

## Mucopolysaccharidose VI (MPS VI)

### Synoniemen

Maroteaux-Lamy Syndroom

Arylsulfatase B deficiëntie

### Korte beschrijving

Mucopolysaccharidose VI (MPS VI) is een zeldzame aangeboren erfelijke stofwisselingsziekte die valt onder de lysosomale stapelingsziekten. MPS VI wordt veroorzaakt door stapeling van bepaalde mucopolysacchariden of glycosaminoglycanen (GAGs). De stapeling ontstaat door een gebrek aan activiteit van het enzym arylsulfatase B.

Er bestaan milde tot zeer ernstige vormen van MPS VI. De eerste symptomen komen meestal tot uiting op de leeftijd van 2 tot 3 jaar. De klassieke, ernstige vorm wordt gekenmerkt door ernstige lichamelijke afwijkingen, waaronder een waterhoofd, en leidt tot overlijden in de tienerjaren. Bij de mildere vorm is sprake van een groot hoofd, (ernstige) botafwijkingen (dysostose), kleine lichaamslengte, oogproblemen (troebeling van het hoornvlies, andere), gelaatsafwijkingen met een grote tong (macroglossie), gewrichtscontracturen, heupafwijkingen, hartafwijkingen en vernauwing van de grote lichaamsslagader (aorta), obstructie van de bovenste luchtwegen en restrictief longlijden. Op latere leeftijd kan een lichte verstandelijke achteruitgang optreden.

### Diagnose

De diagnose wordt gesteld op grond van bovenstaande kenmerken. Een vermoedelijke diagnose kan verkregen worden door middel van een urinetest met bepaling van de uitscheiding van GAGs. De diagnose wordt bevestigd door onderzoeken op leucocyten of huidcellen (fibroblasten) waarbij gekeken wordt naar de activiteit van het enzym arylsulfatase B. DNA analyse van het ARSB gen is beschikbaar.

### Behandeling

Voor MPS VI is geen genezing mogelijk. De behandeling richt zich voor zover mogelijk op verlichting van klachten. Recent is enzymvervangende behandeling mogelijk onder vorm van Naglazyme®, dat wekelijks IV wordt toegediend. De vroegtijdige behandeling met deze therapie bepaalt het effect op de klinische verschijnselen van deze ziekte.

### Voorkomen (frequentie)

MPS VI is een zeer zeldzame aandoening. Exacte prevalentiecijfers zijn niet bekend. Op dit ogenblik zijn er 4-5 patiënten in België die behandeld worden met Naglazyme®.

**Overerving**

De overerving van MPS VI verloopt autosomaal recessief