



# Mukopolysackaridos typ III

Mukopolysackaridos typ III är en medfödd sjukdom som innebär brist på ett enzym. Enzymbristen leder till att mukopolysackarider lagras in och skadar olika organ. Det påverkar framför allt hjärnan. Sjukdomen finns i olika svårighetsgrader.

Mukopolysackaridos typ III är ärftlig. Det finns mellan 10 och 20 personer med sjukdomen i Sverige.

## SYM TOM

Barn med sjukdomen utvecklas till en början normalt. Mellan två och sex års ålder avstannar vanligen utvecklingen. Efter hand kan barnen inte längre göra sådant de kunnat tidigare, som att prata och gå. Till att börja med brukar barnen förlora språkliga färdigheter. Därefter försämras även kognitiva och motoriska funktioner.

De flesta barn med sjukdomen har sömnstörningar och är hyperaktiva. Epilepsi är också vanligt. En del har sned rygg och underutvecklade höftleder. Även andra leder kan påverkas, och det gör att rörligheten blir nedsatt. En del har autism.

Det är vanligt med infektioner i luftvägarna, till exempel öroninflammationer. Hos en del påverkas hjärtat av sjukdomen. Många har symtom från magen och tarmarna, som diarréer. Karpaltunnelsyndrom är vanligt. Det innebär smärtor och domningar i händerna som beror på att en nerv vid handleden blir klämd. En del barn med sjukdomen har navelbräck och ljumskbräck. Hos några förstoras mjälten och levern.

Senare i sjukdomsförloppet försämras de kognitiva förmågorna ytterligare och barnen får en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Personer med mukopolysackaridos typ III har nedsatt koagulationsförmåga i blodet som ökar risken för blödningar.

## ORSAK

Mukopolysackaridos typ III orsakas av en genförändring som leder till enzymbrist. Graden av enzymbrist påverkar

hur svår sjukdomen är. Svårighetsgraden avgörs även av sjukdomsformen. Det finns fyra former av mukopolysackaridos typ III som benämns typ A, B, C och D. I Sverige är typ A vanligast.

## BEHANDLING

Mukopolysackaridos typ III går inte att bota. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och motverka medicinska komplikationer som sjukdomen kan leda till samt ge god omvårdnad och kompensera för funktionsnedsättningar. Personer med syndromet behöver samordnade insatser inom flera specialismråden där habilitering ingår.

Vid sjukdomen finns en risk för komplikationer i samband med narkos. Därför behöver en narkosläkare med kunskap om sjukdomen göra en bedömning inför en eventuell operation. Före en operation bör också blödningsrisken bedömas.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Team med särskild kunskap om sjukdomsgruppen mukopolysackaridoser finns vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund och Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

## INTRESSEORGANISATIONER

Svenska MPS-föreningen

Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om mukopolysackaridos typ III som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad oktober 2019.



ÅGRENKA