Мукополисахаридоз

Работу выполнила студентка группы 647 педиатрия

Осман Фариза

Характеристика кариотипа

- **Мукополисахаридоз** - это группа редких генетически заболеваний, причиной которых является нехватка определенных ферментов, которые помогают расщеплять определенные виды жиров и углеводов на простые молекулы. Накопление некоторых частиц в организме ведет к тому, что у человека появляются различные патологии и симптомы.
- Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Figure 3 - Two brothers with MPS type III-B (8y,13y).

Клиническая картина

Клиническая картина

Лечение

- Назначают гормональные препараты, Используют большие дозы витамина А, сердечные препараты; делаются попытки лечения цитостатическими средствами. При этом больных наблюдают разные специалисты

Диагностика

- Диагноз ставится на основании данных клинического, генеалогического и биохимического исследований.

Профилактика

- Профилактика мукополисахаридозов - пренатальная диагностика, основанная на непосредственном определении дефицита фермента в амниотических клетках.

Прогноз

- При всех формах неблагоприятный, т.к. с возрастом нарастают изменения скелета, нарушения функций различных органов и систем.

Спасибо за внимание!