

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА II ТИПА

Краус Т.А., Карпенко А.Н.
Научный руководитель: к.м.н.,
доцент О.М. Малюга

Алтайский государственный медицинский университет
Минздрава России, Барнаул

Ключевые слова: дети, мукополисахаридоз, диагностика

Актуальность. Мукополисахаридоз (МПС) II типа (синдром Хантера) — генетическое заболевание с X-сцепленным рецессивным типом наследования вследствие мутации в гене идуронат-2 сульфатазы, для которого разработана ферментозаместительная терапия (ФЗТ). В Алтайском крае наблюдаются 8 детей с МПС II типа. Приводим описание клинического наблюдения ребёнка с наиболее тяжёлым течением заболевания.

Описание клинического случая: Мальчик, 2 года, с задержкой речевого развития, снижением слуха, гиперактивностью, частыми ринитами. Телосложение непропорциональное, увеличение живота, узкие плечи, ноги X-образные, дизостозы голеностопных суставов, широкая переносица и вздёрнутый нос, низко посаженные уши, брахидактилия и клинодактилия пальцев кистей, кожа сухая и плотная, тугоподвижность суставов. У двоюродной тётки пробанда сын с подобными симптомами. Проведено обследование: активность идуронатсульфатазы в плазме резко снижена; по результатам одномерного электрофореза гликозаминогликанов: повышена экскреция гепарансульфата и дерматансульфата с мочой. Выставлен диагноз: МПС II типа (синдром Хантера). Начата ФЗТ препаратом идурсульфазы. На 5-й приём препарата развился анафилактический шок, произошла остановка дыхания. От дальнейшей ФЗТ мать отказалась. В динамике состояние ухудшалось: нарушения поведения, эмоциональная неустойчивость; потеря приобретённых навыков; пахово-мошоночные грыжи. Через 4 года появились эпизоды судорог, перестал ходить, сидеть, говорить, ограничение объёма активных движений во всех группах суставов. В возрасте 10 лет оформлен паллиативный статус, перенёс внебольничную двустороннюю пневмонию, была произведена трахеостомия. На данный момент ребёнку 13 лет, состояние стабильно тяжёлое, носитель трахеостомы, самостоятельно не дышит, голову не держит, не переворачивается, не сидит, не ходит, речи нет, на обращённую речь не реагирует. На МРТ головного мозга: атрофия вещества больших полушарий мозга. ЭЭГ: эпилептиформная активность в центрально-затылочной области левого полушария, признаки функциональной дезорганизации коры. Общее замедление и задержка формирования корковой ритмики. На УЗИ внутренних органов гепато- и спленомегалия, пиелокаликоэктазия слева. Мультиспиральная компьютерная томография: двусторонние поствоспалительные изменения лёгких. Рубцовый стеноз трахеи.

Заключение. Мукополисахаридоз II типа — редкое, тяжело протекающее заболевание, для которого разработана ФЗТ. Однако при проведении данной терапии возможны побочные эффекты. В отсутствие ФЗТ состояние прогрессивно ухудшается, исход заболевания неблагоприятный.