

## 1

## MPS (Mukopolisaharidoze)

Mukopolisaharidoze su nasljedne, urođene metaboličke bolesti koje se razvijaju zbog nedostatne razgradnje mukopolisaharida (zvanih i glukozaminoglikani, GAG). To uzrokuje nakupljanje i taloženje u nekoliko tkiva tijela. Naslage utječu na kostur i izgled te uzrokuju postupni progresivni invaliditet. Simptomi bolesti i komplikacije razlikuju se ovisno o različitim mukopolisaharidozama. Neke vrste uzrokuju kašnjenje u razvoju i oštećenje mozga, druge obično ne. Mukopolisaharidoze spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.

### HURLEROV SINDROM Poznat i kao MPS I

Hurlerov sindrom (mukopolisaharidoza tipa I, MPS I, MPS IH) nasljedna je, urođena metabolička bolest uzrokovana neodgovarajućom razgradnjom mukopolisaharida dermatan-sulfata i heparan-sulfata, uz njihovo posljedično nakupljanje i taloženje

u tkivima tijela. Naslage uzrokuju promjene na kosturu, rožnici oka, mozgu i drugim organima, utječu na izgled i uzrokuju postupni progresivni invaliditet. Bolest je naziv dobila po pedijatru Hurleru, koji ju je opisao 1919. godine. Relativno blagi oblik bez kašnjenja u razvoju, Scheieov sindrom (MPS IS), opisao je oftalmolog Scheie 1969. godine. Međuoblici se nazivaju Hurler-Scheieov sindrom ili MPS IH/S. Sve mukopolisaharidoze pripadaju skupini lizosomskih bolesti nakupljanja.

### HUNTEROV SINDROM

(mukopolisaharidoza tipa II, MPS II) nasljedna je, urođena metabolička bolest koja gotovo isključivo pogađa dječake. Hunterov sindrom uzrokuje neodgovarajuća razgradnja mukopolisaharida dermatan-sulfata i heparan-sulfata, s njihovim posljedičnim nakupljanjem i taloženjem u nekoliko tkiva tijela. Naslage uzrokuju promjene na kosturu i unutarnjim organima,

utječu na izgled i uzrokuju postupni progresivni invaliditet. Razlikujemo blagi i teški stupanj sindroma. Teški stupanj Hunterovog sindroma uzrokuje kašnjenje u razvoju i oštećenje mozga. Sve mukopolisaharidoze spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.

### SANFILIPPOV SINDROM Poznat i kao MPS III

Sanfilippov sindrom (mukopolisaharidoza tipa III, MPS III) nasljedna je, urođena metabolička bolest uzrokovana nedostatnom razgradnjom mukopolisaharida heparan-sulfata, uz njegovo posljedično nakupljanje i taloženje u nekoliko tkiva tijela. Bolest uzrokuje poteškoće u razvoju i oštećenje mozga. Često se razlikuju MPS tipa IIIA, IIIB, IIIC i IIID, ovisno o pojedinačnom metaboličkom nedostatku, ali su sve te četiri podskupine poprilično slične. Sve mukopolisaharidoze spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.

## MORQUIOV SINDROM

Poznat i kao MPS IV

Morquiov sindrom rijetka je, nasljedna, urođena metabolička bolest koja prvenstveno utječe na kostur i vezivno tkivo, ali i na mnoge sustave organa u tijelu. Kognitivni je razvoj je obično normalan. Uzrok bolesti je nedostatak enzima (proteina) koji je potreban za razgradnju složenih šećerno-proteinskih spojeva (mukopolisaharida keratan-sulfata i hondroitin-sulfata). To uzrokuje nakupljanje i taloženje tih tvari u nekoliko tkiva tijela, što s vremenom rezultira oštećenjima i rastućim simptomima bolesti (progresivni invaliditet). Razlikujemo dva oblika, MPS IVA i MPS IVB, ali su oni prilično slični. Sindrom je naziv dobio po liječniku koji ga je prvi opisao 1929. godine.

## MPS IX

Mukopolisaharidoza tipa IX (MPS IX) nasljedna je, urođena metabolička bolest uzrokovana neodgovarajućom razgradnjom mukopolisaharida hijaluronana, uz njegovo posljedično nakupljanje i taloženje u hrskavici i sinovijalnoj tekućini. Kod jednog pacijenta opisanog u medicinskoj literaturi naslage su uzrokovale nizak rast i druge promjene na kosturu i vezivnom tkivu, utjecale na izgled i dovele do postupnog progresivnog invaliditeta. Sve mukopolisaharidoze spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.

## MAROTEAUX-LAMYJEV SINDROM

Poznat i kao MPS VI

Maroteaux-Lamyjev sindrom (mukopolisaharidoza tipa VI, MPS VI) nasljedna je, urođena metabolička bolest uzrokovana nedostatnom razgradnjom mukopolisaharida dermatan-sulfata, uz njegovo posljedično nakupljanje i taloženje u nekoliko tkiva tijela. Naslage uzrokuju promjene na kosturu i rožnici oka, utječu na izgled i uzrokuju postupni progresivni invaliditet. Bolest je nazvana po pedijatru Maroteauxu i genetičaru Lamyu, koji su je otkrili 1963. godine. Sve mukopolisaharidoze spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.

## SLYOV SINDROM

Poznat i kao MPS VII

Slyov sindrom (mukopolisaharidoza tipa VII, MPS VII) nasljedna je, urođena metabolička bolest uzrokovana neodgovarajućom razgradnjom mukopolisaharida dermatan-sulfata, heparan-sulfata i hondroitin-sulfata, uz njihovo posljedično nakupljanje i taloženje u nekoliko tkiva tijela. Naslage su povezane sa širokim spektrom simptoma, od spontanih pobačaja ili ozbiljne bolesti sa zadržavanjem vode i promjenama na kosturu u novorođenčadi, do blagih simptoma u odraslih. Slyov sindrom naziv je dobio po liječniku koji je prvi opisao dijete s ovom bolešću 1973. godine. Sve mukopolisaharidoze spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.