

SVENSKA MPS-FORENINGEN  
"TILLSAMMANS FÖR ETT BÄTTRE LIV"

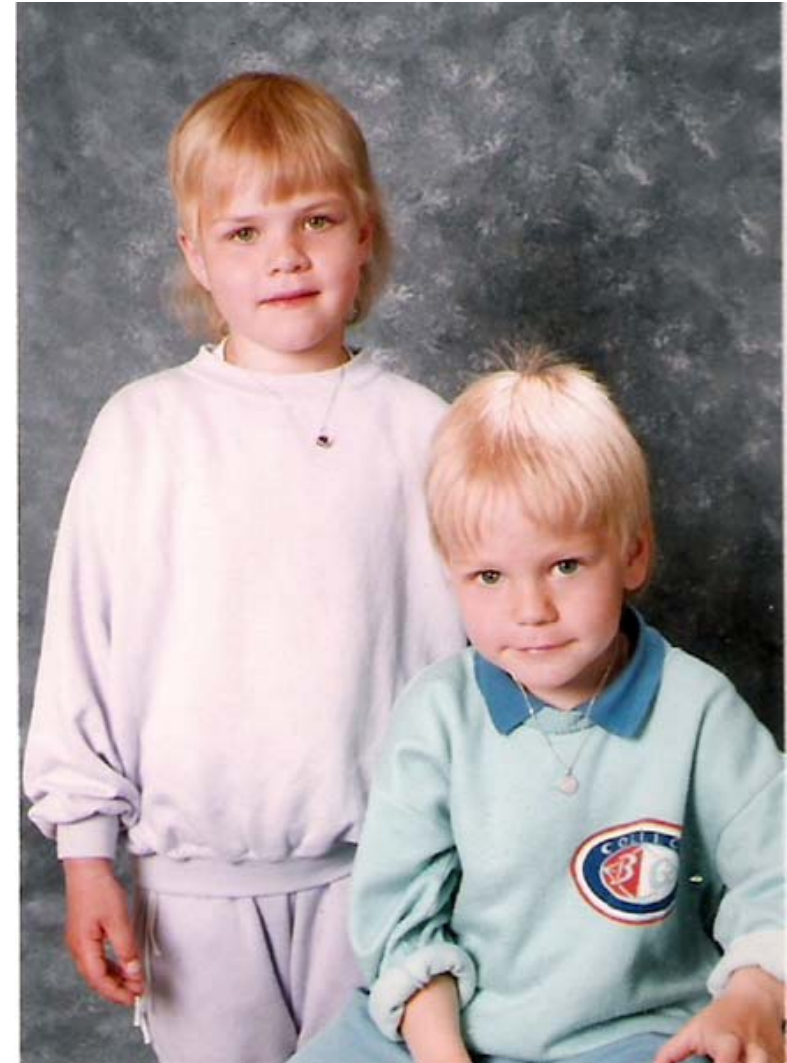


[www.mpsforeningen.se](http://www.mpsforeningen.se)  
[mps-foreningen@sverige.nu](mailto:mps-foreningen@sverige.nu)

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



# Sanfilippos sjukdom

## Mukopolysackaridos Typ III

## En guide till sjukdomen Sanfilippos, Mukopolysackaridos Typ III

### Vad är Sanfilippos, MPS III?

Sanfilippos är en ärftlig inlagrings-sjukdom, som också är känd som Mukopolysackaridos typ III (MPS III). Sjukdomen har fått sitt namn efter Dr. Sanfilippo från USA, som var en av de första läkarna som beskrev sjukdomen 1963.

I dagsläget kan man inte bota sjukdomen men mycket forskning pågår. Denna broschyr ger en presentation av sjukdomen och av det kliniska omhändertagandet.

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 MPS III?

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 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 med MPS III saknar ett enzym som behövs för att kunna bryta ner använda mukopolysackarider. Ofullständigt nedbrutna mukopolysackarider lagras inne i lysosomerna i cellerna. 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.

### Finns det olika former av MPS III?

Hittills har man hittat fyra olika enzymdefekter som orsakar MPS III och därför beskrivs sjukdomen som MPS III typ A, B, C eller D. Typ A är den vanligaste formen och finns hos de flesta folkslagen.

- MPS III A saknar enzymet heparan-N-sulfatas.

- MPS III B saknar enzymet alfa-N-acetylglukosaminidas.
- MPS III C saknar enzymet acetyl CoA: alfa-glucosaminid-N-acetyltransferas.
- MPS III D saknar enzymet N-acetylglucosamin 6-sulfatas.

Det är viktigt att uppmärksamma att det inte finns några stora kliniska fysiska skillnader mellan de olika subtyperna av MPS III även om det har funnits några fall av sen debut av MPS III typ B där personerna har varit relativt opåverkade upp i vuxen ålder. Det förefaller som om vissa personer har en viss kvarvarande enzymaktivitet vilket gör sjukdomsförloppet långsammare, medan de som har mer allvarliga symptom inte har någon enzymaktivitet alls.

### Hur vanligt är MPS III?

Den brittiska MPS-föreningen, som koordinerar registret för mukopolysackarider och närliggande sjukdomar har visat att MPS III är ett ovanligt tillstånd som påverkar cirka 1 på 85 000 födda barn.

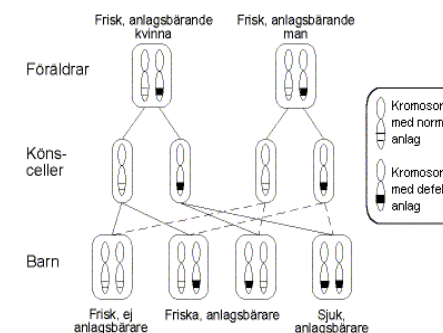
Under en tioårsperiod, mellan åren 1988 och 1998, föddes 97 barn med MPS III i Storbritannien.

I Sverige föddes och diagnostiserades 17 barn under en 30-årsperiod mellan 1973 och 2004, dvs cirka 1 barn per 200 000 födda ( 0.54/100 000), och barnen fick i genomsnitt sin diagnos

först vid cirka 7,5 års ålder. Troligen finns det barn som är odiagnostiserade, om man jämför med siffrorna från Storbritannien.

### Hur ärvs MPS III?

MPS III 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 III genen finns 25 % (1:4) risk att barnet får sjukdomen vid varje graviditet. Det finns 50 % (1:2) risk att barnet bara mottar en kopia av den defekta genen och därför bara blir en bärare. 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.



Figur. Autosomt recessiv nedärvning

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 MPS III.

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 Sanfilippos 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>

### **Kan man testa om fostret har MPS III under graviditeten?**

För varje graviditet är chansen att barnet ärver MPS III helt oberoende av om ett tidigare barn har MPS III.

Prenatala tester kan arrangeras tidigt i graviditeten för de familjer som redan har ett barn med MPS III. Både fostervattensprov och moderkaksprov kan användas för att diagnostisera MPS III 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.

### **Behandling av MPS III**

Det finns för närvarande inget botemedel för MPS III. Ett antal experimentella metoder har använts för att försöka ersätta det enzym som saknas, men ingen metod har hittills haft några större positiva effekter på längre sikt. Benmargstransplantation har genomförts på patienter med MPS III, men med nedslående resultat och det rekommenderas därför aldrig för denna sjukdom.

### **Sjukdomsutveckling vid MPS III**

Sjukdomen kommer att påverka barn på olika sätt och i vissa fall kommer sjukdomen utvecklas mycket snabbare än i andra fall. Förändringar sker vanligtvis gradvis och är därför lättare att vänja sig vid. I vissa fall sker dock förändringarna snabbt och det tar sedan en tid innan fler förändringar sker. Detta kallas ett platå-stadium. Sjukdomen beskrivs ofta som en trefas-sjukdom, som vanligtvis utvecklas i tre olika stadier:

#### ***Det första stadiet***

Det första stadiet som vanligtvis, men inte alltid, inträffar under barnets förskoleår kan vara mycket frustrerande för föräldrarna. De börjar oro sig när deras barn hamnar efter i utvecklingen jämfört med andra barn i

samma ålder och de kan känna att de får skulden för deras barns överaktiva och svåra beteende.

MPS III diagnostiseras oftast väldigt sent då några av barnen inte alls ser annorlunda ut och deras symptom; som diarré, återkommande luftvägs- och öroninfektioner och högljudda och stökiga beteende, är vanligt förekommande hos barn. En läkare måste vara väldigt uppmärksam för att upptäcka att det är något som är allvarligt fel och be om urin- och blodprov för att kunna ställa diagnos. Det är inte ovanligt att familjer har fått mer än ett barn med MPS III innan diagnosen är fastställd.



#### ***Det andra stadiet***

Det andra stadiet av sjukdomen karaktäriseras av extremt aktivt, rastlöst och ofta mycket krävande beteende. En del av barnen sover väldigt lite på nätterna. Många kommer att vilja ta på allt och kommer ofta att tugga på händer, kläder eller vad som finns inom räckhåll.

Olyckligtvis kommer språket och förståelsen gradvis att försvinna och föräldrarna kan tycka att det är svårt att inte kunna föra ett samtal med sitt barn. Många kommer att hitta andra vägar att kommunicera, kanske genom teckenspråk.

Några barn kommer aldrig att bli toalettränade och de som var det kommer till slut att förlora den förmågan.

#### ***Det tredje stadiet***

Under det tredje stadiet kommer barnen med MPS III få ett lugnare tempo. De blir ostadiga på sina fötter och tenderar att ramla mycket när de går eller springer. Till slut kommer de förlora förmågan att gå. Livet kommer att bli mer stillsamt, men föräldrarna kommer att behöva hjälp med det fysiskt hårda arbetet att ta hand om ett orörligt barn eller tonåring och med alla de anpassningar som krävs för att kunna vårda dem. Detta stadium kan börja eller fortsätta tills vuxen ålder.

## Klinisk presentation av Sanfilippos, MPS III

### Utseende

Barn med MPS III blir relativt normallånga och förändringar i utseendet kan vara mindre än vid andra MPS-sjukdomar. Håret är tjockt och strävare än normalt och de kan ha mer kroppsbehåring än normalt. Deras ögonbryn är ofta mörka och buskiga och är ibland hopväxta på mitten. De har ofta uppnåsor med platt näsrygg.

### Fysiska problem

Av samtliga MPS-sjukdomar är MPS III den som ger de minst allvarliga fysiska problemen. Det är dock viktigt att enkla och behandlingsbara sjukdomar som öroninfektioner inte negligeras bara för att beteendeproblemen gör undersökningen svår. Föräldrar kanske måste leta innan de hittar en läkare med tålmod och intresse för att behandla barn med en långvarig sjukdom. Tveka inte att konsultera din läkare om du tror att barnet har ont någonstans. Svenska habiliteringsläkare är vana att undersöka barn med olika grader av utvecklingsstörningar.

### Intellektuell förmåga

Den stora majoriteten av barn som har MPS III kommer gradvis att förlora sina intellektuella och kognitiva

förmågor under barndomen, men ett fåtal barn kommer att behålla intellektuella förmågor till vuxen ålder.

Personer med Sanfilippo får en tilltagande inlagring av mukopolysackarider i hjärnan. Detta orsakar en gradvis förlust av olika förmågor innan de avlider, men mönstret varierar kraftigt.

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.



### Neurologiska problem

Under de senare stadierna av MPS III kommer en del barn att få anfall, som beror på avbrott av den elektriska aktiviteten i hjärnan, vilket brukar kallas epilepsi eller krampanfall.

### Epilepsi

Under de senare stadierna av sjukdomen kan en del barn med MPS III börja få återkommande mindre anfall då de under några ögonblick har en förändrad medvetandegrad (frånvaroattacker). Detta kan innebära ett stirrande under några få sekunder, brist på svar eller en liten ryckning. De dagar som detta händer kan barnet verka svårare att få kontakt med och vara svårare att mata.

Några barn kan ha större epileptiska anfall (grand mal) som innebär att de antingen förlorar medvetandet eller får kramper. Dessa måste kanske medicineras. Ibland innebär det att man måste ta ett antal olika mediciner och barnet kan bli dåligt tills det vänjer sig vid medicinen. Medicinering är inte alltid effektiv på lång sikt.

### Ögonen

Grumling av hornhinnan, som förekommer hos vissa av de andra MPS-sjukdomarna, förekommer inte hos personer med MPS III.

### Öronen

En viss grad av hörselnedsättning är vanlig hos personer som har MPS III. Det kan vara orsakat av ledningshinder eller sensorineural hörselnedsättning eller både och, så kallad blandad hörselnedsättning, och hörselskadan kan förvärras med återkommande öroninfektioner.

Det är viktigt att personer med MPS III får sin hörsel undersökt regelbundet samt att problemen 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 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 inåt och överföringen av ljudvågorna blir försämrade. Om det negativa trycket håller i sig kommer vätska från mellanörat ansamlas och med tiden bli tjockt som klister.

### Ledningshinder - behandling av mellanöreinfectioner

Under narkos görs ett litet snitt genom trumhinnan och vätskan suges ut

(myringotomi). Ett litet ventilationsrör kan sedan sättas in för att hålla hålet öppet och tillföra luft från hörselgången tills örontrumpeten börjar fungera igen. Rören ramlar så småningom ut.

Om ledningshindret återkommer kan T-rör användas, en typ av rör som stannar på plats längre. På grund av narkosrisker hos personer med MPS III 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 genom att prova ut hörapparater. Barnen kan i början vilja ta ut hörapparaterna, men då är det viktigt att framhärda så att barnens kommunikationsförmåga kan bevaras.

Andra barn med MPS 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**

De problem som beskrivs i det här avsnittet är vanliga hos barn med MPS-sjukdomar, men mindre vanliga hos

personer med MPS III. Hur allvarliga problemen är, skiljer sig mellan barnen.

Frekvent hosta, förkylning och halsinfektioner är vanliga problem. Tonsillerna och polyperna blir ofta förstörade och kan delvis blockera luftvägarna. Av den anledningen kan de opereras bort.

Halsen är oftast kort vilket bidrar till andningssvårigheterna. Luftstrupen blir trängre ju mer inlagring av mukopolysackaridmaterial som sker, och är ofta mjukare än vanligt på grund av deformerade broskringar i luftstrupen. Små knölar eller förhårdnat överskott av vävnad kan ytterligare blockera luftvägarna.

Den typiskt tillplattade näsryggen och passagen bakom näsan som är mindre än normalt, är orsakad av dålig tillväxt av skelettet i mellanansiktet och förtjockning av slemhinnebeklädnaden.

En kombination av skelettdeformiteten och inlagring av mukopolysackarider i de mjuka vävnaderna i näsa och hals kan leda till att näsan lättare blir täppt. En del barn med MPS III kan ha en kronisk utsöndring av genomskinligt slem/snuva från näsan (rinorré) och bihåleinflammation.

### ***Andningssvårigheter***

Många barn med MPS III har en mycket ljudlig andning även utan en infektion. Natttid kan barnen vara rastlösa och snarka. Ibland kan barnet sluta andas korta stunder under sömnen

(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. Många barn med MPS III har återkommande förkylningar, täppta näsor och luftvägsinfektioner. Detta kan hanteras genom att använda C-PAP (se nedan).

### ***Infektioner i luftvägarna***

Olika mediciner kan påverka personer med MPS olika, så det är viktigt att konsultera en läkare hellre än att köpa receptfri medicin. Avsvällande medel innehåller vanligtvis stimulantia som höjer blodtrycket och drar ihop blodkärlen, vilket bådadera är oönskade effekter om man har MPS III. Hostmedicin som har lugnande effekt kan orsaka mer problem med sömnapnéer eftersom muskeltonus och andning påverkas. Personer med MPS III får ofta sekundära bakteriella infektioner, som skall behandlas med antibiotika.

### ***Nattlig CPAP (Continuous positive airway pressure)***

Detta kan rekommenderas om en sömnstudie har visat att en individ har sömnapnéer med låga syrenivåer på 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 förbättra sömnkvaliteten mycket 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 trackeostomi (ett hål på halsen där man andas genom en kanyl) vara nödvändigt. De som fått en trackeostomi tidigt säger sig må mycket bättre efter att ha fått förbättrad andning nattetid.



## **Mun och tänder**

Läpparna är tjocka, tandgommen bred och tungan blir förstorad. Det är brett mellan tänderna. Deras emalj är bättre än vid övriga MPS-sjukdomar, men det är viktigt med god tandvård för att undvika karies som kan ge tandvärk.

## **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. Det kan vara säkrare att utföra all tandbehandling på sjukhus. Om man behöver dra ut tänder under narkos skall detta göras på ett sjukhus av en erfaren narkosläkare och aldrig på en tandklinik.

## **Hjärtat**

Hjärtat är oftast inte påverkat vid MPS III.

## **Lever, mjälte och buk**

Levern och mjälten kan vara något förstorad på grund av inlagrade mukopolysackarider (hepatosplenomegali). Den förstorade levern orsakar faktiskt inte några problem och leder inte till leversvikt,

men dess storlek kan störa ätandet och andningen.

## **Magproblem**

Många personer med MPS III lider periodvis av lös avföring eller diarré. Ibland är det orsakat av svår förstoppning då det läcker lös avföring från bakom den solida avföringsmassan. Men oftast så beskriver patienterna det som att det 'åker rakt igenom'. Man tror att det är en störning i det autonoma nervsystemet, det nervsystem som bortom viljemässig påverkan kontrollerar kroppsliga funktioner. En 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 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 MPS III 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 Sanfilippo.

Svetningar 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 MPS III har väldigt få problem med skelett och tillväxt.

## **Leder**

Ledstelhet är vanligt vid alla typer av MPS-sjukdomar. I MPS III blir lederna stela och rörligheten kan bli begränsad. Senare i barnets liv kan detta orsaka smärta som kan lindras genom värme och receptfria smärtstillande tabletter. Den begränsade rörligheterna i axlar och armar kan göra det svårt att ta av och på sig kläder.

## **Ben och fötter**

Många personer med MPS III står och går 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**

Fingrarna på barn med MPS III är ibland krökta (kloliknande) och de kan kanske inte räta ut sina armar helt. Senare kan de få begränsningar i rörligheten i de stora lederna som axlar, armbågar, höfter eller knän.



## Höfter

Personer med MPS III kan lida av höftluxation, men behandling är inte alltid rekommenderad eller nödvändig.

## Höftsjukdom

Många personer med MPS III har perioder när de haltar eller verkar ha ont i sina höfter. Om man röntgar höfterna tror man ofta att det är sjukdom som kallas Perthes sjukdom. Dessa förändringar som syns på röntgen är mycket vanliga vid MPS III och är troligtvis en del av den bensjukdom som finns hos alla barn med MPS III.



## Generell omvårdnad av personer med MPS III

### Diet

De flesta barn med MPS III har ofta god aptit, men om det finns mycket som de vägrar att äta kan det vara svårt att få en balanserad diet. Fråga din läkare eller dietist om vitamintillskott ska ges. 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 i barnets kost kan underlätta problem som överdriven slembildning, diarré eller hyperaktivitet. Att skära ner på mjölk, mejeriprodukter, socker samt mat med högt innehåll av kemiska tillsatser och färgämnen har kunnat hjälpa enskilda barn.

Rådfråga först er 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, ett födoämne i taget, för att testa vilket speciellt födoämne som verkar förvärra barnets symtom.

## Matning

Det är sällan några större problem med barnets tidiga uppfödning. Några börjar dock aldrig äta mat som måste tuggas. Andra lär sig att tugga, men får det allt svårare att hantera större bitar, speciellt om de är blandade med mjuk mat. Många blir ganska kräsna och väljer bort en hel del mat utan någon tydlig anledning.

Barnen kan bli mycket svårmatade, men om det är möjligt ska föräldrarna försöka hjälpa dem att vara delaktiga i att äta själva. Att se och lukta på sin mat och vara med i att föra maten till munnen hjälper dem att bli redo att svälja. Några föräldrar märker att musik eller tv-tittande lugnar barnen under måltiderna.

När barnen förlorar förmågan att svälja normalt kan de börja spotta och hosta när de äter. Detta beror på att de drar ner mat och vätska i lungorna. Dessutom kan dreglingen tillta.

Det är bättre att servera mat som är mosad för att minska risken att de ska sätta i halsen. Förtjockningsmedel i vätska kan ofta göra det lättare att svälja när de dricker. Att föra en hand bakåt från hakan och ner mot halsen kan hjälpa tungan att röra sig och uppmuntra sväljning.

För några personer med MPS III blir det allt svårare att äta och dricka och det kan också bli livsfarligt. I dessa situationen kan läkaren rekommendera en gastrostomi.

## **Svälja**

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 skuldrorna tre eller fyra gånger i snabb takt. Det är skrämmande att sätta i halsen och du kan lugna barnet genom att stryka det över ryggen och hålla handen.

## **Gastrostomi/PEG**

För en del personer 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. Ett annat alternativ är att få en sond via näsan. De flesta föräldrar föredrar en gastrostomi eller PEG som det också kallas, eftersom den inte påverkar 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 alltför sjukt eller 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.

## **Mediciner**

Barn med MPS kan reagera annorlunda på mediciner, och därför är det viktigt att alltid rådfråga en läkare först. Vissa mediciner som används för att få bukt med slemproduktionen kan ibland göra slemmet tjockare och svårare att hosta ut och kan göra barnet mer lättretligt. Användandet av lugnande medel kan öka problemet med sömnapnéer genom hämmad andning.

Det är idag välkänt att tät användning av antibiotika kan minska dess verkan, när de verkligen behövs. Upprepad användning kan också orsaka torsk, en vanlig sorts svampinfektion som kan drabba munnen och slidan och syns som en vit ostliknande beläggning. Den förorsakar irritation och obehag och behöver behandlas. Din läkare kan därför vilja begränsa behandlingar med antibiotika när det inte finns bevis för att det är en bakteriell infektion.

## **Sömnstörningar**

Många barn med MPS III har svåra sömnstörningar och man vet inte vad orsaken till detta är.

Förekomsten av sömnproblem hos MPS-patienter är, enligt forskarna Bax och Colvile, så hög som 71 % och når värden upp till 86-87 % hos patienter med MPS III.

Hos patienter med Sanfilippos är det vanligt med nattliga uppvaknanden, svårigheter att komma till ro och minskad varaktighet av nattsönnen. Ibland är barnen vakna hela natten,

eller har bisarra beteenden som att skratta eller sjunga hela natten.

Tidigare har man fokuserat på beteendet under natten och sömnvanor, men under kliniska observationer har man sett att Sanfilippopatients visar ett förändrat sömn- och vakenhetsmönster, som kan utvärderas med en 24-timmars sömnprofil. Många av de äldre Sanfilippopatients visade ett extremt oregelbundet sömnmönster, med många sömnperioder med olika varaktighet, oregelbundet fördelat under 24 timmar. Yngre patienter uppvisar flera nattliga uppvaknanden. Denna typ av sömnstörningar kan också ses vid andra sjukdomstillstånd, där nervcellerna bryts ner pga en bakomliggande sjukdomsprocess.

Sömnstörningarna hos Sanfilippo kan således mer beskrivas som ett oregelbundet sömn- och vakenhets-



mönster än som sömnlöshet. Detta kan förklara varför vanliga sömnmediciner har så dålig effekt hos Sanfilippopatients, liksom det även har hos andra patienter med ett oregelbundet sömn- och vakenhetsmönster.

Man kan då försöka med andra behandlingar, som har som mål att samordna sönnen. Antingen endast beteendeterapi, beteendeterapi och ljusterapi kombinerat, eller melatoninbehandling.

I Sverige är melatonin belagt med licens, vilket gör att läkaren skall skriva recept och licens. Melatonin 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 före 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 för mycket, bör man få hjälp med avlastning, korttidsvistelse eller avlastningsfamilj för att orka fungera så normalt som möjligt för resten av familjen .

## **Narkos**

Att söva en person med MPS III kräver goda kunskaper och skall alltid utföras av en erfaren narkosläkare. När det berör ett barn skall det vara en



narkosläkare med erfarenhet av barn. Luftvägarna kan vara mycket små och behöva en mycket liten endotrakeal tub. Att sätta in en sådan tub kan vara svårt och kräver ett flexibelt bronkoskop. Därtill kan nacken vara något slapp och att böja bak nacken under narkos eller intubation kan orsaka skador på ryggmärgen. I en del enskilda fall kan det vara svårt att avlägsna endotrakealtuben efter operation. Det finns mer detaljerad information om detta komplicerade ämne i ett speciellt häfte om narkos som publicerats av MPS-föreningen. Vid MPS III kan finnas en blödningsbenägenhet, varför blödningsbenägenheten bör undersökas och ev. Medicineras före operation.

## **Sjukgymnastik och vattengymnastik**

Sjukgymnastik och vattengymnastik kan vara användbart för att hjälpa personer med MPS III att uppnå specifika och realistiska mål i sitt vardagliga liv eller för att dränera slem från bröstet. Personerna bör vara så aktiva som möjligt för att förbättra sin hälsa och en sjukgymnast kan föreslå övningar för att uppnå detta. Den bästa formen av sjukgymnastik för barn är den som integreras i leken. Hos tonåringar och vuxna är det viktigt att komma ihåg att passiv stretching kan vara smärtsamt och bör användas med försiktighet. Det är viktigt att inte överskrida personens naturliga rörlighet. Vattengymnastik är en viktlös

form att träning och kan vara bra för personer med MPS III.

## **Kalla händer och fötter**

Man kan inte säga om kalla händer och fötter beror på sjukdomen eller helt enkelt beror på brist på aktivitet. Det kanske inte besvärar barnet, men om det gör det kan man testa exempelvis fårskinnstofflor och varma vantar. Senare kan temperaturkontrollmekanismen bli skadad och barnet kan svettas på natten och ha kalla händer och fötter på dagen. Några barn har episoder när deras kroppstemperatur sjunker (hypotermia). Om det händer ska du värma upp barnet och fråga läkaren om råd för det bästa sättet att hantera problemet.

## **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 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.

## **Att leva med ett barn med MPS III, Sanfilippo**

### **Utbildning**

Medan vissa barn med Sanfilippo 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**

#### *Hyperaktiva fasen*

De flesta barnen med MPS III genomgår ett hyperaktivt stadium när de är på allting, är svåra att kontrollera och omedvetna om faror. Det är inte lätt att förändra detta med medicin och det är bättre, om möjligt, att förändra hemmet.

Det bästa är om barnet kan vara i förskola eller skola där en mängd olika aktiviteter kan erbjudas barnet som endast kan koncentrera sig korta stunder i taget och som inte kan förväntas sitta still.

Idealiskt ska det finnas utrymme för barnet att springa runt och använda sin energi samtidigt som det håller sig i god form så länge som möjligt. Många barn lugnas av rörelsen i en bil och tycker om att åka bil.

För att en familj ska kunna hantera sitt barns extremt aktiva beteende och vårdbehov så krävs oftast Anpassningar i hemmet.

Under det hyperaktiva stadiet av MPS III tycker föräldrar att det är bra om de kan ha ett rum som är inom hörhåll. Det rummet, som kan ha en grind som stängs från utsidan, kan göras säkert för barnet att leka i utan ständig tillsyn.

Möbler som lätt går sönder eller har vassa kanter ska tas bort och istället ska man ha stora kuddar eller madrasser på golvet. Fönstren kanske behöver ha säkerhetsglas. Väggar kanske behöver vara madrasserade för extra säkerhet.

Tåliga favoritleksaker ska finnas där och tv och högtalare kan placeras på en hög hylla eller hängas från taket och föräldrarna styr dem med fjärrkontroll.

### ***Lugnare fasen***

Barn med Sanfilippo 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 hissanordning vara bra med direktspår från säng till badet.

Bostadsanpassningar kan ta lång tid och därför är det viktigt att planera i förväg. Habiliteringens arbetsterapeut och sjukgymnast hjälper er med detta.



### **Puberteten**

Barn med MPS III kommer att genomgå de normala förändringarna under puberteten, ibland tidigt. Det finns olika sätt att hantera flickornas menstruationer och man bör fråga sin läkare om hjälp.

### **Att ta en paus**

Att vårda ett barn med MPS III 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 habiliteringen ge råd om lagliga rättigheter. Barn med allvarliga funktionshinder har särskilda rättigheter enligt LSS (Lagen om stöd och service).

### **Palliativ omvårdnad**

Palliativ vård erbjuds familjer och barn med en sjukdom med begränsad livslängd där det inte finns någon botande behandling. 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 bedömning av de medicinska behoven och att upprätta en vårdplan kan leda till att förbättrad omvårdnad och stöd ges till både den drabbade personen och familjen, för att samtliga ska få en så bra livskvalitet som möjligt.

### **Förväntad livslängd**

Många barn med MPS III kommer att avlida under tonåren, men en betydande andel kommer att överleva till vuxen ålder. Överlevnad till 30-

40- och även 50-årsåldern är känt i ovanliga fall.

Föräldrar bör inte tveka 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

## Samhällets stödinsatser

De flesta barn eller ungdomar med MPS III 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 Sanfilippos 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.

## Framtida behandlingar

Det pågår forskningsförsök, som kan leda till behandling i framtiden. Utmaningen är att kunna få in enzymet som personer med Sanfilippo saknar in 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.

## 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](http://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](http://www.mpssociety.co.uk) och den amerikanska MPS-föreningens hemsida är [www.mpssociety.org](http://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](http://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](http://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](http://www.mpsforeningen.se) [mps-foreningen@sverige.nu](mailto:mps-foreningen@sverige.nu)



SVENSKA MPS-FORENINGEN  
"TILLSAMMANS FÖR ETT BÄTTRE LIV"