



## VERERBUNG

Das Hunter-Syndrom entsteht durch einen Defekt des I2S-Gens auf dem X-Chromosom und wird daher als X-chromosomal-rezessiv vererbte Erkrankung eingestuft. Da Männer nur ein X-Chromosom besitzen, haben Männer mit Hunter-Syndrom das defekte Gen normalerweise von ihrer Mutter geerbt.

Eine Tochter derselben Mutter ist entweder "Genträgerin", das heisst, sie hat nur ein X-Chromosom mit dem defekten Gen, oder sie besitzt zwei normale X-Chromosomen. Frauen können auch ein defektes X-Chromosom von ihrem Vater erben, falls dieser am Hunter-Syndrom leidet. "Genträgerinnen" können das defekte Gen an ihre Kinder weitervererben.

Da es sich beim Hunter-Syndrom um eine genetische Störung handelt, steht Betroffenen eine Genberatung zur Verfügung, um Fragen rund um das Thema Vererbung (beispielsweise Familienplanung und Gentests) zu besprechen.

## THERAPIE

Bis vor kurzem konnte das Hunter-Syndrom nur palliativ therapiert werden. Man behandelte die verschiedenen Symptome, beispielsweise mit Hörgeräten, um Hörverluste auszugleichen, oder durch physikalische Therapie und Operation, um Eingeweidebrüche oder Gelenkkontrakturen zu beheben.

Jetzt gibt es jedoch eine Behandlungsmöglichkeit. Idursulfase wurde in der Schweiz für die Langzeittherapie des Hunter-Syndroms zugelassen. Idursulfase ist seit der Entdeckung dieser Erkrankung vor 100 Jahren die erste und einzige Enzyersatztherapie für Patienten, die am Hunter-Syndrom leiden.

Idursulfase, die in Form von wöchentlichen Infusionen verabreicht wird, ersetzt das kaum vorhandene oder fehlende Enzym. Dadurch verbessert sich die Ausdauer der Patienten, bewirkt einen Rückgang der Leber- und Milzvergrösserung und reduziert die Schmerzen.



"Bis vor kurzem konnte das Hunter-Syndrom nur palliativ therapiert werden. Nun steht auch für die Morbus Hunter Patienten eine Enzyersatz-Therapie zur Verfügung. Ein Meilenstein!"

## LYSOSUISSE

lysosuisse ist die schweizweit tätige Patientenorganisation für alle lysosomalen Speicherkrankheiten. Bei uns stehen die Betroffenen im Zentrum unserer Aktivitäten. Wir unterstützen sie, ihre Familien und Angehörigen im Umgang mit der seltenen Krankheit und sorgen damit für mehr Lebensqualität. Unsere Informationsplattform und das Netzwerk dienen den Betroffenen, ihren Familien und Angehörigen sowie auch bestehenden Patientenorganisationen für lysosomale Speicherkrankheiten. Bei der Ärzteschaft und den Fachleuten fördern wir den Austausch von neusten medizinischen Erkenntnissen und Therapieansätzen.

## ZIELE

- lysosuisse unterstützt die Betroffenen und sorgt für mehr Lebensqualität.
- lysosuisse fördert das Netzwerk und den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen, ihren Familien und Angehörigen, der Ärzteschaft und den Fachleuten.
- lysosuisse will den Betroffenen Zugang zu den neusten, medizinischen Erkenntnissen und Therapieansätzen durch die Ärzteschaft und die Fachleute verschaffen.
- lysosuisse stellt den Betroffenen und ihren Angehörigen eine neutrale und unabhängige Beratungsstelle zur Verfügung.
- lysosuisse steigert die Bekanntheit und fördert dadurch das Verständnis für lysosomale Speicherkrankheiten in der breiten Öffentlichkeit, bei der Ärzteschaft und Fachleuten.
- lysosuisse ist ein Verein, verfolgt keine kommerziellen Zwecke und ist nicht gewinnorientiert.

Weitere Informationen erhalten Sie jederzeit unter: [www.lysosuisse.ch](http://www.lysosuisse.ch)

**lysosuisse**  
lysosomale speicherkrankheiten schweiz  
maladies lysosomales suisse  
malattie lisosomal Svizzera  
Telefon: 044 210 20 08  
E-Mail: [info@lysosuisse.ch](mailto:info@lysosuisse.ch)



# HUNTER

Symptome • Verlauf • Therapie

 **lysosuisse**

lysosomale speicherkrankheiten schweiz  
maladies lysosomales suisse  
malattie lisosomal Svizzera



## DAS HUNTER SYNDROM

Das Hunter-Syndrom (Mukopolysaccharidose II oder MPS II) ist eine schwere, lebensbedrohliche Erbkrankheit, die hauptsächlich Männer betrifft. Ein Gendefekt reduziert die Aktivität des Enzyms Iduronat-2-Sulfatase (I2S). Dieses Enzym hat die Aufgabe, Mukopolysaccharide – auch unter der Bezeichnung Glykosaminoglykane (GAG) bekannt – abzubauen und wiederzuverwerten. Mukopolysaccharide bestehen aus langen Ketten von Zuckermolekülen und bilden das Bindegewebe unseres Körpers.

Als Folge dieses Enzymmangels sammeln sich die GAG in den Körperzellen an und führen zu Beschädigungen von Atemwegen, Herz, Leber, Milz, Knochen, Gelenken, Kopf, Hals und zentralem Nervensystem. Es wird zwischen einer leichten und einer schweren Form von Morbus Hunter unterschieden.

Die ersten Symptome eines Hunter-Syndroms können schon im Alter von zwei Jahren auftreten.

Das Hunter-Syndrom ist eine von 40 Krankheiten, die man als lysosomale Speicherkrankheiten (LSD) bezeichnet und wurde erstmals 1917 von Professor Charles A. Hunter bei zwei Brüdern beschrieben.

## SYMPTOME

Der Enzymmangel führt zu zahlreichen schweren gesundheitlichen Problemen:

Zu Gelenksteife und -schmerzen, zu obstruktiven Atemwegserkrankungen und restriktiven Lungenerkrankungen, zu Herzklappenerkrankungen und fortschreitender Taubheit. Ausserdem beeinträchtigt der Mangel die Funktion bestimmter Zellen und Organe, was zu gravierenden Symptomen wie beispielsweise Herz- und Gelenkproblemen und geistiger Behinderung führt. Auch auf das Knochenwachstum kann sich die Erkrankung auswirken, was sich in Kleinwüchsigkeit äussert. An Oberarmen, Beinen und Rücken von Hunter-Syndrom-Patienten finden sich häufig elfenbeinfarbene Hautläsionen.

Mit zunehmendem Alter sammeln sich immer mehr GAG in allen Körperzellen an, und die Symptome werden immer ausgeprägter.

## VERLAUF

Die Lebenserwartung beträgt beim früh einsetzenden Hunter-Syndrom nur 10 bis 20 Jahre, bei der später einsetzenden Form 20 bis 60 Jahre.

Nicht alle Patienten mit einem Hunter-Syndrom sind in gleicher Weise von der Erkrankung betroffen; die Symptome schreiten individuell sehr unterschiedlich schnell voran. Doch es handelt sich stets um eine schwere, progressive, lebensbedrohliche Erkrankung.

Die Todesursache ist häufig Herz-Lungen-Versagen aufgrund von Obstruktionen der oberen Atemwege und Schädigungen des Herz-Kreislauf-Systems.

## DIAGNOSE

Das schwere Hunter-Syndrom wird normalerweise im Alter von zwei bis vier Jahren diagnostiziert.

Ein Screening ist durch quantitative Messung der Glykosaminoglykane im Urin möglich. Die definitive Diagnose erfolgt durch Messung der I2S-Aktivität im Blutserum, durch Bestimmung der Anzahl der weissen Blutzellen oder der Untersuchung der Hautfibroblasten durch einen Enzym-assay.

Eine pränatale Diagnose kann durch Messung der I2S-Aktivität in Fruchtwasser, Amniozyten, der Chorionzottergewebe oder auch durch einen DNA-Test erfolgen, falls bekannt ist, dass eine Vererbung innerhalb der Familie möglich ist.