

## MPS VI'nın klinik bulguları

Organ sistemleri	Komplikasyonlar
<b>Kulak, burun, boğaz ve solunum</b> <sup>5,6</sup>	<p>Orofarinkste ve hava yolunda GAG birikimi ile birlikte tipik dismorfik özellikler ve kısıtlayıcı akciğer hastalığı, şunlara neden olabilir:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Burnun, dudakların ve dilin kalınlaşması</li><li>• Ağır işitme bozukluğu</li><li>• Tekrarlayan orta kulak iltihabı</li><li>• Dar soluk borusu ile aşırı ve yoğun salgılar</li><li>• Obstrüktif uyku apnesi</li></ul> <ul style="list-style-type: none"><li>• Tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar ve pnömoni</li><li>• İskelet sorunları ile akciğer fonksiyonunda ve hacminde azalma</li><li>• Nefes almaya yardımcı olmak için, CPAP makinesi gibi bir solunum cihazı veya bir endotrakeal tüpün cerrahi insersiyonuna ihtiyaç duyulması</li></ul>
<b>Kardiyovasküler</b> <sup>2,4,7</sup>	<p>Kardiyovasküler anomaliler, MPS VI'lı hastalarda morbidite ve mortalitenin ana nedenlerinden biridir</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Kalp hırıltıları</li><li>• Mitral ve aort kapak dejenerasyonu</li><li>• Elektrokardiyografik anomaliler</li><li>• Koroner arter hastalığı</li><li>• Sistemik vasküler daralma ve hipertansiyon</li><li>• Kardiyomiyopati</li></ul>
<b>İskelet</b> <sup>2,4,5</sup>	<p>MPS VI'lı hastalarda iskelet deformateleri ve diğer klinik bulgular görülür</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Disostoz multipleks</li><li>• Omurilik veya sinir kökü yaralanması</li><li>• Kaba yüz özellikleri</li><li>• Kısa boy</li><li>• Eklem anomalileri</li><li>• Göğüs kafesinde kısıtlanma</li><li>• Büyüme bozukluğu</li><li>• Belirgin küçüklük</li><li>• Sınırlı hareket kabiliyeti</li><li>• Pençe eller</li></ul>
<b>Oftalmik</b> <sup>2,4,8,9</sup>	<p>Görme bozukluğu, MPS VI'lı hastaların yaklaşık %40'ında ortaya çıkar</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Hastaların çoğu uzağı iyi görür</li><li>• Tüm hastaların %95'inde kornea bulutlanması meydana gelir</li><li>• Retinopati</li><li>• Optik sinir anomalileri</li><li>• Oküler hipertansiyon ve glakom</li></ul>
<b>Dental</b> <sup>10</sup>	<p>Diş anomalileri MPS VI'lı hastalarda yaygın görülür ve şunları içerir:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Mandibular kondiler hipoplazi</li><li>• Çıkmamış dişlerde malpozisyon</li><li>• Büyük diş folikülleri</li><li>• Ön açık kapanış</li><li>• Maksiller daralma</li><li>• Taurodonti</li></ul>
<b>CNS/PNS</b> <sup>2,4</sup>	<p>MPS VI, CNS aktivitesinde doğrudan bir bozulma yaratmaz; dolayısıyla hastanın zekası, büyük fiziksel hastalık yüküne rağmen tipik olarak normaldir</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• GAG birikimi karpal tünel sendromuna, intrakranyal basınç ve progresif kompresif miyelopatiye neden olur</li><li>• Çeviklik kaybı ve sabit esneme</li><li>• CNS stenozu ve omurilik sıkışması</li><li>• Sıkışmış veya travma geçirmiş sinirlerin ve sinir köklerinin neden olduğu şiddetli ağrı</li></ul>
<b>Organ sistemleri</b> <sup>2</sup>	<p>MPS VI'lı hastalarda karın bölgesi, karaciğer ve dalak büyümesi nedeniyle, çoğunlukla kasık ve/veya göbek fıtığı varlığı ile birlikte, büyük ve çıkıntılıdır</p>

Kısaltmalar: CNS, merkezi sinir sistemi; CPAP, sürekli pozitif hava yolu basıncı; GAG, glikozaminoglikan; MPS, mukopolisakkaridoz; PNS, periferik sinir sistemi.