

SVENSKA MPS-FORENINGEN
"TILLSAMMANS FÖR ETT BÄTTRE LIV"



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

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

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

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



Hurlers sjukdom

Mukopolysackaridos Typ I

En guide till sjukdomarna Mukopolysackaridoser typ I Hurler, Hurler Scheie och Scheie

Vad är MPS I?

Hurlers, Hurler Scheies och Scheies sjukdom är ärftliga inlagringssjukdomar, också kända som MPS IH, IHS och IS. Tidigare var dessa sjukdomar endast beskrivna utifrån förekomst av symptom och blev helt enkelt namngivna efter den läkare som först identifierade dem. Hurler har fått sitt namn från Gertrud Hurler, läkaren som 1919 var först med att beskriva en pojke och en flicka med detta tillstånd. År 1962 identifierade Dr. Scheie, en amerikansk oftalmolog, en patient med mild form av MPS I. Patienter som inte verkar passa in på endera sidan av sjukdomsspektrumet klassificeras som Hurler Scheie.

Den nuvarande kunskapen om enzymet och bakomliggande genförändringar visar att MPS I innebär ett spektrum av olika svårighetsgrader av symptom. Den traditionella klassificeringen av Hurler, Hurler Scheie och Scheie återspeglar inte detta spektrum på ett tillfredställande sätt.

Nya möjligheter till behandling

I dagsläget kan man inte bota MPS I, men den svåra formen, Hurlers sjukdom, kan behandlas med benmärgstransplantation, med

målsättning att bevara de mentala funktionerna. Med hjälp antingen av benmärgstransplantation eller av tillverkat enzym av samma slag som kroppen själv inte kan producera i tillräcklig mängd, kan man dock behandla många av symptomen. Efter benmärgstransplantation förbättras de flesta fysiska problem i form av täta infektioner, andningsproblem, i viss mån synproblem, hjärtproblem mm, som beskrivs nedan.



Däremot påverkas inte skelettproblemen i samma utsträckning. Erfarenheterna efter behandling med enzym är inte lika lång, men de flesta fysiska problemen kommer sannolikt att förbättras på samma sätt som efter benmärgstransplantation, frånsett att enzymet ej kan nå hjärnan och påverka den mentala funktionen. Skelettet och lederna kommer sannolikt inte heller att förbättras i någon större utsträckning.

Denna broschyr ger en presentation av sjukdomen och av det kliniska omhändertagandet. Behandlingar som benmärgstransplantation och enzymterapi är också presenterade.

Broschyren är framtagen 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 MPS I?

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 i kroppens celler, då nya mukopolysackarider bildas och gamla bryts ner. Denna process kräver en serie av biokemiska verktyg som kallas enzymer. Barn och vuxna med MPS I saknar eller har brist på enzymet alfa-L-iduronidas, som är nödvändigt för nedbrytningen av dermatan- och heparansulfat. Ofullständigt nedbrutna dermatan- och heparansulfat lagras inne i de delar av cellerna som kallas lysosomer. 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 MPS I personer på olika sätt?

MPS I sjukdomen uppvisar en stor variation av symptom i olika svårighetsgrader. Barn med den klassiska, allvarliga, formen av Hurlers sjukdom har en ökande utvecklingsförsening, svåra successivt tilltagande fysiska problem, och tidigt avancemang av sjukdomen.

Barn och vuxna med Scheie har ingen ökande utvecklingsförsening och deras fysiska problem fortskrider mer långsamt. Hos andra kan sjukdomsbilden falla mellan de två ytterligheterna av sjukdomsspektrat. Det är viktigt att komma ihåg att MPS I 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 MPS I kan också variera kraftigt mellan syskon och generationer.

Spektrum av sjukdomen MPS I – svår form

- ansiktsavvikelse
- tilltagande fysiska svårigheter
- utvecklingsförsening
- allvarlig och ökande mental retardation

Spektrum av sjukdomen MPS I – mellansvår form

- normal eller näst intill normal intelligens
- mildare, ej lika påtagligt ökande fysiska svårigheter

Spektrum av sjukdomen MPS I – mild form

- normal intelligens
- mildare, mindre progressiva fysiska problem
- normal livslängd

Hur vanligt är MPS I?

MPS-föreningen i Storbritannien som sammanställer registret för mukopolysackaridoser och närliggande sjukdomar har visat på att MPS I är ett ovanligt tillstånd som drabbar cirka 1 på 100 000 födda barn. I Storbritannien, mellan åren 1989 och 1999, föddes 68 barn med MPS I H, 16

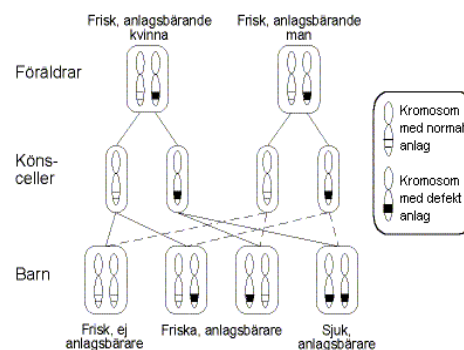
med MPS I HS och 4 föddes med MPS I S. I Sverige föddes under en 22-årsperiod 19 barn med MPS I, dvs knappt 1 barn på 100 000 födda. Inga individer med MPS I S är kända, och eftersom genanalys inte är utförd på alla är det svårt att säkert avgöra hur många som haft MPS I H och hur många som haft MPS I HS.

Hur ärvs MPS I?

MPS I är en autosomal recessiv sjukdom där båda föräldrarna måste vara bärare av samma defekta gen, och den defekta genen måste sedan föras över från båda föräldrarna till barnet. Där båda föräldrarna är bärare av MPS I genen finns 25 % (1:4) risk att barnet föds med sjukdomen vid varje graviditet. Det finns 50 % (1:2) chans att barnet bara mottar en defekt gen och därför bara blir bärare, precis som föräldrarna. En bärare blir inte sjuk, men kan i sin tur föra genen vidare till sin avkomma. De återstående 25 % (1:4) kommer inte att bli vare sig sjuk eller bärare. Genom att använda informationen från en sjuk persons DNA kan det vara möjligt att avgöra om bröder eller systrar är bärare av eller om de har sjukdomen MPS I.

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 Hurlers sjukdom ärvs finns också i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappsgrupper, sök på

Hurlers sjukdom, direktlänken är <http://www.sos.se/smkh/index.htm>



Figur. Autosomalt recessiv nedärvning

Kan man testa om fostret har MPS I under graviditeten?

För varje graviditet är chansen att barnet ärver MPS I helt oberoende av om ett tidigare barn har MPS I. Prenatala tester kan arrangeras tidigt i graviditeten för de familjer som redan har ett barn med MPS I. Både moderkaksprov och fostervattensprov kan användas för att diagnostisera MPS I hos foster 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.

Kliniska symptom vid MPS I

Utseende

Barn med klassisk Hurler-sjukdom kommer att bli väldigt lika, och när de är tillsammans ser de ut som kopior av varandra. Deras ansikten är ofta runda med rosiga kinder och deras huvuden är ganska stora med framträdande panna. Halsen är kort och näsan bred, med en platt näsrygg och vida uppåtböjda näsborrar. Ögonhålorna är grunda och ögonen kan vara lätt utstående.



Läpparna är oftast tjocka och tungan är förstorad. Håret är ofta tjockt och strävt, ögonbrynen buskiga och de kan ha mer kroppsbehåring än normalt. Barn med Hurler har utputande magar och ett karakteristiskt sätt att gå och hålla sina armar, detta på grund av kontrakturer i axlar, armbågar, höfter, knän och vrister.

Utseendet hos individer med den milda formen av sjukdomen varierar. Barnen behöver inte se annorlunda ut än sina friska kamrater. Vuxna är vanligtvis kortare än normalt, de har en speciell gångstil på grund av ledkontrakturer och bålen är oftast kortare än deras armar och ben.

Halsen är kort, läpparna kan uppfattas som tjocka och deras käkar fyrkantiga. Andra kan efterhand utveckla samma fysiska kännetecken som de med klassisk Hurler men i en betydligt långsammare takt

Tillväxt

Nyfödda barn med klassisk Hurler kan vara större än normalt och växa relativt snabbt under det första levnadsåret.

Tillväxten avtar sedan påtagligt för att avstanna helt runt tre års ålder. Barnen blir sällan längre än 100 cm. Personer med Scheie blir å andra sidan relativt normallånga. Längden hos övriga personer med MPS I varierar. Kroppstorleken är inte proportionerlig och bålen är jämförelsevis mycket kortare än benen.

Intellektuell förmåga

Hos personer med klassisk form av MPS I är intelligensen påverkad och inlärd färdigheter kommer så småningom att förloras. Stora variationer finns även hos dem med den svåra formen av MPS I, vilket betyder att vissa barn bara kommer att lära sig ett fåtal ord medan andra lär sig att prata bra och att läsa lite grand.

Föräldrar betonar att det är viktigt att hjälpa små barn med Hurler att lära sig så mycket som möjligt innan sjukdomen förvärras. Till och med när barnet börjar förlora de färdigheter som de lärt sig kan det finnas överraskande förmågor kvar. Barnet kan fortsätta att förstå och hitta glädjeämnen i livet även om de förlorat förmågan att tala.

Det sker inte någon inlagring av mukopolysackarider i hjärnan hos Scheie patienter och de har oftast en normal intelligens. Andra som inte lider av klassisk Hurler kan ha normal intelligens, medan en del andra kan ha måttliga inlärningssvårigheter.

Hjärnan

Hjärnan och ryggmärgen skyddas från skakningar och stötar av cerebrospinalvätskan som cirkulerar mellan skallen och hjärnan-ryggmärgen. Hos vissa individer med klassisk och mild form av MPS I kan vätskecirkulationen efter en tid bli tilltäppt eller blockerad. Blockeringen (kommunicerande hydrocefalus) skapar ett ökat tryck i huvudet vilket kan trycka på i hjärnan och ge huvudvärk, synnedsättning och

påverka den mentala utvecklingen negativt. Vid Hurlers sjukdom kan också hjärnans funktion påverkas av syrebrist och sömnbrist orsakat av sömnapnéer.

Hydrocefalus

Hydrocefalus (vattenskalle) kan konstateras med hjälp av en CT- (datortomografi) eller MR-undersökning (magnetrontgen). Lumbalpunktion; en undersökning av ryggvätskan genom att sticka 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 dränera 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 synnedsättning. Oftast kan ögonläkaren i så fall se en svullnad runt blinda fläcken om ett sådant ökat tryck föreligger, men avsaknad av en sådan svullnad utesluter inte hydrocefalus hos en person med Hurlers sjukdom.

Ögonen

En grumling av hornhinnan, som orsakas av en inlagring av mukopolysackarider, finns hos alla barn och vuxna med MPS I och kan leda till en betydlig synnedsättning.

Allvarlig grumling av hornhinnan kan inskränka synen, speciellt i dämpad belysning. Vissa individer har också svårt att tolerera starkt ljus, eftersom grumlingen orsakar en ojämn brytning av ljuset.

Förlorat mörkerseende är också vanligt, vilket förutom den grumlade hornhinnan också kan orsakas av att näthinnan är skadad. Glaukom, ett abnormt högt tryck i ögat, kan också förekomma och orsaka skador på näthinnan och leda till atrofi eller förtvining av synnerven.

Nattblindhet

Många barn med MPS I vill inte sova eller gå i mörker eller är rädda när de vaknar på natten. Att tända en lampa i hallen eller ha en nattlampa i sovrummet kan vara bra. Någon bra förklaring till detta problem finns inte.



Öronen

En viss grad av hörselnedsättning är vanligt hos individer som lider av MPS I. Det kan vara orsakat antingen av ledningshinder eller sensorineural hörselnedsättning eller både och, så kallad blandad hörselnedsättning. Hörselskadan kan förvärras av återkommande öroninflammationer.

Det är viktigt att individer med MPS I får sin hörsel undersökt regelbundet samt att aktuella problem behandlas i ett tidigt stadium för att förbättra eller bibehålla kapaciteten att kommunicera och lära så att den blir så optimal som möjligt.

Ledningshinder är en nedsatt överföring av ljudvågorna genom hörselgången, trumhinnan och mellanörat. Felfri funktion av mellanörat är beroende av att trycket bakom trumhinnan är detsamma som 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 trumhinnan dras in och överföringen av ljudvågorna blir försämrad. Om det negativa trycket håller i sig kommer vätska från mellanörat ansamlas och med tiden bli tjockt som 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 hörselgången tills örontrumpeten börjar fungerar igen. Rören ramlar så småningom ut. Om ledningshindret återkommer kan T-rör användas, en typ av rör som stannar på plats en längre tid. På grund av narkosrisker hos personer med Hurlers 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 kallas det blandad hörselnedsättning.

Sensorineural hörselnedsättning behandlas med hörapparater. Barnen kan till en början vilja ta ut hörapparaterna, men då är det viktigt att framhärda så att barnens kommunikationsförmåga kan bevaras.

Andra barn med Hurlers 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 hörselsnäckan för att förbättra hörseln (cochlea implantat).

Mun och tänder

Personer med MPS I har vanligtvis tjocka läppar, bred gom och förstorad tunga. Det är brett mellan tänderna,

som är små och har skör emalj. Tandvården är viktig 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 var en orsak till tandvärk. Om ditt barn är svårt påverkat av MPS I så 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 att vilja ge antibiotika före och efter tandbehandling. Detta är för att vissa bakterier i munnen kan komma ut i blodbanan och orsaka infektioner på hjärtklaffarna. Om man behöver dra ut tänder under narkos skall detta göras på 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.

Näsa, hals och luftvägar

Problemen beskrivna i den här delen är vanliga hos barn med klassisk Hurler och i lägre grad hos barn med Hurler Scheie. De med Scheie behöver inte ha några problem.

Den typiskt tillplattade näsryggen och trånga passagen bakom näsan beror på dålig tillväxt av skelettet i mellanansiktet och på förtjockade slemhinnor. En kombination av det deformerade skelettet 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 förstorade och kan delvis blockera luftvägarna. Av den anledningen kan de opereras bort. Luftstrupen blir trängre ju mer mukopolysackarid material som lagras in och den är ofta mjukare än vanligt på grund av deformerade broskringar i luftstrupen. Små knölar eller förhårdnat överskott av vävnad kan ytterligare blockera

luftvägarna.. Halsen är oftast kort vilket också bidrar till andningssvårigheter.

Många barn med MPS I har en mycket ljudlig andning även när de inte är infekterade. Nattetid kan de vara rastlösa och snarka. Ibland kan barnet sluta andas korta stunder under sömnen, s.k. sömnapnéer. Den ljudliga andningen som slutar och börjar kan vara väldigt skrämmande för föräldrar att lyssna på, och de kan vara rädda för att deras barn håller på att dö. Faktum är att många barn kan andas på det här sättet i flera år.

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 (Continuous positive airway pressure)

Detta kan rekommenderas om en sömnstudie har visat att en individ har sömnapnéer med låga syrenivåer under natten. 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 sömnkvalitén 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 Hurlers 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.

Luftvägsinfektioner

Frekvent hosta, förkylning och halsinfektioner är vanliga problem. Ett vanligt utmärkande drag hos barn med klassisk Hurler är den kroniska utsöndringen av genomskinligt slem/snuva från näsan (rinorré) och bihåleinfektion. Dessa personer, som har trånga luftvägar och ökad slemsekretion riskerar att drabbas av astmaliknande episoder. Många med Hurlers sjukdom är därför hjälpta av astmamediciner vid olika övre luftvägsinfektion.

Olika mediciner kan påverka personer med MPS I 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 Hurlers sjukdom. Hostmedicin som har lugnande effekt kan orsaka ökade problem med sömnapnéer eftersom muskeltonus och andning påverkas. Personer med Hurlers sjukdom får ofta sekundära bakteriella infektioner, som skall behandlas med antibiotika.

Bröstkorgen

I klassiska fall av Hurler är formen på bröstkorgen deformerad och föreningspunkten mellan revbenen och bröstbenet (sternum) är inte lika flexibel som den bör vara.



Revbenen är onormalt raka och formade som åror – smala halsar och vida ändrar.

Bröstkorgen är därför stel och kan inte röra sig fritt för att låta lungorna ta in en stor luftvolym.

Muskeln under bröstkorgen – diafragman - trycks uppåt 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 har varit uppblåst förut och därför behöver mycket 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 I att ta tillräckligt djupa andetag för att kunna hosta ordentligt. När lungorna inte blir tillräckligt rensade ökar risken för infektion vilket kan leda till ärrbildning i luftvägarna, som i sin tur leder till mer obstruktion.

Hjärtat

Hjärtssjukdom är vanligt hos personer med klassisk Hurler-sjukdom, men behöver inte utvecklas eller skapa större problem förrän senare i livet då medicin kan användas för att lindra symtomen. Vissa som lider av Scheie kan utveckla problem med någon av hjärtklaffarna, men de kan ha klaffproblem i flera år utan några tydliga symptom. Om tillståndet

förvärras kan en operation vara möjlig för att ersätta den skadade klaffen.

Klaffläckage

Blåsljud förekommer om hjärtklaffarna blir skadade av inlagrade mukopolysackarider.

Hjärtklaffarna är utformade för att stänga tätt när blod passerar från en kammare i hjärtat till en annan, och för att förhindra att det läcker tillbaka i fel riktning. Om en klaff är försvagad och förändrad i sin form kanske den inte kan stänga tätt nog och små mängder blod läcker tillbaka.

En del personer med MPS I kan utveckla problem med mitralis- eller aortaklaffarna under flera år utan uppenbara kliniska symptom. Om tillståndet förvärras kan en operation vara nödvändig för att byta ut de skadade klaffarna.

Hos patienter med svår form av Hurler kan hjärtmuskeln skadas av inlagring av mukopolysackarider (kardiomyopati) och hjärtat utsätts även för ansträngning när det behöver pumpa blod genom stela och ineffektiva lungor (cor pulmonale; sjuklig högersidig hjärtförstoring vid ökat tryck i lungartären).

Många av barnen har högt blodtryck. Ibland kan kransartärerna hos Hurler-patienter bli trängre och orsaka episoder av bröstsmärtor (kärlkramp). Om ditt barn är ängsligt och gråter och samtidigt svettas och är blekt trots inaktivitet bör du konsultera din läkare

som kan remittera ditt barn för en mer utförlig undersökning.

Ett ultraljud på hjärtat bör 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 I blir levern och mjälten förstörade på grund av inlagrade mukopolysackarider (hepatosplenomegali). Den förstörade levern orsakar faktiskt inte några problem och leder inte till leversvikt, men dess storlek kan störa ätandet och andningen. Hos barn med klassisk MPS I och ibland hos dem med den mildare varianten 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 bräckbildningar.

Bräck

Ett bräck kan komma från bakom naveln (navelbräck) eller från ljumskan (ljumskbräck). Ljumskbräck åtgärdas med operation, men bräck kan återkomma. Navelbräck behandlas oftast inte om de inte är stora och orsakar inklämning av tarmen, eller är väldigt stora och problematiska. Navelbräck återkommer ofta efter åtgärd.

Magproblem

Många personer med MPS I 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.

Er barnläkare 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 mediciner 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 Hurler 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. Överdriven behåring i ansikte och på ryggen förekommer hos vissa personer med Hurler. Både svettiga och kalla händer och fötter är vanligt hos personer med Hurler, orsaken är dålig temperaturkontroll då den del av hjärnan som reglerar kroppstemperaturen oftast blir skadad senare i livet.

Skelett och leder

Personer med MPS I tenderar att ha betydande problem med sitt skelett, leder och tillväxt. Ledstelhet är vanligt vid Hurlers 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.

Skelettmisbildningar

- a) *puckelrygg*
- b) *ryggradsmisbildning*
- c) *dåligt utvecklat bäcken*
- d) *avvikande nyckelben och revben*
- e) *höftdysplasi; missbildade eller underutvecklade höfter*
- f) *kobenthet*
- g) *stela leder*
- h) *tillväxthämning*

Ryggraden

Benen i ryggraden kallas för ryggkotor. I Hurler och Hurler Scheie är ryggkotorna dåligt utvecklade. En eller två av kotorna på mitten av ryggen blir lite mindre än resten och hamnar lite bakom linjen. Detta utvecklar sig till en kantig kurva (kyfos, puckel) vilket sällan behöver behandlas.

(I Sverige så opererar man ofta både rygg och höfter på Hurlerbarn som benmargstransplanterats).

En del patienter med Scheie eller Hurler Scheie får smärta i nedre delen av ryggen. Orsaken verkar vara att de nedre kotorna glider på varandra (spondylolistes). Detta diagnostiseras lätt med hjälp av röntgen.

Äldre barn och vuxna med MPS I kan utveckla en kompression av ryggmärgen på grund av förtjockningar av ligamenten runt kotorna i nacken. Läkaren kommer vilja följa detta noga och om nödvändigt operera.

En del barn med Hurler verkar ibland ha smärta i nacken. Detta kan lindras med massage och många barn uppskattar att bli masserade försiktigt i nacken. Väldigt sällan så förekommer det att kotorna högt upp i nacken är instabila. Röntgen kan upptäcka om ett sånt problem finns eller sannolikt kommer att uppstå.

Höfter

Personer med MPS I kan lida av förskjutning eller luxering av höfterna, men behandling är inte alltid rekommendabelt eller nödvändigt. Barn som däremot benmargstransplanterats för Hurler kan behöva operera både höfter och rygg, eftersom skelettet inte förbättras lika bra som hjärna och övriga organ och barnens överlevnad antas vara normal.

Ben och fötter

Många individer med Hurler 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 behandlas. Fötterna är breda och kan vara stela med tårna krökta nedåt, likt fingrarna.

Händer

Formen på händerna är karaktäristisk och har använts som symbol för MPS-föreningarna. Händerna är korta och breda, med knubbiga fingrar vilka gradvis kröker sig och blir "klokliknande".

Karpaltunnelsyndrom

Ibland upplever personer med Scheie 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 fibrer 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.

Även Hurler och Hurler Scheie barn kan lida av detta problem. 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 Hurler inte klagar på smärta kan de redan ha karpaltunnelsyndrom. Läkare kan föreslå att man gör ett nervledningstest som kommer att 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.

Generell omvårdnad av personer med MPS I

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 symtom.



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 torsk, en vanlig svampinfektion som vanligen påverkar mun och slida och producerar en vit ostliknande beläggning 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 glukosaminoglykaner 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 känen, 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. (Många

MPS I barn får en central venkateter eller en venport då de skall transplanteras. En venport kan sedan ligga kvar under huden i flera år för att underlätta provtagning)

Under narkos av MPS-patienter så kan inlagringen av glukosaminoglykaner i hjärtat bidra till en ökad risk för komplikationer. Vid Hurlers sjukdom sker en inlagring av glukosaminoglykaner 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 regionsjukhus 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 Hurlers 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.

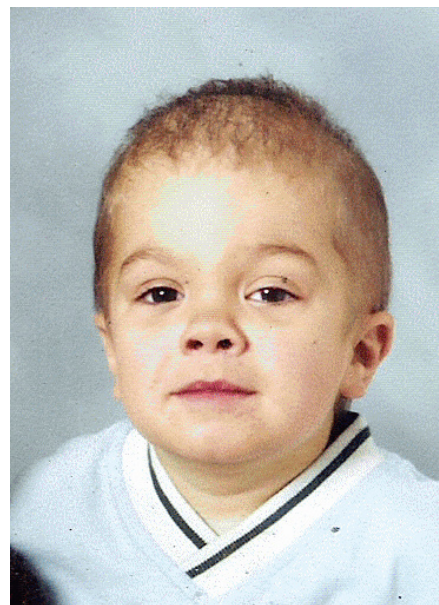
Barn som får enzymterapi kan ha fördel av mer intensiv träning för att öka möjligheten att stärka skelettet och förbättra rörelseförmågan. Målet med sjukgymnastik är att maximera barnets funktioner och rörelseförmåga och se till att de bibehålls så länge som möjligt. Sjukgymnastik kan också underlätta 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 sjukgymnastik-behandling.

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 I 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 Hurlers 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 med klassisk/svår MPS I

Hurler-barn är vanligtvis glada och sociala barn som ofta är populära bland kompisar i skolan. De är mycket omtyckta och lätta att ha att göra med. En del blir lättare nöjda än andra barn. De kan vara busiga och skrattar ofta hjärtligt åt andra.

Även om barn med Hurler är lugna och glada för det mesta kan de få gråt- och skrikattacker, vilket kan ha samband med frustration på grund av begränsade kommunikationsmöjligheter.

Mat

De flesta barn med Hurler tycker om mat även om vissa är motvilliga till att prova nya smaker och rätter. I senare stadier kan de få problem med att tugga ordentligt och då kan maten behöva intas i flytande form.

(Beskrivna problem med mat och kräkningar försvinner ofta efter en lyckad benmärgransplantation)

Sätta i halsen

När ett barn inte kan tugga och har svårt att svälja så finns det en risk att sätta i halsen. Mat, speciellt kött, skall skäras upp i mycket små bitar, men ett barn kan börja sätta i halsen trots dessa säkerhetsåtgärder. Om detta händer så ska du vända barnet upp och ner, eller lägga dem med huvudet ner över ditt

knä och slå barnet mellan skulderna tre eller fyra gånger.

Kräkningar

Barn med Hurler kan kräkas ganska ofta, utan att nödvändigtvis ha en infektion. Orsaken kan vara att de svält för mycket slem, ätit för mycket eller svält luft under måltiden. En del barn känner inte av att de ätit tillräckligt och trycket från deras förstörade lever och mjälte kan skapa obehag i magen.

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 under 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 slangens ingång. Om det inträffar kommer du få råd från kirurgen om hur det ska hanteras.

Smärta

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 pröva 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 I kan ha sömnstörningar och man vet inte vad orsaken till detta är.

Förekomsten av sömnproblem hos MPS-patienter, är enligt forskarna Bax och Colvile, 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 pröva 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 Hurler 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 rehabilitering, 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 Hurler 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.

För barn som benmärgstransplanterats eller behandlats med enzymterapi är situationen annorlunda. En del barn behöver kanske inte få några större problem jämfört med friska barn, medan andra kan uppleva psykologiska problem under tonåren av att vara

kortare till växten eller ha ett avvikande utseende på grund av deformiteter i skelettet. Samtalsgrupper eller enskild psykoterapi kan kanske då behövas.



Att ta en paus

Att vårda ett barn med den allvarliga formen av Hurler, som inte behandlats, är ett tungt arbete och både föräldrar och vårdare och kan behöva avbrott för vila. Många familjer använder sig av personliga assistenter, korttidshem mm och där kan rehabiliteringen ge råd om lagliga rättigheter.

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

Förväntad livslängd

Smärtsamt nog så lever sällan barn med klassisk Hurler längre än 10-12 år, och en del dör mycket tidigare än så. Föräldrar oroar sig ofta över sitt barns död, hur det kommer att ske och om barnet kommer att lida. Många barn med Hurler får en fridfull död efter en infektion eller försämring av hjärtats funktion. Det kan vara bra att förbereda sig för den tiden. Detta gäller för barn som inte fått benmärgstransplantation. För barn som behandlats med enzymterapi för svår Hurler är det ännu en så ny behandling att ingen säker prognos kan ges.

När en diagnos av klassisk Hurler ställts genomgår ofta familjen en tung och svår process för att kunna hantera nyheten att deras barns liv kommer att

bli så mycket annorlunda än man hoppats på. Under årens gång kommer deras barn att förlora färdigheter de lärt sig, synen och hörseln försämras, och kontrollen över egna kroppsfunktioner kommer förloras.

Tveka inte att söka professionell hjälp av exempelvis en psykolog eller kurator via habiliteringen eller sjukhuset.

Att se sitt barn försämras eller förlora det är något av det svåraste man kan utsättas för



Livet med ett barn eller vuxen med en mild form av MPS I

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

Individer med Hurler Scheie eller Scheie bör uppmuntras till att bli så självständiga som möjligt för ett tillfredställande och glädjefullt liv. Tonåren kan vara jobbiga, om vanliga tonåringar oroar sig över finnar, tänk dig då hur mycket en tonåring med Hurler Scheie eller Scheie måste oroa sig över sitt utseende och begränsningarna 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.

Arbete

De fysiska funktionshinder som den milda formen av MPS I orsakar bör inte i sig själv begränsa människor att få ett meningsfullt arbete, och enligt 'Lagen om förbud mot diskriminering i arbetslivet på grund av funktionshinder' (1999:132) vilar det ett stort ansvar på arbetsgivarna att möta behoven hos funktionshindrade.

Anpassningar i hemmet

Lämpliga anpassningar av hemmet förbättrar avsevärt möjligheterna för individer med Hurler Scheie och Scheie att utveckla sin självständighet. I de fall där rörelseförmågan är begränsad, speciellt hos dem med Hurler Scheie, kan en rullstol behövas för utomhusaktiviteter. Rörelse inomhus kan begränsas till bara några meter på grund av smärta och begränsningar i leder orsakade av sjukdomen. Dessutom kan smärtan påverka den enskildes möjligheter till personlig vård och vardagliga sysslor, och behov av hjälp från vårdare kan vara nödvändigt. Lämpliga anpassningar i hemmet är därför av stor betydelse för självständighet.

Framtiden

Tonåringar med Hurler Scheie och Scheie går igenom de vanliga stegen i puberteten och det finns ingen anledning att de inte skulle vara fertila, dock har det rapporterats om infertilitet hos kvinnor. Det finns rapporter om vuxna med Scheie och även Hurler Scheie som har barn. Personer med Hurler Scheie eller Scheie är automatiskt bärare av sjukdomen, men den överförs endast till barnet om deras partner också är bärare.

Förväntad livslängd

Den förväntade livslängden för personer med MPS I varierar mycket. Personer med Scheie brukar ha en relativt normal livslängd. De mer allvarligt drabbade Hurler Scheie patienterna kan dö redan som barn medan andra lever till vuxen ålder.

Specifika behandlingar för MPS I

Benmärgstransplantation (BMT)

Sedan några år tillbaka har benmärgstransplantationer använts för att behandla MPS I Hurler och din läkare kommer att diskutera detta med dig.

BMT är en komplicerad procedur som innebär långa vårdperioder på sjukhus och i isolering, dessutom krävs en tillgänglig matchande donator. Donatorn kan vara en familjemedlem eller okänd donator från ett register. Behandlingen i sig själv kan orsaka problem och vissa barn dör av transplantationen. De risker som det innebär är infektioner, transplantat-kontra-värd-reaktion (avstötningss-reaktion), påverkan på olika hormoner och andra komplikationer som kommer att förklaras för dig i detalj av en specialist.

Det är viktigt att du ger dig tid att fundera och överväga risker och fördelar innan beslut. MPS-föreningen kan hjälpa dig få kontakt med andra familjer vars barn har genomgått behandlingen, så att du kan vara bättre informerad innan du fattar beslut.

BMT har visat sig ha positiva resultat och ändrar utvecklingen av Hurlers sjukdom och ger en förbättrad livslängd. Ansiktets grova drag, hörseln, den förstörade levern och mjälten, samt hjärtats funktion har alla förbättrats efter transplantationen. BMT har dock mindre effekt på

skelettets struktur och problem som kyfos, svår ledstelhet och smärta, karpaltunnelsyndrom samt inklämning av ryggmärgen vid halskotorna, vilket orsakar problem även efter BMT. Specifik ortopedisk vård kommer att erbjudas till patienter efter BMT.

När det gäller det neurologiska resultatet är BMT mest effektivt hos individer som transplanterats tidigt i livet, innan 2 års ålder. Barn som är mycket utvecklingsförsenade innan transplantationen har oftast ingen nytta av behandlingen.

Det är viktigt att komma ihåg att BMT är en behandling av symptomen hos Hurlers sjukdom och inte ett botemedel. Personer upplever även efter en benmärgstransplantation en rad olika problem, som inte bara är fysiska utan också psykologiska och som kommer att påverka deras utveckling när de blir äldre. Majoriteten av barn som genomgått BMT kommer att kunna gå i vanlig skola, men kommer att behöva enskilt stöd både vad gäller inläring och socialt samspel för att kunna nå bästa resultat.

För att kunna möta de olika svårigheter som personer drabbas av efter BMT, måste ett omfattande stöd finnas för att säkerställa samverkan mellan medicinsk expertis, skola och alla andra som är involverade i barnets utveckling.

Eftersom antalet vuxna som genomgått BMT i barndomen är få, är kunskapen om vilka problem och i vilken omfattning de kommer uppstå i vuxenlivet begränsad. En del vuxna

kommer att kunna leva ett självständigt liv medan andra kommer vara i stort behov av hjälp med till exempel den personliga vården.

Stamcellstransplantation är när stamceller tagna från ett nyfött barns navelsträngsblod används istället för benmärg från donator. Liksom vid benmärgstransplantation ger man navelsträngsblodet som en blodtransfusion. Navelsträngsblod samlas från nyfödda barn efter medgivande från föräldrarna. De nyfödda donatorerna är normalt sett inte släkt med patienten även om deras navelsträngsblod också måste matcha mottagaren. I alla andra aspekter är proceduren och resultatet det samma som med BMT.



Enzymbehandling eller ERT (*enzyme replacement therapy*)

Hos MPS I är enzymbehandling (ERT) baserat på principen att enzymet som saknas eller är överksamt hos en person med MPS I ges via upprepade intravenösa infusioner för att reducera symtomen och de kliniska manifestationerna associerade med sjukdomen.

Framgångsrik behandling för andra lysosomala inlagringssjukdomar via ERT, har lett till att ERT utvecklats för patienter med MPS I. Det generiska namnet för ERT i samband med MPS I är Laronidase och produktnamnet är Aldurazyme. Aldurazyme har genomgått utförliga kliniska försök med bland annat en dubbelblind, placebokontrollerad studie vilket innebar intravenös infusion på 45 patienter varje vecka. De flesta patienterna i den kliniska studien hade den milda formen av MPS I Hurler Scheie.

Resultaten från de kliniska studierna med Aldurazyme är hittills mycket positiva. ERT har visat sig reducera många av de icke neurologiska symtomen associerade med MPS I, såsom förbättrad rörelseförmåga och mindre ledstelhet.

Markanta förbättringar har också iakttagits i andningsfunktionen, ett av de vanligaste symtomen hos alla former av MPS I.

Ytterligare en klinisk studie har påbörjats med enzymterapi hos patienter som är under fem år, och som

har blivit diagnostiserade med den klassiska formen av Hurler. De framgångsrika resultaten av dessa studier har lett till ett godkännande för användandet av Aldurazyme i USA och Europa.

Aldurazyme kan skrivas ut av en läkare med erfarenhet av MPS I. I Sverige är Aldurazyme godkänt och ingår i läkemedelsförmånerna.

Det finns fortfarande obesvarade frågor rörande enzymterapiens roll och effektivitet. Man tror inte att enzymet kan passera blod-hjärnbarriären och att de förbättringar som iakttagits hos barn med den svåra formen av MPS I som får enzymterapi kan vara begränsade till en förbättrad livskvalitet genom lindring av de icke neurologiska symtomen av sjukdomen, såsom förbättrad andning och rörlighet samt en minskning av storleken på lever och mjälte.

Det finns en möjlighet att använda ERT i kombination med benmärgstransplantation i syfte att förbättra barnets fysiska allmäntillstånd inför transplantationen och minska risken för att transplantatet inte skall fungera.

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"