

Auffälliges Wachstum?

Diagnoseempfehlung für die endokrinologische, rheumatologische und orthopädische Praxis

● **Wachstumsverzögerung** und / oder ausbleibender oder verzögerter pubertärer **Wachstumsschub**

● **Reduzierte Gelenkbeweglichkeit** der Schulter-, Ellbogen-, Hüft-, Knie- und Fingerendgelenke¹

Keine Entzündung

● ggf. radiologische Untersuchung der Hüfte, Wirbelsäule, Hände



Verdacht auf Mukopolysaccharidose (MPS) oder andere Stoffwechselerkrankung

MAT-DE-2105174

1. Bestimmung der Enzymaktivität mittels Trockenbluttest²
2. Bei positivem Befund empfiehlt sich die Überweisung an ein spezialisiertes Zentrum

Diagnoseempfehlung; modifiziert nach(Guffon N et al. Eur J Pediatr 2019;178(4):593-603.

1. Weitere Symptome der MPS I können ebenso vorhanden sein
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