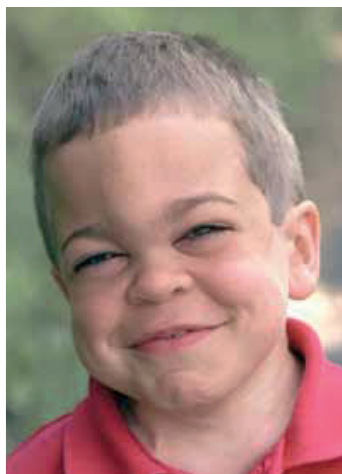


Előfordulhat, hogy nem veszi észre a Hunter szindrómát?



Lehet, hogy a jelek és tünetek alapján ön az elsők között gyanakszik Hunter szindrómára, a ritka lizoszomális tárolási betegségre (mukopoliszacharidózis II [MPS II]). Ha felismeri a legfontosabb klinikai jellemzőket, segíthet azon betegek megtalálásában és továbbküldésében, akiknél fennáll **a tünetegyüttes, és ennek a krónikus, progresszív metabolikus betegségnek a kockázata.**¹

Davis – a tünetek megjelenésének időrendje



Születéstől 3 éves korig
Kétoldali lágyéksérv
10 hetes korban,
fülfertőzések, légzőszervi-,
emésztőrendszeri problémák



5 éves kor
Jellegzetes szemöldök/
homlok, rövid orr, nagy fej,
nagy kezek, lelassult növekedés,
merev felső testtartás



8 éves kor
Mérsékelt halláscsökkenés,
jelentősen lelassult növekedés,
korlátozott mozgás képesség



8 éves kor
Szívproblémák,
Hunter szindróma diagnózisa

Jack – a tünetek megjelenésének időrendje



1 éves kor
Visszatérő fülfertőzések



3 éves kor
A fül fertőzései és orrfolyás



4 éves kor
A fül fertőzései, orrfolyás,
garat- és orrandula
magnagyobbodása



5 éves kor
Garatmandulák eltávolítása



6 éves kor
Hunter szindróma
diagnózisa

A fenti képek csak két beteget mutatnak be. A jelek és tünetek minden beteg esetében egyediek. A progresszió különböző életkorokban léphet fel.

Gyanakszik? Küldje tovább szakorvoshoz.

Ha Hunter szindrómára gyanakszik, küldje betegét orvos-genetikushoz a pontos diagnózis megállapítása érdekében. A Hunter szindrómáról itt tudhat meg többet: www.focusonhunter.hu

Hunter szindróma, egy krónikus progresszív metabolikus betegség²

- Lizoszomális tárolási betegség, melyet az iduronát-2-szulfatáz (I2S) enzim elégtelen termelődése, illetve hiánya okoz^{1,2}
- A glükózaminoglikánok (GAG) kiterjedt káros lisoszomális tárolása testszerte a sejtek, szövetek és szervek progresszív károsodásához és diszfunkciójához vezet²
- A jelek és tünetek széles skálája¹
- A kezdeti gyanú gyakran a durva arcvonásokon alapul, amelyek közé tartozik a széles orr, a kitért orrlyuk, az erőteljes szemöldökív, a vastag ajkak és a nagy alsó állkapocs²
- X-kromoszómához kötődő recesszív genetikai rendellenesség¹
- Körülbelül 162 000 élve születésre egy előfordulás esik,³ és szinte kizárólag fiúkat érint¹



A Hunter szindróma súlyossága eltérő lehet

- A fenotípus spektruma folytonos az enyhétől a súlyos megnyilvánulásig,¹ változó életkorbeli megjelenéssel és változó sebességű progresszióval²
 - Enyhe - kognitív problémák nélkül, csak testi tünetek⁴
 - Súlyos - kognitív károsodás és testi tünetek⁴
- A Hunter szindrómás újszülöttek életük elsől hónapjaiban, illetve éveiben egészségesnek tűnhetnek, és a fontos korai fejlődési szakaszaik megfelelők²
- 2-4 éves korban kezdenek megjelenni a fizikai rendellenességek, és bizonyos esetekben kognitív károsodás alakulhat ki²

Hivatkozások: 1. Neufeld EF, et al. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, et al, eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3421-3452. 2. Martin R, et al. *Pediatrics*. 2008;121(2):e377-e386. 3. Meikle PJ, et al. *JAMA*. 1999;281(3):249-254. 4. Wraith JE, et al. *Genet Med*. 2008;10(7):508-516. 5. Burton B, et al. *Eur J Pediatr*. 2012;171(4):631-639. 6. Semenza GL, et al. *Medicine (Baltimore)*. 1988;67(4):209-219. Date of preparation September 2015; CEEC/C-ANPROM/HS/15/0019

Shire

PHC_Hunter_02/2015.09.14.

Gyanakszik? Küldje tovább szakorvoshoz.

Ha Hunter szindrómára gyanakszik, küldje betegét orvos-genetikushoz a pontos diagnózis megállapítása érdekében. A Hunter szindrómáról itt tudhat meg többet: www.focusonhunter.hu