



Behandling för MPS VI, Marateaux-Lamy dvs patienter med arylsulfatas B. brist

Benmärgstransplantation, Enzymterapi och annan symtombehandling

Benmärgstransplantation

Ett sätt att tillföra det saknade enzymet är genom transplantation med blodstamceller (hematopoetisk stamcellstransplantation, vardagligt oftast kallat "benmärgstransplantation"). Denna behandling har använts vid andra enzymbristsjukdomar (bland annat Hurlers sjukdom, en annan av MPS-sjukdomarna). Transplantation med blodstamceller går till på följande sätt: Givarens friska blodstamceller (genom en transfusion) ersätter mottagarens egna celler, börjar dela sig och producera det enzym som saknas. Mottagarens egna stamceller har dessförinnan slagits ut med hjälp av cellgifter.

På senare år har olika tekniker för att minska avstöttningsreaktioner hos obesläktade givare utvecklats, vilket givit ökade möjligheter att utföra transplantation med blodstamceller. Bästa givare är ett vävnadsidentiskt (HLA-identiskt) syskon. Chansen att två syskon är HLA-identiska är 25 procent. Om ingen vävnadsidentisk släkting finns söks stamcellsgivare via olika register. Antalet registrerade givare ökar kontinuerligt.

På senare år har olika tekniker utvecklats för att minska avstöttningsreaktioner orsakade av stamceller från obesläktade givare. Endast ett fåtal transplantationer har gjorts vid Maroteaux-Lamys sjukdom, eftersom riskerna har bedömts vara större än vinsterna. Metoden har främst använts för att förebygga hjärt- och lungsjukdom samt inlagring av mukopolysackarider i leder, hornhinnor och andra organ. Däremot påverkas inte skelettförändringarna.

Enzymbehandling Naglazyme (Läs mer på www.bmrn.com och www.naglazyme.com)

Det finns ännu ingen fullständigt botande behandling vid Maroteaux-Lamys sjukdom, men de senare årens intensiva forskning har gjort det möjligt att framställa det saknade enzymet på konstgjord väg, och det finns nu tillgängligt som läkemedel. Behandlingen startar så snart diagnosen är fastställd och ges sedan direkt i blodet (intravenöst) varje vecka under resten av livet. Långtidseffekten av behandlingen är ännu inte tillräckligt utvärderad.

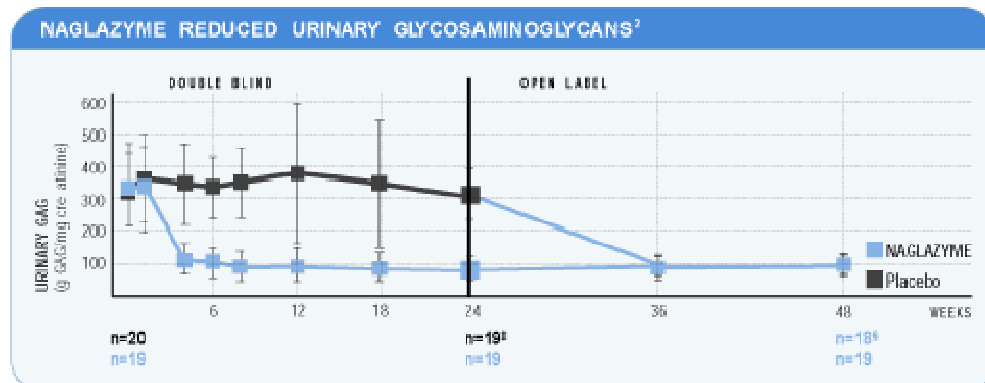
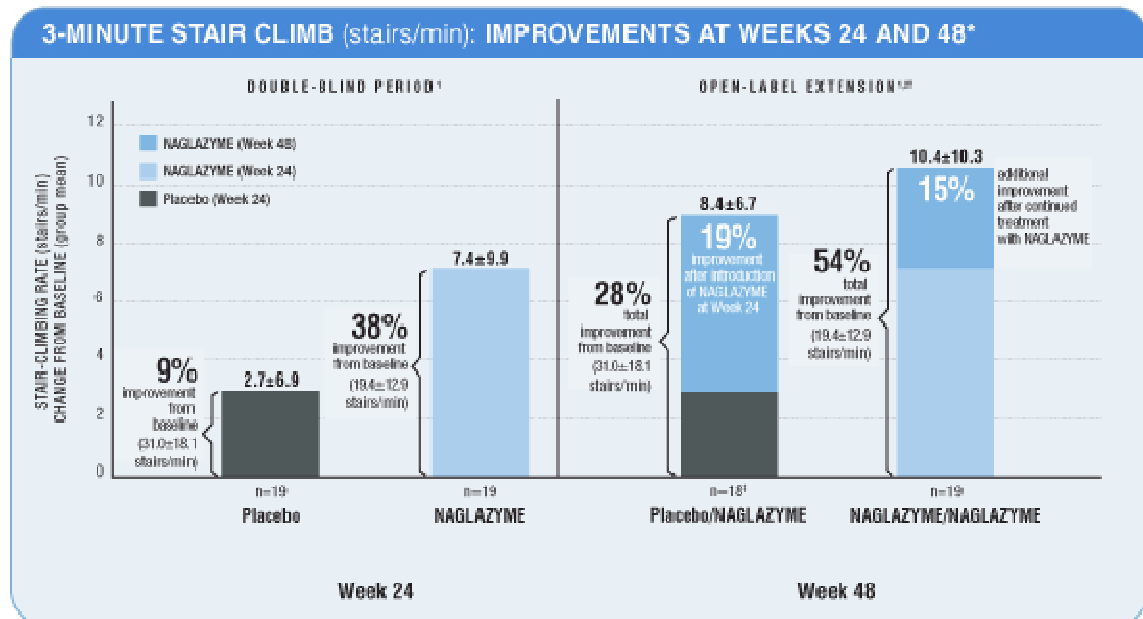
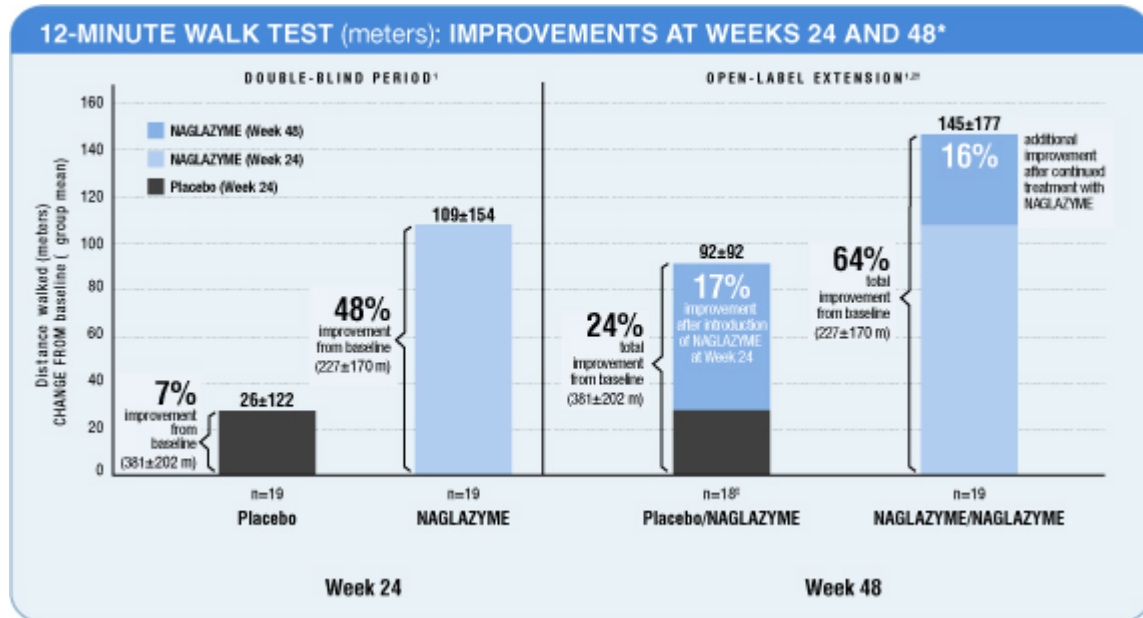
Biomarin Pharmaceutical Inc. tillkännagav den 30 januari 2006 att Europeiska kommissionen har godkänt Naglazyme för försäljning i EU. Det har godkänts i 15 länder i EU samt Island och Norge. Den 1 juni 2005 godkände FDA i USA Naglazyme för försäljning och ger BioMarin 7 års marknads exklusiviteten. 39 patienter ingick i studien som var randomiserad dubbelblind och placebokontrollerad och som pågick i 24 veckor.

Naglazyme har visat sig förbättra kapaciteten att gå i trappor, Naglazyme gruppen förbättrades med 5,7 trappsteg/minut jämfört med placebo gruppen som gick 2,9 trappsteg/minut. Naglazyme gruppen förbättrade även sin uthållighet och gångförmåga, de gick 92 m jämfört med placebo gruppen som gick 40 m på 12 minuter. GAG nivåerna i blodet sjunk med 75.5% hos Naglazyme gruppen.

Reaktioner på enzymet var relativt vanliga så det är viktigt att ta del av säkerhetsinformationen. Nästan alla utvecklade antikroppar men hur allvarliga reaktionerna var verkar inte vara relaterade till nivån på immunförsvaret. BioMarin har gjort en överenskommelse med FDA att utvärdera effekten av Naglazyme behandling på skelett-dysplasi hos patienter under ett års ålder.



Effekter av Naglazyme enzymet





Annan Symtombehandling (text hämtad från socialstyrelsen)

Övrig behandling inriktas på att så mycket som möjligt motverka medicinska komplikationer och försöka underlätta i vardagsmiljön för att livskvaliteten ska bli så god som möjligt.

Grumlingar i hornhinnan med synnedsättning till följd kan behöva opereras med hornhinnetransplantation. Hörselnedsättning orsakad av täta öroninfektioner och vätska bakom trumhinnan förebyggs genom att plaströr opereras in i trumhinnorna. Hörselnedsättning orsakad av skador på hörselnerven kan kräva hörselhjälpmedel.

Hjärtssymtom orsakat av klafffel kan behandlas med mediciner eller genom att nya klaffar opereras in.

Karpaltunnelsyndrom kan enkelt opereras, vilket bör göras innan man får permanenta nervskador.

För att motverka klämskador på ryggmärgen kan en avlastande operation behöva göras.

Hydrocefalus åtgärdas genom att en shunt opereras in. Överskottsvätska från hjärnan avleds då till buken med hjälp av en slang.

Habilitering i form av tillgång till sjukgymnast och arbetsterapeut, psykolog- och kuratorstöd, ska erbjudas barnet och familjen. Sjukgymnasten instruerar om andningsgymnastik och arbetsterapeuten hjälper till med bedömning av åtgärder för att underlätta vardagen, bland annat olika hjälpmedel. Hörsel- och synhabilitering kopplas in vid behov.

De felställningar (kontrakturer) som barnen har orsakas av förtjockade, stela ligament och muskelfästen runt lederna på grund av inlagrad MPS-substans. Felställningarna går inte att få bort med sjukgymnastik, och de återkommer lätt efter ortopediska operationer. Däremot kan sjukgymnasten hjälpa till att med rörelser och aktiviteter försöka hålla uppe ledrörligheten så mycket som möjligt. Smärtsamma tånjningar bör dock undvikas. Barnen kan ha nytta av lämpliga ortopediska skenor (ortoser).

Alla personer med MPS-sjukdomar löper risk för skador vid intubation (när ett rör förs in i luftstrupen för att hjälpa till med andningen under operationen) och bör bedömas av narkosspecialist inför eventuell operation.

Föräldrarna kan behöva psykologiskt stöd både i samband med att de får besked om diagnosen och när det blir påfrestningar. Även barnen och ungdomarna kan behöva stöd av psykolog allt eftersom sjukdomen fortskrider och olika problem tillstöter.