

Navštívíte se svým dítětem více specializovaných lékařů se zdánlivě nesouvisejícími obtížemi?

Pro **HUNTERŮV SYNDROM** ( mukopolysacharidóza II. typu) je typická neobvyklá kombinace běžných dětských obtíží.

Při podezření na tuto nemoc kontaktujte **KLINIKU PEDIATRIE A DĚDIČNÝCH PORUCH METABOLISMU** ve VFN v Praze | Telefonní kontakt: 224 967 670, 224 967 669

věk 1,5 roku

věk 5 let

### ČASTÉ PŘÍZNAKY

### ČASTÉ PŘÍZNAKY V ORL OBLASTI

Pupeční a/nebo tříselná kýla.<sup>1</sup>

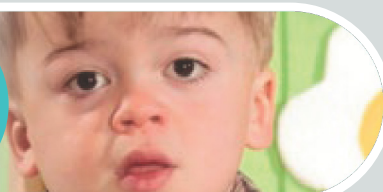
1-2  
ROKY



Opakované záněty středního ucha.<sup>4</sup>

Zvětšená játra a/nebo slezina.<sup>1</sup>

2-3  
ROKY



Zvětšení nosních a/nebo krčních mandlí.<sup>4</sup>  
Změny v obličeji dítěte: široký kořen nosu, vystupující nadočnicové oblouky.<sup>4</sup>

U dětí v tomto věku je často nutná operace pupeční a tříselné kýly.<sup>1</sup>

3-4  
ROKY



Zvětšený jazyk.  
Děti většinou již podstoupily odstranění nosních mandlí, často mívají zavedené ventilační trubičky do uší (gromety).<sup>3</sup>

Je viditelné postižení kloubů, zhoršuje se jejich hybnost.<sup>2</sup>

5-6  
LET



Dochází k výraznému postižení nebo ztrátě sluchu.

U dětí se často projevuje kyfóza nebo skolióza.<sup>2</sup>

Srdeční problémy (šelesty, chlopní vady a kardiomyopatie).<sup>3</sup>

10+  
LET

### DALŠÍ MOŽNÉ PŘÍZNAKY, KTERÉ NEJSOU TAK ČASTÉ, ALE MOHOU SE OBJEVIT:

- Hydrocefalus (hromadění tekutiny v dutinách mozku), syndrom karpálního tunelu, chrápání při spánku, spánková apnoe (porucha spánku, kdy děti přestávají na chvíli dýchat)<sup>3</sup>
- Děti mohou zaostávat ve vývoji: opožděná řeč i chůze<sup>2</sup>

#### REFERENCE:

- Bianca Link et al. Orthopedic manifestations in patients with mucopolysaccharidosis type II, (Hunter syndrome) enrolled in the Hunter Outcome Survey Orthopedic Reviews 2010; volume 2:e16
- Scarpa et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease Orphanet Journal of Rare Diseases 2011, 6 :72
- Bianchi et al. ENT and mucopolysaccharidoses, Italian Journal of Pediatrics 2018, 44(Suppl 2):127
- Wraith JE, Scarpa M, Beck M, et al. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the era of enzyme replacement therapy; European Journal of Pediatrics. 2008;167(3):267-277.
- Wolfberg J. 1,2, Chintalapati K., Hearing Loss in Mucopolysaccharidoses: Current ; Knowledge and Future Directions ; Diagnostics 2020, 10, 554;



Takeda Pharmaceuticals Czech Republic s.r.o.,  
Škrétova 490/12, 120 00 Praha 2 – Vinohrady  
Kód: C-ANPROM/CZ/HUNS/0021 | Datum přípravy: 04/2026