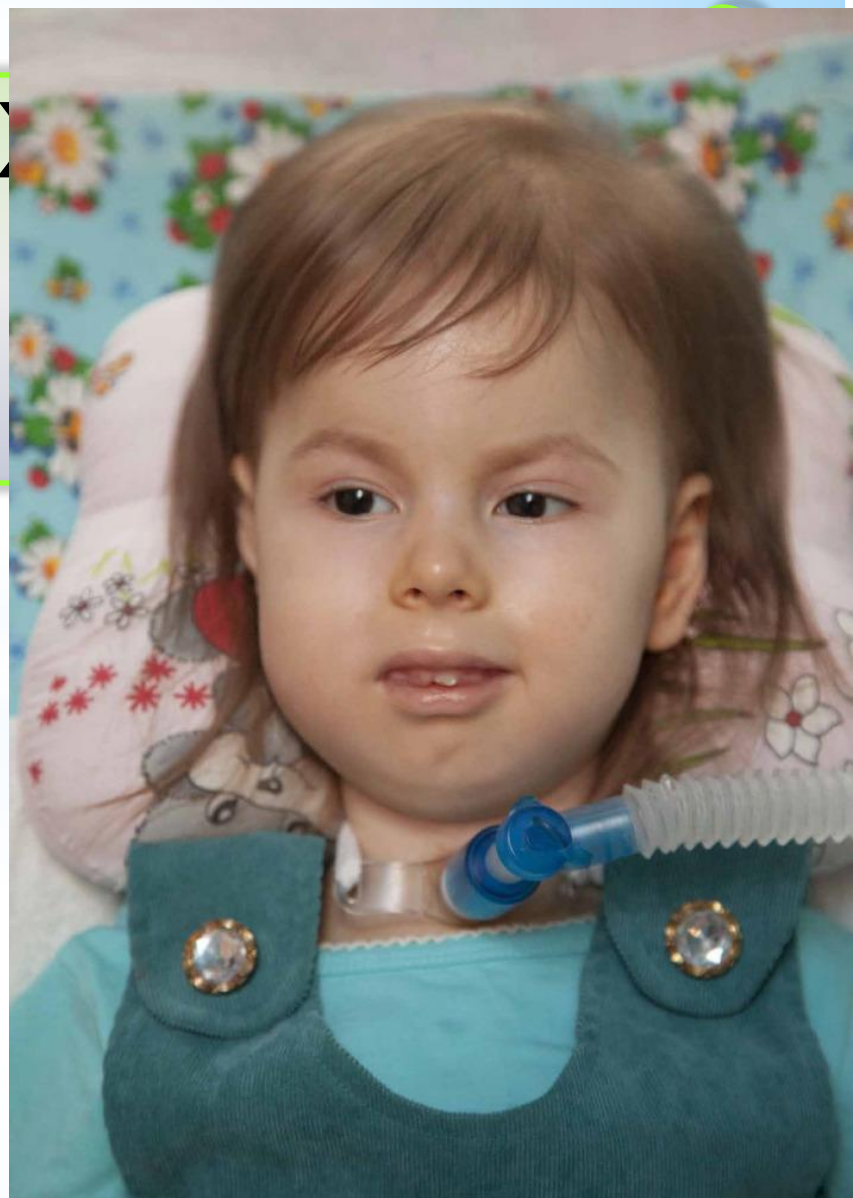


* Мукополісах



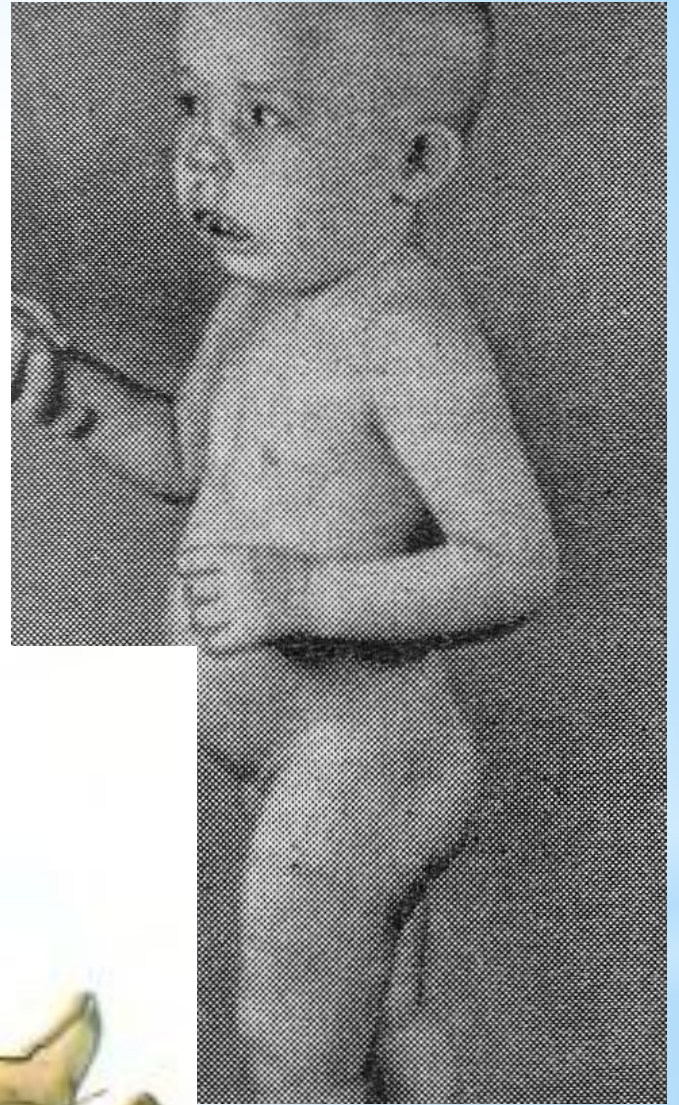
* Мукополісахаридози

Це група спадкових хвороб сполучної тканини, обумовлена порушенням глікозаміногліканів (кислих мукополісахаридів) в результаті генетично обумовленої неповноцінності ферментів, що беруть участь в їх розчепленні. Успадковується за аутосомно-рецесивним типом.

* класифікація

- I тип – синдром Хурлер , підтип --- синдром Хурлер-Шая Обумовлені дефіцитом альфа-L-ідуронідази (фермент катаболізму мукополісахаридозів. Захворювання поступово призводить до накопичення в тканинах гепаринсульфату і дерматансульфату. Виділяють три фенотипи: синдром Хурлер, синдром Шая і синдром Хурлер-Шая.
- II тип – синдром Хантера
- III тип – синдром Санфіліпо
- IV тип – синдром Моркіо
- V тип – синдром Шая
- VI тип – синдром Марото–Ламі
- VII тип – синдром Слая (дефіцит В-глюкуронідази)
- VIII тип – синдром Ди-Феран

- * Вперше описаний німецьким педіатром G. Hurler в 1919 р. Часто спостерігається у дітей, батьки яких знаходяться в кровноспоріднених шлюбах..
- * Проявляється на першому році життя, до 1–2 року клінічні прояви стають яскраво вираженими.
- * Поступово прогресує відставання в рості, формування деформованого скелету вкорочення шиї, випинання нижніх ребер, кіфоз грудного, поясничного відділу,, лопатки розміщені високо, кисті широкі, V палець короткий, викривлений.
- * Формуються згинальні контрактури починаючи з ліктьових та плечових суглобів, пізніше приєднуються суглоби нижніх кінцівок, через це хворі ходять на напівзігнених*ногах навшпиньки..
- * Зміни зі сторони серця (систолічний шум ,приглушені тони, розширення меж серця). Спостерігається зниження слуху.
- * З віком наростає розумова відсталість аж до стану, що нагадує ювенільну амавротичну ідіотію.
- * Спостерігається невротична симптоматика: підвищення тону м'язів, паралічі порушення координації рухів.



* Відзначають
скафоцефалію
(череп в формі
кіля чобітка),
грубий шийний
обличчя, шийний
дихання, шийні
обушкі, аденіти,
дефекти
розвитку
обличчя, носа.

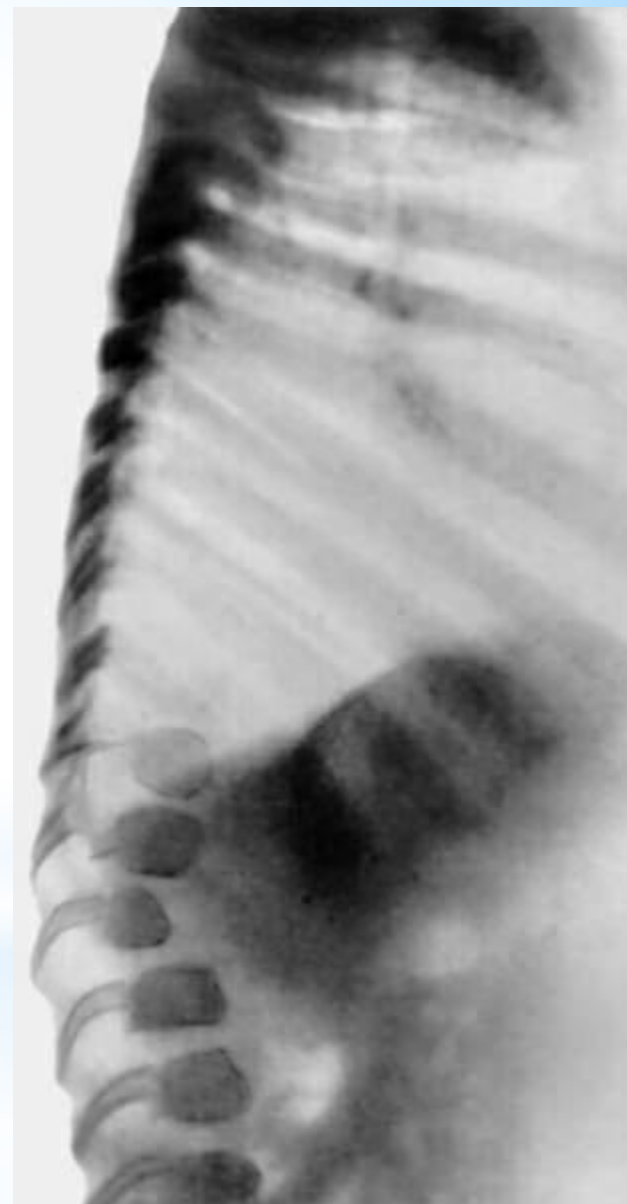


* Виявляються зміни зі сторони очей:

- помутніння рогівки різного ступеня
- збільшення розмірів рогівки
- вроджена глаукома, пігментна дистрофія сітківки



* Рентгенологічно наявні характерні зміни хребців і самого хребта (тіла хребців кубоподібні з заокругленими контурами, поступову ущільнюються, XII грудний і I—II поперекові хребці мають зкошений передньо верхній вугол, короткі і ущільнені відростки. Ребра потовщені в передніх відділах, а в задніх відділах тонші, що надає їм шаблеподібної форми. Ключиці короткі, вигнуті і опущені донизу





а
є
и
і,
ї.



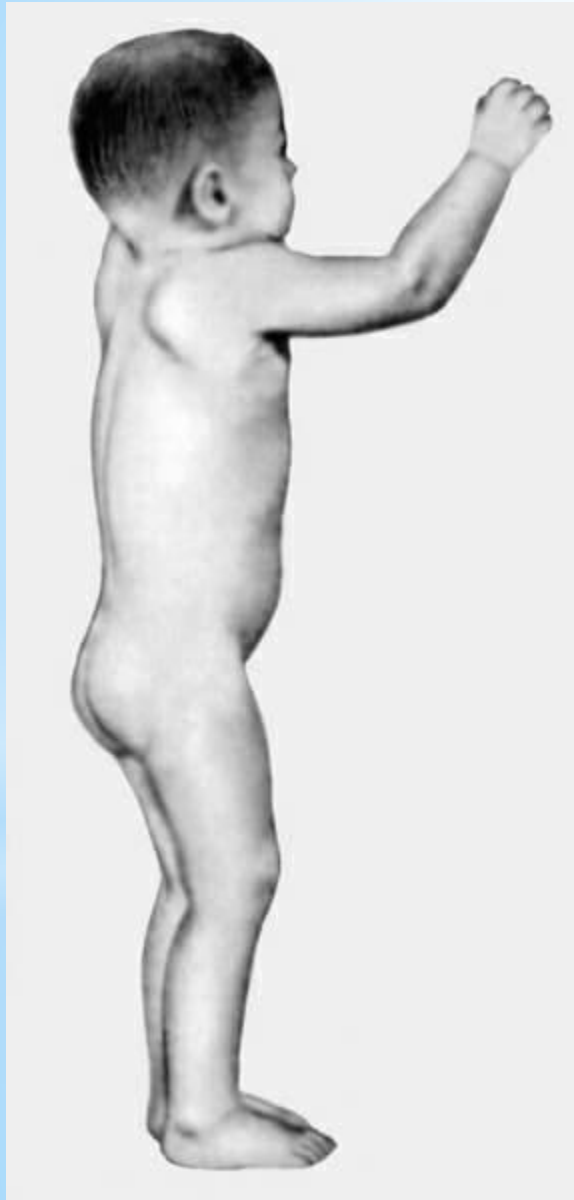
- * Вперше описаний американським офтальмологом Шайя (H.G. Scheie) в 1962 р.
- * При народженні ознаки хвороби відсутні . Перші симптоми проявляються з 3-6 років Поступово розвивається обмеження рухів в суглобах. Обмеження рухів нижніх кінцівок незначні, можлива їх вальгусна деформація.

* Мукopolісахаридоз
типу I-S (хвороба
Шайя, ранній синдром
Хурлер)

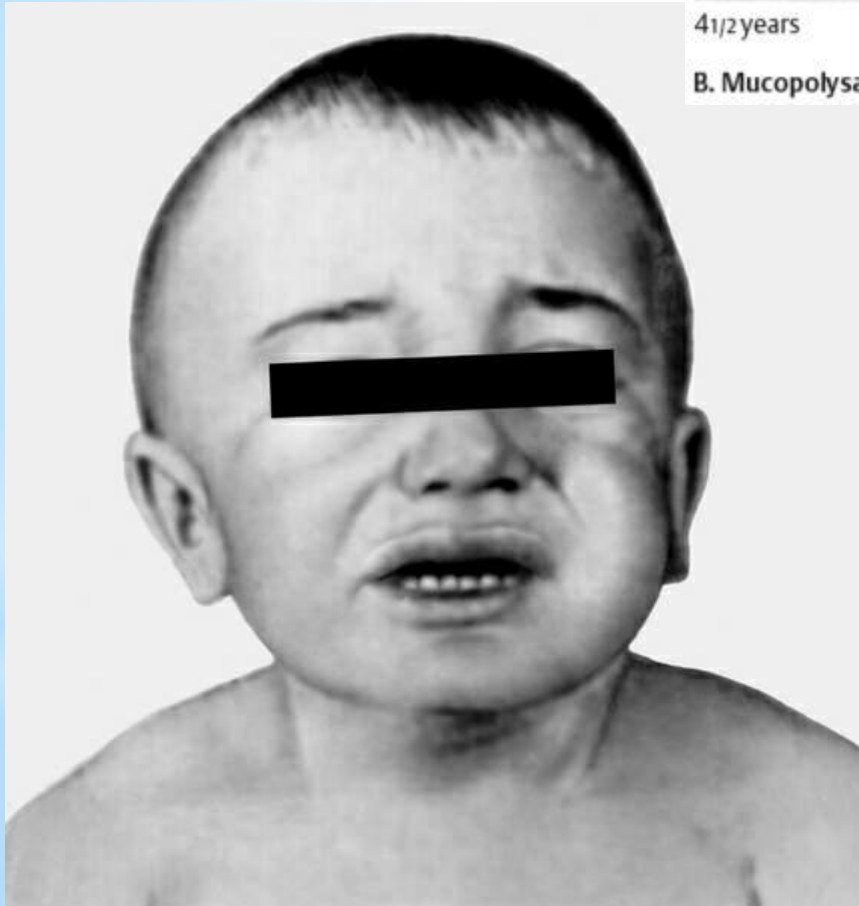
* Найбільш виражені всі симптоми в пубертатному періоді. Відмічається затримка росту. В хворих розвинена мускулатора , риси обличчя грубі, характерний широкий рот з опущеними вниз вуглами. Характерне підвищене овоłosіння , пупкові і пахвові грижі. Можливе здавлення серединного нерва, що супроводжується перестезіями в III—IV пальцях кисті і атрофією м'язів підняття великого пальця, помутніння рогівки, глаукома(старші 30 років), пігментна дистрофія сітківки. Іноді розвивається недостатність клапанів аорти, або аортальний стеноз, можлива гепатоспленомегалія. Інтелакт не порушений. Рентгенологічна картина виражена слабо.



Мукополисахаридоз типа II (синдром Гунтера).



- * Симптоматика проявляється з 2 років і виражені слабше Частіше хворіють хлопчики.. В 3–4 роки з'являються порушення координації рухів – хода стає невпевненою, діти при ходьбі часто падають , характерна емоційна лабільність, агресивність. Відзначають також прогресуючу туговухість, вузликове ураження шкіри спини, остеоартрити, незначна гепатоспленомегалія. В старшому віці з'являється легке помутніння рогівки..



* Виділяють два варіанти хвороби: А і В.

Варіант А. Всі симптоми виражені, хвороба протікає тяжко, з розумовою відсталістю, смерть настає в віці до 15 років.

Варіант В. Перебіг хвороби легкий, розумова здатність невиражена, або відсутня, хворі можуть прожити близько 30 років.

* Мукополісахаридоз типу III (синдром Санфіліпо, хвороба Санфіліпо).

- Описаний американським педіатром Санфіліпо (S.J. Sanfilippo) в 1963 р. Частота 1 на 100 000-200 000 новонароджених. Після народження впродовж 3-5 років дитина розвивається нормально, проте в деяких випадках спостерігаються незграбна хода, ускладнене ковтання. Перші симптоми хвороби у вигляді порушень сну з'являються у дітей старше 3 роки. Поступово розвивається апатія, знижується інтерес до іграшок, відзначається затримка психомоторного розвитку, порушення мови, риси обличчя грубіють. З'являються нетримання сечі і калу, діти перестають упізнавати оточення. Відзначаються також затримка росту, контрактури суглобів, гіпертрихоз, помірна гепатоспленомегалія.
- При рентгенологічному дослідженні кісткові зміни такі ж, як при синдромі Гурлер (але виражені слабко), або відсутні. На відміну від описаних вище типів при хворобі Санфіліпо в клінічній картині переважає розумова відсталість; ураження рогівки і серцево-судинної системи відсутні. Летальний кінець настає зазвичай в віці 10-20 років через інфекційні чинники.

* Мукополисахаридоз типа IV

- Захворювання в 1929 р. незалежно один від одного уперше описали уругвайський педіатр Моркіо (L. Morquio) і англійський радіолог Брейлсфорд (J.F. Braiisford). Частота до 1: 40 000. Діти народжуються без ознак хвороби. Перші симптоми з'являються у віці 1-3 року, і до 7-8 років клінічна картина вже повністю виражена.

Мукополісахаридоз типу IV (синдром Моркіо, хвороба Моркіо).

- * Хворі карликові.
Характерні ознаки: широкий рот, широкі вуха, широкі плечі.
Руки потовщені, суглоби довші, короткі пальці.
Стернальний рубець з віком відбувається помутніння рогівки. Інтелект не міняється або помірно понижений. У деяких хворих в пізніх стадіях хвороби відзначається спастична параплегія і параліч дихальних м'язів. З сечею виділяється кератосульфат.



- у 1960 р. уперше описаний французькими лікарями Марото (P. Maroteaux) і Ламі (M. E.J. Lamy). Перші симптоми з'являються у дітей старше за 2 роки.

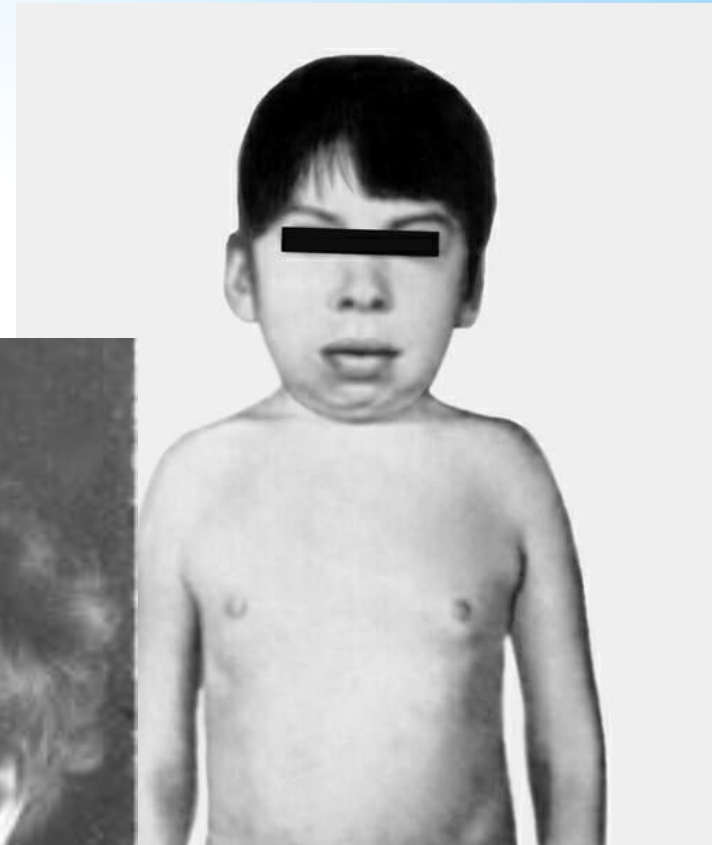
* мукополісахаридоз типу VI
(синдром Марото – Ламі,
хвороба Марото – Ламі)

*** При рентгенологічному дослідженні виявляються зміни хребців : в грудному - сколіоз, поперековому - кіфоз; у усіх відділах відзначається платиспондилия - сплющення і розширення тіл хребців, чим пояснюється характерне укорочення тулуба і незвично коротка шия. Змінюються кістки тазу : вертлужные западини плоскі і широкі, їх дах скошений, крила клубових кісток неправильної форми; контури усіх кісток нерівні.**



* Характерне відставання в рості, грубі риси обличчя (як при синдромі Гурлера, але менш виражені), збільшені розміри верхньої щелепи, короткі

бочкоподібні грудна клітка, укорочені ключиці.



* Відзначаються згинальні
контрактури суглобів верхніх
кінцівок (хворі не можуть
підняти руки вище голови)
з'являються контракції
суглобів нижніх кінцівок
порушення функції

респіраторної системи
Нерідко спостерігаються
гепатоспленомегалія
спостерігаються
спастичні парези
стражданнями



Синдром Шая. Мукополісахаридоз типу - V.

- * Характерні клінічні ознаки зв'язані з значними змінами в скелеті. Спостерігаються: карликовість, судинна недостатність, деформації нігтів, кривизна кісток, дистрофічні зміни, помутніння стромы рогівки, атрофія зорового нерва, гіпертензивна кардіопатія.



- **Мукополісахаридоз типу VII (синдром**

Слая). Описаний Слаєм (W.S. Sly) в 1973 р. Клінічні прояви схожі з синдромом Санфіліпо. Діагноз встановлюють тільки при детальному біохімічному дослідженні.

- **Мукополісахаридоз типу VIII (синдром Ді Ферранте)**. Описаний Ді Ферранте (N. Di Ferrante) та ін. в 1978 р. По клінічних проявах схожий з мукополісахаридозом типу IV (синдром Моркио), але на відміну від нього при мукополісахаридозі типу VIII виражена затримка психомоторного і інтелектуального розвитку.

* Лікування та прогноз

- * Лікування симптоматичне. При цьому хворих спостерігають різні фахівці - хірурги (видалення гриж), ортопеди (ортопедична корекція порушень опорно-рухового апарату), педіатри (у зв'язку з частими гострими респіраторними вірусними інфекціями, серцево-судинною недостатністю), оториноларингологи (у зв'язку з порушеннями слуху, хронічними отитами і синуситами), офтальмологи, нейрохірурги і невропатологи (внутрішньочерепна гіпертензія). Використання для лікування гормональних препаратів (кортикотропіну, глюкокортикоїдів, тиреоїдину), вітаміну А, переливань препаратів крові плазми, введення декстрана- 70 приводить лише до тимчасового поліпшення.
- * Прогноз при усіх формах несприятливий, оскільки з віком нарастають зміни скелета, порушення функцій різних органів і систем.



Дякую за увагу 😊