att utföra en nervledningstest som kan visa om karpaltunnelsyndrom är orsaken. Även om ett barn eller vuxen med Hunters sjukdom inte klagat på smärta kan de redan ha karpaltunnelsyndrom. Läkare kan föreslå att man gör ett nervledningstest som kommer visa om syndromet föreligger. Denna test bör också göras om det föreligger någon försvagning eller avdomning i händerna eller minskad muskelmassa vid tumbasen. Detta problem kan behandlas med en mindre operation.



Ben och fötter

Många individer med Hunters sjukdom går och står med knän och höfter böjda. I kombination med den spända achilles-senan kan detta orsaka att de går på tå. Ibland kan dessa personer vara kobenta, något som oftast inte behöver inte behandlas. Fötterna är breda och kan vara stela med tårna krökta nedåt, likt fingrarna.

Generell omvårdnad av personer med MPS II, Hunters sjukdom

Diet

Det finns inga vetenskapliga bevis för att en speciell kost skulle ha välgörande effekt, och symptom som diarré har en benägenhet att komma och gå på ett naturligt sätt. En del föräldrar å andra sidan tycker sig se att en förändring av barnets kost kan underlätta problem som överdrivet slem, diarré eller hyperaktivitet. Att skära ner på mjölk, mejeriprodukter, socker samt mat med högt innehåll av kemiska tillsatser och

färgämnen har verkat hjälpa enskilda barn.

Det är att rekommendera att först rådfråga en läkare eller dietist om du tänker göra stora förändringar i kosten för att vara säker på att den tilltänkta kosten inte utelämnar några väsentliga näringsämnen. Om ditt barns problem lindras kan du försöka återinföra födoämnen, en sak i taget, för att testa vilket speciellt födoämne som verkade förvärra barnets symptom.

Mediciner

Barn med MPS kan reagera annorlunda på mediciner därför är det viktigt att alltid rådfråga en läkare innan man använder receptfri medicin. Vissa mediciner som används för att få bukt med slemproduktionen kan ibland göra slemmet tjockare och svårare att få upp och kan göra barnet mer lättretligt. Användandet av lugnande medel kan öka problemet med sömnapnéer genom hämmad andning. Det är idag välkänt att frekvent användning av antibiotika kan göra dem mindre verksamma när de verkligen behövs. Upprepad användning kan också orsaka svampinfektion som vanligen påverkar mun och slida och producerar en vit ostliknande bekäggning på slemhinnorna. Den förorsakar irritation och obehag och behöver behandlas. Din läkare kan därför vilja begränsa behandlingar med antibiotika vid hosta och förkylningar

Narkos

Att söva en person med Hunters sjukdom kräver goda kunskaper och skall alltid utföras av en erfaren narkosläkare. I läkarboken "Smith's Anaesthesia for infants and children" står att "MPS barn har de svåraste luftvägsproblemen i barnsjukvården". Narkosriskerna vid ett kirurgiskt ingrepp är större än riskerna med ingreppet i sig självt hos patienter med MPS, oavsett vilket ingrepp det rör sig om.

Narkos måste noga vägas mot de fördelar man kan förvänta sig av den planerade kirurgiska proceduren. För vissa ingrepp kan man använda lokal eller regional bedövning istället för narkos.

Inlagringen av glycosaminoglykaner gör att näsans passage blir trängre än normalt. Inlagringen förstör även halsmandlarna, polyperna och tungan kraftigt samt orsakar att lös överflödigt vävnad bildas runt ingången till luftstrupen. Inlagring i luftrören, bronkerna, gör dem trånga. Struplocket är ofta långt och styvt. Slemhinnorna är sköra och MPS individer har ofta kraftigt ökad slemsekretionen av tjockt slem. Alla dessa faktorer begränsar kraftigt möjligheten att se struphuvudet med laryngoskopet och därmed att placera andningstuben i luftstrupen även för en skicklig narkosläkare. Att extubera innebär att man tar bort endotrakealtuben. Då kan det uppstå problem eftersom mps-patienter lätt kan svullna igen i luftvägarna, och även

struplocket kan bli svullet vilket kan leda till att det blir svårt att bibehålla tillräcklig luftväg.

Lungorna har ofta begränsad kapacitet; på grund av inlagringen så att de är stela, och även bröstkorgen är stel och förhindrar den normala utvidgningen vid andning.

Ryggraden är stel och det kan finnas en ledinstabilitet i nacken med risk för skador på ryggmärgen om nacken böjs kraftigt bakåt, vilket förhindrar narkosläkaren från att placera huvudet och nacken i bästa position för att kunna se struphuvudet. Det kan vara bra att röntga nackkotpelaren inför en operation för att ta reda på om nacken är instabil eller inte. Rådet är ändå att behålla nacken i en neutral position under hela sövningen, förmoda att instabilitet föreligger och inte böja nacken bakåt.

Den korta nacken, den begränsade rörligheten i käken, den lilla munöppningen och den hos vissa barn påtagligt lilla hakan bidrar till att göra intuberingen svår.

Barn med MPS har ofta förtjockad hud och kontrakturer på lederna vilket gör det svårt att sätta en intravenös infart, speciellt i en akut situation, vilket också kan utgöra en riskfaktor.

Under narkos av MPS patienter så kan inlagringen av glycosaminoglykaner i hjärtat bidra till en ökad risk för komplikationer. Vid Hurlers sjukdom sker en inlagring av glycosaminoglykan i hjärtats kranskärl och också i hjärtklaffarna, som kan

göra att de läcker. Även pulmonell hypertension, förhöjt tryck i lungornas blodkärl kan föreligga och utgör då en riskfaktor. MPS barn kan ha hjärtsvikt, eller arytmier vilket innebär att hjärtrytmen kan vara oregelbunden, hjärtmuskeln kan vara väldigt känslig för narkosmedel, vara känslig för syrebrist och MPS patienten kan ha en benägenhet att svänga i blodtryck.

Naturligtvis är det stora variationer på hur stora narkosriskerna är beroende på om man har en lindrigare eller svårare variant av sjukdomen.

Nya tekniker och hjälpmedel har dock utvecklats som gör det enklare att säkert söva patienter med MPS, som exempelvis fiberoptisk intubation och larynxmask.

Vad som kan göras för att minska riskerna är att se till att barnen sövs på ett regionssjukhus där det finns erfarna narkosläkare för barn, som är vana att söva svårsövd barn. Det är viktigt att narkosläkaren är insatt i den speciella problematiken rörande MPS barn och att man gör en narkosbedömning innan ingreppet så att man kan förutse vilka risker som föreligger och vilken teknik som bör användas.

Det finns mer detaljerad information om detta komplicerade ämne i ett speciellt häfte om narkos som publicerats av MPS-föreningen.

Sjukgymnastik och vattengymnastik

Sjukgymnastik och vattengymnastik kan vara användbart för att hjälpa personer med Hunters sjukdom att uppnå specifika och realistiska mål i sitt vardagliga liv eller för att dränera slem från bröstet. När det gäller barn rekommenderas det att sjukgymnastiken integreras i leken.



Hos vuxna är det viktigt att komma ihåg att passiv stretching kan vara smärtsamt och bör användas med försiktighet.

Barn med mps-sjukdom bör få en remiss till en sjukgymnast så snart som möjligt efter diagnos. Undersökningen bör innehålla en utvärdering av barnets motoriska färdigheter, hur barnet rör sig, sitter och står, och av ledrörlighet, så att man får en bild av vad barnet har störst problem med. Sjukgymnasten ska

tillsammans med familjen göra upp en plan och sätta upp mål för att mäta barnets förbättringar.

Sjukgymnasten kan också rekommendera nattskenor för stretching eller ortoser för att motverka kontrakturer.

Hur ofta ett barn ska ha sjukgymnastik får sjukgymnasten avgöra. Det beror på flera faktorer, men generellt kan man säga att barn som skall upprätthålla en funktion eller förbättra funktionen bör ha sjukgymnastik en till två gånger per vecka tillsammans med ett hemträningsprogram. Barn som får enzymterapi kan ha fördel av mer intensiv träning för att öka möjligheten att stärka skelettet och förbättra rörelseförmågan. Målet med sjukgymnastik är att maximera barnets

funktioner och rörelseförmåga och se till att de bibehålls så länge som möjligt. Sjukgymnastik kan också underlätta barnets självständighet och underlätta möjligheterna att delta i åldersanpassade aktiviteter. Barn med MPS med påtagliga skelettproblem kan löpa risk för inklämning av ryggmärgen med smärtor och förlamningar som följd, och de får ofta karpaltunnel syndrom. Sådana här problem behöver identifieras inför sjukgymnastikbehandling. Barn med mps-sjukdom kan ha nytta av flera olika behandlingsmetoder. Gångträning, statisk och dynamisk balansträning och aktiviteter i dagliga livet bör betonas i ett funktionellt sammanhang. Det är viktigt att

uppmuntra förlängd stretching i ett funktionellt sammanhang flera gånger varje dag för att bevara rörligheten i lederna. Exempelvis genom att sitta med framsträckta ben på golvet eller genom att stå med tårna på ett högre underlag än hämlarna, medans man ser på TV eller läser för att sträcka ut knälederna

Samhällets stödinsatser

De flesta barn eller ungdomar med MPS II har behov av insatser från Habiliteringsorganisationen i landstinget. Där samarbetar man i ett interdisciplinärt team bestående av psykolog, kurator, sjukgymnast, arbetsterapeut, logoped, specialpedagog och läkare för att tillsammans med föräldrarna kartlägga barnets behov av insatser och ge de behandlingar eller det stöd som behövs.

Habiliteringen och hjälpmedelscentralen har stor erfarenhet av de möjligheter som finns tillgängliga för familjer som har barn med funktionshinder. En del barn kan behöva hjälpmedel som rullstol, speciella bilstolar, badstolar och specialbestick mm och detta kan ordnas via habiliteringen

Barn med Hunters sjukdom kan också ha rätt till stöd från kommunen enligt Lagen om stöd och service för vissa funktionshindrade (LSS). MPS-föreningen kan även förmedla kontakt med andra familjer i liknande situation.

Samhället ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Ett funktionshinder eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats utan graden av funktionsnedsättning och behovet är det som avgör. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns för familjer och enskilda. Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får hjälp och det stöd han eller hon behöver.

Kommunen ansvarar för sådant stöd som kan underlätta vardagen för personer med funktionshinder, t ex personlig assistans, avlösning i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Personer med omfattande funktionshinder kan få stöd och service enligt en särskild lag, LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) Kontakta kommunens biståndsbedömare, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

Landstinget har ansvar för hälso- och sjukvård inkl habiliteringen, rehabiliteringen och hjälpmedel, tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Habiliteringen/rehabiliteringen kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. För ytterligare information kontakta läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

Försäkringskassan handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning och handikappersättning. Kontakta försäkringskassan på hemorten för ytterligare information.



Att leva med ett barn eller vuxen som är allvarligt påverkad av Hunters sjukdom

Precis som allting annat så finns även här en stor variation i hur sjukdomen påverkar den enskilda individen. Barn med Hunters sjukdom har precis som alla friska barn sin egen grundpersonlighet. Många barn med mental påverkan av Hunter kan vara överaktiva och starka. De flesta är oftast gladlynta och tillgivna men det kan krävas mycket av omgivningen för att vardagslivet ska fungera. Många kan ha koncentrationssvårigheter och sämre förmåga att förstå än vad som är normalt för deras ålder och fysiska utveckling. En del gillar tuff och aktiv lek, är högljudda och mycket fysiskt aktiva. Andra leker hellre ensamma, eller tittar på när andra leker. Barn med Hunterssjukdom kan vara omedvetna om faror, och kan upplevas som envisa och ovilliga att lyssna då de inte förstår vad som förväntas av dem. Några kan få aggressiva utbrott. Kommunikationsproblem kan många gånger påverka beteendet och skapa frustration hos såväl sändare som mottagare. En del barn kan toalettränas, men de flesta kommer alltid att behöva blöjor. Att som förälder få tillräckligt med sömn kan vara svårt och man ska inte tveka att be läkare om hjälp.

Mat

De flesta barn med Hunters sjukdom tycker om mat även om vissa har en mycket snäv matrepertoar. De dricker ofta en hel del. Många lär sig inte att

använda kniv och gaffel och vanliga glas och till sist kan det vara nödvändigt att mata barnet. I de senare stadierna kan barnet få det allt svårare att tugga ordentligt och maten behöver mosas eller göras flytande.

Sätta i halsen

När ett barn eller vuxen inte längre kan tugga och har svårt att svälja finns det en risk att de sätter i halsen. Mat, framför allt kött, ska skäras i mycket små bitar, men trots detta kan de sätta i halsen. Om det händer så ska du vända barnet upp och ner, eller lägga dem med huvudet ner över ditt knä och slå barnet mellan skuldrorna tre eller fyra gånger.

För vissa personer kan sväljningen bli så problematisk att en gastrostomi kan rekommenderas.

Gastrostomi/PEG

För en del individer kommer sväljandet och därmed ätandet och drickandet bli mycket svårt och riskabelt, och under dessa omständigheter rekommenderas en gastrostomi. Detta är en slang som placeras i magen med hjälp av en kort operation, eller så kan man ha en sond via näsan. De flesta föräldrar föredrar en gastrostomi eller PEG som det också kallas, för den påverkar inte andningsvägarna eller irriterar näsan. Även om en gastrostomi kräver en kort narkos så brukar det inte innebära några komplikationer om den görs innan barnet blir för svagt.

Gastrostomier kan läcka och ibland orsaka hudinflammation runt ingången för slangen. Om det inträffar kommer

du få råd från kirurgen om hur det ska hanteras.

Smärta

Smärta kan leda till aggressivitet eller passivitet För den som står bredvid kan det många gånger handla om att gissa sig fram till var det gör ont, eller vad som är ”fel”.

Det är mycket svårt när ett barn inte kan prata och uttrycka sig att veta om det gråter av smärta eller frustration. Barnet kan ha öroninflammation, tandvärk, värk och smärta i lederna eller känna obehag från magen. Precis som med nyfödda får en förälder prova sig fram till rätt och fel. Ibland kan skrikiga perioder tolkas som beteendestörningar. Tveka inte att kontakta din läkare för en undersökning för att utesluta eventuella fysiska orsaker för ditt barns beteende.

Sömnstörningar

En del barn med MPS II kan ha sömnstörningar och man vet inte vad orsaken till detta är. Förekomsten av sömnproblem hos MPS-patienter, är enligt forskarna Bax och Colville, är så hög som 71% Sömnstörningarna kan vara svåra att behandla med vanliga sömnmediciner. Man kan då försöka med andra behandlingar som exempelvis melatonin som är ett kroppseget ämne, det ger mycket få biverkningar, och vid svåra sömnproblem bör man prova om det hjälper. Medicinen ges åtminstone en timme före sänggående. Det är

viktigt med regelbundna rutiner för sänggående, så tyst som möjligt och mörkt i rummet.

Det är helt nödvändigt att föräldrar får sova på nätterna om de ska orka under dagarna, så tveka inte att fråga er läkare om hjälp.

Om sömnsvårigheterna är svårbehandlade och stör föräldrarna mycket, bör man få hjälp med avlastning, korttidsvistelse eller avlastningsfamilj för att orka fungera så normalt som möjligt för resten av familjen .

Utbildning

Medan vissa barn med Hunter kan ha en helt vanlig skolgång , kan det för andra vara fördelaktigt att få undervisning i en specialklass med färre elever och specialutbildad personal. Du kan också välja att som inkluderad särskoleelev gå på vanlig grundskola med ett ”ovanligt” schema eventuellt då med en elevassistent som stöd Skolgången ska alltid anpassas efter den enskilda individen och här finns ett otal varianter att välja bland. Vid val av skola och skolform är det viktigt att hela barnet tas med i planeringen, och inte bara den del som berör utbildning och inläring, då skolan är en stor del av barnets sociala liv. Varje familj har rätt att prova sig fram till den variant som passar deras barn, och familj ,bäst i just den situation de befinner sig i just då. Barnet har alltid rätt att byta skolform, eller prova någon ny variant under

längre eller kortare tid, om det inte känns bra.

För att få hjälp med utredningar och planering finns specialpedagoger både vid habilitering, kommun och enskilda rektorsområde. Barn med Hunters har alltid rätt till en individuell åtgärdsplan som omvärderas regelbundet för att ge bästa möjliga skolgång för det enskilda barnet.

Att ha en elevassistent i klassrummet under skoldagen och även under raster och lunch kan göra att barnet får ut så mycket som möjligt av undervisningen och får hjälp med att upprätthålla sin hälsa och säkerhet. I en sådan situation kan läraren skapa lämpliga uppgifter för barnet och assistenten kan hjälpa barnet fokusera och koncentrera sig på uppgiften.

Anpassningar i hemmet

Barn med allvarlig form av Hunter blir successivt mindre mobila och mer beroende av sina föräldrar och vårdare för sina dagliga behov – så som inkontinens, personlig hygien och näringstillförsel. Det är viktigt att redan i ett tidigt skede tänka på hur familjen och vårdarna skall lösa situationen när det inte längre är möjligt för barnet att gå eller gå i trappor. Ett intilliggande badrum och sovrum är idealiskt med mycket svängrum för rullstol och vårdare. När lyft inte längre är möjliga kan en lift eller hissordning vara bra med direktspår från säng till badet. Bostadsanpassningar kan ta lång tid och därför är det viktigt att planera i förväg.

Att ta en paus

Att vårda ett barn med den allvarliga formen av Hunter är ett tungt arbete och både föräldrar och vårdare och kan behöver avbrott för vila. Många familjer använder sig av personliga assistenter, korttidshem där habiliteringen kan ge råd om lagliga rättigheter. Barn med förståndshandikapp har särskilda rättigheter enligt LSS (Lagen om stöd och service).

Det tystare stadiet

Förändringen från det överaktiva och ljudliga stadiet sker oftast gradvis. Familjer kommer att märka att deras barn inte längre springer runt hela tiden och att det är mer nöjd med att sitta än att stå. Många kommer att vara mer lättroade, kanske genom att titta i samma fotoalbum, eller höra sagor, eller titta på samma video om och om igen. Barn och vuxna med Hunters sjukdom kan ofta slumra till en liten stund.

Palliativ omvårdnad

Palliativ vård erbjuds familjer och barn med livsförkortande sjukdom där medicinering inte kan bota. Detta är ett stöd som omfattar aspekter så som avlastning, behandling av symptom, och stöd vid dödsfall och som kan löpa under en lång period. Den personliga omvårdnaden som matning och personlig hygien kan kräva väldigt mycket tid, och stressen som det innebär kan vara mycket påfrestande för familjen. En utvärdering av det

medicinska behovet och omvårdnaden som krävs, och en vårdplan bör leda till att både barn och familj får det stöd som behövs för att samtliga ska få en så bra livskvalitet som möjligt.

Habiliteringsorganisationen i länet kan ge de råd och det stöd som behövs.

En långsam viktnedgång kommer att ske i takt med att musklerna förtvinar. Luftvägsinfektioner och lunginflammationer kommer att bli vanligare och många kommer att dö lugnt och fridfullt efter en infektion eller på grund av att hjärtat sviktar. Det kan vara bra att förbereda sig för den tiden

Tveka inte att söka professionell hjälp av kurator eller psykolog via sjukhuset eller habiliteringen. Att se sitt barn försämrats eller förlora det är något av det svåraste man kan utsättas för

Att leva med ett barn eller vuxen med den mildare formen av Hunters sjukdom

Barn som har den mildare formen av Hunters sjukdom kan ha ett helt normalt beteende och de är ofta tillgivna och har ett gott humör. De kan ibland vara lättirriterade och frustrerade när deras fysiska begränsningar gör livet besvärligt.



Utbildning

De flesta barn med en mild form av Hurlers går i den vanliga skolan. För att ett barn skall kunna utnyttja sin fulla potential är det viktigt att skolan är väl informerad om vilka resurser och ev. hjälpmedel som krävs. Det kan innebära en egen assistent i klassrummet, lämpliga möbler i klassrummet samt tillgång till egen dator.

Skolgången ska alltid anpassas efter den enskilda individen. Hjälp med ev utredningar och planering kan man få utav de specialpedagoger som finns både på skolorna och på habiliteringen. Barn med Hurlers har alltid rätt till en individuell åtgärdsplan som ska omvärderas regelbundet. Det finns vuxna med Hurlers som har varit framgångsrika i sin skolgång och vissa har en högskole och/eller universitetsutbildning

Självständighet

När personer med Hunters sjukdom växer upp bör de uppmuntras till att bli så självständiga som möjligt eftersom många vuxna med Hunters sjukdom kan få bra, och fullvärdiga liv. Tonåren kan vara jobbiga, om vanliga tonåringar oroar sig över finnar, tänk dig då hur mycket en tonåring med Hunters måste oroa sig över sitt utseende och de begränsningar som sjukdomen ger. Det kan vara till stor hjälp att få träffa eller komma i kontakt med andra i samma situation. Om möjligt kan MPS-föreningen hjälpa till med det. De som har en mindre

allvarlig form av Hunters sjukdom kommer att genomgå en normal pubertet, men kanske ett år eller så efter sina jämnåriga.

Anpassningar i hemmet

Lämpliga anpassningar av hemmet förbättrar avsevärt möjligheterna för individer med Hunters sjukdom att utveckla sin självständighet. Några personer med mild Hunters har fått bra jobb som socialarbetare, dövlärare, tjänsteman, och en har blivit marinarkitekt. Det finns all anledning att uppmuntra en ung person med Hunters sjukdom att leva ett så helt och självständigt liv som möjligt.

Framtiden

En del vuxna med Hunters sjukdom är gifta och har barn. Söner kommer inte att få Hunters om inte mamman är bärare. Döttrar till en pappa med Hunters kommer alla att bli bärare av sjukdomen.

Behandlingar för Hunters sjukdom

Enzymbehandling eller ERT (*enzyme replacement therapy*)

Enzymbehandling för Hunter blev godkänt i Europa den 8 januari. Man tillför då det saknade enzymet via intravenösa infusioner en gång per vecka. De kliniska studierna som föregick godkännandet visade att enzymbehandling hade god effekt på många organ. De parametrar som följdes i studien visade att barnen kunde gå snabbare och längre, att värdet på lungfunktionstesterna förbättrades.

Nivåerna av Glykosaminoglykaner i urinen normaliserades. Lever och mjälte krympte i storlek under behandlingen. Vänster hjärtkammas storlek minskade och man kunde se en något förbättrad ledrörlighet i armbågar och axlar. Andra effekter man har sett av enzymbehandling är att håret åter blir mjukt och ansiktet mindre pluffsigt. Barnen har mindre smärtor och mer energi. Tyvärr så kan man inte komma in med enzymet i hjärnan så man kan än så länge inte behandla den påverkan sjukdomen har på det centrala nervsystemet.

Benmärgstransplantation (BMT)

Sedan några år tillbaka har benmärgstransplantation använts för att behandla MPS-sjukdomar och andra lysosomala sjukdomar, men det rekommenderas för närvarande inte till barn med Hunters sjukdom.

Benmärgstransplantation av personer med Hunter har inte visat sig ha någon effekt på mentala funktioner vid den allvarliga formen av Hunters sjukdom.

Framtida behandlingar

Det pågår en forskning som kan leda till andra behandlingsformer i framtiden. Utmaningen är att kunna få in enzymet i hjärncellerna. Ett försök att lösa detta är att injicera enzym i cerebrospinalvätskan, så kallad intratekal terapi (IT). Man tror att om tillräcklig mängd enzym sprutas in den vägen så kommer en liten del att passera blod-hjärnbarriären och komma in i hjärnan.

Genterapi (att byta ut en felaktig gen med en kopia av en normal gen) kan kanske bli en realistisk möjlighet i framtiden.

Din läkare kan kanske ge dig uppdaterad information om vilka behandlingsalternativ som är tillgängliga och du kan också kontakta MPS-föreningen.

Svenska MPS-föreningen

MPS-föreningen har som mål att:

- Främja vård och habilitering
- Sprida information och kunskap om MPS-sjukdomar till drabbade familjer samt sjukvården och samhället
- Stödja forskning kring MPS-sjukdomar och förmedla information om den pågående forskningen på området
- Svenska MPS-föreningen skall även fungera som en länk mellan patienter och forskning

Föreningen återuppstartades 2004 och då som en formell förening registrerad hos skattemyndigheterna. Trots att det bara finns cirka 30 familjer drabbade av MPS-sjukdom i Sverige, så har föreningen runt 500 stödmedlemmar.

Föreningen ger ut ett nyhetsbrev två gånger per år där det står om senaste forskningen och behandlingar, kommande konferenser om MPS-sjukdomar samt diverse andra artiklar om problem som kan drabba MPS-

sjuka. Det innehåller även mer personliga familjesidor. Föreningen har en egen hemsida; www.mpsforeningen.se, där kan man se hur man blir medlem eller stödmedlem.

Föreningen har som mål att ha en stor familjekonferens vartannat år. Vi har under åren fått en härlig gemenskap mellan de familjer som är engagerade i föreningen men även med många norska familjer, vilket innebär att familjerna känner sig mindre ensamma i sin situation och har andra MPS familjer att bolla diverse problem med.

Den svenska MPS föreningen ingår i ett internationellt nätverk tillsammans med alla de andra MPS-föreningarna i världen, och träffas årligen för att informera och inspirera varandra och gemensamt bestämma vad vi skall jobba för, vilka forskningsprojekt som skall sponsras mm. Brittiska MPS-föreningens hemsida är www.mpssociety.co.uk och den amerikanska MPS-föreningens hemsida är www.mpssociety.org, vilka båda är mycket informativa.

Vi ingår i GOLD, 'Global Organisation for Lysosomal Storage Disease'. Andra medlemmar i organisationen är läkare, genetiker och forskare som jobbar med lysosomala

sjukdomar, samt föreningar och läkemedelsföretag, www.goldinfo.org. Vi är också medlemmar i Eurordis; 'European organisation for rare disorders', samt föreningen för sällsynta sjukdomar. Föreningen får stöd från paraplyorganisationen FUB 'Föreningen för Utvecklingsstörda Barn och ungdomar', som är en stor förening med ca 29 000 medlemmar. www.fub.se.

Den här broschyren

är översatt till svenska från engelska efter att vi köpt copyrighten av den brittiska MPS-föreningen, där har den kommit till efter ett samarbete mellan föreningen, familjerna och läkare med specialkunskap om MPS-sjukdomar.

Broschyren är faktagranskad av Docent Gunilla Malm Barnneurolog på Karolinska Sjukhuset i Stockholm

Broschyren går att beställa genom svenska MPS-föreningen eller ladda ner från vår hemsida www.mpsforeningen.se mps-foreningen@sverige.nu



SVENSKA MPS-FORENINGEN
"TILLSAMMANS FÖR ETT BÄTTRE LIV"