



# MUKOPOLYSACHARIDÓZA

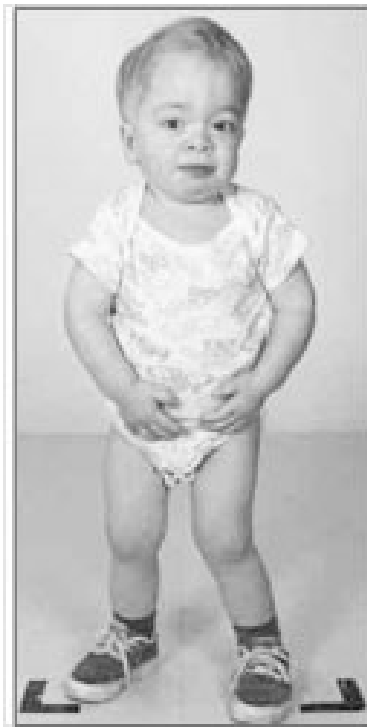
ČTVRTLÍKOVÁ TEREZA F16021

# MUKOPOLYSACHARIDÓZA

- Jedná se o souhrnné označení celé skupiny chorob, jež jsou geneticky podmíněné a jsou asociované s **poruchou metabolismu mukopolysacharidů**.
- Genetické mutace postihují enzymy, které mukopolysacharidy odbourávají, ty se proto v tkáních začnou hromadit a tím poškozují jejich funkce.
- Mukopolysacharidy, dnes také označované jako **glykosaminoglykany**, jsou sloučeniny odvozené od sacharidů, v jejichž molekule se nachází deriváty uronových kyseliny.
- Mukopolysacharidy se podílí na stavbě mezibuněčné hmoty v pojivové tkáni, jsou součástí především chrupavek, vazů a šlach.

- Je známo **několik typů** tohoto onemocnění. nejznámější jsou mukopolysacharidóza I (Hurlerové syndrom) a mukopolysacharidóza II (Hunterův syndrom).
- Projevy jsou u každého typu jiné, nemoc postihuje různým způsobem téměř všechny orgány.
- Mezi **projevy** patří např.: poruchy funkce kloubů, retardace růstu, hepatosplenomegalie, narušení funkce srdečních chlopní, poruchy sluchu či zraku, mentální retardace či gargoylismus (deformace obličeje).
- **Diagnostika** je poměrně složitá. Je založena na průkazu vysoké koncentrace glykosaminoglykanů v moči, konkrétní typ onemocnění je nutno stanovit pomocí genetického vyšetření.

- **Terapie:** U některých typů je dostupná pouze kauzální léčba ve formě enzymové substituční terapie. U pacientů s těžší formou se uplatňuje léčba pomocí transplantace hematopoetických kmenových buněk z kostní dřeně nebo pupečnickové krve, avšak pokud již došlo k poškození mozku, tato metoda není účinná.



## **Mucopolysaccharidosis**

- Facial Features like Flat Nasal Bridge and Thick Lips
- Short Torso / Hearing Loss
- Dysplasia or Abnormal Bone Size
- Developmental Delays and Mental Retardation
- Enlarged Organs like Heart, Liver & Spleen
- Heart Diseases / Respiratory Issues

# ZDROJE

- [https://academic.oup.com/rheumatology/article/50/suppl\\_5/v49/1779948](https://academic.oup.com/rheumatology/article/50/suppl_5/v49/1779948)
- <https://www.wikiskripta.eu/w/Mukopolysacharid%C3%B3zy>
- <https://www.spravnadiagnoza.cz/mukopolysacharidoza/>
- <https://emedicine.medscape.com/article/1258678-overview>
- <https://www.medindia.net/patients/patientinfo/mucopolysaccharidosis.htm>