

# Мукополисахаридоз типа I- H (синдром Гурлер)

**Выполнили:**

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



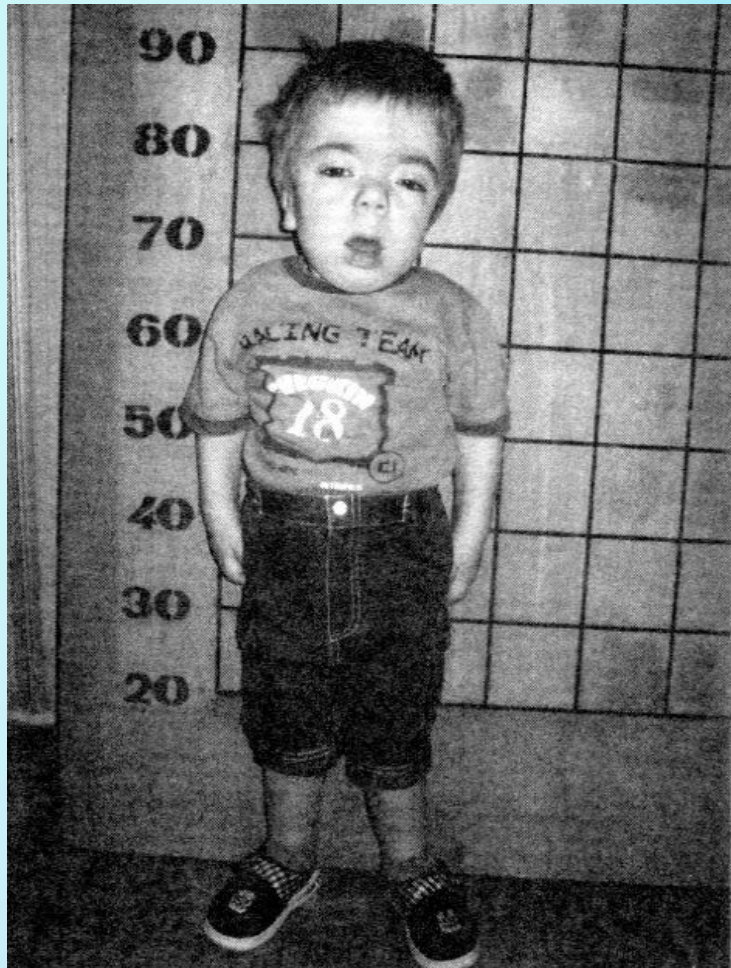
# Мукополисахаридоз типа I-H (синдром Гурлер) -

- 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"><li>- формируется тугоподвижность всех групп суставов</li><li>- деформации кистей по типу «когтистой лапы»</li><li>- тазобедренные суставы сформированы неправильно, головки бедренных костей маленькие, уплощенные и узурированные</li><li>- Ребра описываются как «веслообразные», их вертебральные концы сужены, а стернальные - утолщены и расширены.</li><li>- Фаланги кистей и стоп укорочены, имеют трапециевидную форму и расширенные диафизы</li><li>- Позвонки расширены в поперечнике, высота их уменьшена.</li></ul>

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

# 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

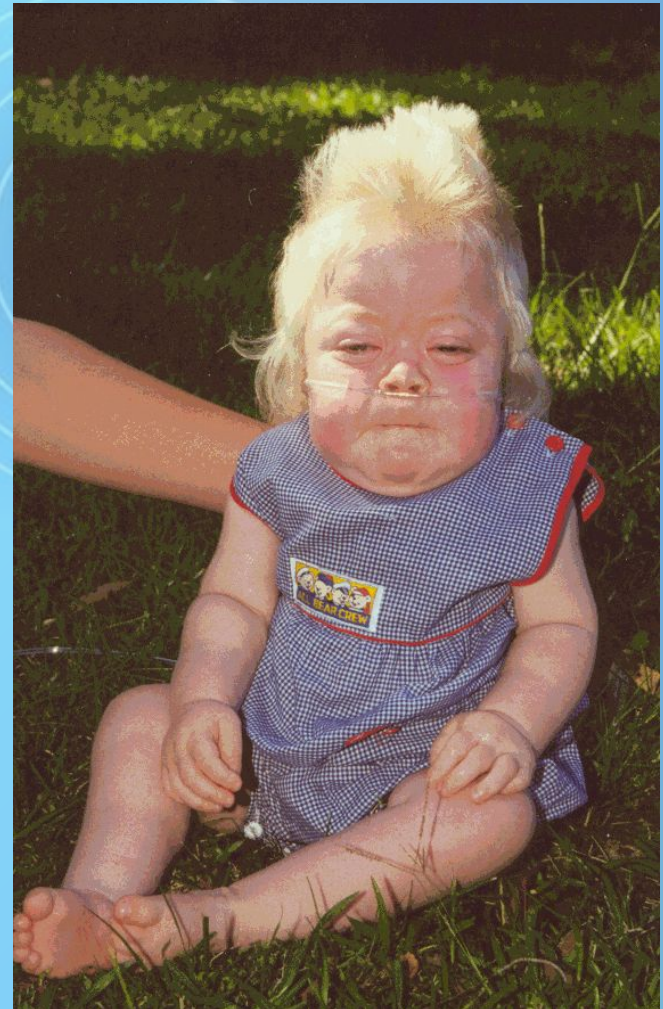
# Клиническая диагностика

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

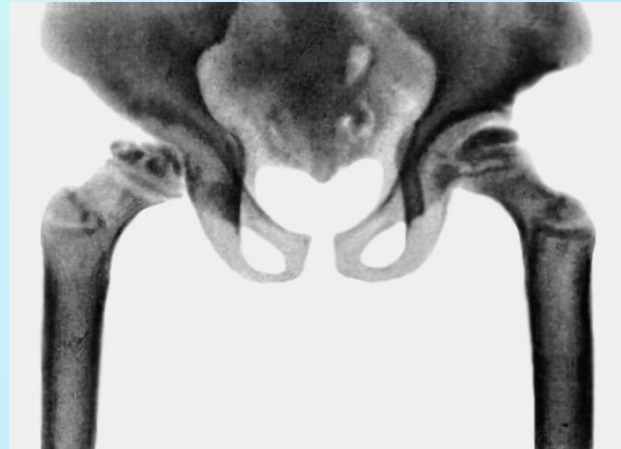
## Мукополисахаридоза типа I-H (синдрома Гурлера):

Подтверждающая  
биохимическая диагностика  
МПС I заключается в  
определении уровня  
экскреции  
гликозамигликанов (ГАГ)  
мочи и их фракций, а также  
измерении активности  
лизосомной  $\alpha$ -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.**