

Verdenk - Identificeer - Verwijs

➤ Zo herkent u de ziekte van Hunter



Grove gezichtskenmerken



Verkorte achillespees



Dik en grof haar



Beperkte beweging



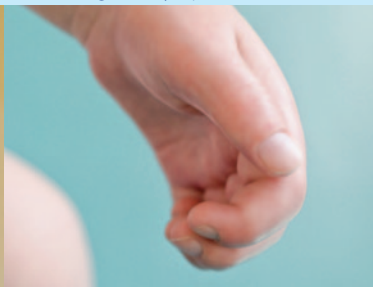
Neurologische symptomen



Vergrote lever en milt



Tanden staan uit elkaar



Klauwhanden



Gehoорverlies



Verdenk Identificeer Verwijs

➤ Zo herkent u de ziekte van Hunter

De ziekte van Hunter veroorzaakt veel uiteenlopende symptomen en kan levensbedreigend zijn. In Nederland is de ziekte vrijwel zeker ondergediagnosticeerd.

U bent misschien één van de eersten die klachten en symptomen verdacht vindt. Bij patiënten zit er gemiddeld een vertraging van twee jaar tussen de eerste symptomen en een bevestigde diagnose.

Een tijdige behandeling kan de kwaliteit van leven van de patiënt en zijn familie verbeteren. Een vroegtijdige diagnose is dan ook van groot belang. U kunt hier wellicht aan bijdragen.

In deze brochure ziet u aan de hand van uitgebreid fotomateriaal hoe u de symptomen van de ziekte van Hunter herkent. Ook leest u welke stappen u bij verdenking kunt zetten.

Helpt u mee de ziekte van Hunter tijdig te herkennen?

Wat is de ziekte van Hunter?

- De ziekte van Hunter is een erfelijke lysosomale stapelingsziekte. De ziekte wordt ook wel mucopolysaccharidose II of MPS II genoemd. Door een aangeboren gebrek aan het lysosomale enzym iduronaat-2-sulfatase (I2S) stapelen bepaalde afvalstoffen (GAG's) zich op in de cellen, die daardoor gaan disfunctioneren. Deze stapeling veroorzaakt uiteenlopende (aspecifieke) symptomen.^{1,2}

Klachten en verschijnselen

De ziekte van Hunter treft vooral jongetjes. Bij de pasgeboren baby is vaak nog niets te zien. In de loop der jaren worden de uiterlijke kenmerken steeds sterker.^{1,2}





➤ Vroege klachten en verschijnselen zijn o.a.:²

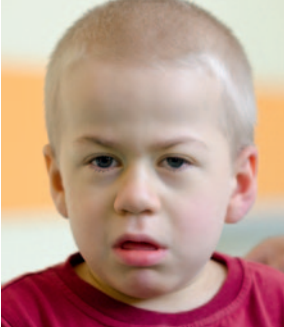
- groot hoofd met dikke wenkbrauwen
- grove gelaatstreken, zoals:
 - dikke neusvleugels
 - dikke lippen
 - een vergrote tong
- terugkerende oorinfecties
- slechthorendheid
- chronische neusverkoudheid
- verstopping bovenste luchtwegen (door vergrote amandelen/ klieren)
- opgezette buik (door vergrote lever en milt)
- navel- of liesbreuk
- ontwikkelingsachterstand (op bijv. spraak en beweeglijkheid)
- toenemende stijfheid gewrichten
- samentrekkingen van de gewrichten (vooral in handen en vingers)

➤ Late klachten en verschijnselen zijn o.a.:²

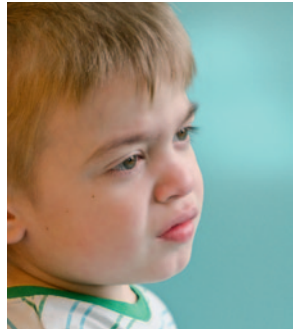
- witachtige/ nodulaire afwijkingen op rug en armen
- overbeharig
- kleine gestalte (dwerggroei)
- steeds ergere gehoorafwijkingen
- aandoening van de luchtwegen door verstopping, o.a:
 - tijdelijk stoppen met ademen in de slaap
 - minder lucht uit- dan inademen
- vaak luchtweginfecties
- hart(klep)aandoeningen
- aantasting van het centrale zenuwstelsel, zoals:
 - een waterhoofd
 - mentale achteruitgang
 - zenuwbeknelling in de pols
- skeletvervorming en –vergroeiing
- beperkte beweging in de gewrichten
- klauwhanden

➤ Grove gezichtskenmerken

Plattere neus, dikke lippen, vergrote mond en tong, tanden staan uit elkaar^{1,2}



Groot hoofd (macrocephalie), prominent/hoog voorhoofd of wenkbrauwen^{1,2}



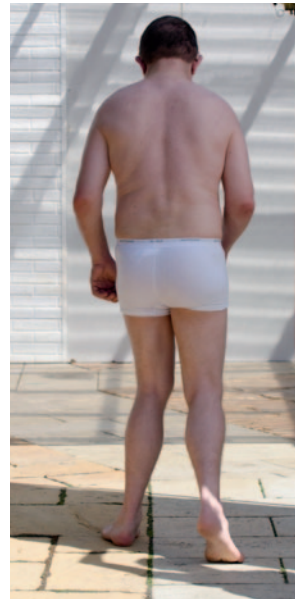
Hirsutisme: het haar is dik en grof^{1,2}





➤ Musculosketale systeem

Scoliose, kyphose, beperkte lengte, korte romp en nek^{1,2}



Stijfheid van gewrichten, carpaal tunnel syndroom, beperkte beweging, afwijkende voetmaat en omvang botten^{1,2}



Klauwhanden^{1,2}



➤ Centraal zenuwstelsel bij ernstiger fenotype

Somatische en neurologische symptomen^{1,2}

Patiënten met het ernstigere fenotype van de ziekte van Hunter vertonen somatische en duidelijke neurologische symptomen, met progressie naar ernstige mentale beperkingen.



Cognitieve problemen en hyperactiviteit^{1,2}



Gedragsproblemen, cognitieve problemen en hyperactiviteit zijn veelvoorkomende klinische uitingen van het ernstigere fenotype.

➤ Aanvullende kenmerken

Verkorte achillespees^{1,2}



Door een verkorting van de achillespees lopen patiënten vaak op hun tenen.

Hepatomegalie & splenomegalie^{1,2}



Door een vergrote lever en milt kan de buik van patiënten opzetten.

Gehoorverlies^{1,2}



Veel patiënten hebben een hoortoestel nodig.



Diagnose en behandeling



Meestal stelt een kinderarts, internist of specialist in stofwisselingsziekten de diagnose. Dit gebeurt vaak naar aanleiding van een combinatie van klachten en uiterlijke kenmerken. De diagnose kan gesteld worden door een GAG-analyse (al is deze test niet specifiek), I2S-enzymactiviteitsmeting in het bloed of DNA-analyse.^{1,2}

➤ Enzymvervangings therapie

Voor de ziekte van Hunter is enzymvervangings therapie beschikbaar. Deze behandeling kan symptomen van de ziekte verbeteren.^{1,2} De behandeling wordt in Nederland gecoördineerd door het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten in het EMC Rotterdam.

➤ Meer informatie?

Wilt u meer informatie over de ziekte van Hunter of vermoedt u dat één van uw patiënten de aandoening heeft? Dan kunt u contact opnemen met het EMC via (010) 70 43 350. Of neem contact op met Marco Fossatelli van Shire via mfossatelli@shire.com of (06) 55 83 68 12. Met bijgaande antwoordkaart kunt u ook meer informatie of de 'dry blood spot'-test aanvragen.

1 Martin et al. Recognition and Diagnosis of Mucopolysaccharidosis II (Hunter Syndrome) *Pediatrics* 2008;121:e377-e386

2 Wraith et. al Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the era of enzyme replacement therapy *Eur. J. Pediatr.* 2008;167: 267-277

Alle foto's zijn afkomstig uit het Shire fotobestand. De uiterlijke kenmerken van patiënten kunnen sterk verschillen.

Helpt u mee de ziekte van Hunter te herkennen?

► Bekijk de medische film

U kunt nu bij Shire kosteloos een medische film aanvragen over de ziekte van Hunter. In deze film vertelt een aantal deskundigen en patiënten over de ziekte. Met deze dvd brengt u in minder dan een half uur uw kennis up-to-date.

DE ZIEKTE VAN HUNTER

Omdat zeldzame ziektes ook uw aandacht verdienen.



Experts en patiënten over deze potentieel levensbedreigende zeldzame stofwisselingsziekte.

Medische film, aangeboden door Shire
Shire is een bedrijfsonderdeel van de Shire groep

De ouders van Wilfred vertellen:

“Na zijn geboorte is Wilfred direct in het ziekenhuis opgenomen voor verschillende klachten. Toen Wilfred wat ouder werd, was hij met veel dingen wat later, zoals met staan. Ook had hij gehoorproblemen en was zijn schedel vervormd. De kinderarts besloot tot verder onderzoek en ontdekte dat het ging om Hunter.”



Antwoordkaart - Geen postzegel nodig

Bij een tijdige diagnose van de Ziekte van Hunter kan de behandeling eerder worden gestart. Helpt u mee?

- Graag ontvang ik meer informatie over de ziekte van Hunter en de behandeling daarvan
- Graag ontvang ik de medische film over de ziekte van Hunter op dvd (30 minuten)
- Graag ontvang ik de documentaire 'ik ben die ik ben', waarin Hunter-patiënt Ben zijn droom realiseert (40 minuten)

Aan wie kunnen wij de informatie sturen:

Naam instelling: Telefoonnummer:

Naam: E-mailadres:

Specialisme:

Uw gegevens worden uitsluitend gebruikt om contact met u op te nemen zoals hierboven aangekruist. Ze worden niet aan derden verstrekt. Shire is een handelsnaam van Shire International Licensing bv gevestigd te Amsterdam, KvK-nummer 33215208.





De ouders van Nick vertellen:

“Toen Nick twee jaar was, had hij last van oor- en longontstekingen. Ook was hij heel stijf met grove handen en een grof gezicht. Hij praatte bijna niet. Een psycholoog adviseerde ons om Nick te laten onderzoeken door een kinderarts. Een maand voordat Nick drie werd, kregen we de diagnose: de ziekte van Hunter.”

 Shire

Port Betaald



**Shire
T.a.v. Dr. Marco Fossatelli
Antwoordnummer 47235
1070 VC AMSTERDAM**