

Mucopolysaccharidose III (MPS III)

Synoniemen

Sanfilippo syndroom

Korte beschrijving

Mucopolysaccharidose III (MPS III) is een zeldzame erfelijke en aangeboren stofwisselingsziekte die valt onder de lysosomale stapelingsziekten. De stapeling ontstaat door een gebrek aan activiteit van een van vier verschillende enzymen, die elk een ander type MPS III geven (A t/m D). Deze typen onderscheiden zich vooral in de ernst van de symptomen en de leeftijd waarop de aandoening het eerst tot uiting komt. Type A is het meest ernstig; dit type komt het vroegst tot uiting en heeft de kortste levensverwachting. De andere typen zijn alle milder van aard.

Over het algemeen zijn de eerste symptomen van MPS III merkbaar in het tweede tot zesde levensjaar. Lichamelijke symptomen zijn relatief mild: er is sprake van klauwachtige handen, vergroting van de lever, soms lichte skeletafwijkingen en grove gelaatstrekken. Een ernstiger probleem vormen afwijkingen aan het centraal zenuwstelsel of de hersenen, die zich in het vierde tot zesde levensjaar uiten in hyperactiviteit, destructieve neigingen en andere gedragsproblemen, slaapstoornissen, progressieve achteruitgang van de intellectuele mogelijkheden en epilepsie. Zware achteruitgang van het zenuwstelsel (degeneratie) leidt uiteindelijk tot overlijden op een leeftijd tussen tien en dertig jaar waarbij de patiënten volledig spastisch verlamd zijn.

Diagnose

De diagnose wordt vermoed op grond van bovenstaande kenmerken. Bevestiging kan verkregen worden door middel van een urinetest, waarbij gekeken wordt naar verhoogde gehalten van specifieke GAGs in de urine. Bevestiging is mogelijk door bloed (witte bloedcellen) of weefsel onderzoek (fibroblasten). DNA analyse is mogelijk: type A=SGSH gen, type B=NAGLU gen, type C=HGSNAT, type D=GNS). Prenatale diagnostiek is mogelijk door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie

Behandeling

Voor MPS III is geen genezing mogelijk. De behandeling is voor zover mogelijk gericht op verlichting van symptomen en op het verminderen van gedragsproblemen.

Voorkomen (frequentie)

MPS III is een zeldzame aandoening, die voorkomt bij ongeveer 1: 50.000 pasgeborenen. Type C en D zijn zeer zeldzaam.

Overerving

De overerving van MPS III verloopt autosomaal recessief