

ВИЗУАЛЬНЫЙ СПРАВОЧНИК

Синдром Хантера

Признаки и Симптомы



- Мукополисахаридоз II типа (МПС-II)
- Хроническое прогрессирующее метаболическое генетическое заболевание, почти исключительно развивающееся у лиц мужского пола
- Вызывается дефицитом или отсутствием лизосомного фермента идуронат-2-сульфатазы (12S)
 - Фермент 12S необходим для разрушения специфических гликозаминогликанов (ГАГ)
 - Дефицит или отсутствие 12S приводит к значительному накоплению ГАГ во всех клетках, тканях и органах



- Возможно вы будете одним из первых, кто заподозрит признаки и симптомы синдрома Хантера)
 - От первых симптомов до подтверждения диагноза обычно проходит около 2 лет

- Вы можете способствовать ранней диагностике:
 - распознавая первые признаки и симптомы
 - своевременно направляя пациента к медицинскому генетику



ГИРСУИТИЗМ

Толстые и грубые волосы



НАТЯНУТОЕ ПЯТОЧНОЕ СУХОЖИЛИЕ

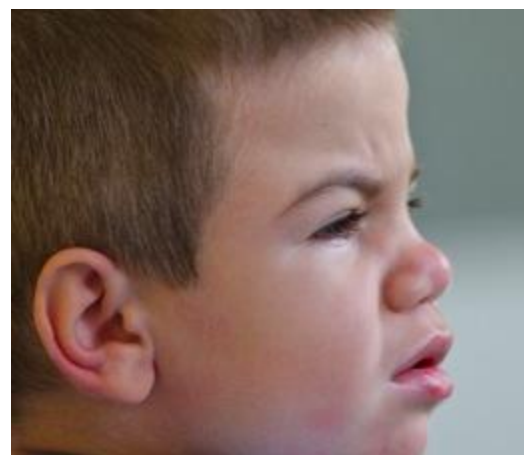
Укорочение ахиллова сухожилия



Примечание. Возможна необычная форма ногтей

ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА

Сплюснутый нос | Толстые губы | Большой рот и увеличенный язык (поскольку удерживать язык становится труднее, он может выпадать изо рта, облегчая дыхание; может отмечаться слюнотечение)



ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА

Большие размеры головы (макροцефалия) | Выпуклый/высокий лоб или крупные брови



ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА

Большие промежутки между зубами



СНИЖЕНИЕ СЛУХА

Многие пациенты нуждаются в слуховых аппаратах



ГЕПАТОМЕГАЛИЯ И СПЛЕНОМЕГАЛИЯ

Увеличение печени и селезенки



СКЕЛЕТНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА

Сколиоз | Кифоз | Короткий рост | Укороченные туловище и шея



СКЕЛЕТНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА

Неправильные форма и размеры костей | Тугоподвижность суставов; суставы выглядят увеличенными | «Когтистая лапа» | Карпальный туннельный синдром | Неправильная форма стоп | Короткий рост | Ограниченный объем движений



- У пациентов с выраженным фенотипом синдрома Хантера отмечаются соматические нарушения и значительные прогрессирующие неврологические изменения с развитием серьезных ментальных расстройств
- Превалирующими клиническими проявлениями выраженного фенотипа болезни являются поведенческие проблемы, когнитивные нарушения и гиперактивность

□ Neufeld EF, Muenzer J.

The mucopolysaccharidoses.

In: Scriver CR, Beauder AL, Sly WS, et al., eds.

The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases. 8th ed.
New York: McGraw-Hill; 2001:3421-3452

Чтобы больше узнать о синдроме Хантера,
пожалуйста, обратитесь к представителю Shire HGT

