

История.

- МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ., изначально названный болезнью Пфаундлера-Гурлер, был впервые описан в 1919 г. австрийским педиатром Гертрудой Гурлер и ее немецким коллегой Майнхардом фон Пфаундлером. Позднее американский офтальмолог Гарольд Шейе описал другой вариант болезни – синдром Шейе описал другой вариант болезни – синдром Шейе, для которого характерно более позднее начало и доброкачественное течение. Последней была описана промежуточная форма – синдром Гурлер-Шейе.
- Мукополисахаридоз классифицируется по типам.

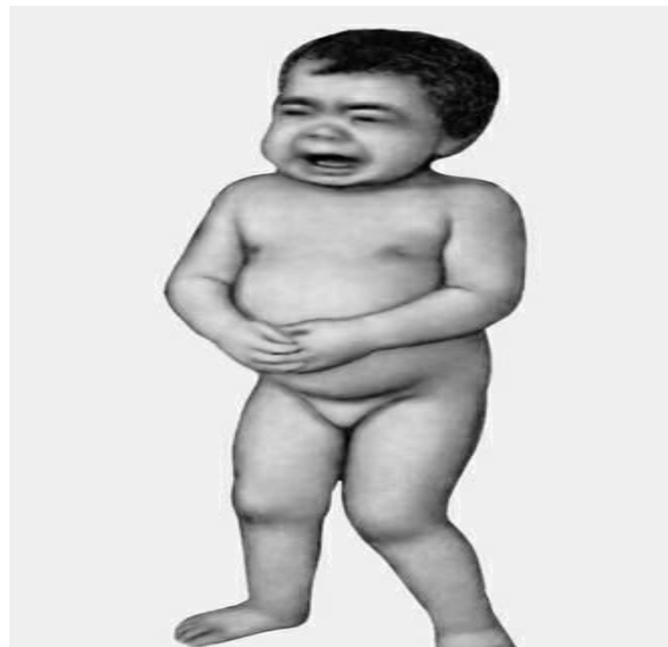
Мукополисахаридоз I типа синдром Гурлер.

Мукополисахаридоз типа IН или синдром Гурлер встречается у 1 новорожденного из 20-25 тысяч. Симптомы мукополисахаридоза появляются в течение первого года жизни, полная клиническая картина формируется к 1-2 годам

Позвоночник пациентов с мукополисахаридозом искривлен, из-за чего в положении сидя возникает симптом «кошачьей спины». Отмечается укорочение шеи, высокое расположение лопаток и выстояние нижних ребер. Кисти широкие, напоминающие когтистую лапу. Со временем у больных мукополисахаридозом формируются контрактуры суставов. Вначале поражаются локтевые и плечевые суставы, затем – коленные, тазобедренные и голеностопные.

Рис. 1. Синдром Гурлер:
типичные внешние
проявления.

Для данной формы
мукополисахаридоза
характерны грубые черты
лица и аномалии лицевого
скелета .. Из-за увеличенных
аденоидов и пороков развития
в области лица и носа
больные дышат ртом.
Отмечаются прогрессирующ
деформации конечностей и
других частей скелета,
отставание в росте.





8 weeks



7 months



2 1/4 years



3 3/4 years



5 years



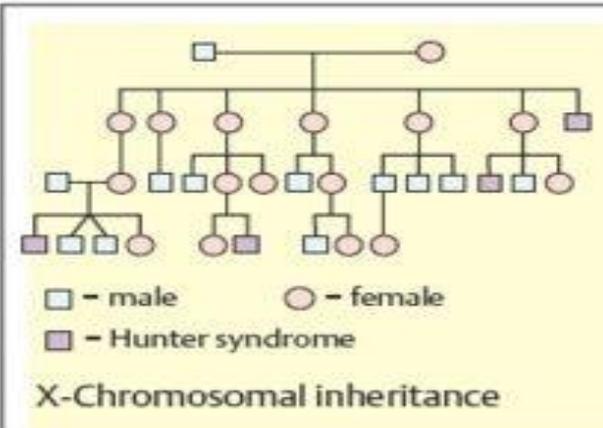
8 years



Dysostosis multiplex



Joint contractures



A. Mucopolysaccharide storage disease type I (Hurler)

Рис. 26).
Рентгенологически
признаки синдром
Гурлер —
деформация таза
бедренных костей





Рис. 2в). Рентгенологические признаки синдрома Гурлер — характерный вид кистей.



Мукополисахаридоз II тип Гунтера.

- **Мукополисахаридоз II типа** До 3-6 лет развитие детей соответствует норме. Первым признаком мукополисахаридоза становятся сгибательные контрактуры пальцев рук. В последующем ограничивается разгибания в лучезапястных, локтевых и плечевых суставах. Контрактуры нижних конечностей, как правило, слабо выражены. Полная клиническая картина мукополисахаридоза формируется к началу подросткового возраста.
- Пациенты с мукополисахаридозом коренастые, невысокие, с грубыми чертами лица и хорошо развитой мускулатурой. Отмечается повышенное оволосение (гипертрихоз). Часто возникают паховые или пупочные грыжи. Кожа на пальцах натянута и утолщена.. У некоторых больных мукополисахаридозом выявляется аортальный стеноз, недостаточность клапанов аорты, пигментная дистрофия сетчатки, глаукома и помутнение роговицы. Интеллект в норме, увеличение селезенки и печени нехарактерно. На рентгенограммах определяется картина, аналогичная мукополисахаридозу типа IН, но патологические изменения выражены менее резко.

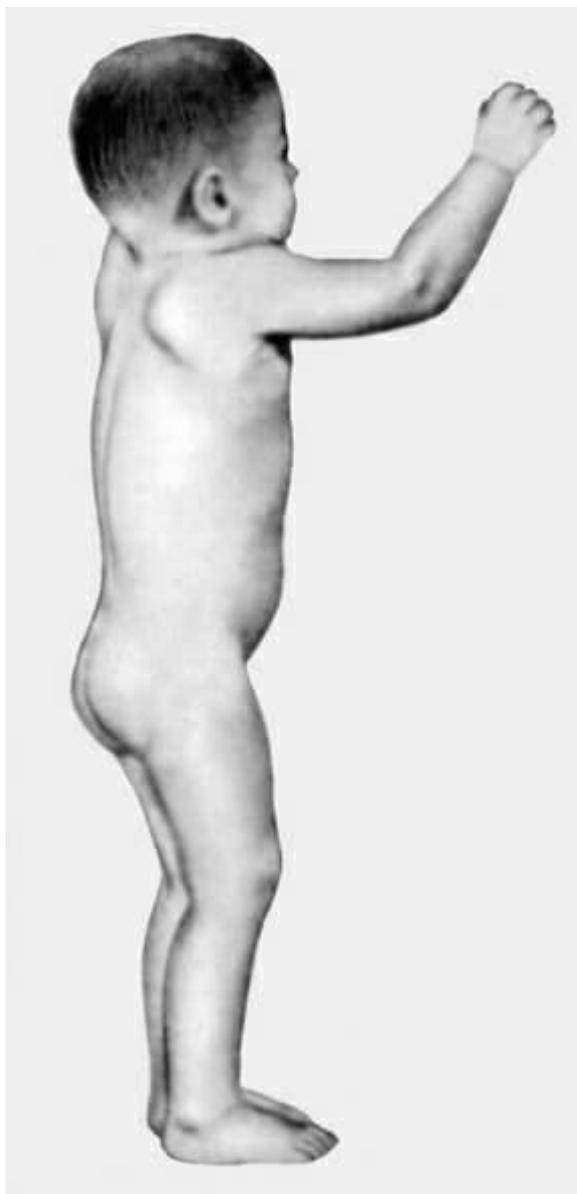
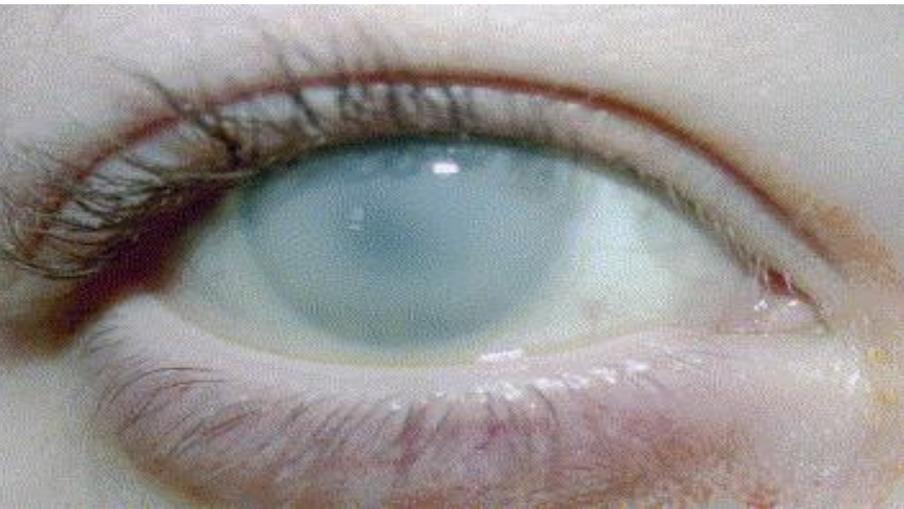


Рис. 3б).
Синдром Гунтера
у мальчика 2
лет — изменения
скелета слабо
выражены, нет
кифоза,
контрактур.

Помутнение роговицы .
Мукополисахаридозы



Мукополисахаридоз III типа -синдром Санфилиппо.

- **Описан американским педиатром Санфилиппо (S.J. Sanfilippo) в 1963 г. Частота 1 на 100 000—200 000 новорожденных. После рождения в течение 3—5 лет ребенок развивается нормально, однако в некоторых случаях наблюдаются неуклюжая походка, затрудненное глотание. Первые симптомы болезни в виде нарушений сна появляются у детей старше 3 лет. Постепенно развивается апатия, снижается интерес к игрушкам, отмечается задержка психомоторного развития, нарушения речи, черты лица грубеют. Появляются недержание мочи и кала, дети перестают узнавать окружающих. Отмечаются также задержка роста.**
- **При рентгенологическом исследовании костные изменения такие же, как при синдроме Гурлер (но выражены незначительно), или отсутствуют. В отличие от описанных выше типов Мукополисахаридоза при болезни Санфилиппо в клинической картине преобладает умственная отсталость; поражения роговицы и сердечно-сосудистой системы отсутствуют. Летальный исход наступает обычно в возрасте 10—20 лет.**

Мукополисахаридоз типа IV- синдром Моркио.

- описана в 1929 г. уругвайским педиатром Моркио наблюдается у 1 новорожденного из 40 тысяч. До 1-3 лет дети развиваются нормально. В последующем возникает значительное отставание в росте, укорочение шеи и туловища, разнообразие деформации грудной клетки, снижение силы мышц, утолщение кожи и огрубление черт лица. Интеллект сохранен.
- На рентгенограммах позвоночника определяется кифоз, сколиоз, расширение и уплощение тел позвонков. При проведении рентгенографии таза и конечностей выявляются множественные деформации, неровность контуров, уплощение головок бедренных костей, укорочение костей предплечья и деформации стоп. Средняя продолжительность жизни больных мукополисахаридозом – менее 20 лет. Смерть при данной форме мукополисахаридоза наступает из-за сопутствующих заболеваний, осложняющихся сердечно-легочной недостаточностью.

Рис. 5.
Синдром
Моркио:
типичные
внешние
проявления.



Рис. 6в).
Рентгенологи-
ческие
признаки
синдрома
Моркио —
деформация
костей кисти.



V-тип.синдрома Шейне

Для синдрома Шейне характерен низкий рост, уплощенная переносица, короткая шея, контрактуры суставов, гипотония мышц конечностей, вегетативная лабильность, снижение сухожильных рефлексов, значительное помутнение роговицы

Рис. 4. Болезнь Шейе: типичные внешние проявления



Тип VI, VII, VIII.

- Мукополисахаридоз типа VI или болезнь Марото-Лами (описана в 1960 г. французами Лами и Марото) развивается в возрасте 2 года и старше. Возникает огрубление черт лица, отставание в росте, укорочение шеи, контрактуры суставов и бочкообразная деформация грудной клетки. Характерны частые простуды. Возможны грыжи, увеличение печени и селезенки. Интеллект не страдает. На рентгенограммах больных мукополисахаридозом определяется кубовидная или клиновидная деформация позвонков, треугольная деформация таза, недоразвитие и деформация головок бедренных костей, укорочение малоберцовых костей.
- Мукополисахаридоз типа VII СЛАЯ протекает, как мукополисахаридоз типа III, различия выявляются только при проведении биохимических исследований. Мукополисахаридоз типа VIII ДИ-ФЕРРАНТЕ 1978г по симптомам напоминает мукополисахаридоз умственного типа IV, но, в отличие от него, сопровождается задержкой развития.

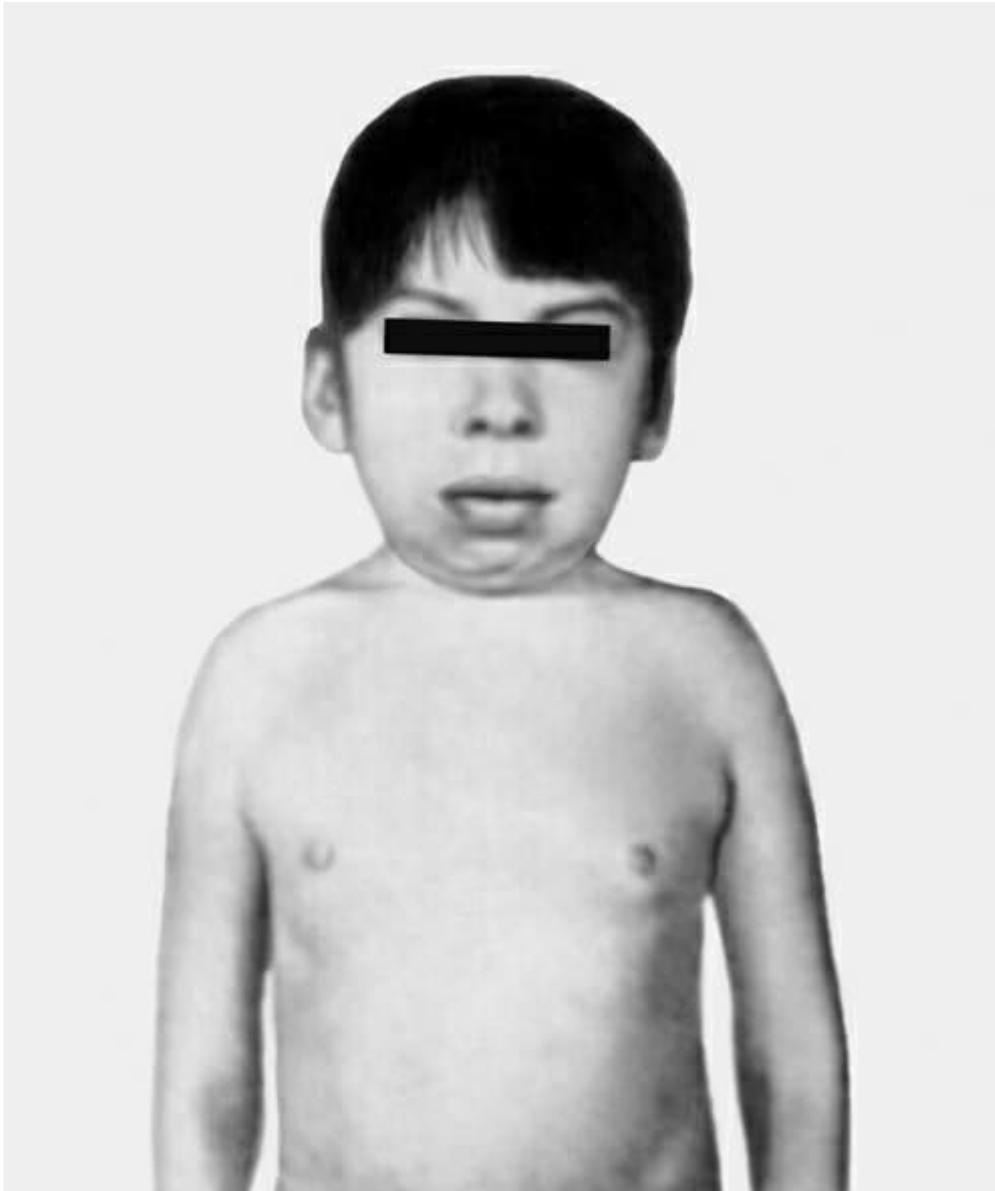


Рис. 7а). Синдром Марото — Лами: (типичные внешние проявления у девочки 9 лет) — грубые черты лица, бочкообразная грудная клетка.

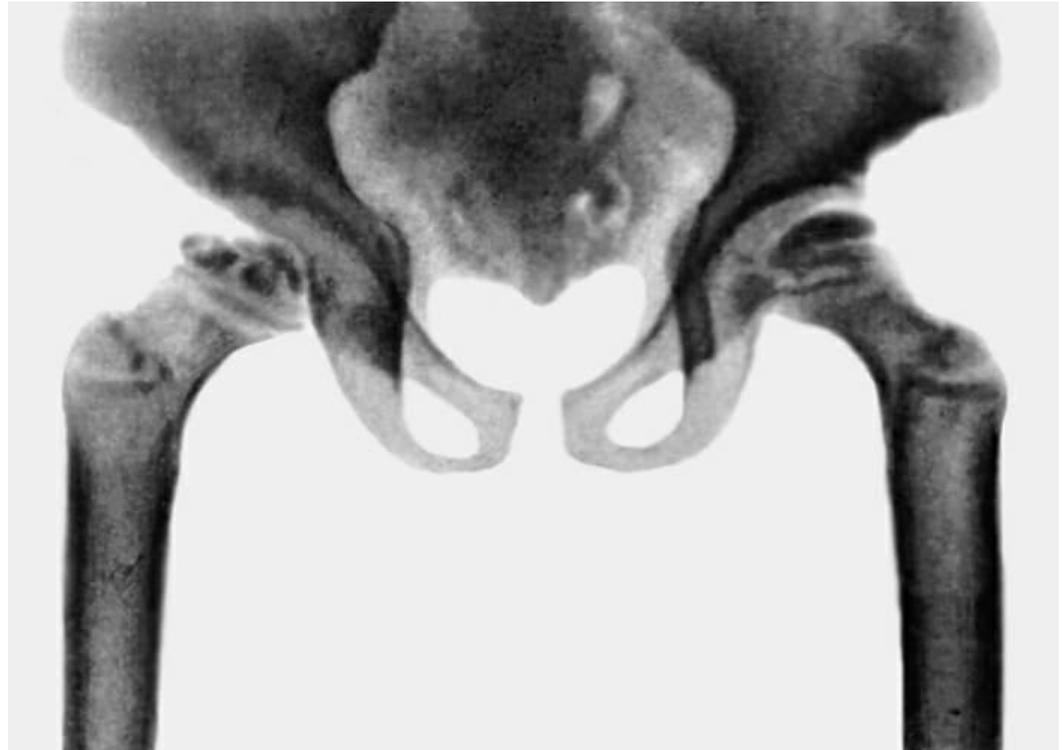
Рис. 7б). Синдром Марото — Лами: (типичные внешние проявления у девочки 9 лет) — контрактуры верхних и нижних конечностей.



Рис. 8а).
Рентгенологические
признаки синдрома
Марото — Лами —
изменения
позвоночника.



Рис. 8б).
Рентгенологические
признаки синдрома
Марото — Лами —
деформация костей
таза.



Диагностика

- Диагностика мукополисахаридоза основывается на его характерных проявлениях, результатах рентгенологического исследования, установления экскреции гликозаминогликанов с мочой, исследования активности ферментов в фибробластах кожи. Диагностировать мукополисахаридоз можно еще до рождения ребенка, используя для анализа амниотическую жидкость или ворсины хориона

Причины.

- Причиной развития мукополисахаридоза является нарушение ферментативного катализа гликозаминогликанов в лизосомах. нарушается процесс расщепления и сохранения мукополисахаридов, которые являются основными компонентами соединительной ткани. Избыток мукополисахаридов проникает в кровь и накапливается в тканях. Поэтому данное заболевание относят к болезням накопления.
- Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному и рецессивному, сцепленному с X-хромосомой .

Лечение.

- **Лечение** симптоматическое. При этом больных наблюдают разные специалисты — хирурги (удаление грыж), ортопеды (ортопедическая коррекция нарушений опорно-двигательного аппарата), педиатры (в связи с частыми острыми респираторными вирусными инфекциями, сердечно-сосудистой недостаточностью), оториноларингологи (в связи с нарушениями слуха, хроническими отитами и синуситами), офтальмологи, нейрохирурги и невропатологи (внутричерепная гипертензия). Использование для лечения гормональных препаратов (кортикотропина, глюкокортикоидов, тиреоидина), витамина А, переливаний препаратов крови плазмы, но это приводит лишь к временному улучшению.
- **Прогноз** при всех формах неблагоприятный, т.к. с возрастом нарастают изменения скелета, нарушения функций различных органов и систем.
- **Профилактика** заключается в проведении медико-генетического консультирования и антенатальной диагностики (определение активности ферментов и содержания гликозаминогликанов в культуре клеток амниотической жидкости)

Таким образом, мукополисахаридоз – это редкое заболевание с неблагоприятным прогнозом для жизни пациента, поскольку с течением времени проявления болезни только усиливаются, а эффективного способа ее лечения пока нет. Единственный способ предотвратить заболевание – это обнаружить его еще в неонатальном периоде и предпринять соответствующие меры.