



Behandling för MPS III eller Sanfilippos sjukdom

heparan-N-sulfatas orsakar Sanfilippo typ A, brist på alfa-N-acetylglucosaminidas orsakar typ B, brist på acetyl CoA: alfa-glucosaminid-N-acetyltransferas orsakar typ C och brist på N-acetylglucosamin 6-sulfatas orsakar typ D.

Det finns ingen botande behandling vid Sanfilippos sjukdom ännu.

Transplantation med blodstamceller (hematopoetisk stamcellstransplantation, vardagligt oftast kallat "benmärgstransplantation") har tidigare använts som behandlingsmetod för att ersätta bristande enzym vid Sanfilippos sjukdom, liksom vid vissa andra ovanliga enzymbristsjukdomar. Långtidsuppföljningar av barn som genomgått transplantation har dock visat att man inte får någon effekt på inlagringen i hjärnan, vilken ger de huvudsakliga symtomen vid Sanfilippos sjukdom. Behandlingsmetoden rekommenderas därför inte längre vid denna sjukdom

Enzymterapi är heller inte utvecklat ännu på grund av att man ännu inte har löst gåtan med hur man skall få enzymet att penetrera blod-hjärn-barriären och hjälpa det centrala nervsystemet och hjärnans funktion. Mycket forskning pågår på området för när man löst den gåtan så kan man bota flera andra sjukdomar också.

Det forskas även på ett sojaprotein som heter Genistein som man tror delvis kan penetrera blod-hjärn barriären och hjälpa till att bryta ner de inlagrade mucopolysackariderna där, det blir spännande att se hur de kliniska prövningarna går, man håller på att studera effekten av Genistein på Sanfilippopatients både i Polen och i Spanien

Texten nedan är hämtad från socialstyrelsen

Behandlingen av barnen får därför i nuläget inriktas på att så mycket som möjligt motverka medicinska komplikationer och försöka underlätta vardagen så att både barnets och familjens livskvalitet blir så god som möjligt.

Övre luftvägsinfektioner, lunginflammationer och öroninfektioner behandlas med antibiotika och ibland kan det vara nödvändigt att sätta in plaströr genom trumhinnorna. Barnen har en tendens till periodvisa diarréer, som ibland kan vara svårbehandlade, men diet och t ex yoghurt har visat sig kunna ha en viss effekt. Om barnen har svårt att tugga och lätt sätter i halsen måste maten finfördelas. Vid barnet matvägrar eller som det är problem med matningen kan en PEG behövas. En PEG (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) är en operativt åstadkommen direktförbindelse mellan bukväggen och magsäcken.

Kramper är vanligt och behandlas med antiepileptiska mediciner.

Barnens beteendestörning med hyperaktivitet, sömnstörningar, skrikighet och destruktiva tendenser kan vara svår att påverka med gängse medicinsk behandling. Barnens sömnmönster är extremt oregelbundet medan själva insomnandet ofta går bra. Det är troligen därför som olika sömnmedel har dålig effekt. Det anses också att sömnstörningen ökar med åldern. På senare år har det kroppsegna hormonet melatonin givet som sömnmedel visat sig kunna fungera bra om det kombineras med regelbunden livsföring, t ex fasta tider för sänggående och uppvaknande.

Det är viktigt att anpassa bostaden så att barnet varken kan skada sig själv eller omgivningen. Även förskola och skola behöver anpassas på lämpligt sätt. Det måste också finnas möjligheter till välfungerande avlösning för familjen i form av korttidsboende, växelboende eller elevhem.



Barn med Sanfilippos sjukdom har en förlängd blödningstid (orsakad av ökad heparansulfat i blodet) och bör därför undersökas och eventuellt behandlas för detta före operation.

Habiliteringsinsatser, dvs tillgång till sjukgymnast-, logoped- och arbetsterapeutinsatser, förskolepedagogik, psykolog- och kuratorstöd m m, skall erbjudas barnet och familjen liksom hörselhabilitering. Tillgång till förskola behövs för lämpligt avpassad stimulans. Kontakt med en logoped behövs på ett tidigt stadium för tips och råd när matningsproblem uppkommer. Logopeden kan hjälpa till att utveckla och underlätta barnens kommunikationsförmåga. Datatek har visat sig fungera mycket bra. Sjukgymnastinsatser behövs oftast inte förrän senare i förloppet, då andningsgymnastik kan behövas för att få upp slem från lungorna. Arbetsterapeut hjälper till med bedömning av åtgärder för att underlätta vardagen, bl a olika hjälpmedel.

Vissa personer med syndromet kan behöva fortsatt hjälp i form av särskilda boendeformer, personlig assistans samt insatser från vuxenhabilitering.

Praktiska tips

Vardagslivet underlättas av att man försöker utrusta hemmet med exempelvis barnspärrar i lådor och skåp, klämskydd i dörrar, genom att så långt möjligt ha saker inställda i skåp, t ex kaffebryggare och brödrost, eller uppsatta högt på väggarna, t ex telefoner. Undvik att ha framme sådant som barnet kan dra ner, dukar, prydnadssaker och dylikt, eller halka på som mattor. Ytterligare tips kan fås från intressegruppen för MPS-sjukdomar (adress, se under rubriken Handikapporganisation).