

Mukopolysaccharidose Typ II – Morbus Hunter

MPS II – eine Fallgeschichte _____ 3
Christina Lampe, Katrin Schüttler,
Maurizio Scarpa

Von den ersten Symptomen zur Therapie _____ 7
Maurizio Scarpa, Christina Lampe

Komplikationen _____ 11
Christina Lampe, Maurizio Scarpa

© Titelbild: Stefan Stark PhotoProduction

Kinderärztliche Praxis

Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

Begründet von Stefan Engel und Erich Nassau,
wiederbegründet von Hubertus von Voss

Sonderheft „Mukopolysaccharidose II“

Herausgeber: Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin, Präsident: Dr. med. Christian Fricke, Werner Otto Institut gGmbH, Bodelschwingstr. 23, 22337 Hamburg, Tel.: 040/50773146

Chefredakteur: Prof. Dr. med. Markus Knuf, Direktor der Klinik für Kinder und Jugendliche HSK, Dr. Horst Schmidt Kliniken GmbH, Ludwig-Erhard-Str. 100, 65199 Wiesbaden, Tel.: 0611/43-2554, Fax: -2557, E-Mail: markus.knuf@helios-kliniken.de; Pädiatrische Infektiologie, Universitätsmedizin Mainz

Redaktion und Koordination: Angelika Leidner, Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 41, 55116 Mainz, E-Mail: leidner@kirchheim-verlag.de

Herstellung: Melanie Löw, Tel. 06131/9607065

Verlag: Verlag Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 42, 55116 Mainz, Geschäftsführung Stephan Kröck, www.kirchheim-verlag.de

Druck: Hofmann Infocom, 90109 Nürnberg

Die mit Verfasseramen gekennzeichneten Beiträge geben in erster Linie die Auffassung der Autoren und nicht in jedem Fall die Meinung von Herausgeber und Redaktion wieder.

Das Sonderheft wurde unterstützt von der Shire Deutschland GmbH.

Das Sonderheft entstand im Rahmen des Projekts „Inherited Neurometabolic Diseases Network“ (InNerMeD-I-Netzwerk, Vereinbarung Nr. 2012 12 12), welches im Rahmen des Gesundheitsprogrammes der Europäischen Union gefördert wurde.

© Kirchheim-Verlag Mainz



Frühe Diagnose und Therapie hilft Kindern und Eltern



Die *Mukopolysaccharidose Typ II* (auch MPS II, Morbus Hunter) ist eine lysosomale Speichererkrankung, die durch eine Enzymdefizienz zu Glykosaminoglykan-Ablagerungen in allen Organsystemen führt und diese schädigt. Sie tritt in 2 Formen auf: einer schweren, die mit einer Einschränkung der kognitiven Fähigkeiten einhergeht, und einer attenuierten – ohne geistige Beteiligung. In jedem Fall ist sie eine angeborene Multisystemerkrankung, die chronisch und progredient verlaufend alle Organsysteme betrifft. Die Lebenserwartung schwer betroffener MPS-II-Patienten ist deutlich reduziert (1. bis 2. Lebensdekade).

Mit der seit 2007 verfügbaren *Enzyersatztherapie* können zwar die körperlichen Symptome, nicht aber die geistigen behandelt werden. Neuere Therapieformen sind in klinischer Erprobung. Erste vielversprechende Ergebnisse einer noch laufenden Studie mit *intrathekaler Enzymgabe* zeigen, dass die Akkumulation der nicht abgebauten Glykosaminoglykane im Liquor deutlich reduziert werden kann. Dies gibt Hoffnung, den progredienten Abbau der kognitiven Fähigkeiten aufhalten zu können.

Wie bei allen progredienten Speichererkrankungen gilt auch für die MPS II: Je früher die Diagnose gestellt wird, desto weniger irreversible Schäden sind bereits entstanden, wenn eine Therapie begonnen wird. Der Vorteil eines frühen Therapiestarts bei MPS ist in Geschwister-Vergleichsstudien nachgewiesen worden. Eine schnellstmögliche Diagnose ist für Eltern und Patienten wichtig: So ist es möglich, Informationen über die Erkrankung einzuholen, sich auf zu erwartende Komplikationen einzustellen, die weitere Familienplanung zu diskutieren, sich in Selbsthilfegruppen mit anderen Betroffenen auszutauschen usw.

Bezüglich einer frühestmöglichen Diagnostik wird auch das Neugeborenen-Screening behandelbarer MPS-Erkrankungen diskutiert – allerdings sehr kontrovers. Die Variabilität der Krankheitsschwere ist so groß, dass bei einem symptomfreien Kind eine Entscheidung über den Zeitpunkt des Therapiestarts eine große Herausforderung darstellt, nicht zuletzt auch vor dem Hintergrund der Behandlungskosten. Andererseits ist die Enzyersatztherapie am erfolgreichsten, wenn noch keine irreversiblen Schäden aufgetreten sind.

Mit dem vorliegenden **Sonderheft „Mukopolysaccharidose Typ II“** soll beispielhaft die Diskussion über seltene Erkrankungen in Bezug auf Forschung, medizinisches Wissen und innovative Therapien in diesem Teilbereich der Kinder- und Jugendmedizin weitergeführt werden. Das Heft wurde von der Firma Shire finanziell unterstützt. Die Inhalte der Artikel sind hiervon unbeeinflusst und werden ausschließlich durch die Autoren vertreten. Professor Dr. Markus Knuf, Chefredakteur