



# MUKOPOLÜSAHCHARIDOOS 6 EHK MAROTEAUX-LAMY SÜNDROOM

ORPHA: 583; OMIM: 253200

Esinemissagedus 1-9/1 000 000

## Ülevaade

Mukopolüsahharidoos 6 ehk Maroteaux-Lamy sündroom on harva esinev pärilik ainevahetushaigus, mille sümptomaatika tuleneb lüsosomaalsete vaheainete kuhjumisest. Sündroom võib areneda nii aeglaselt kui ka väga kiirelt, progressiivselt muutuvad kaebused raskemaks. Sündroomile on iseloomulik lühike kasv, luude jämetrabekulaarsus ning degeneratiivne liigesehaigus.

## Tekkepõhjused

Sündroomi põhjustavad muutused *ARSB* geenis, mis asub viiendas kromosoomis (5q13-5q14). Teada on üle 130 võimaliku haigusseoselise muutuse selles geenis, mis põhjustavad arüülsulfataas B valgu (ASB) puudumise või vähenenud aktiivsuse ja selle tagajärjel häiritud dermataansulfaadi ja kondroitiinsulfaadi lagundamise.

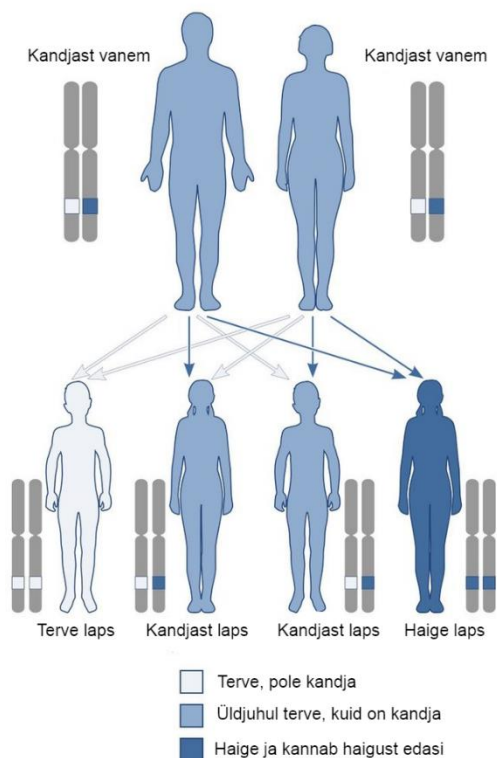
## Kliiniline pilt

Kliiniline pilt võib erinevatel inimestel varieeruda, lisaks erineb ka haiguse progresseerumise kiirus. Lisaks lühikesele kasvule, luude düsostoosile ning degeneratiivsele liigesehaigusele võivad kaasneda ka muud kliinilised tunnused nagu makrotsefaalia ehk suur pea, hüdroksefaalia, suur keel ehk makroglossia, südame klappide haigused, vähenenud kopsu funktsioon, maksa ja põrna suurenemine, nina kõrvalkoobaste põletik, keskkõrva põletik, kuulmiskadu, unepnoe, kornea hägustumine, karpaalkanali sündroom ning naba või kubemepiirkonna song.

## Pärandumine

Maroteaux-Lamy sündroom pärandub autosoom-retsessiivselt, mistõttu on tema avaldumiseks vajalik pärida haigusseoselise muutusega geenikoopia mõlemalt vanemalt. Vanematel, kes kannavad vaid ühte vigast geenikoopiat, sümptomid üldiselt ei avaldu.

## Autosoomne retsessiivne pärandumisviis



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

### Jälgimine ja ravi

Enne ensüüm-asendusravi avastamist oli kliiniline käsitus limiteeritud toetavale ravile ja tüviraku-transplantatsioonile. Ensüüm-asendusravi galsulfaasiga on nüüdseks laialdaselt kasutatav spetsiifiline ravi, mille toel on saavutatud sümptomite leevenemine ning mille kasutamine on turvaline.

### Prognosis

Prognosis oleneb haiguse avaldumise vanusest, selle progresseerumise kiirusest, vanusest mil ensüüm-asendusraviga alustatakse ning meditsiinilise abi kvaliteedist. Ilma ravita võivad raske kuluga patsiendid elada vaid hilise lapsepõlve või varase teismeeani. Kergema vormiga patsiendid elavad üldiselt täiskasvanueani, kuid nende eluiga on tihti lühike. Peamised surmapõhjused on südamehaigused ning hingamisteede obstruktsioon.

### Kasutatud kirjandus

Orpha.net

MedlinePlus