

MPS-FORMEN ¹	MPS I (Morbus Hurler, Morbus Hurler-Scheie, Morbus Scheie)	MPS II (Morbus Hunter)	MPS III (Morbus Sanfilippo Typ A-D)	MPS IV (Morbus Morquio Typ A/B)	MPS VI (Morbus Maroteaux-Lamy)	MPS VII (Morbus Sly)	MPS IX (Morbus Natowicz)
Klinische Manifestationen	Schwere und attenuierte Verlaufsformen: <i>M. Hurler:</i> Schwerer Verlauf mit schneller Progression und Tod in der Kindheit <i>M. Hurler-Scheie:</i> Intermediärer Phänotyp, langsamere Progression mit verringerter Lebenserwartung (<30 Jahre) <i>M. Scheie:</i> Attenuierter Phänotyp, Symptome treten später und deutlich abgeschwächt auf, Lebenserwartung: Erwachsenenalter ^{2,3}	Verlaufsformen mit/ohne ZNS-Beteiligung <i>Neuronopathischer Verlauf:</i> Schwerer Verlauf mit Tod vor dem 15. Lebensjahr <i>Nicht-neuronopathischer Verlauf:</i> Milde Symptomausprägung, Lebensspanne 20-60 Jahre ²	Neurologische Symptome stehen im Vordergrund (Typ A-D) ²	<i>Typ A:</i> Spektrum leichter bis schwerer Verläufe <i>Typ B:</i> Ähnliche, aber meist mildere Symptome wie Typ A, Lebenserwartung 2.-3. Lebensdekade bei schwerer Verlaufsform, normal bei leichter Verlaufsform ²	Spektrum leichter bis schwerer Verläufe Überleben bis zur jungen Adoleszenz, bei leichten Verläufen auch bis etwa 50 Jahre ²	Breites Spektrum schwerer Verläufe Hydrops fetalis bei schwerer Verlaufsform ²	Weltweit nur 4 Fälle beschrieben Keine MPS-„typische“ Symptomatik, sondern rheumatische Beschwerden ⁴
ZNS-Beteiligung	<i>M. Hurler:</i> Ja. Schwere kognitive Dysfunktionen mit Verlust des bereits Erlernten, Verhaltensauffälligkeiten, epileptische Anfälle, Hyperaktivität, Schlafstörungen <i>M. Hurler-Scheie:</i> (Ja) Kognitive Beeinträchtigungen möglich, aber leichter <i>M. Scheie:</i> Nein. Normale Intelligenz ^{2,5-7}	<i>Neuronopathischer Verlauf:</i> Ja. Kognitive Dysfunktionen mit Verlust des bereits Erlernten, Verhaltensauffälligkeiten, epileptische Anfälle, Hyperaktivität, Schlafstörungen <i>Nicht-neuronopathischer Verlauf:</i> Nein. Keine kognitiven Dysfunktionen, keine Verhaltensauffälligkeiten, normale Intelligenz ^{1,2,6-8}	Ja. Zunehmende Entwicklungsverzögerungen, Verhaltensstörungen, Verlust des bereits Erlernten, epileptische Anfälle, Hyperaktivität, Schlafstörungen, progrediente kognitive Dysfunktionen ^{2,5,6}	Nein. Normale Intelligenz ²	Nein. Normale Intelligenz ²	Ja. Mittelschwere bis schwere geistige Behinderung, Verlust des bereits Erlernten, epileptische Anfälle ²	
Kopf und Gesicht	Vergößerter Kopfumfang, Gesichtsdysmorphie, Makroglossie, Auffälliger Zahnstatus, Buschige Haare, Kurzer Hals, Hirsutismus ^{2,3,21,22}	Vergößerter Kopfumfang, Gesichtsdysmorphie, Makroglossie, Auffälliger Zahnstatus, Buschige Haare, Kurzer Hals, Hirsutismus ^{7,8,22}	Vergößerter Kopfumfang, Gesichtsdysmorphie im späteren Verlauf erkennbar, Buschige und spröde Haare und Augenbrauen ^{1,5}	Vergößerter Kopfumfang, Gesichtsdysmorphie, Auffälliger Zahnstatus, Kurzer Hals ^{2,3,5,9,22}	Vergößerter Kopfumfang, Gesichtsdysmorphie, Makroglossie, Auffälliger Zahnstatus, Buschige Haare, Kurzer Hals, Hirsutismus ^{1-3,5,10,22}	Vergößerter Kopfumfang, Gesichtsdysmorphie ^{2,5}	
Auge & Ohren	Hornhauttrübung, Sehstörung Schwerhörigkeit, Taubheit, Rezidivierende Infekte, Paukenergüsse und Adenoide ^{1,2,5,11}	Keine Hornhauttrübung, Sehstörung, Opticusatrophie Schwerhörigkeit, Taubheit, Rezidivierende Infekte, Paukenergüsse und Adenoide ^{1,5,8,11,12}	Hornhauttrübung, Sehstörung Schwerhörigkeit ^{1,5,11}	Hornhauttrübung, Sehstörung Schwerhörigkeit, Rezidivierende Infekte, Paukenergüsse und Adenoide ^{1,7,11}	Hornhauttrübung, Sehstörung, Opticusatrophie, Glaukom Schwerhörigkeit, Taubheit, Rezidivierende Infekte, Paukenergüsse und Adenoide ^{1,7,11,12}	Hornhauttrübung, Sehstörung Schwerhörigkeit, Taubheit, Rezidivierende Infekte, Paukenergüsse und Adenoide ^{1,7,11}	

Atemwege und Lunge	Verengte Atemwege und rezidivierende Infekte ¹	Verengte Atemwege und rezidivierende Infekte ⁸		Verengte Atemwege und rezidivierende Infekte ¹	Verengte Atemwege und rezidivierende Infekte ¹	Verengte Atemwege und rezidivierende Infekte ¹	
Skelettal	Dysostosis multiplex u.a. Wirbelsäulendehnung (Gibbus, Skoliose, Kyphose), Hüftdysplasie, X-Beine, Dysproportionierter Kleinwuchs, Zunehmende Gelenkversteifungen und Gelenkontrakturen, Karpaltunnelsyndrom ^{1, 13}	Ähnlich MPS I: Dysostosis multiplex u.a. Wirbelsäulenveränderungen (Gibbus, Skoliose, Kyphose), Hüftdysplasie, X-Beine, Dysproportionierter Kleinwuchs, Zunehmende Gelenkversteifungen und Gelenkontrakturen, Karpaltunnelsyndrom ^{8,13}	Dysostosis multiplex	Dysostosis multiplex u.a. Schwere Wirbelsäulenveränderungen (Gibbus, Skoliose, Kyphose), X-Beine, Hüftdysplasie, Thoraxdeformität, Dysproportionierter Kleinwuchs / kleine Statur, Gelenkhypermobilität ¹³	Dysostosis multiplex u.a. Wirbelsäulenveränderungen (Gibbus, Skoliose, Kyphose), X-Beine, Hüftdysplasie, Dysproportionierter Kleinwuchs / kleine Statur, Zunehmende Gelenkversteifungen und Gelenkontrakturen, Karpaltunnelsyndrom ¹³	Dysostosis multiplex u.a. Kleinwuchs, Skelettveränderungen mit zunehmenden Gelenkversteifungen, Wirbelsäulenveränderungen (Gibbus, Skoliose, Kyphose), X-Beine, Hüftdysplasie, Thoraxdeformitäten ¹³	Gelenk- und skeletale Beteiligung, Gelenkgüsse ^{1,4,14}
Viszeral	Hepatosplenomegalie Nabel- u/o Leistenhernien ¹	Hepatosplenomegalie Nabel- u/o Leistenhernien ⁸	Hepatosplenomegalie ⁵	Hepatosplenomegalie Nabel- u/o Leistenhernien ¹	Hepatosplenomegalie Nabel- u/o Leistenhernien ¹	Hepatosplenomegalie Nabel- u/o Leistenhernien ¹	
Herz	Klappenvitien ⁵	Klappenvitien ⁵		Klappenvitien ¹⁵	Klappenvitien ⁵	Klappenvitien ⁵	
Haut	Verdickte Haut ³	Hautveränderungen (Peau d'Orange) ⁴			Verdickte Haut ³	Verdickte Haut ⁵	
Betroffenes lysosomales Enzym⁴	α-L-Iduronidase	Iduronat-2-Sulfatase	Typ A: Heparan-N-sulfatase Typ B: α-N-Acetylglucosaminidase Typ C: Acetyl-CoA:α-Glukosaminid-Acyltransferase Typ D: N-Acetylglucosamin-6-Sulfatase	Typ A: Galaktose-6-Sulfatase Typ B: β-Galaktosidase	Arylsulfatase B	β-Glukuronidase	Hyaluronidase
Gespeichertes Substrat⁴	Dermatansulfat, Heparansulfat	Dermatansulfat, Heparansulfat	Heparansulfat	Typ A: Keratansulfat, Chondroitinsulfat Typ B: Keratansulfat	Dermatansulfat, Keratansulfat, Chondroitinsulfat	Dermatansulfat, Heparansulfat, Chondroitinsulfat	Hyaluronsäure
Erbgang⁴	Autosomal-rezessiv	X-chromosomal	Autosomal-rezessiv	Autosomal-rezessiv	Autosomal-rezessiv	Autosomal-rezessiv	Autosomal-rezessiv
Prävalenz	1:75.000 bis 1:100.000 ¹⁶⁻¹⁹	1:92.000 bis 1:146.000 ¹⁷⁻¹⁹	Je nach Typ A-D: 1:136.000 bis 1:1.056.000 ¹⁷⁻¹⁹	Je nach Typ A/B: 1:455.000 bis 1:714.000 ¹⁷⁻¹⁹	1:235.000 bis 1:238.000 ¹⁷⁻¹⁹	1:416.000 bis 1:2.111.000 ¹⁷⁻¹⁹	Sehr selten, bisher 4 Patienten weltweit beschrieben ²⁰

1 Lampe C. Lysosomale Speicherkrankheiten - Keine rein pädiatrischen Krankheiten: Diagnose und Management von Mukopolysaccharidosen. Thieme Praxis Report 2016;8:1-16 2 Coutinho MF, Lacerda L, Alves S. Glycosaminoglycan storage disorders: a review. Biochem Res Int 2012;2012:16 3 Tran MC, Lam JM. Cutaneous manifestations of mucopolysaccharidoses. Pediatr Dermatol 2016;33(6):594-601 4 Muenzer J. Overview of the mucopolysaccharidoses. Rheumatology (Oxford) 2011;50 Suppl 5:v4-12 5 Galimberti C, Madeo A, Di Rocco M, et al. Mucopolysaccharidoses: early diagnostic signs in infants and children. Italian Journal of Pediatrics 2018;44(2):133 6 Scarpa M, Lourenço CM, Amartino H. Epilepsy in mucopolysaccharidosis disorders. Mol Genet Metab 2017;122s:55-61 7 Clarke L, Ellaway C, Foster HE, et al. Understanding the early presentation of mucopolysaccharidoses disorders: Results of a systematic literature review and physician survey. JIEMS 2018;6:2326409818800346 8 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. Eur J Pediatr 2008;167(3):267-77 9 Sawamoto K, et al. Mucopolysaccharidosis IVA: Diagnosis, Treatment, and Management. Int J Mol Sci. 2020 Feb 23;21(4):1517 10 de Almeida-Barros RQ, Oka SC, Pordeus AC, et al. Oral and systemic manifestations of mucopolysaccharidosis type VI: a report of seven cases. Quintessence Int 2012;43(3):e32-8 11 Wolffberg J, Chintalapati K, Tomatsu S, et al. Hearing loss in mucopolysaccharidoses: Current knowledge and future directions. Diagnostics (Basel) 2020;10(8) 12 Tomatsu S, Pitz S, Hampel U. Ophthalmological findings in mucopolysaccharidoses. J Clin Med 2019;8(9) 13 Clarke LA, Hollak CE. The clinical spectrum and pathophysiology of skeletal complications in lysosomal storage disorders. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab 2015;29(2):219-35 14 Natowicz MR, Short MP, Wang Y, et al. Clinical and biochemical manifestations of hyaluronidase deficiency. N Engl J Med 1996;335(14):1029-33 15 Clarke LA, Harmatz P, Fong EW. Implementing evidence-driven individualized treatment plans within Morquio A Syndrome. Molecular Genetics and Metabolism 2016;117(2):217 16 Moore D, Connock MJ, Wraith E, et al. The prevalence of and survival in Mucopolysaccharidosis I: Hurler, Hurler-Scheie and Scheie syndromes in the UK. Orphanet J Rare Dis 2008;3:24 17 Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, et al. Prevalence of lysosomal storage diseases in The Netherlands. Hum Genet 1999;105(1-2):151-6 20 Kiykim E, Barut K, Cansever MS, et al. Screening mucopolysaccharidosis type IX in patients with juvenile idiopathic arthritis. JIMD Reports 2016;25:21-4 21 Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. Pediatrics. 2009 Jan;123(1):19-29 22 Ossoren E, et al. Bone, joint and tooth development in mucopolysaccharidoses: Relevance to therapeutic options. Biochim Biophys Acta. 2011 Nov;1812(11):1542-56