

Мукополисахаридозы в практике педиатра

**ФГУ «МНИИ педиатрии и детской хирургии
Росмедтехнологий»**

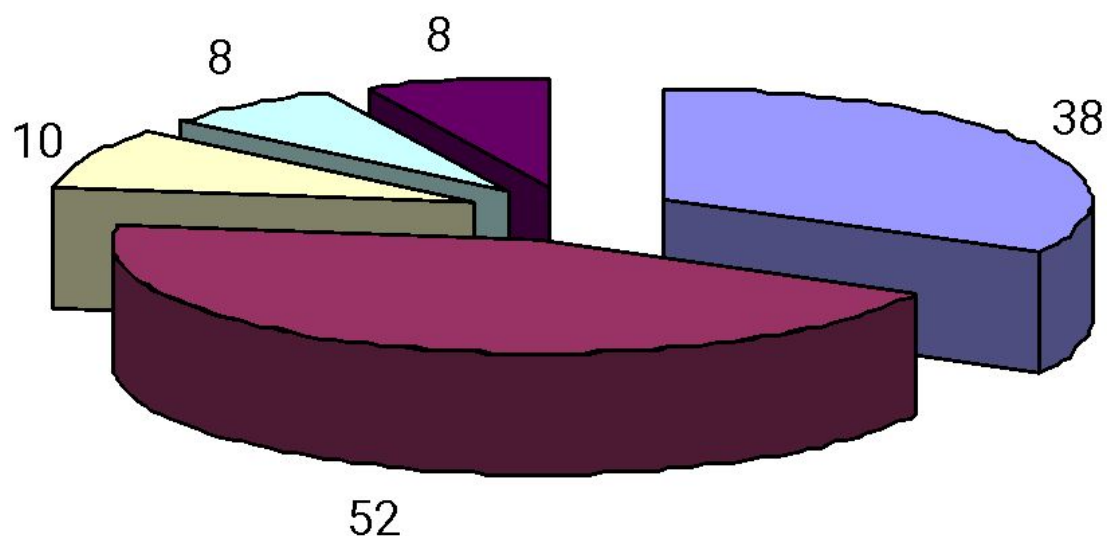
**Отдел врожденных и наследственных
заболеваний**

д.м.н. А.Н.Семячкина

Классификация мукополисахаридозов

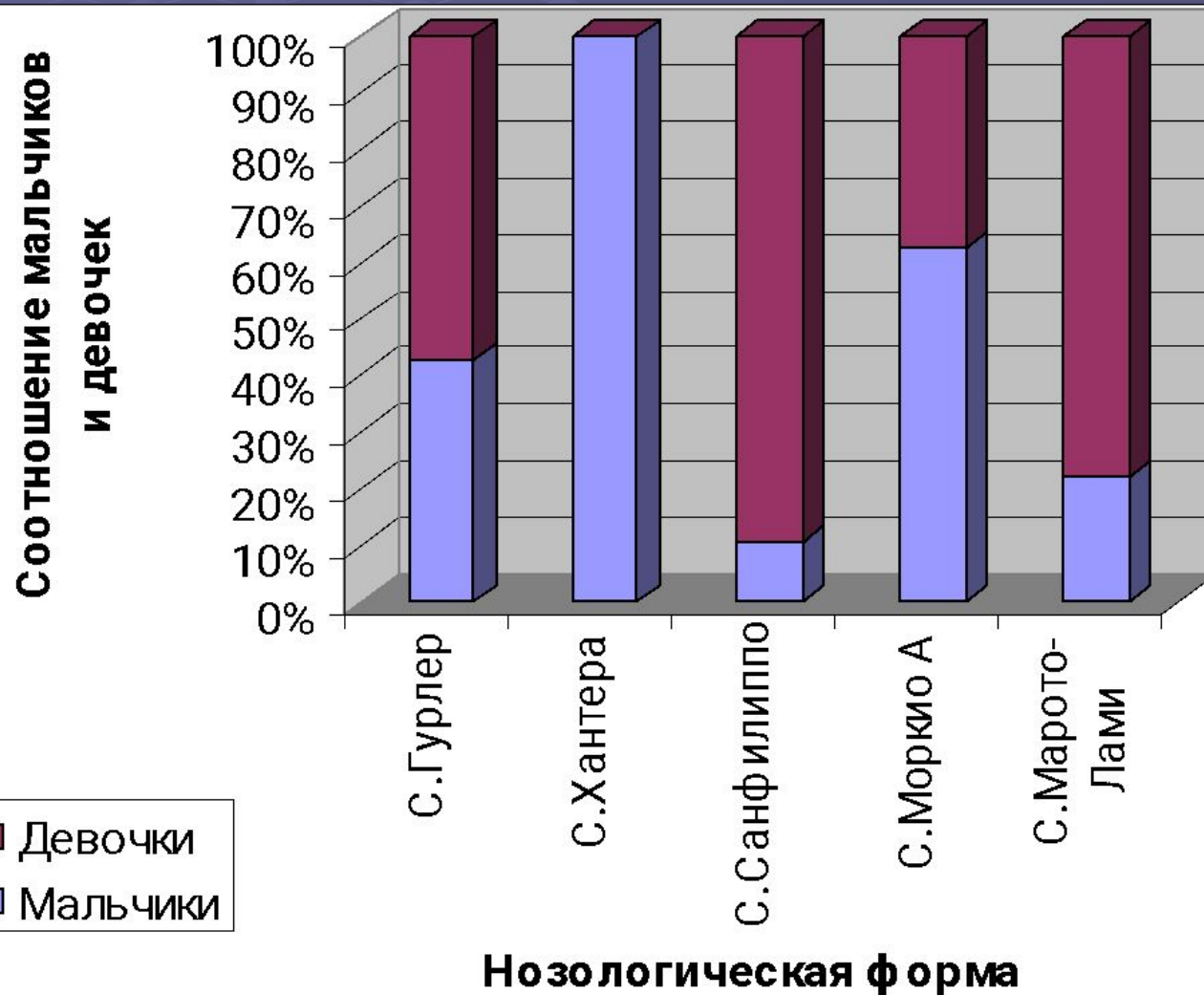
Типы	Синдромы
ИИ	Гурлер
ИИ-S	Гурлер-Шейе
ИС	Шейе
II	Хантера, легкая и тяжелая формы
III	Санфилиппо
IIIA	Санфилиппо А
IIIB	Санфилиппо В
IIIC	Санфилиппо С
IIID	Санфилиппо D
IV	Моркио
IVA	Моркио А
IVB	Моркио В
VI	Марото-Лами, легкая и тяжелая формы
VII	Слая

Распределение больных с мукополисахаридозами по типам заболевания



- С.Гурлер
- С.Хантера
- С.Санф илиппо
- С.Моркио А
- С.Марото-Лами

Соотношение полов у больных с различными типами мукополисахаридозов



Комплекс методов исследования

- Генеалогический
- Клинический
- Биохимический
- Рентгено-функциональный
- Молекулярно-генетический

Основные клинико-функциональные показатели у больных с мукополисахаридозами (n = 116)

Поражения ведущих органов и систем	Количество больных, %
Помутнение роговицы	89
Помутнение роговицы и глаукома	10
Снижение интеллекта	84
Нормальный интеллект(IQ= 85-115 ед)	16
Утолщение клапанов сердца и миокарда	100
Врожденные пороки сердца (септальные дефекты)	11
Тугоподвижность крупных и мелких суставов	92
Кифосколиозы	96
Гепатоспленомегалия	91
Тугоухость	86

Основные лабораторные показатели у больных с мукополисахаридозами (n = 116)

Биохимические показатели	Количество больных, %
Высокие показатели почечной экскреции гликозаминогликанов	100
Резкое снижение активности лизосомных гидролаз в лейкоцитах периферической крови, в том числе:	100
α-L-идуронидазы, n=38	100
идуронатсульфатазы, n=52	100
N-ацетил-N,α-D-глюкозаминидазы, n=6	100
гепаран-N-сульфатазы, n=2	100
ацетил-КоА:α-глюкозаминид-N-ацетилтрансферазы, n = 2	100
N-ацетилгалактозамин-6-сульфатсульфатазы, n = 8	100
α-D-галактозамин-6-сульфатсульфатазы, n = 6	100

Комплекс терапевтических средств для лечения больных с мукополисахаридозами

Препараты	Разовые дозы	Кратность введения	Длительность курса	Количество курсов в год
Элькар 20% раствор	200 мг (1 мл)	2 раза в день	2-3 месяца	3-4 курса в год
Нейромультивит	1 драже	1 раз в день	1 месяц	4 курса
Коэнзим Q ₁₀	30 мг	2 раза в день	1 месяц	3-4 курса
Рибоксин	0,2 г	1 раз в день	1 месяц	4 курса
Панангин	1 табл.	1 раз в день	1 месяц	4 курса
Эссенциале-форте	1 капсула	3 раза в день	1 месяц	4 курса
Кавинтон	0,025	2 раза в день	1 месяц	4 курса
Ноотропил	0,4 г	2 раза в	1 месяц	4 курса

Ферментозаместительная терапия больных с МПСІ.

- Альдуразим разработан американской фирмой «Джинзайм» (GENZYME)
- Препарат зарегистрирован в России 19.05.2008. Регистрационный номер: ЛСР 003818/08.
- Альдуразим вводится внутривенно в дозе 100 ЕД/кг пожизненно один раз в неделю.

Побочные эффекты действия Альдуразима

- Боли в области спины
- Гиперемия
- Головная боль
- Озноб и повышение температуры
- Сыпь
- Снижение или повышение артериального давления
- Боли в брюшной полости и диарея
- Недостаточное насыщение крови кислородом

Ферментозаместительная терапия больных с МПСII.

- Элапраза разработана британско--американской компанией Шайер (SHIRE)
- Препарат зарегистрирован в России 06.03.2008. Регистрационный номер: ЛСР 001413/08.
- Элапраза вводится внутривенно в дозе 0,5 мг/кг пожизненно один раз в неделю.

Эффективность лечения ферментозамещающими препаратами «Альдуразим» и «Элапраза»

Улучшение общего состояния больных:

- нарастание двигательной активности
- увеличение длины тела
- уменьшение тугоподвижности суставов
- сокращение размеров сердца, печени и селезенки
- повышение концентрации внимания
- увеличение словарного запаса
- прекращение апноэ
- улучшение показателей функции внешнего дыхания
- снижение показателей почечной экскреции гликозаминогликанов (ГАГ)

Физиотерапевтические процедуры и прочие виды терапии, входящие в комплекс лечения при мукополисахаридозах

- **Электрофорез лидазы на область пораженных суставов**
- **Магнитотерапия**
- **Парафиновые аппликации**
- **Лазерная пунктура**
- **ЛФК с преимущественным воздействием на позвоночник и суставы**
- **Общий массаж**
- **Санация хронических очагов инфекции носоглотки и полости рта**

Оперативное лечение, применяемое при мукополисахаридозах

- Антиглаукоматозные операции
- Грыжесечения
- Аденотонзиллэктомии
- Трахеостомии
- Шунтирование гидроцефалии
- Операции по поводу карпального туннельного синдрома
- Протезирование клапанов сердца
- Протезирование тазобедренного сустава

Социальная адаптация и профориентация 45 больных школьного возраста и взрослых лиц с мукополисахаридозами

- 25 детей – ученики общеобразовательных школ и гимназий
- 20 – взрослых больных, из них:
- 15 – имеют или получают высшее образование преимущественно гуманитарное
- 5 – закончили техникумы или колледжи, преимущественно также гуманитарные

Хобби больных с различными типами мукополисахаридозов

- Бисероплетение
- Поделки из спичек
- Участие в драматических кружках
- Кулинария
- Художественное фото

Профессии больных с мукополисахаридозами

- Социолог
- Педагоги
- Экономисты
- Юристы
- Геолог
- документовед
- Психолог
- Главный режиссер рекламы на телевидении

Семейное положение больных с мукополисахаридозами

4 больных состоят в браке, из них:

- ✓ 1 женщина с синдромом Шейе
- ✓ 3 мужчин с легкой формой синдрома Хантера
- ✓ Женщина с синдромом Шейе имеет 2-х здоровых детей – сына и дочь 6 и 2-х лет, соответственно
- ✓ 1 мужчина имеет 2-х дочерей 15 и 17 лет – облигатных носительниц гена синдрома Хантера
- ✓ 1 мужчина имеет 2-х взрослых дочерей – 34 и 28 лет.
- ✓ Старшая дочь воспитывает 2-х мальчиков 12 и 6 лет, также страдающих легкой формой синдрома