

Mucopolysaccharidose II (MPS II)

Synoniemen

Hunter syndroom

Iduronaat 2-sulfatase deficiëntie

Sulfoïduronaat sulfatase deficiëntie

Korte beschrijving

Mucopolysaccharidose II (MPS II) is een zeldzame erfelijke en aangeboren stofwisselingsziekte die valt onder de lysosomale stapelingsziekten. MPS II wordt veroorzaakt door een gebrek aan activiteit van het enzym iduronaat 2-sulfatase. Dit gebrek veroorzaakt een stapeling van bepaalde mucopolysacchariden of glycosaminoglycanen of GAGs. Deze GAGs maken normaal deel uit van een beschermingslaag die om cellen heen zit: ze vormen de “cement” en komen dus veel voor in bindweefsel, kraakbeen en bot.

Er zijn twee typen MPS II: MPS IIA en MPS IIB. Symptomen die bij beide typen voor kunnen komen: het geheel of gedeeltelijk ontbreken van botten door een afwijkende ontwikkeling (dysostose), gewrichtscontracturen, een kleine lichaamslengte (dwerggroei), grove gelaatstreken, een grote tong (macroglossie) een vergrote lever, hartklachten (cardiomyopathie, hartkleplijden, hartfalen), bovenste luchtwegenobstructie, restrictief longlijden (met evolutie naar respiratoir falen) en doofheid. Er is, in tegenstelling tot MPS 1 geen troebeling van het hoornvlies. De leeftijd waarop deze symptomen tot uiting komen ligt tussen twee en vier jaar.

Bij MPS IIA zijn bovengenoemde symptomen meestal zeer ernstig van aard. Daarbij gaat dit type gepaard met toenemende verstandelijke achteruitgang en lichamelijke handicaps. De meeste kinderen met deze aandoening overlijden voor het vijftiende levensjaar.

MPS IIB (30%) is een veel mildere vorm, waarbij de symptomen minder ernstig van aard zijn. Er is niet of nauwelijks sprake van verstandelijke achteruitgang. De levensverwachting ligt bij dit type hoger dan bij MPS IIA. Complicaties: hart, ernstige heupafwijkingen, progressieve aantasting van het netvlies, spasticiteit.

Diagnose

De diagnose wordt vermoed op grond van bovenstaande kenmerken. Bevestiging van de diagnose kan verkregen worden door middel van een urinetest, waarbij een verhoogd gehalte van GAGs gemeten kan worden (geen onderscheid mogelijk tussen MPS I en MPS II op basis van de uitscheiding van GAGs in urine). De diagnose wordt gesteld in witte bloedcellen waarbij wordt gekeken naar de activiteit van het enzym iduronaat 2-sulfatase. DNA analyse van het IDS gen is mogelijk.

Erfelijkheidadvies is mogelijk en vrouwelijke dragers, die doorgaans geen klachten ontwikkelen, kunnen opgespoord worden.

Behandeling

Voor MPS II is geen genezing mogelijk. De behandeling is voor zover mogelijk gericht op verlichting van klachten. Voor MPS IIB (belangrijk criterium voor de terugbetaling: IQ >50) is er enzymvervangende therapie, namelijk Elapraseduractin®, dat wekelijks IV wordt toegediend. Deze medicatie geeft een stabilisatie van de ziekte en verbetering, voornamelijk van de obstructie van de bovenste luchtwegen en de leververgroting. Het uithoudingsvermogen neemt toe. Vroegtijdige behandeling bepaalt het succes van deze therapie.

In België wordt de behandeling met Elapraseduractin® niet meer terugbetaald voor nieuwe patiënten. De patiënten die reeds in behandeling zijn (7), blijven de terugbetaling van deze therapie krijgen.

Voorkomen (frequentie)

MPS II is een zeer zeldzame aandoening, die bijna alleen bij jongens voorkomt. Schattingen van het aantal pasgeborenen met deze aandoening lopen uiteen van 1:111.000 tot 1:132.000. MPS IIA komt vaker voor dan MPS IIB. MPS II komt iets vaker voor bij Israëliische Joden. In deze groep heeft een op de 34.000 jongens de aandoening.

Overerving

Mucopolysaccharidose II erft X-gebonden recessief over.