



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I)

Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is voor ouders van een kind bij wie een afwijkende uitslag na de hielprik is gevonden. Uit dit onderzoek in het laboratorium is gebleken dat uw kind mogelijk de ziekte mucopolysaccharidose type 1 (MPS I) heeft. Om te kunnen vaststellen of uw kind deze ziekte wel of niet heeft, is extra onderzoek nodig in een universitair medisch centrum (UMC).

Wat houdt het extra vervolgonderzoek in?

Het extra vervolgonderzoek bestaat onder andere uit lichamenlijk onderzoek, bloedonderzoek en urine-onderzoek.

Wat is mucopolysaccharidose type 1?

Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I) is een erfelijke stofwisselingsziekte. Er zijn verschillende soorten stofwisselingsziekten. MPS I is een lysosomale stapelingsziekte.

In onze cellen zitten lysosomen. Lysosomen breken stoffen af om weer opnieuw te gebruiken of om af te voeren. Hier helpen enzymen (eiwitten) bij. Als een enzym niet of niet goed werkt, kunnen (afval)stoffen zich opstapelen in het lysosoom. Dit geeft schade aan weefsels en organen. Bij MPS I zijn de (afval)stoffen die zich opstapelen in het lysosoom bepaalde glycosaminoglycanen (GAGs).

De stapeling van deze GAGs bij MPS I komt doordat het enzym alfa-L-iduronidase (IDUA) niet of niet goed werkt. De ziekte leidt tot schade, onder andere aan de botten en gewrichten, het hart en de ogen. De ernst van de ziekte varieert. Bij de ernstige vorm is ook sprake van het ontstaan van een ontwikkelingsachterstand, bij de mildere vorm is dit niet zo.

Bij het vervolgonderzoek wordt de werking van het IDUA enzym opnieuw gemeten en wordt naar het erfelijk materiaal in het bloed gekeken. Dit onderzoek zal laten zien of sprake is van een ernstige of een mildere vorm van MPS I.

Bij de geboorte zie je meestal nog niet dat een kind MPS I heeft. In de loop van het eerste levensjaar ga je het zien. Bij de milde vorm is dit later in de kinderleeftijd.

De behandeling van MPS I

De behandeling van MPS I richt zich op bestrijding of vermindering van de klachten.

De behandeling bij de ernstige vorm bestaat uit een stamceltransplantatie. Dan kan het lichaam het ontbrekende enzym deels weer gaan aanmaken. Dit gebeurt voordat het kind 2,5 jaar is maar het liefst zo vroeg mogelijk. Deze stamceltransplantatie kan ervoor zorgen dat de ontwikkelingsachterstand voorkomen wordt of minder ernstig wordt.

Bij de mildere vorm van MPS I is enzym vervangende therapie de behandeling. Bij enzym vervangende therapie wordt het ontbrekende enzym via een infuus in het bloed gebracht. Dit kan een deel van de klachten verminderen.

Hoe vaak komt MPS I voor?

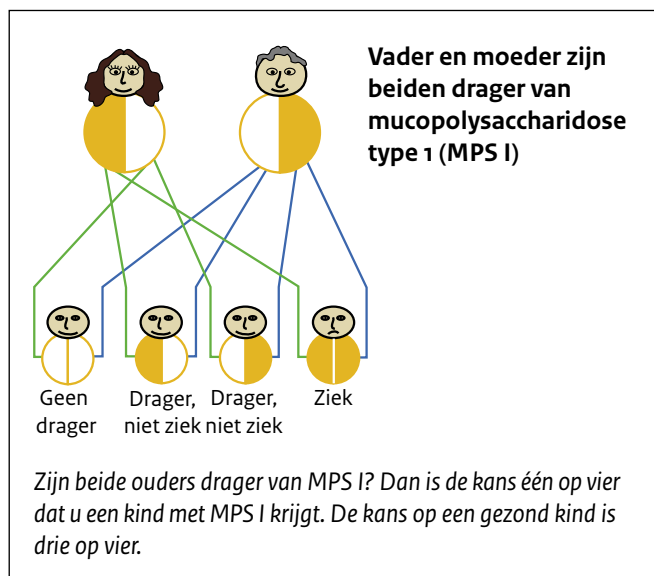
In Nederland worden gemiddeld per jaar 1 tot 4 kinderen met MPS I geboren.

Hoe zit het met erfelijkheid?

Mucopolysaccharidose type 1 is een erfelijke ziekte.

Als twee mensen samen een kind krijgen, geven zij beiden een heleboel eigenschappen door aan hun kind. Bijvoorbeeld de kleur van de ogen.

Ouders kunnen ook een ziekte aan hun kind doorgeven. Soms gebeurt dit zonder dat de ouders die ziekte ook zelf hebben. De ouders zijn dan beiden 'drager' van het gen dat die ziekte veroorzaakt. Vaak zonder dat ze het zelf weten. Dat kans dat hun kind deze ziekte heeft, is dan één op vier (25 procent).



MPS I is een erfelijke ziekte die ouders op deze manier aan hun kind kunnen doorgeven. We noemen dit een autosomaal recessieve erfelijke ziekte.

Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om stil te staan bij de erfelijkheid van MPS I. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen van de afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een verwijzing vragen.

Registratie van de gegevens van uw kind in Neorah

De hieprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in Neorah.

De registratie in Neorah is belangrijk voor de kwaliteit van de hieprikscreening.

Meer informatie hierover kunt u vinden op www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah

Wilt u meer informatie?

- U zult een paar keer per jaar met uw kind naar een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een universitair medisch centrum gaan. U kunt uw vragen altijd met hem of haar bespreken.
- U kunt ook terecht bij de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS). www.stofwisselingsziekten.nl/vks of tel. 038 - 420 17 64.
- Informatie over erfelijkheid vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Deze publicatie is een uitgave van:

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

De zorg voor morgen begint vandaag

www.pns.nl/hiepriek
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale screening metabole ziekten van de NVK en de werkgroep Voorlichting en Deskundigheidsbevordering van de neonatale hieprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, maart 2021