

# Mukopolysaccharidose Typ I : Symptom-Checkliste und Diagnoseempfehlung für die allgemeine Praxis



**Kleinwuchs bzw. verzögertes / vermindertes  
Größenwachstum**



**Sind weitere Symptome vorhanden?**

Symptom-Checkliste: <sup>1</sup>

- Gelenkschmerzen u/o Gelenkkontrakturen (v.a. in den Händen)
- Karpaltunnelsyndrom
- Hornhauttrübung
- Hepatosplenomegalie
- Skelettale Veränderungen
- HNO-Symptome
- Herzgeräusche (Herzklappenveränderungen)
- Typ. chirurgische Eingriffe in der Anamnese (z.B. Hernienreparaturen, Implantation von Paukenröhrchen, Tonsillektomie, Adenotomie)



**Verdacht auf MPS**

Messung der Enzymaktivität mittels  
Trockenbluttest <sup>2</sup>



**Reduzierte Enzymaktivität**

**Bei positiver Testung (Nachweis einer reduzierten Enzymaktivität und bestätigende Genetik) Überweisung an ein spezialisiertes Stoffwechselzentrum**

Diagnoseempfehlung für die allgemeine Praxis; modifiziert nach Martins AM et al. BMC Endocrine Disorders 2018;18(1):83

1. Symptom-Checkliste ist nicht abschließend.

2. Vorzugsweise mittels Paneltestung für die simultane Testung von MPS I, II, IIIb, IVa, VI und VII. Bei erniedrigter Enzymaktivität sollte eine genetische Mutationsanalyse zur Bestätigung erfolgen.

Weitere Informationen über die Erkrankung und Diagnostik von MPS I finden Sie unter: [www.lysosolutions/mps1.de](http://www.lysosolutions/mps1.de)

MAT-DE-2105173