

گزارش موردی

گزارش یک مورد کودک مبتلا به سندرم موکوپلی ساکاریدوز تیپ ۵ (Maroteaux-lamy)

جواد لک‌زایی^۱، آتوسا توسلی^۱، فرشته عراقیان مجرد^۱، لیلا جویباری^{۲*}، اکرم ثناگو^۲

^۱ دانشجوی پرستاری، کمیته تحقیقات دانشجویی دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران
^۲ دکترای آموزش پرستاری، دانشیار، مرکز تحقیقات پرستاری دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

تاریخ پذیرش: ۱۳۹۵/۰۹/۱۵

تاریخ دریافت: ۱۳۹۵/۰۸/۰۲

چکیده

سابقه: سندرم موکوپلی ساکاریدوز یک بیماری اتوزومی مغلوب ذخیره‌ای لیزوزومی است. هدف از پژوهش حاضر معرفی یک کودک مبتلا به بیماری موکوپلی ساکاریدوز نوع VI می‌باشد.

معرفی بیمار: بیمار پسری ۶ ساله است که در ۱ سالگی دچار کاهش شنوایی دوطرفه شده و در ۲ سالگی مبتلا به قوس و انحنا در ناحیه ستون فقرات، کوتاهی قد و ماکروسفال گشته و انحراف چشم در وی به وجود آمده است. در ۳ سالگی نیز موکوپلی ساکاریدوز نوع VI در ارتباط با او تشخیص داده شد. اکنون بیمار از نارسایی دریچه آئورت، تنگی نفس و هیپاتومگالی شاکی می‌باشد. **نتیجه‌گیری:** از آنجایی که سندرم موکوپلی ساکاریدوز با عوارض گوناگونی در تمام بدن همراه است، کیفیت زندگی کودک را به شدت متأثر می‌سازد.

کلمات کلیدی: اتوزوم مغلوب، بیماری ذخیره‌ای لیزوزومی، ژنتیک، کودک، موکوپلی ساکاریدوز

مقدمه

موکوپلی ساکاریدوزها گروهی از بیماری‌های ژنتیکی هستند که به‌جز نوع II، با الگوی وراثت مغلوب اتوزومی منتقل می‌شوند. علت این بیماری، جهش ژنتیکی در ژن‌های مسئول تولید آنزیم‌های لیزوزومی دخیل در مسیر شکسته‌شدن مولکول‌های درشت گلیکوزآمینوگلیکان‌ها است. نتیجه نقص آنزیمی، انباشته‌شدن این مولکول‌ها در لیزوزوم‌های داخل سلولی می‌باشد. اگر میزان انباشتگی از یک حد آستانه بگذرد، بیماران دچار نشانه‌های مشخص بیماری می‌شوند (۱). مبتلایان معمولاً در چند ماه و چند سال اول زندگی علامتی از بیماری ندارند و رشد و نمو اغلب آن‌ها طبیعی می‌باشد. با شروع علائم، قیافه بیماران تغییر کرده و سیر قهقراپی شدید و یا خفیفی را طی می‌کنند تا اینکه در سنین پایین فوت می‌نمایند (۲). در ارتباط با شیوع این بیماری در دنیا اطلاعات دقیقی در دست نمی‌باشد. براساس مطالعات انجام‌شده، شیوع هنگام تولد آن از ۱ در ۴۳۲۶۱ تولد در مهاجران ترکیه‌ای ساکن آلمان تا ۱ در ۱۵۰۵۱۶۰ تولد در سوئد متفاوت می‌باشد (۲،۳). در ایران نیز آمار دقیقی از این بیماری وجود ندارد؛ اما در ۲ مطالعه در استان‌های مازندران و مرکزی، در هر کدام یک مورد از نوع VI این بیماری ارائه شده است (۴،۵). این بیماری به دلیل تجمع درماتان سولفات موجب ابتلای پیش‌رونده چندین ارگان و دامنه وسیعی از ظهور علائم از انواع آهسته تا به سرعت پیش‌رونده می‌شود (۶). مبتلایان به سندرم موکوپلی ساکاریدوز ممکن است دچار نقصان شناخت و طیفی از اختلالات شنوایی، بینایی و محدودیت‌های جسمی از قبیل موارد زیر شوند: محدودیت دامنه حرکتی مفاصل، سینه کبوتری، کیفواسکولپوز، ماکروسفالی، بزرگی کبد و طحال، فتق نافی و مغبنی. از ویژگی‌های معمولی صورت این بیماران، پل بینی غیرطبیعی، هیرسوتیسم، هیپرتروفی لثه، مال اکلوژن

دندانی، زبان بزرگ و همچین کدورت قرنیه، گلوکوم و ادم پاپی است (۷،۸). در بیماران ممکن است نارسایی تنفسی، بیماری‌های قلبی پیشرفته، درگیری مفصلی شدید و فشرده‌سازی نخاع که نیاز به مداخله جراحی است نیز بروز نماید (۹). باید توجه داشت که کلستاز نادر می‌باشد؛ اما گزارش شده است (۱۰). بیماران می‌توانند عوارض اسکلتی مانند کوتاهی قد و قامت، سندرم تونل مچ دست، بیماری دوپوترن و دیسپلازی مفصل ران. علاوه بر این، بیماران بالغ ممکن است بیماری دریچه‌ای، آپنه انسدادی خواب و عوارض ریوی داشته باشند (۱۱). اولین قدم برای رسیدن به تشخیص، شک بالینی است. اقدام تشخیصی دیگر، غربالگری موکوپلی ساکاریدوز در ادرار می‌باشد که به وسیله نوارهای مخصوص Spot Test انجام شده و تغییر رنگ آن با نمونه‌های استاندارد مقایسه می‌گردد. راه دیگر تشخیص موکوپلی ساکاریدوز، نشانه‌های اسکلتی به نام "دیس اوستوز متعدد" می‌باشد. در موکوپلی ساکاریدوز فعالیت‌های آنزیمی دست‌خوش تغییرات می‌شوند و هموزیگوت در افراد نزدیک به صفر، در ناقلین ۲۰ تا ۶۰ درصد و در افراد سالم ۱۰۰ درصد می‌باشد. شایان ذکر است که آمینو سنتز یکی از روش‌های تشخیصی قبل از تولد می‌باشد (۱۰). از آنجایی که این بیماری اتوزومال مغلوب است، خطر انتقال بیماری در هر بارداری ۲۵ درصد می‌باشد (۱۲). تا همین اواخر، درمان حمایتی و پیوند مغز استخوان تنها گزینه درمانی موجود برای MPS VI بود و درمان حمایتی بر تغذیه، کاردرمانی و فیزیوتراپی تمرکز داشت. علاوه بر درمان علامتی این بیماران به اقدامات متعدد دیگری برای کاهش عوارض از قبیل: استفاده از اکسیژن با فشار مثبت در طول خواب، آدنوئیدکتومی، تراکتوستومی، درمان دارویی، جراحی برای نارسایی قلبی، پیوند قرنیه و یا استفاده از شنت بطنی نیاز داشته باشند (۱۳). جایگزینی آنزیم، شکل

بیمار نیز دارای همین نوع بیماری بوده است. بیمار به لحاظ ظاهری دارای قیافه خشن، پیشانی برجسته، بینی پهن و پل بینی کوتاه، گردن کوتاه‌تر از حد طبیعی و لثه و زبان هیپرتروفی بود. همچنین توده استخوانی استخوان‌های کف دست و انگشتان وی کاهش داشت و انگشتان دست وی کوتاه‌تر از حد معمول بودند. در بدو تولد علائم خاصی گزارش نشد؛ اما با گذشت زمان میزان علائم افزایش یافت. بیمار در یک سالگی دچار کاهش شنوایی دوطرفه شد. در ۱۸ ماهگی روی پنجه پا راه می‌رفت که در این زمان انگشتان دست و پا به صورت چنگالی شده بودند (شکل ۱). در ۲ سالگی قوس و انحنا در ناحیه ستون فقرات (شکل ۲) و به تدریج علائم انحراف چشم، بزرگی و برجسته شدن شکم و فتق نافی در در کودک ایجاد شد (شکل ۳) و در ۳ سالگی

خاصی از درمان است که ایمن‌تر از پیوند مغز استخوان می‌باشد. ناگلوزایم به صورت داخل وریدی به منظور فراهم کردن شکل فعال در بیماران فاقد آنزیم و یا دارای آنزیم ناکافی تجویز می‌شود. درمان‌های اضافی برای بیماران همراه با آنزیم‌درمانی استفاده گشته و یا ژن‌درمانی همراه با تشخیص‌های زودرس (۱) و یا پیوند سلول‌های بنیادی می‌باشد (۱۴). از آنجایی که این بیماری هزینه زیادی را برای خانواده و دولت به همراه می‌آورد، نیاز به معرفی این بیماری برای جامعه پزشکی و مردم به منظور پیشگیری از ابتلای افراد به این بیماری احساس می‌شود. در این راستا هدف از این گزارش، معرفی یک کودک مبتلا به موکوپلی ساکاریدوز نوع Maroteaux-lami است.

معرفی بیمار

این پژوهش پس از کسب رضایت آگاهانه و کتبی از قیم قانونی کودک (پدر بیمار) و اجازه از مسئولان مرکز درمانی مربوطه انجام شد و تحلیل یافته‌ها با توجه به شرح حال از پدر بیمار، پرونده و سوابق پزشکی کودک صورت گرفت. بیمار پسری ۶ ساله و فرزند اول خانواده است که با وزن ۳۹۰۰ گرم و رسیده به دنیا آمده است. پدر و مادر وی منسوب (دختر دایی و پسر عمه) می‌باشند. دختر عمومی



شکل ۱: انگشت دست چنگالی همراه با خمیدگی نسبی



شکل ۳: بزرگی و برجسته شدن شکم؛ فتق نافی



شکل ۲: انحناى ستون فقرات و پرمویی

جدول ۱: مقادیر آنزیم‌های بررسی شده در کودک

آنزیم	نتایج	طیف کنترل (Control Range)	طیف مربوط به بیمار (Patient Range)	واحد
a-NAc-glucosaminidase	۱۰/۱	۹-۲۲	۰-۰/۱۵	Nmol/17h/mg
GlcNAc-6-8sulphatase	۴۵/۵	۱۰-۳۲	۰-۰	Nmol/24h/mg
Heparan Sulphamidase	۹/۱	۳-۱۲	۰-۰/۴	Nmol/17h/mg
a-L-iduronidase	۵۱/۸	۲۰-۹۰	۰-۱/۷	Nmol/h/mg
GalNAc-6-Ssulphatase	۱۹۵	۹۰-۲۸۰	۰-۱/۸	Nmol/17h/mg
AcetylCoA: Glucosaminide N-acetyltransferase	۵۹/۹	۱۰-۴۰	۱-۰/۲	Nmol/17h/mg
B-Galactosidase	۸۹/۳	۵۰-۳۲۶	۰/۷-۶/۳	Nmol/h/mg
Arylsulphatase B	۹/۹	۱۰۰-۴۰۰	۰-۲۵	Nmol/h/mg

داد که فعالیت آریل سولفاتاز B پایین تر از حد طبیعی است. سایر آنزیم‌ها در حد طبیعی بودند (جدول ۱) و مشکلی در GM1-GM2 گانگلیوزیدوزیس جهت تشخیص MPS I و MPS III وجود نداشت. نتایج آزمایشات بیوشیمیایی، نقص در سولفاتاز B را نشان داد. در ادامه، تست ادرار با استفاده از نوار Spot Test گرفته شد که تغییر رنگ نوار بیانگر افزایش گلیکوآمینوگلیکان‌ها بوده و تظاهرات بالینی و آزمایشات حاصل بر تأیید بیماری موکوپلی ساکاریدوز اشاره دارد. بیمار از زمان تشخیص در ۳ سالگی تا زمان بررسی در مطالعه حاضر فقط داروی ناگلازایم، سه ویال را در طول هفته دریافت می‌کند. در پیگیری که بعد از تهیه این گزارش به عمل آمد، متأسفانه پدر کودک اعلام کرد که کودک فوت نمود.

بحث

بیماری موکوپلی ساکاریدوز نوع Maroteaux-lami با عوارض گوناگونی در تمام قسمت‌های بدن از جمله قلب، ریه و سیستم اسکلتی همراه است (۱۴). یکی از علائم و نشانه‌های این بیماری، ناهنجاری‌های دریچه‌ای قلب می‌باشد که طی آن دریچه‌های میترال و آئورت دچار تنگی یا گشادی می‌شوند (۱۵). بیمار مورد مطالعه در این پژوهش دارای گشادی دریچه‌های آئورتی بوده است. در این

تشخیص قطعی موکوپلی ساکاریدوز (MPS) در مورد او تأیید گردید. بیمار دارای سابقه جراحی آدنوئید و بستری‌های متعدد به علت عفونت و آخرین بستری وی در سال گذشته به علت پنومونی بوده است. همچنین در زمان بررسی بیمار در بیمارستان دارای سوفل قلبی II/VI بوده و از این رو تحت درمان با داروهای قلبی بوده است که به دلیل تنگی نفس، از اسپری برونکودیلاتور استفاده می‌شده است. در معاینه، کبد ۳ سانتی‌متر زیر لبه دنده‌ای لمس گردید. بیمار کوتاه قد (۸۷ سانتی‌متر) و ماکروسفال (۵۲ سانتی‌متر) بود. همچنین بزرگی و بیرون زدگی زبان وجود داشت. علاوه بر این، بیمار در وضعیت خوابیده دچار تنگی نفس می‌شد که این حالت با نشستن بهبود می‌یافت (ارتوپنه). از سوی دیگر، بیمار دچار تعریق شدید می‌شد و در روز مراجعه به بیمارستان درجه حرارت بیمار ۳۷ درجه سانتی‌گراد، ضربان قلب ۱۰۰، تعداد تنفس ۲۴ و فشارخون ۹۰/۵۰ میلی‌متر بود.

قبل از تولد آزمایشی جهت تشخیص جایگاه ژن بیماری MPS VI انجام شد که بر مبنای آن پدر و مادر دارای فنوتیپ ناقل و هتروزایگوت بودند و کودک نیز مبتلا و دچار جهش در ژن Cd302GGA (GlyArg) شده بود. در هفته ۷-۹ حاملگی نمونه‌گیری از جنین جهت تشخیص پیش از تولد انجام شد. آزمایش آنزیم‌های لیزوزومال در خون نشان

بیماری است (۱۴)؛ اما در کودک مورد مطالعه این علامت وجود نداشت و فقط انحراف چشم مشاهده گردید. انواع موکوپلی ساکاریدوز پیش از تولد با آزمایش بر سلول‌های کشت داده شده از مایع آمنیوتیک یا بیوپسی از پرزهای کوریونی قابل تشخیص هستند (۱۶). آنالیز آنزیم‌های لیزوزومی در نمونه خون، پیشنهادکننده MPS VI می‌باشد (۱۷) که برای تأیید تشخیص، تکرار آزمایش بر نمونه دیگر و در صورت مثبت بودن، Assay Molecular Genetic توصیه گردید که متأسفانه انجام این آزمایش در داخل کشور امکان‌پذیر نبود؛ از این رو به کشور آلمان ارسال گردید. اقدام تشخیصی دیگر، غربالگری موکوپلی ساکاریدها در ادرار است که به وسیله نوارهای مخصوص Spot Test انجام شده و تغییر رنگ آن با نمونه‌های استاندارد مقایسه می‌شود. در ارتباط با بیمار مورد مطالعه نتیجه آزمایش ادرار مثبت بود. راه تشخیصی دیگر موکوپلی ساکاریدوز، نشانه‌های اسکلتی به نام دیس اوستوز متعدد است. بیمار مذکور دارای علائم اسکلتی متعددی چون انحنای ستون فقرات، انگشتان چنگالی و زانوهای خمیده بود که خود راهی تشخیصی برای تأیید این بیماری می‌باشد. اولین گام برای درمان MPS VI، درمان حمایتی برای بهبود ظاهر بیماری است (۱۶). پس از آن پیوند مغز استخوان نیز به بهبود وضعیت بیمار کمک می‌کند (۱۶). علاوه بر این، درمان جایگزینی آنزیمی در بسیاری از بیماری‌های لیزوزومی از جمله MPS VI مورد استفاده قرار می‌گیرد. آنزیم مورد استفاده در این بیماری Galsulfase (Naglazyme) است (۱۸). درمان به‌کار گرفته شده برای بیمار مورد مطالعه شامل درمان‌های حمایتی و تزریق سه ویال از داروی ناگلزایم بوده است. نارسایی تنفسی، نارسایی قلبی دو علت عمده مرگ در این بیماران است. در بررسی که روی ۳۱ بیمار مبتلا به موکوپلی ساکاریدوز نوع دو طی سال‌های ۱۹۹۵ تا ۲۰۱۲ در تایوان صورت گرفت

وضعیت دریاچه‌ها توانایی بسته شدن کامل را ندارند. شکم برجسته و هپاتواسپلنومگالی نیز در افراد مبتلا مشاهده می‌شود (۱۴). در کودک مذکور، کبد ۳ سانتی‌متر زیر دنده لمس شد و نتیجه سونوگرافی بیانگر بزرگی کبد و طحال بود. بیماران مبتلا به موکوپلی ساکاریدوز ممکن است دچار فتق مغبنی یا نافی شوند (۱۴). در این بیمار نیز فتق نافی وجود داشت. انگشتان چنگالی و خمیدگی نسبی زانوها از دیگر علائم این بیماری می‌باشد (۱۴) که این موارد در کودک مورد بررسی مشاهده شد. سندرم مچ دست که به دلیل درگیری عصب مدیان، بیمار قادر به حرکت اکسترنسیون و فلکسیون کامل مچ نیست (۱۴)، این مشکل در بیمار مورد بررسی مشاهده نشد و کودک به راحتی می‌توانست مچ دست خود را به‌طور کامل حرکت دهد. قوس غیرطبیعی ناحیه کمری نیز مورد دیگری است که در این بیماران مشاهده می‌شود که علت آن درگیری اسکلتی می‌باشد (۱۴). کودک مورد مطالعه نیز دارای انحنای ستون فقرات بود. علاوه بر این، این بیماران دچار کوتاهی قد (۸) و ماکروسفالی می‌شوند (۵، ۱۱). قد نرمال در کودکان ۶ ساله ۱۱۶ سانتی‌متر و دور سر ۴۹/۹ سانتی‌متر است. در کودک مورد بررسی ما کوتاهی قد و بزرگی سر وجود داشت. علاوه بر این، اوتیت مدیا یا عفونت گوش میانی یکی از علامت‌های این بیماری می‌باشد که از عوارض آن کاهش شنوایی است (۱۱). بیمار مورد بررسی قبل از آنکه دچار کاهش شنوایی شود، در ۲ سالگی عفونت گوش داشت و پس از آن به تدریج دچار کاهش شنوایی دو طرفه شد. سینوزیت نیز می‌تواند از علائم MPS VI باشد (۱۱).

همچنین در دوران شیرخوارگی، تنفس پر سر و صدا مشاهده می‌شود (۱۴). در کودک مورد بررسی در این گزارش، سینوزیت و مشکلات تنفسی و تنگی نفس مشاهده شد که از اسپری سالبوتامول برای رفع تنگی نفس استفاده می‌نمود. علاوه بر این، کدورت قرنیه یکی دیگر از علائم این

جهت ارتقای کیفیت زندگی بیماران است.

مؤید آن بود که طول عمر آن‌ها در دهه اخیر بهبود یافته است (۱۸).

تشکر و قدردانی

بدین وسیله از همکاری صمیمانه خانواده محترم بیمار که ما را در تمام مراحل این پژوهش یاری رساندند و همچنین از جناب آقای یحیی کریم‌آبادی (کارشناس محترم واحد سمعی و بصری دانشگاه علوم پزشکی گلستان) و جناب آقای حمید سلطانی پاشا (سوپروایزر محترم آموزشی مرکز آموزشی-درمانی کودکان طالقانی گرگان) تشکر و قدردانی می‌شود.

نتیجه‌گیری

بیماری موکوپولی ساکاریدوز نوع Maroteaux-lami با عوارض گوناگونی در تمام بدن همراه می‌باشد. در حال حاضر درمان اصلی این بیماری، تزریق ناگلازایم برای بهبود رشد و حرکات مفصلی بیماران است که قیمت آن در سراسر جهان بسیار زیاد می‌باشد؛ از این رو نیاز به حمایت مسئولان وزارت بهداشت به منظور تهیه آن با هزینه کمتر

References

- Vairo F, Federhen A, Baldo G, Riegel M, Burin M, Leistner-Segal S, et al. Diagnostic and treatment strategies in mucopolysaccharidosisvi. *Appl Clin Gen*. 2015; 8:245-55.
- Bahnar F, Schiedeskamp C, Krummenauer F, Miebach E, Bajbouj M, Whybra C, et al. Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidosis in Germany. *J Inherit Metab Dis*. 2005; 28(6):1011-7.
- Malm G, Lund AM, Mansson JE, Heiberg A. Mucopolysaccharidoses in the Scandinavian contries: incidence and prevalence. *Acta Paediatr*. 2008; 97(11):1577-81.
- Mojtahadzadeh F, Alaee AR, Tale A. Mucopoly saccharidosis type maroteaux-lamy, a case report. *J Mazandaran Univ Med Sci*. 2007; 16(56):136-42. [in Persian]
- Hashemi TA, Talebi R. Mucopolysaccharidoses (Maroteaux-Lamy): a case report. *Arak Med Univ J*. 2012; 15(61):119-25. [in Persian]
- Valayannopoulos V, Nicely H, Harmatz P, Turbeville S. Mucopolysaccharidosis vi. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 5(1):5-10.
- Koseoglu ST, Harmatz P, Turbeville S, Nicely H. Reversed papilledema in an MPS VI patient with galsulfase (Naglazyme) therapy. *Int Ophthalmol*. 2009; 29(4):267-9.
- Gomes BD, Souza Gda S, Viana GM, de Souza IC, Feio Pdo S, Schwartz IV, et al. Visual dysfunction of type I and VI mucopolysaccharidosis patients evaluated with visual evoked cortical potential. *Case Rep Ophthalmol*. 2013; 3(1):104-12.
- Cardoso-Santos A, Azevedo A, Fagondes S, Burin MG, Giugliani R, Schwartz I. Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome): assessment of joint mobility and grip and pinch strength. *J Pediatr (Rio J)*. 2008; 84(2):130-5.
- Arslan N, Mavi A, Kalkan S, Aydin A, Ortaç R, Büyükgebiz B, et al. Findings of hepatobiliary scintigraphy and liver biopsy in Maroteaux-Lamy syndrome presenting as neonatal cholestasis. *Pediatr Int*. 2006; 48(5):498-500.
- Thumler A, Miebach E, Lampe C, Pitz S, Kamin W, Kampmann C, et al. Clinical characteristics of adults with slowly progressing mucopolysaccharidosis VI: a case series. *J Inherit Metab Dis*. 2012; 35(6):1071-9.
- Choudhury I, Tilak MA, Patra AK. A rare case of mucopolysaccharidosis. *Ind J Clin Biochem*. 2014; 29(1):101-6.
- Giugliani R, Harmatz P, Wraith JE. Management guidelines for mucopolysaccharidosis VI. *Pediatrics*. 2007; 120(2):405-18.
- Tootoonchi P, Tootoonchi AS. A review of congenital metabolic diseases, clinical manifestations, diagnosis and treatment. Tehran: Tehran University of Medical Sciences Publications Office and Science Survey; 2012. [in Persian]
- Roubicek M, Gehler J, Spranger J. The clinical spectrum of alpha-iduronidase deficiency. *Am J MedGenet*. 1985; 20(3):471-81.
- Golda A, Jurecka A, Tyłki-Szymanska A. Cardiovascular manifestations of mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome). *Int J Cardiol*. 2012; 158(1):6-11.
- Koomanaee SH, Taghavi Z. Mucopolysaccharidosis VI, a case report. *J Guilan Univ Med Sci*. 2014; 23(89):83-9. [in Persian]
- Lin HY, Chuang CK, Huang YH, Tu RY, Lin FJ, Lin SJ, et al. Causes of death and clinical characteristics of 34 patients with Mucopolysaccharidosis II in Taiwan from 1995–2012. *Orphanet J Rare Dis*. 2016; 11(1):85.



Case Report

Case Report of Child with Mucopolysaccharidosis Type VI (Maroteaux-lamy) Syndrome

Javad Lakzaei¹, Atoosa Tavasoli¹, Fereshteh Araghian Mojard¹, Leila Jouybari^{2*}, Akram Sanagoo²

¹ Nursing Student, Student Research Committee, Golestan University Of Medical Sciences, Gorgan, Iran

² PhD in Nursing, Associate Professor, Nursing Research Center, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan Iran

Received: 23 Oct 2016 **Accepted:** 05 Dec 2016

Abstract

Background: Mucopolysaccharidosis is lysosomal storage and autosomal recessive disease. The aim of this study was to introduce a child with Mucopolysaccharidosis VI syndrome.

Case Presentation: The patient is a 6-year-old male with bilateral hearing loss from infancy, scoliosis at age 2, and short stature, macrocephaly and strabismus. Mucopolysaccharidosis VI was a definitive diagnosis for him at age 3. Currently the child suffers from aortic valve insufficiency, dyspnea and hepatomegaly.

Conclusion: Mucopolysaccharidosis VI is associated with different side effects throughout the body, and severely affect the quality of life the child.

Keywords: Autosomal recessive, Child, Iran, Lysosomal storage Genetic, Mucopolysaccharidosis VI
