

# MPS 1 Hastalığının Semptom Değerlendirme ve Tanı Algoritması\*

Kısa Boy /  
Büyüme Geriliği ile  
başvuran hasta

## Semptom Değerlendirme Listesi:

- Eklem ağrısı ve/veya kontraktür (özellikle ellerde)
- Karpal Tunel Sendromu
- Korneal Bulutlanma
- Hepatosplenomegali
- İskelet Anomalileri
- KBB semptomları
- Kardiyak üfürüm (kalp anomalileri)
- Cerrahi operasyon öyküsü (örn. tekrarlanmış herni operasyonları, timpanostomi, tonsillektomi, adenoidektomi)

MPS  
hastalığını  
değerlendir

## Üriner GAG testi

- Lizozomlarda GAG birikimi idrarda üriner GAG (uGAG) seviyesini artırır.
- Kalitatif veya kantatif olabilir.

veya

## Enzim fonksiyon testi

- Enzim aktivitesinin ölçümü
- Kesin tanı için gereklidir.

• Azalmış enzim aktivitesi

- Artmış uGAG veya anormal GAG paterni
- MPS hastalığı ile uyumlu semptomlar, ancak anormal uGAG seviyesi veya uGAG testi erişimi yoksa

Genetik Uzmanı /  
Metabolizma Hastalıkları Uzmanına  
Sevk

- Enzim fonksiyon testi (daha önce uygulanmamışsa)
- Genetik Test  
- Gen mutasyonlarını tanımlar