



MUKOPOLÜSAHHARIDOOS TÜÜP 2 (MPS II)/HUNTERI SÜNDROOM

ORPHA: 580 OMIM #309900

Esinemissagedus: 1 / 166 000

Ülevaade

MPSII on üks seitsmest mukopolüsahharidooside gruppi kuuluvast haigusest, mis omakorda kuuluvad lüsoosomaalsete ladestushaiguste gruppi. Lüsoosoomid on peamised seedijad rakus, mille ülesanne on ensüümide lammutamine ja toitainete töötlemine. Häirunud lüsoosomaalsete ensüümide töö viib glükoosaminoglükaanide kuhjumisele, mis põhjustab süsteemseid sümptomeid, nagu jämedad näojooned, lühike kasv, hingamis- ja kardiovaskulaarsüsteemi haaratus ja skeleti kõrvalekalded. Haiguse kliiniline pilt on väga varieeruv.

Tekkepõhjused

MPSII tekib ensüüm iduronitaat-2-sulfataasi (IDS) defitsiidi tõttu, mis viib kahe glükoosaminoglükaani (dermataansulfaat ja heparaansulfaat) lüsoosomaalse kuhjumiseni. Ensüümi defitsiidi põhjuseks on muutus *IDS* geenis (Xq28). Antud geenis on tuvastatud üle 320 haigust põhjustava muutuse.

Kliiniline pilt

Esmased sümptomid tekivad tavaliselt 18 elukuu ja 4 eluaasta vahel. Imikueas on tavapärane makrotsefaalia (ehk suur peaümberrõõr). Levinud sümptomid on sagedased hingamisteede infektsioonid (eriti keskkõrvapõletikud), naba- ja kubemesong, kõhulahtisus, maksa ja põrna suurenemine ning apelsinikoort meenutavad nahalaigud.

Iseloomulikud näojooned, paksud huuled, suured ninasõõrmed ning esilevõlvuv keel tulevad esile tavaliselt paari aasta vanuses. Haiguse raskusaste on väga varieeruv, ulatudes kognitiivse (mõtteprotsesside) haaratuseta kergest vormist raske psühhomotoorse arenguhäireni.

Sagedasemad sümptomid on veel karpaalkanali sündroom (randme piirkonnas närvi pitsumine, mis põhjustab käe valu, tuimust, kihelust ja nõrkust), spinaalstenooos (seljaaju pitsumine) ning südameklappide talitushäire. Neist viimane võib viia südamelihase paksenemise ja südame rütmihäireteni.

Kasv on patsientidel enamasti normaalne kuni viienda eluaastani, mil see aeglustub ning tulemuseks on keskmisest lühem kasv. Võivad tekkida ka liigeste kontraktuurid, mis häirivad liikumist, ja röntgenuuringul tuvastatav luude paksenemine.

Pärandumine

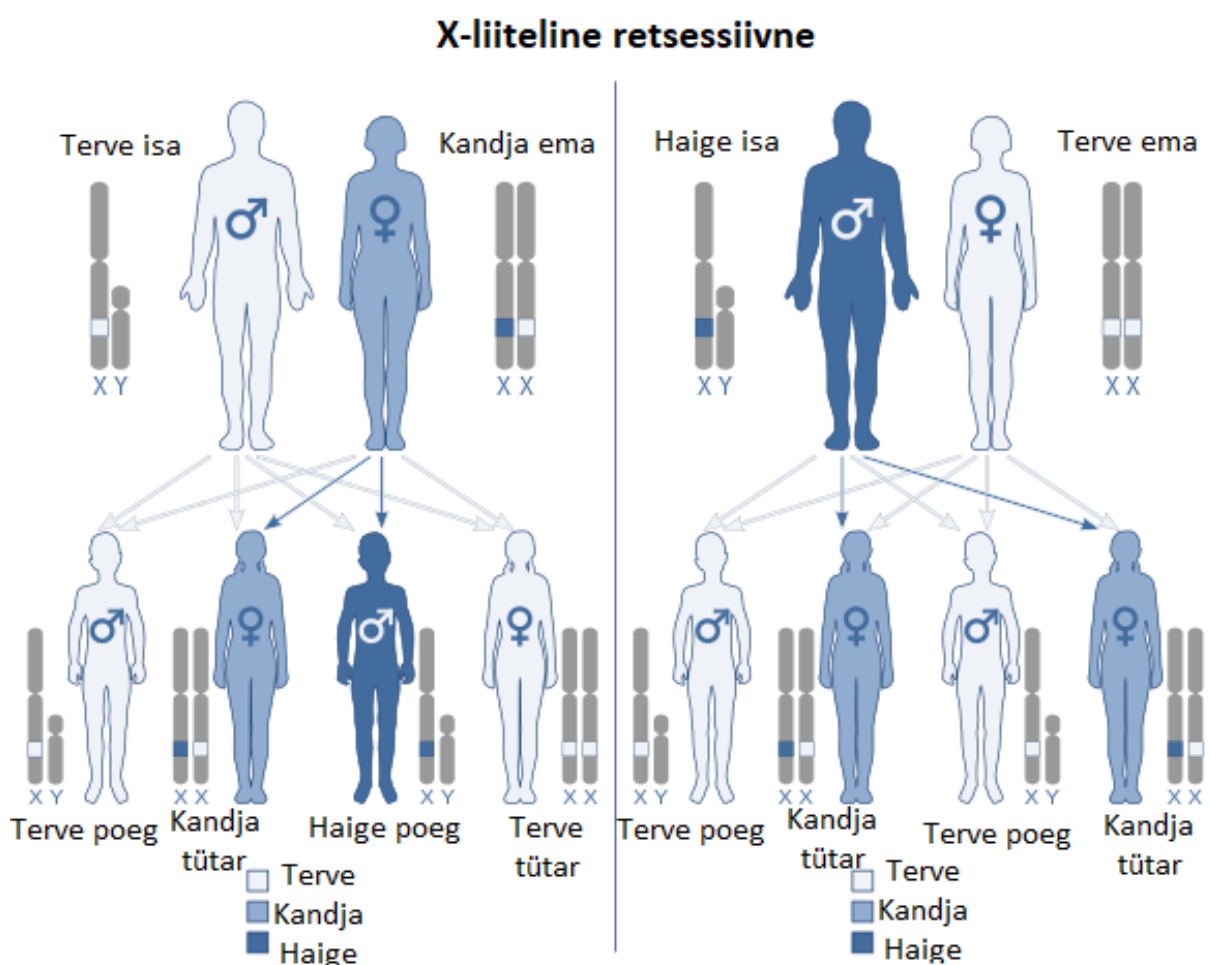
Haigus pärandub X-liiteliselt retsessiivselt (joonis 1). X-liiteline tähendab, et muutusega geen asub sugukromosoomil ehk X kromosoomil ja pärandub emalt pojale ning tütrele 50%

tõenäosusega. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub terve X kromosoomi koopia puudumisel.

Tütardel, kellel üks X kromosoom on muutusega ja teine ilma muutuseta, reeglina haigus ei avaldu. Nad on haiguse kandjad ja võivad muutust omakorda edasi pärandada.

Kui poeg pärib emalt muutusega X kromosoomi, siis temal avaldub haigus, sest puudub muutuseta X-kromosoom. Sel juhul pärivad temalt kõik tema tütred muutusega X kromosoomi ja poegadest mitte keegi.

Võimalik on ka nõ muutuse kandjatel naistel sümptomite esinemine. Seda tänu ebavõrdsele X inaktivatsioonile, aga neid juhtumeid on maailmas kirjeldatud ainult 12.



Joonis 1. X-liiteline retsessiivne pärandumine. Modifitseeritud. Wikipedia, 2023

Jälgimine ja ravi

Hunteri sündroomi korral on kaks sümptomit leevendavat ja elu pikendavat ravivõimalust hemotopoeetiliste tüvirakkude siirdamine ja iganädalane intravenoosne ensüümasendusravi (ELAPRASE, idursulfaas). Hetkel on parimaid tulemusi näidanud ensüümasendusravi. Lisaks on vajalik sümptomaatiline ravi. Hüdrokseefaluse korral võib vajalik olla šunt. Jälgimine peaks

toimuma mitme spetsialisti koostöös - vajalik on regulaarselt hinnata EKG-d, hingamisfunktsiooni, aju MRT-d, kuulmist, nägemist ja neuroloogilist seisundit.

Prognosis

Prognosis on väga varieeruv.

Raskete vormide korral on eluiga tunduvalt lühenenud ulatudes enamasti 10-20 aastani.

Surmapõhjuseks on enamasti südame- või hingamisteedepoolsed tüsistused.

Leebemate vormide korral võivad patsiendid elada ka 60. eluaastast kauem ning enamasti puudub neil intellektipuu.

Kasutatud kirjandus

Orphanet

<https://www.orpha.net/>

OMIM

<https://www.omim.org/>

NORD

<https://rarediseases.org/>

MedLinePlus

<https://medlineplus.gov/>