

СИНДРОМ ХАНТЕРА У МАЛЬЧИКА**Хасанова Е.Т.****Научный руководитель:****канд. мед. наук Е.А. Ботникова**Ижевская государственная медицинская академия
Минздрава России, Ижевск, Россия*Ключевые слова: клинический случай, дети, синдром Хантера, диагностика*

Актуальность. Синдром Хантера (мукополисахаридоз II типа, МПС II) — это метаболическое заболевание, вызванное дефицитом или отсутствием фермента идуронат-2-сульфатазы, участвующего в расщеплении двух гликозаминогликанов (ГАГ) — дерматансульфата и гепарансульфата. Дефицит фермента приводит к накоплению мукополисахаридов в организме. ГАГ нетоксичны, но их накопление в организме приводит к разнообразным прогрессирующим нарушениям. Наследование синдрома Хантера имеет рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, характер. Популяционная частота МПС II типа — 1 ребенок на 140–156 тыс. живых новорождённых мальчиков.

Описание клинического случая. В педиатрическое отделение поступил мальчик 15 лет с жалобами на задержку психоречевого развития, нарушения поведения, гиперактивность, ограничение движений в суставах, тугоподвижность и деформацию суставов, хождение на носочках. Отмечались быстрая утомляемость, храп во сне, снижение слуха. В возрасте 5 лет был поставлен диагноз: Синдром Хантера (МПС II). Диагноз подтверждён ДНК-диагностикой, рекомендована пожизненная ферментозаместительная терапия препаратом элапраза (идурсульфаз) в дозе 0,5 мг/кг еженедельно. Выявлены характерные для данного заболевания признаки. Гаргоилические черты лица: макроцефалия, выступающие лобные бугры, западающая переносица, широко расставленные глаза, короткие носовые ходы с вывернутыми наружу ноздрями, полуоткрытый рот, макроглоссия и гиперплазия дёсен, утолщённые губы; короткая шея, низкая линия роста волос на лбу, длинные густые ресницы и брови, жёсткие, прямые, светлые волосы; неправильная форма грудной клетки; отставание в росте, укороченные конечности, широкие ладони, стопы; множественный дизостоз, тугоподвижность в суставах, походка «впередвалку» из-за возникающих контрактур; систолический шум в сердце вследствие повреждения клапанов накопившимися мукополисахаридами.

Заключение. В первые годы жизни у детей могут не наблюдаться признаки заболевания. Методами ранней диагностики является молекулярно-генетическое исследование ДНК биоптата ворсин хориона на 9–11-й неделях беременности, на 18–22-й неделе возможно определение ГАГ в амниотической жидкости. Постепенно происходит накопление большого количества ГАГ, в возрасте 3–8 лет и старше симптомы заболевания начинают проявляться клинически. При комплексной оценке состояния здоровья детей раннего возраста необходима настороженность педиатров для диагностики этой редкой формы патологии.

* * *