



МПС VI: РЕДКОЕ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ

B:OMARIN®

BioMarin Europe Ltd.

МПС VI (СИНДРОМ МАРОТО-ЛАМИ)

Мукополисахаридоз VI типа (МПС VI) также известен как синдром Марото-Лами. Это наследственная лизосомная болезнь накопления, вызванная ферментной недостаточностью. При недостаточном количестве N-ацетилгалактозамин-4-сульфатазы (арилсульфатазы В) — фермента, необходимого для расщепления сложных углеводов, так называемых гликозаминогликанов (ГАГ), клетки не могут выводить нерасщепленные ГАГ. Эти соединения накапливаются в лизосомах клеток, нарушают их функцию и вызывают разнообразные клинические проявления МПС VI.¹

В мире выявлено примерно 1100 человек с МПС VI.² Эта патология наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В большинстве случаев оба родителя являются бессимптомными носителями патологического гена.¹ МПС VI поражает мужчин и женщин в равной степени, но, в отличие от МПС I, не влияет на уровень интеллекта.²

Ранняя и точная диагностика может спасти жизнь

Клиническая картина МПС VI существенно зависит от возраста, в котором проявилось заболевание, и скорости его прогрессирования. По мере прогрессирования болезни, в зависимости от выраженности ферментной недостаточности, появляются тяжелые необратимые функциональные нарушения, что может приводить к ранней смерти.³

Скорость прогрессирования заболевания различна³



Быстро прогрессирующее

Около 60 % пациентов



- Отсутствие значительной активности ферментов
- Симптомы развиваются в первые годы жизни
- Серьезное ухудшение здоровья на первом десятилетии жизни
- Ранняя смерть (в возрасте до 20 лет)

Медленно прогрессирующее

Около 40 % пациентов



- Мутация отдельного гена обеспечивает некоторую остаточную активность ферментов
- Более позднее появление симптомов
- Тяжелые проявления возникают позже — на втором десятилетии жизни
- Больные доживают до взрослого возраста

ПРИ МПС VI ПОРАЖАЕТСЯ БОЛЬШИНСТВО ОРГАНОВ¹

Внешний вид: грубые черты лица и низкий рост¹

Голова

Макроцефалия¹
Грубые черты лица¹

Глаза

Нарушение зрения^{3,4}
Помутнение роговицы^{3,4}

Уши, горло, нос

Нарушения слуха^{3,4}
Рецидивирующий средний отит⁴
Рецидивирующий синусит⁵

Позвоночник

Компрессия спинного мозга³

Руки

Синдром запястного канала²

Кожа

Утолщена, что затрудняет
венепункцию⁸

Кости и суставы

Уменьшение объема движения
в большинстве суставов²
Множественные дизостозы
(деформации костей)¹
Боль, скованность и контрактуры
суставов²

Волосы

Грубые волосы/гирсутизм
у женщин³

Головной мозг

Открытая
гидроцефалия³

Рот, язык и зубы

Увеличенный язык^{4,5}
Мелкие, не полностью
сформированные зубы³
Широкие десневые края⁵

Сердце

Аномалии сердца и пороки
развития клапанов⁶

Дыхательные пути и функция дыхания

Обструкция верхних
дыхательных путей⁷
Апноэ во сне⁷
Снижение функции легких⁷

Живот

Пупочная или паховая
грыжа²



Клинические проявления и тяжесть МПС VI могут значительно различаться, поэтому у пациента могут выявляться не все симптомы

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

У детей или молодых людей с медленным прогрессированием заболевания МПС в течение многих лет может оставаться нераспознанным или неверно диагностированным, поскольку МПС часто проявляется сходно с другими широко распространенными заболеваниями, такими как:⁸

- ювенильный идиопатический артрит;⁸
- спондилоартрит;⁸
- ревматоидный артрит;⁸
- скелетные дисплазии.⁹
- мышечная дистрофия;⁸

Например, у этой пациентки с МПС VI первоначально ошибочно диагностировали скелетную дисплазию.



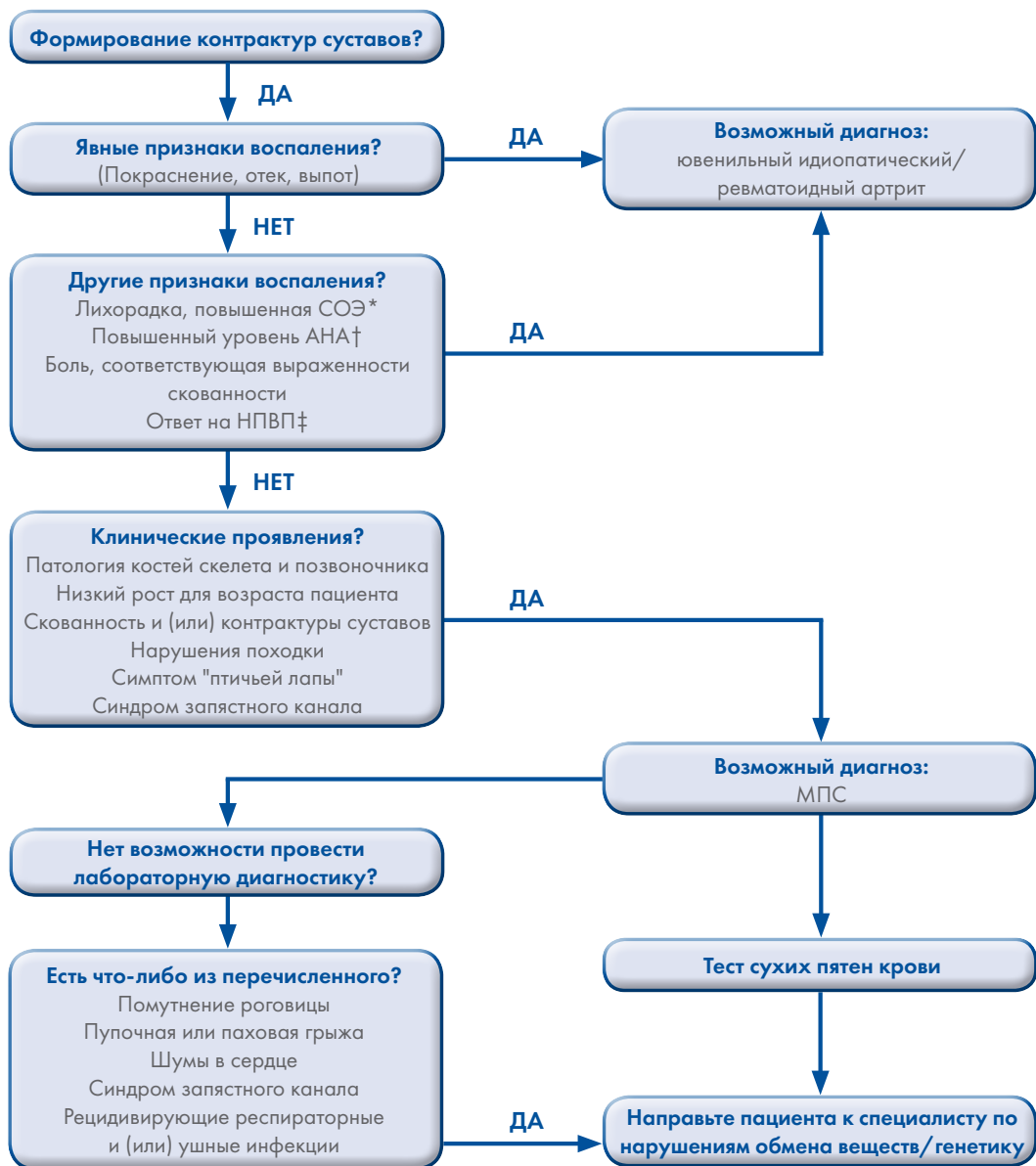
ИССЛЕДОВАНИЯ, ПОЗВОЛЯЮЩИЕ ДИАГНОСТИРОВАТЬ МПС VI

- При малейшем подозрении на МПС VI следует провести анализ мочи на олигосахариды и ГАГ³
 - Помните, что при медленном прогрессировании заболевания уровни креатинина и ГАГ в моче могут оставаться низкими³
- Анализ на специфическую активность фермента арилсульфатазы B³
- Анализ с использованием лейкоцитов (обычный забор крови) или фибробластов (биопсия кожи)³
- Генетическая диагностика³

B:OMARIN®

BioMarin Europe Ltd.

АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ МПС



По материалам Cimaz et al. 2009

*Скорость оседания эритроцитов.

†Антинуклеарное антитело.

‡Нестероидные противовоспалительные препараты.

Примечание. Этот алгоритм был разработан для диагностики МПС I, однако он также применим для выявления медленно прогрессирующих форм других типов МПС, за исключением МПС III.

B:OMARIN®

BioMarin Europe Ltd.



Литература

1. Swiedler SJ *et al. Am J Med Genet* 2005; 134A: 144–150.
2. Cardoso-Santos A *et al. J Pediatr (Rio J)* 2008; 84(2): 130–135.
3. Giugliani R, Harnatz P, Wraith JE. *Pediatrics* 2007; 120: 405–418.
4. Ashworth J *et al. Surv Ophthalmol* 2006; 51: 1–17.
5. Valayannopoulos V *et al. Orphanet J Rare Dis* 2010; 5: 5.
6. Braunlin EA *et al. J Inherit Metab Dis* 2011; 34(6): 1183–97.
7. Yeung AH *et al. Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2009; 135(1): 73–79.
8. Cimaz R *et al. Pediatr Rheumatol* 2009; 7: 18.
9. Diagnosing MPS VI. Diagnosing skeletal abnormalities. Режим доступа:
<http://www.maroteaux-lamy.com/en-us/pages/hcp/MPSHcpdiag.aspx> (Доступ: июнь 2016 г.).