

# Leitfragen zur Diagnose von Mukopolysaccharidose Typ I



Bis 2 Jahre

- Hat das Kind einen Gibbus oder eine Kyphose?
- Hat das Kind eine große Zunge (Makroglossie)?
- Hat das Kind vergrößerte Gesichtszüge?
- Macht das Kind auffällige Atemgeräusche oder schnarcht es?
- Leidet das Kind vermehrt unter rezidivierenden Atemwegsinfekten?
- Leidet das Kind unter rezidivierenden Otitiden oder vermehrten HNO-Infekten?
- Ist die kognitive Entwicklung des Kindes verzögert?
- Hat das Kind Nabel- oder Leistenhernien?
- Hat das Kind eine Hepatomegalie?

Können Sie mehrere Fragen mit „Ja“ beantworten, sollten weitere diagnostische Schritte zur Abklärung eingeleitet werden.

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

# Leitfragen zur Diagnose von Mukopolysaccharidose Typ I



Ab 2 Jahre

- Liegt das Wachstum des Kindes unter der Norm, verlässt es seine Perzentile oder ist der pubertäre Wachstumsschub verzögert oder ausgeblieben?
- Hat das Kind einen gedrungenen Körperbau?
- Weist das Kind eine Gelenksteifigkeit oder Gelenkkontrakturen auf?
- Hat oder hatte das Kind vermehrt Atemwegsinfektionen oder Otitiden?
- Hat oder hatte das Kind eine oder mehrere Nabel- oder Leistenhernien?
- Waren oder sind bei dem Kind (insbesondere mehrere) orthopädische/HNO/Nabel- bzw. Leistenhernien-Operationen erforderlich?
- Ist das Kind lichtempfindlich und/oder ist die Sehfähigkeit eingeschränkt (z. B. Hornhauttrübung)?
- Liegen Hinweise für eine Herzklappenerkrankung vor (z. B. Herzgeräusche)?
- Hat das Kind eine Hepatomegalie?
- Erscheinen die Gesichtszüge des Kindes auffällig?

Können Sie mehrere Fragen mit „Ja“ beantworten, sollten weitere diagnostische Schritte zur Abklärung eingeleitet werden.

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

MAT-DE-2105171