



## Diese Broschüre beschreibt:

- die üblichen Symptome und klinischen Folgen von MPS II
- den aktuellen Literaturkonsens darüber, wie Komplikationen von Ohren, Nase und Rachen bei MPS-II-Patienten behandelt werden sollten

Diese Broschüre ist eine Zusammenfassung der veröffentlichten Informationen mit Stand Februar 2018, ist nicht vollumfassend und stellt keine Empfehlung dar. Es liegt in der Verantwortung des HNO-Spezialisten, einen optimalen Behandlungsplan für jeden einzelnen Patienten zu bestimmen.



Besuchen Sie [de.huntersyndrome.info](http://de.huntersyndrome.info), um mehr zu erfahren.

**Diese Informationsbroschüre ist nur für medizinische Fachkräfte bestimmt.**

Diese Informationen sind für ein internationales Publikum außerhalb der USA bestimmt und wurden von Takeda erstellt. Die Broschüre wurde gemäß den Branchennormen und gesetzlichen Vorgaben erstellt und beinhaltet Informationen für medizinische Fachkräfte zu Gesundheitsthemen über Morbus Hunter. Takeda unternimmt alle vertretbaren Anstrengungen, um korrekte und aktuelle Informationen bereitzustellen. Die in dieser Broschüre enthaltenen Informationen sind nicht vollständig.





## Morbus Hunter (MPS II)

Eine ungewöhnliche Kombination häufiger Kindheitsbeschwerden bei Ihrem Patienten könnte ein Hinweis auf Morbus Hunter sein, eine seltene genetische Erkrankung, die hauptsächlich männliche Patienten betrifft. Eine Mukopolysaccharidose Typ II (MPS II) wird durch Mutationen verursacht, die die Bildung des lysosomalen Enzyms Iduronat-2-Sulfatase (I2S) hemmen oder verhindern.

I2S verstoffwechselt normalerweise Glykosaminoglykane (GAGs). Ohne I2S sammeln sich die GAGs an und verursachen eine progrediente, multisystemische Erkrankung, die zu früher Sterblichkeit führt.<sup>1</sup>

Frühzeitige Symptome, die einen Verdacht auf MPS II erwecken sollten, umfassen Otitis media, Abdominalhernien, nasale Obstruktionen sowie vergrößerte Mandeln/Polypen und Zunge.<sup>2</sup> Obwohl sich diese Symptome mit üblichen Beschwerden der Kindheit überschneiden, treten sie bei MPS-II-Patienten sehr früh und in Kombination auf und sind womöglich behandlungsresistent.<sup>3</sup> Es ist daher vorteilhaft, MPS II schnell zu diagnostizieren, damit eine entsprechende Behandlung so früh wie möglich begonnen werden kann.<sup>4</sup>

### FRÜH HANDELN



Untersuchen Sie Ohren, Nase und Rachen auf **Otitis media** und **vergrößerte Mandeln** oder **Polypen**.



Untersuchen Sie das **Abdomen** auf **Hernien**.



Untersuchen Sie den Rest des Körpers auf **Gelenksteifigkeit** und **auffällige Gesichtszüge**.

**Wenn ein Verdacht auf Morbus Hunter besteht:  
NUTZEN SIE UNSEREN KOSTENLOSEN DIAGNOSTIKSERVICE ODER  
ÜBERWEISEN SIE NOCH HEUTE AN EINEN SPEZIALISTEN**

Besuchen Sie [de.huntersyndrome.info](http://de.huntersyndrome.info), um mehr zu erfahren.

**Diese Informationsbroschüre ist nur für medizinische Fachkräfte bestimmt.**

Diese Informationen sind für ein internationales Publikum außerhalb der USA bestimmt und wurden von Takeda erstellt. Die Broschüre wurde gemäß den Branchennormen und gesetzlichen Vorgaben erstellt und beinhaltet Informationen für medizinische Fachkräfte zu Gesundheitsthemen über Morbus Hunter. Takeda unternimmt alle vertretbaren Anstrengungen, um korrekte und aktuelle Informationen bereitzustellen. Die in dieser Broschüre enthaltenen Informationen sind nicht vollständig.





## Anzeichen

Der Verlauf und die Anzeichen der Erkrankung sind bei jedem MPS-II-Patienten einzigartig, es gibt jedoch Gemeinsamkeiten, die durch die GAG-Ablagerung im Bindegewebe entstehen. Diese Anzeichen sind ab einem frühen Alter bemerkbar und umfassen einen großen Kopfumfang, eine breite Nase und weit geöffnete Nasenlöcher, eine markante Stirn, große Wangen, dicke Lippen und eine vergrößerte, hervorstehende Zunge.<sup>2</sup>

Verbreitete klinische Symptome von MPS-II umfassen Schwerhörigkeit aufgrund von Otitis media oder anderen konduktiven Beeinträchtigungen oder sensorineuraler Degeneration, Schwierigkeiten beim Atmen und beim Kauen/Schlucken aufgrund von Atemwegsobstruktionen (vergrößerte Mandeln und Polypen, nasale Obstruktion), Skelettdeformationen und einen aufgeblähten Bauch. Daher sind HNO-Spezialisten oft die ersten Ärzte, die auf die MPS-II-Symptome aufmerksam werden, wenn sie einen Patienten untersuchen.<sup>2,4</sup>

## Klinische Konsequenzen

Tympanotomie, Adenoidektomie und Tonsillektomie gehören zu den am häufigsten durchgeführten chirurgischen Eingriffen zur Linderung der Symptome bei MPS-II-Patienten (diese werden oft durchgeführt, bevor die Diagnose MPS-II überhaupt gestellt wird). In der allgemeinen Bevölkerung brauchen beispielsweise nur 10 % der Kinder eine Tympanotomie, während 51 % der MPS-II-Patienten sich diesem Verfahren unterziehen müssen. Schwerhörigkeit ist ebenfalls ein Problem bei MPS-II-Patienten, da sie (zusätzlich zu der zugrunde liegenden kognitiven Beeinträchtigung) zu Verhaltens- und Lernproblemen führen kann.<sup>3</sup>

Eine Verengung der oberen Atemwege kann bei Patienten eine obstruktive Schlafapnoe hervorrufen, was zu Müdigkeit führt und auch zu Verhaltensstörungen beiträgt.<sup>4</sup> Diese Obstruktionen tragen auch zur erhöhten Sterblichkeit bei MPS-II bei. 46 % der Todesfälle bei MPS-II-Patienten sind auf Atemwegs-/Atembeeinträchtigungen zurückzuführen. Daher ist es wichtig, den Verlauf von Atemwegsobstruktionen sorgsam zu beobachten.<sup>5</sup>

Besuchen Sie [de.huntersyndrome.info](http://de.huntersyndrome.info), um mehr zu erfahren.

**Diese Informationsbroschüre ist nur für medizinische Fachkräfte bestimmt.**

Diese Informationen sind für ein internationales Publikum außerhalb der USA bestimmt und wurden von Takeda erstellt. Die Broschüre wurde gemäß den Branchennormen und gesetzlichen Vorgaben erstellt und beinhaltet Informationen für medizinische Fachkräfte zu Gesundheitsthemen über Morbus Hunter. Takeda unternimmt alle vertretbaren Anstrengungen, um korrekte und aktuelle Informationen bereitzustellen. Die in dieser Broschüre enthaltenen Informationen sind nicht vollständig.





**Diese Broschüre ist eine Zusammenfassung der veröffentlichten Informationen mit Stand Februar 2018. Es liegt jedoch in der Verantwortung des HNO-Spezialisten, einen optimalen Behandlungsplan für jeden einzelnen Patienten zu bestimmen.**

## Behandlung

Alle 6 bis 12 Monate durchgeführte otologische und audiologische Untersuchungen können helfen, den Hörverlust zu bewerten, der zu Verhaltensstörungen und Lernschwierigkeiten bei MPS-II-Patienten beiträgt. Eine Myringotomie mit Einsatz eines Paukenröhrchens und Hörgerätes kann das Hörvermögen verbessern.<sup>4</sup>

Die Diagnose von Atemwegsobstruktionen bei einem Patienten erfordert eine umfassende Bewertung seiner Krankengeschichte, eine aktuelle körperliche Untersuchung und Bildgebungsverfahren. Lungenfunktionstests mittels Spirometrie können angewendet werden, sind aber bei sehr jungen Patienten oder Patienten mit kognitiver Beeinträchtigung schwierig durchzuführen, da die Kooperation des Patienten erforderlich ist. Eine Schlafstudie über Nacht im Krankenhaus oder zuhause kann Auskunft über die Schwere der obstruktiven Schlafapnoe geben.<sup>2</sup>

Im Rahmen einer detaillierteren Untersuchung kann eine Bronchoskopie zur Bewertung der Atembeeinträchtigung durchgeführt werden. Die Untersuchung kann mit einem starren Bronchoskop, das qualitativ hochwertige Bilder liefert, aber die Anatomie verzerrt, oder aber einem flexiblen Bronchoskop durchgeführt werden, das zur Anatomie passt und somit die Dynamik der Obstruktion sichtbar macht.<sup>4</sup>

Der erste Schritt bei der Behandlung einer Atemwegsbeeinträchtigung ist die Entfernung der Obstruktionen, einschließlich der Mandeln und Polypen. Die Operationsvorbereitung ist bei der Behandlung von MPS II besonders wichtig, und die Patienten sollten vor jeder Operation von einem multidisziplinären Team bewertet werden, zu dem ein Kardiologe, ein HNO-Spezialist und ein Anästhesist gehören.

Wegen der progredienten Natur der Atemwegsbeeinträchtigung stellt eine Operation möglicherweise nur eine temporäre Lösung dar. Später kann eine kontinuierliche Beatmung oder Tracheostomie erforderlich sein.<sup>2,4</sup>

Besuchen Sie [de.huntersyndrome.info](http://de.huntersyndrome.info), um mehr zu erfahren.

**Diese Informationsbroschüre ist nur für medizinische Fachkräfte bestimmt.**

Diese Informationen sind für ein internationales Publikum außerhalb der USA bestimmt und wurden von Takeda erstellt. Die Broschüre wurde gemäß den Branchennormen und gesetzlichen Vorgaben erstellt und beinhaltet Informationen für medizinische Fachkräfte zu Gesundheitsthemen über Morbus Hunter. Takeda unternimmt alle vertretbaren Anstrengungen, um korrekte und aktuelle Informationen bereitzustellen. Die in dieser Broschüre enthaltenen Informationen sind nicht vollständig.





## Zusammenfassung

Häufige klinische Symptome, die HNO-Spezialisten bei MPS-II-Patienten antreffen, umfassen Schwerhörigkeit (aufgrund von Otitis media oder anderen konduktiven Beeinträchtigungen oder sensorineuraler Degeneration) und Schwierigkeiten beim Atmen und beim Kauen/Schlucken aufgrund von Atemwegsobstruktionen (vergrößerte Mandeln und Polypen, nasale Obstruktionen). Zudem fallen u. U. Skelettdeformationen und ein aufgeblähter Bauch auf.<sup>2,4</sup>

Schwerhörigkeit kann durch otologische und audiologische Untersuchungen, durchgeführt im Abstand von 6–12 Monaten, überwacht werden. Hingegen sind zur Diagnose von Atemwegsobstruktionen eine umfassende Bewertung der Krankengeschichte des Patienten, eine aktuelle körperliche Untersuchung und Bildgebungsverfahren nötig.<sup>2,4</sup> Die Behandlung von Atemwegsproblemen bei MPS-II-Patienten erfordert häufig operative Eingriffe. Die Vorbereitung hierauf ist überaus wichtig und HNO-Spezialisten sollten mit Kardiologen und Anästhesisten zusammenarbeiten, um den Patienten zu bewerten.<sup>2</sup>

## Referenzen:

1. Burton BK, Giugliani R. Diagnosing Hunter syndrome in pediatric practice: practical considerations and common pitfalls. *Eur J Pediatr* 2012; 171(4): 631–639.
2. Scarpa M *et al.* Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 6(1): 72.
3. Mendelsohn NJ *et al.* Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): Data from the Hunter Outcome Survey. *Genet Med* 2010; 12(12): 816–822.
4. Muenzer J *et al.* Multidisciplinary Management of Hunter Syndrome. *Pediatrics* 2009; 124(6): e1228–e1239.
5. Burton BK *et al.* Survival in idursulfase-treated and untreated patients with mucopolysaccharidosis type II: data from the Hunter Outcome Survey (HOS). *J Inher Metab Dis* 2017; 40(6): 867–874.



Besuchen Sie [de.huntersyndrome.info](http://de.huntersyndrome.info), um mehr zu erfahren.

**Diese Informationsbroschüre ist nur für medizinische Fachkräfte bestimmt.**

Diese Informationen sind für ein internationales Publikum außerhalb der USA bestimmt und wurden von Takeda erstellt. Die Broschüre wurde gemäß den Branchennormen und gesetzlichen Vorgaben erstellt und beinhaltet Informationen für medizinische Fachkräfte zu Gesundheitsthemen über Morbus Hunter. Takeda unternimmt alle vertretbaren Anstrengungen, um korrekte und aktuelle Informationen bereitzustellen. Die in dieser Broschüre enthaltenen Informationen sind nicht vollständig.

