



Behandling för MPS VII, Sly **Dvs patienter med beta-glukuronidas brist.**

Behandling/åtgärder

Det finns ingen botande behandling vid Slys sjukdom ännu. Behandlingen av barnen får därför inriktas på att så mycket som möjligt motverka medicinska komplikationer och försöka underlätta i vardagen så att både barnets och familjens livskvalitet blir så god som möjligt.

Synnedstättning till följd av grumlingar i hornhinnan kan avhjälpas med hornhinnetransplantation.

Alla personer med MPS-sjukdomar löper risk för narkoskomplikationer och bör därför bedömas av narkosspecialist inför eventuell operation.

Habiliteringsinsatser, dvs tillgång till sjukgymnast och arbetsterapeut, psykolog- och kuratorstöd, logoped eller förskolläraryrinsatser m fl kan erbjudas barnet och familjen. Sjukgymnasten hjälper till att hålla rörligheten i lederna uppe så mycket som möjligt och ger instruktioner om andningsgymnastik. Arbetsterapeut hjälper till med bedömning av åtgärder för att underlätta vardagen, bl a olika hjälpmedel. Synhabilitering kopplas in vid behov. Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Genterapi

En genterapistudie för MPS VII Sly är planerad att påbörjas hösten 2006 på Washingtons universitet i St. Louis. Målet för studien kommer vara blod-systemet. I den här studien kommer stamceller från benmärgen från patienter med MPS VII att isoleras och en funktionell kopia av den defekta genen kommer tillföras de cellerna. Inte alla patienter med MPS VII kommer uppfylla inklusions-kriterierna. Varje patient kommer utvärderas av ett team läkare för att se om de passar.

För mer information kontakta; Mark S. Sands, Ph.D Associate Professor of Medicine and Genetics
Washington University School of Medicine msands@im.wustl.edu