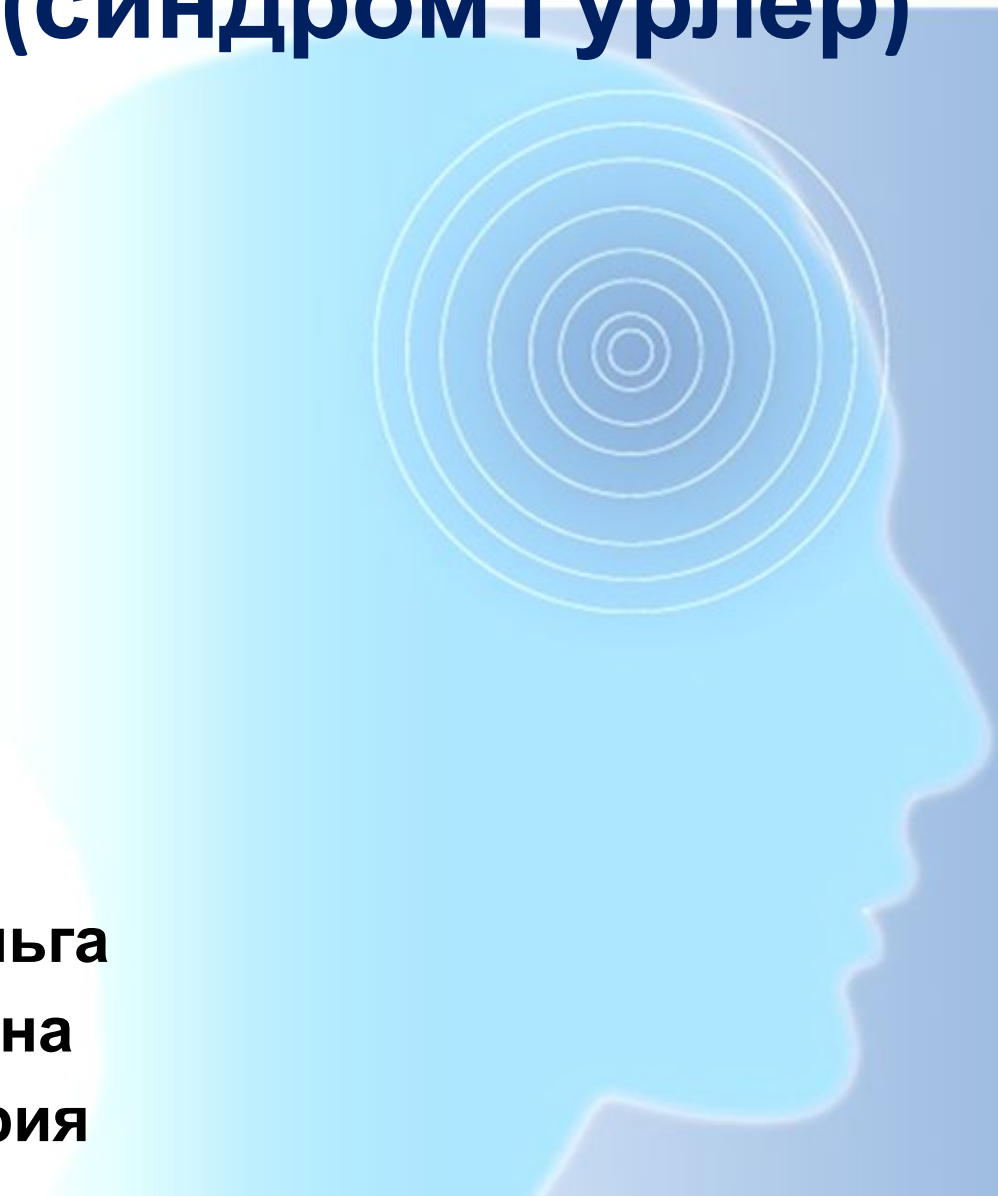


Мукополисахаридоз типа I- H (синдром Гурлер)

Выполнили:

- **Авдевнина Ольга**
- **Аносова Алина**
- **Галанина Мария**



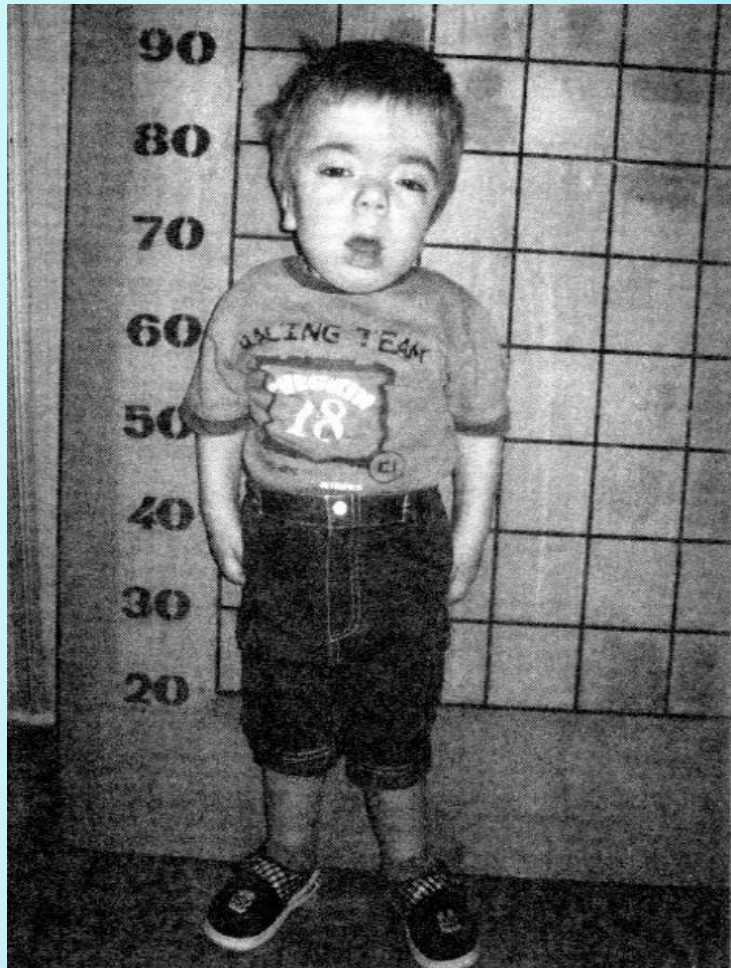
Мукополисахаридоз типа I-H (синдром Гурлер) -

- наследственные заболевания обмена веществ, относящиеся к группе лизосомных болезней накопления. Развитие МПС обусловлено нарушением функции лизосомных ферментов, принимающих участие в деградации важных структурных компонентов внутриклеточного матрикса.



Код МКБ 10:
E76.0

Что провоцирует Мукополисахаридоз типа I-H (синдром Гурлер):



- аутосомно-рецессивное
заболевание,
обусловленное
мутациями в структурном
гене лизосомного
фермента альфа-L-
идуронидазы.

Патогенез (что происходит?) во время Мукополисахаридоза типа I-H (синдрома Гурлера)

Патоморфологическая картина:

- наблюдается утолщение костей черепа и уменьшение массы головного мозга;
- нервные клетки изменены, с меньшей распространенностью процесса;
- менее выражены демиелинизация (избирательное повреждение миелиновой оболочки) и глиоз белого вещества;
- видны обильные отложения кислых мукополисахаридов в клетках селезенки;
- нарушен рост костей;
- обнаруживаются фиброз миокарда, стенок сосудов, оболочек мозга

Нарушения при МПС I-N:

Нарушения	Описание
Скелетные нарушения	<ul style="list-style-type: none">- формируется тугоподвижность всех групп суставов- деформации кистей по типу «когтистой лапы»- тазобедренные суставы сформированы неправильно, головки бедренных костей маленькие, уплощенные и узурированные- Ребра описываются как «веслообразные», их вертебральные концы сужены, а стернальные - утолщены и расширены.- Фаланги кистей и стоп укорочены, имеют трапециевидную форму и расширенные диафизы- Позвонки расширены в поперечнике, высота их уменьшена.

**Неврологические
нарушения**

- прогрессирующие психические расстройства
- интеллект больных практически не страдает или наблюдаются легкие когнитивные нарушения
- Психомоторное развитие идет с заметным возрастным отставанием и достигает максимального развития на уровне 2-4 лет, затем останавливается и переходит (вместе с моторным развитием) в стадию регресса, достигая полной деменции. Однако систематические занятия, направленные на развитие когнитивных функций, способствуют более длительному сохранению интеллекта.

**Нарушения органа
слуха**

- хронические риниты
- отиты
- хронические синуситы
- смешанная тугоухость

<p>Нарушения органа зрения</p>	<ul style="list-style-type: none">- помутнение роговицы- снижение остроты зрения
<p>Нарушения дыхательной системы.</p>	<ul style="list-style-type: none">- шумное дыхание- хроническая ринорея- неспецифические инфекции верхних дыхательных путей- часто повторяющиеся бронхиты и пневмонии- возникновение ночных апноэ обусловлены гипертрофией аденоидов и миндалин
<p>Сердечно-сосудистая патология</p>	<ul style="list-style-type: none">- утолщением миокарда, снижением сократительной способности сердечной мышцы и уплотнением клапанного аппарата, приводящими к формированию пороков сердца- развивается в раннем возрасте и быстро прогрессирует
<p>Нарушения желудочно-кишечного тракта.</p>	<ul style="list-style-type: none">- наблюдается неустойчивый стул- часто возникают боли в животе- дефекты передней брюшной стенки, в виде сочетанных или изолированных грыж (пупочной, паховой, пахово-мошоночной и вентральной).

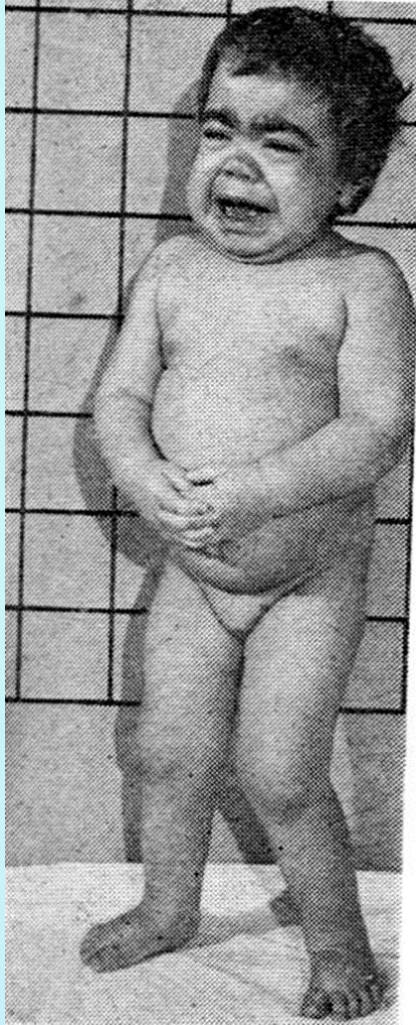
Особенности фенотипа.

Характерны изменения черт лица по типу «гаргоилизма», которые становятся очевидными к концу первого года жизни.



- большая голова
- выступающие лобные бугры
- широкие скулы
- запавшая переносица
- короткие носовые ходы с вывернутыми кнаружи ноздрями,
- полуоткрытый рот
- большой язык
- толстые губы

Клиническая картина МПС I-N:



Первые клинические признаки заболевания появляются на первом году жизни. В ряде случаев, уже с рождения наблюдаются незначительное увеличение печени, пупочные или пахово-мошоночные грыжи. Характерные изменения черт лица по типу «гаргоилизма» становятся очевидными к концу первого года жизни. Больные погибают обычно в возрасте до 10 лет от обструкции дыхательных путей, респираторных инфекций, сердечной недостаточности

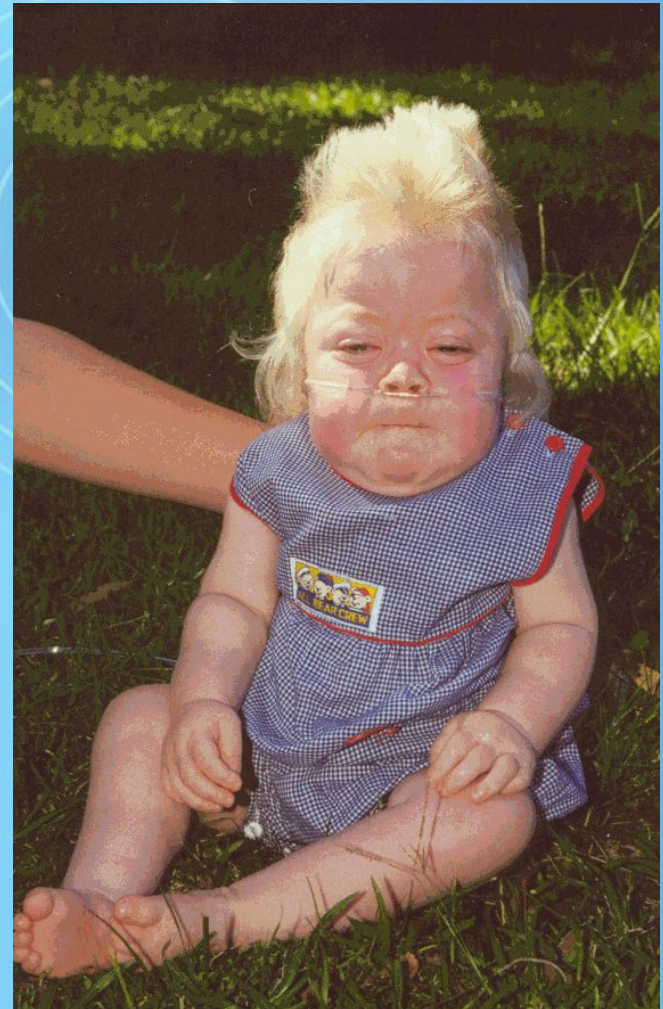
Клиническая диагностика

В ряде случаев, выраженный клинический полиморфизм МПС I приводит к ошибочной диагностике, что в свою очередь, обуславливает задержку установления истинного диагноза. Так, пациенты с поздней манифестацией заболевания часто остаются не диагностированными в течение многих лет. В некоторых случаях синдром Гурлер устанавливают только через 12-18 месяцев от появления первых клинических симптомов заболевания. Раннее выявление этого редкого заболевания крайне необходимо, так как разработанные методы лечения могут предотвратить необратимые повреждения внутренних органов и систем только на

Диагностика

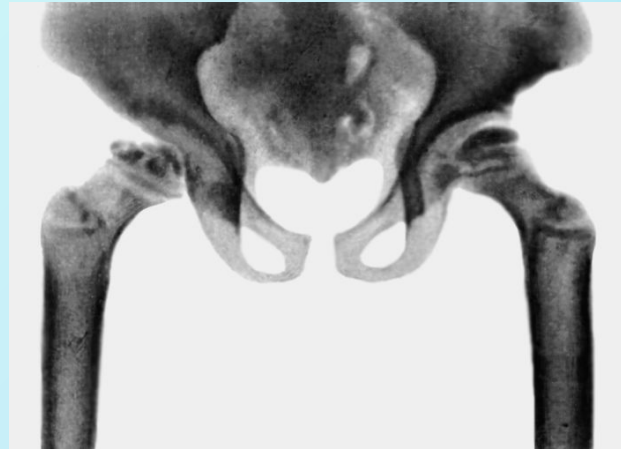
Мукополисахаридоза типа I-H (синдрома Гурлера):

Подтверждающая
биохимическая диагностика
МПС I заключается в
определении уровня
экскреции
гликозамигликанов (ГАГ)
мочи и их фракций, а также
измерении активности
лизосомной α -L-идуронидазы
в лейкоцитах
периферической крови или



Лечение Мукополисахаридоза типа I-H (синдрома Гурлера):

- Заменительная терапия.
- Трансплантация стволовых клеток.
- Хирургическая коррекция глаукомы, скелетных аномалий, карпал-туннел синдрома.



Проводится коррекция сердечной недостаточности сердечными гликозидами и диуретиками. Вазодилататоры назначают при развитии артериальной гипертензии, в негипотензивных дозах их (ингибиторы ангиотензин конвертирующего фермента) применяют в комплексной терапии застойной сердечной недостаточности. При развитии тяжелой клапанной дисфункции показано протезирование. При клапанных поражениях проводится антибактериальная профилактика инфекционного эндокардита

Профилактика Мукополисахаридоза типа I-H (синдрома Гурлера):



**Пренатальная
диагностика
осуществляется методом
ферментного анализа в
культуре клеток
амниотической жидкости,
получаемой с помощью
трансабдоминального
амниоцентеза.**