

Mukopolysacharidóza II. typu

- deficit enzymu **L-iduronosulfátsulfatasy** ^[1]

Onemocnění charakterizované následujícími znaky:

- hromadění **heparansulfátu**
- jen muži (GR dědičnost)
- bez zakalení rohovky + thorakolumbální kyfózy^[2]
- OMIM: +300900 (<https://omim.org/entry/309900>)

těžká forma (A)

- začíná mezi 1. a 3. rokem, má rychlejší progresi a postižení umírají do 15. roku života často v důsledku srdečního selhání
- makrocefalus, prominující čelo, široký nos, hypertrofické dásně, malformované zuby, makroglosie
- krátký krk, prominující břicho jako důsledek hepatosplenomegalie
- poruchy sluchu
- demence
- kardiomegalie, zúžení koronárních cév

lehká forma (B)

- projevy začínají často v mladším školním věku a postižení se mohou dožít i 50 let
- zpomalený růst, flekční držení prstů rukou, které vadí při psaní
- retinitis pigmentosa
- normální intelekt
- častá nedoslýchavost

Odkazy

Použitá literatura

1. *HYÁNEK, Josef, et al. *Dědičné metabolické poruchy*. 1.. vydání. Praha : Avicenum, 1990. s. 342. ISBN 80-201-0064-4.
 2. DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
- HYÁNEK, Josef, et al. *Dědičné metabolické poruchy*. 1.. vydání. Praha : Avicenum, 1990. s. 342. ISBN 80-201-0064-4.

Související články

- Mukopolysacharidózy
- Dědičné poruchy metabolismu cukrů
- Achondroplázie ■ Tanatoforický dwarfismus ■ Diastrofická dysplázie ■ Larsenův syndrom

Externí odkazy

- Handbook of Genetic Counseling/Mucopolysacharidosis (https://en.wikibooks.org/wiki/Handbook_of_Genetic_Counseling/Mucopolysacharidosis_%28MPS%29)
- National MPS Society (<https://mpssociety.org/>)