

Informatie over Mucopolysaccharidose (MPS) type VI (ziekte van Maroteaux-Lamy)

Wat is MPS VI en hoe wordt het veroorzaakt?

Mucopolysaccharidose type VI (of MPS VI) is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. De ziekte werd in 1963 voor het eerst door de artsen Maroteaux en Lamy beschreven en wordt daarom ook 'de ziekte van Maroteaux-Lamy' genoemd. MPS VI komt in Nederland voor bij 1 op de 600.000 levend geboren. In Nederland is slechts een klein aantal patiënten bekend.

MPS VI is een lysosomale stapelingsziekte. Lysosomen zijn onderdelen in de cellen van een mens die verantwoordelijk zijn voor het afbreken van verschillende stoffen in ons lichaam. Een verzameling van stoffen die afgebroken wordt in de lysosomen is de groep van mucopolysacchariden (ook wel glycosaminoglycanen, of GAGs) genoemd). Ons lichaam heeft voor deze afbraak onder andere het enzym acetylgalactosamine-4-sulfatase (een specifiek eiwit) nodig om een bepaalde GAG af te kunnen breken. Bij mensen met MPS VI wordt dit enzym niet, te weinig of verkeerd aangemaakt. Hierdoor kunnen de GAGs niet goed worden afgebroken en stapelen zij zich in de lysosomen. De stapeling vindt in het gehele lichaam plaats, maar vooral in de botten en bindweefsels.

De eerste problemen ontstaan vaak in de jonge kindertijd. Patiënten met MPS VI hebben een specifiek (grof) uiterlijk en ernstige skeletafwijkingen (x-knieën, heupproblemen, verminderde strekbaarheid van de gewrichten, wijd uiteenstaande onderste ribben, vervormingen van de wervelkolom, brede handen en voeten met slappe polsen/enkels etc). Ook kunnen patiënten overmatige beharing, een verminderd gehoor en een vertroebeling van het hoornvlies hebben. Mensen met MPS VI zijn vaak kort, hebben een holle rug en een vooruitstekende buik. Een vergroting van lever en/of milt en hartafwijkingen worden vaak gezien. Mensen met MPS VI hebben vaker navel- en liesbreuken. Een ernstig probleem dat zich kan voordoen bij mensen met MPS VI is verdrinking van het ruggenmerg ten gevolge van de vervorming van de wervelkolom, maar ook door stapeling van GAGs in de bindweefsels rondom het ruggenmerg. Een operatie kan nodig zijn om te voorkomen dat mensen met MPS VI hierdoor verlamd raken.

Mensen met MPS VI hebben in principe een normale intelligentie. De ernst van de klachten kan tussen verschillende patiënten variëren.

Welke medische adviezen zijn er?

MPS VI is niet te genezen. De behandeling is met name ondersteunend en verschilt per persoon doordat deze gericht is op de specifieke klachten die iemand heeft. Mensen met MPS VI worden verwezen naar de metabole arts in het Erasmus medisch centrum, omdat in dit centrum de expertise voor deze ziekte het grootst is.

De behandeling wordt vanuit de metabole arts, een arts die gespecialiseerd is in stofwisselingsziekten, in dit centrum gecoördineerd, maar de zorg zal geleverd worden door verschillende artsen op basis van de klachten die iemand heeft. Vaak betekent dit dat de volgende specialismen betrokken zijn: kinderarts, cardioloog, longarts, orthooped, neuroloog, klinisch geneticus, KNO-arts, fysiotherapeut/revalidatiearts, oogarts en zo meer.

Sinds 2007 is er een nieuwe behandelingsmogelijkheid voor MPSVI patiënten: enzymvervangings therapie (in het Engels: Enzyme Replacement Therapy, ERT).

Daarbij krijgt de persoon in kwestie het ontbrekende enzym toegediend als medicijn (wekelijks via een infuus). De naam van het geneesmiddel is Galsulfase (merknaam: Naglazyme®). Deze therapie wordt in het Erasmus MC in Rotterdam gegeven. Ook is het mogelijk om de therapie thuis te krijgen.

Uit onderzoek van dit middel is gebleken dat het werkt tegen een aantal ernstige, lichamelijke symptomen bij de ziekte van Maroteaux-Lamy. Mensen voelen zich door de behandeling vaak minder vermoeid, sterker en zij kunnen verder lopen en beter traplopen. Helaas werkt de ERT niet zo goed op de botafwijkingen als men zou willen.

Hoe erft MPS VI over?

MPS VI wordt veroorzaakt doordat er een op beide kopieën van het ARDS-gen een ziekmakende verandering (pathogene mutatie) optreedt. MPS VI erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom (of de ziekte) als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als een paar met eerder een kind met de aandoening een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeborn kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor MPS VI worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website:

https://www.stofwisselingsziekten.nl/toon-ziekte/mps_6_syndroom_van_maroteaux_lamy/