Na všech fotografiích je tentýž pacient.
Objektivní a subjektivní příznaky jsou u každého pacienta jedinečné a věk, kdy dochází k progresi, se může lišit.

MŮŽETE ROZPOZNAT HUNTERŮV SYNDROM (MPS II) DŘÍVE NEŽ OSTATNÍ

Hunterův syndrom (mukopolysacharidóza II, MPS II) je závažná progresivní porucha, která postihuje téměř výhradně chlapce.[1] Příznaky se obvykle objevují ve věku dvou až čtyř let a mohou se u jednotlivých pacientů značně lišit.[1]

HUNTERŮV SYNDROM POSTIHUJE RŮZNÉ ORGÁNY A SYSTÉMY; U VŠECH PACIENTŮ SE NEMUSEJÍ VYSKYTNOUT VŠECHNY PŘÍZNAKY.[1,2]

Celkový vzhled
- hrubé rysy v obličeji
- velká hlava

Kostra
- tuhé klouby a kontrakce
- drápovité ruce

Dýchací cesty
- dysfunkce plic
- obstrukce dýchacích cest a spánková apnoe

Oči, uši, nos a krk
- ušní infekce a ztráta sluchu
- chronická rinorea

Gastrointestinální příznaky
- hepatosplenomegalie
- pupeční a tříselné kýly

Kardiovaskulární příznaky
- zvětšení myokardu a dysfunkce chlopní

Neurologické příznaky
- opožděné vývojové mezníky

Chování
- hyperaktivita
- agrese

Vyslovte podezření na Hunterův syndrom (MPS II) jako první.

Na všech fotografiích je tentýž pacient.
Objektivní a subjektivní příznaky jsou u každého pacienta jedinečné a věk, kdy dochází k progresi, se může lišit.

NA PROBLÉM JE TŘEBA NAHLÍŽET KOMPLEXNĚ

Klíčovou roli hraje časná diagnóza

- Hunterův syndrom (MPS II) je progresivní a závažné onemocnění[1]
- U dítěte může postupně dojít k nenapravitelnému poškození mnoha orgánů a systémů[2]
- V těžkých případech pacient umírá do věku 19 let; v mírnějších případech se mohou pacienti dožít více než 50 až 60 let[1]

Screening a diagnóza

- K metodám screeningu patří měření glykosaminoglykanů (GAG) v moči[1]
- Definitivní diagnózu stanoví genetik měřením aktivity iduronát-2-sulfatázy (I2S) v séru, bílých krvinkách nebo fibroblastech získaných biopticky z kůže[1]
- Diagnostické kity jsou k dispozici na vyžádání u firmy Shire Czech s.r.o.

Příslušné dítě neprodleně odešlete do konzultačního střediska, kde stanoví definitivní diagnózu.

www.mukopoly.cz

Shire

Shire Czech s.r.o.
Evropská 136/810
Praha 6, Česká republika
Tel.: +420 226 807 112/113
mnemcova@shire.com
etrtkova@shire.com

Literatura: 1. Neufeld EF, Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AI, Sly WS, et al, eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill;2001:3421–3452. **2.** Martin R, Beck M, Eng C, et al. Recognition and diagnosis of mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). *Pediatrics*. 2008;121(2):e377–e386.

Datum přípravy: Duben 2012 Kód: CEEC/HG/ELA/12/0003

NEVÁHEJTE

Zajistěte vhodnou péči odesláním do konzultačního střediska.

Konzultační středisko: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze 2, Ke Karlovu 2
Metabolická ambulance: 224 967 669/670