

# IZÜLETI FELMÉRÉS MUCOPOLYSACCHARIDOSISBAN

---

dr. Sólyom Alexander

MPS Találkozó Gödöllő

2015

# Háttér

- Minden MPS típusban van “gyakorlati” (funkcionális) ízületi érintettség
- A háttér más lehet MPS típus, biológiai okok, kor alapján
- A felmérések, vizsgálatok mivolta és rendszeressége ezektől is függhetnek
- A célok is mások lehetnek
  - Terápia hatékonyság (gyógyszeres vagy fizioterápia)
  - Műtéti beavatkozás eldöntése
  - Általános állapot felmérés
  - Kutatás

# Eszközök

- Fizikális vizsgálat
- Szakvizsgálat (mozgásterjedelem, korlátozottság)
  - Ízületi mozgásterjedelem (“range of motion”)
  - Járás teszt (6 perces járás teszt, video/számítógépes járásanalízis)
  - Életminőség es funkcionális kérdőívek
  - Neurológiai vizsgálat
- Képkalkotó
  - Ultrahang
  - Röntgen
  - CT
  - MRI



# Van értelme?

- Terápia vagy van vagy nincs?
- Hatása más, más esetekben. Befolyásolható ez?
- Van érteleme:
  - Új gyógyszerek
  - Új módszerek
  - Új tanulmányok
  - Új gyógyszerrendeletek
- Milyen nehézségek árán?
  - Utazás
  - Terhelés (altatás?, hosszú vagy kellemetlen vizsgálat?)

# Hogy választják ki a módszereket?

- Ritka betegségekben sokszor csak terápiás tanulmányokban kerül sor standardizált vizsgálatokra és módszerek validálására.
- Most már a legtöbb esetben a gyógyszer engedélyezéséhez kötik a természetes betegség lefolyásának felmérését, de itt is nehéz a jó módszer kiválasztása:
  - Nagy a változatosság tünetekben, súlyosságban, kórban és képességekben.
  - Nagy a különbség az elérhető felszerelés és tapasztalat terén az egyes centrumok, régiók vagy országok között. (De még kulturális különbségek is vannak.)

# Irányelvek

- Felmérés 6-12 havonta\*, de gyakrabban, ha a tünetek indokolják:
  - ha ismert a csípő érintettsége, de nincs tünet vagy nincs rosszabbodás, akkor elég évente felmérni.
  - ha a tünetek egyre rosszabbak, vagy ha beavatkozásról kell dönteni, gyakrabban is indokolt lehet a felmérés.
- A módszert a rizikó és a vélt haszon alapján kell kiválasztani:
  - Ultrahang követés jó lehet, ha tapasztalt szakember végzi.
  - MRI (akár CT) szükséges lehet egy műtét előkészítéséhez.

# Esetek

- Kontraktúrák Sanfillipo-kórban:
  - Szakvizsgálat (mozgásterjedelem) hasznos a kontraktúrák követéséhez.
    - Fizioerápia és eszközök változtatásához.
  - Fájdalom felmérése a korlátozottság hátterében
    - Gyógyszerek beállítása
- Csípő elváltozás Hunter-kórban:
  - Szakvizsgálat (mozgásterjedelem) a klinikai súlyosság megállapításához és követéshez szükséges.
  - Röntgen, majd MRI állapotrögzítéshez (és specialista véleményezése), majd az eredményektől függően ismétlés. Általános javaslat ha stabil – 12 havonta.
  - Fájdalom felmérése, ha van, gyógyszeres próba (pl. naproxen).

# Esetek

- Kézfájdalom/csukló érintettség MPS I-ben:
  - Szakvizsgálat (mozgásterjedelem és carpal tunnel lehetősége).
  - Neurológiai vizsgálat, illetve ultrahang/MRI.
  - Eszközös, műtéti illetve gyógyszeres terápia mérlegelése.
- Nyaki csigolya felmérése Morquio-kórban:
  - Röntgen, de MRI is szükséges lesz legalább első tünetek megjelenésekor.



- Ne várják, hogy az orvos észrevegye a különbséget a mozgásában.
- Lehet, hogy van lehetőség (vagy lesz) speciális terápiára, ezért fontos említeni és figyelni a változásokat.
- Nem mindig szükséges bonyolult vagy rizikóval járó felmérés, ha van rá specialista, aki tanácsokat tud adni (vagy kérni).

**Köszönöm a figyelmet!**