

**СИНДРОМ МОРКИО А:
МУЛЬТИСИСТЕМНЫЙ,
ПРОГРЕССИРУЮЩИЙ
И ПОТЕНЦИАЛЬНО
ОПАСНЫЙ
ДЛЯ ЖИЗНИ**



СИНДРОМ МОРКИО А

- **Синдром Моркио А** (мукополисахаридоз IV типа А (МПС IV А)) – наследственная лизосомная болезнь накопления, передающаяся по аутосомно-рецессивному типу. Хотя эту болезнь часто считают заболеванием опорно-двигательного аппарата, по сути это прогрессирующее мультисистемное заболевание^{1,2}
- Основная причина **синдрома Моркио А** — наследственная недостаточность фермента N-ацетилгалактозамин-6-сульфатазы (GALNS). GALNS – важный лизосомный фермент, при неактивности или недостаточности которого развивается каскад прогрессирующих метаболических мультиорганных поражений^{1,2}
- Продолжительность жизни пациентов с тяжелым фенотипом обычно составляет до двадцати-тридцати лет¹

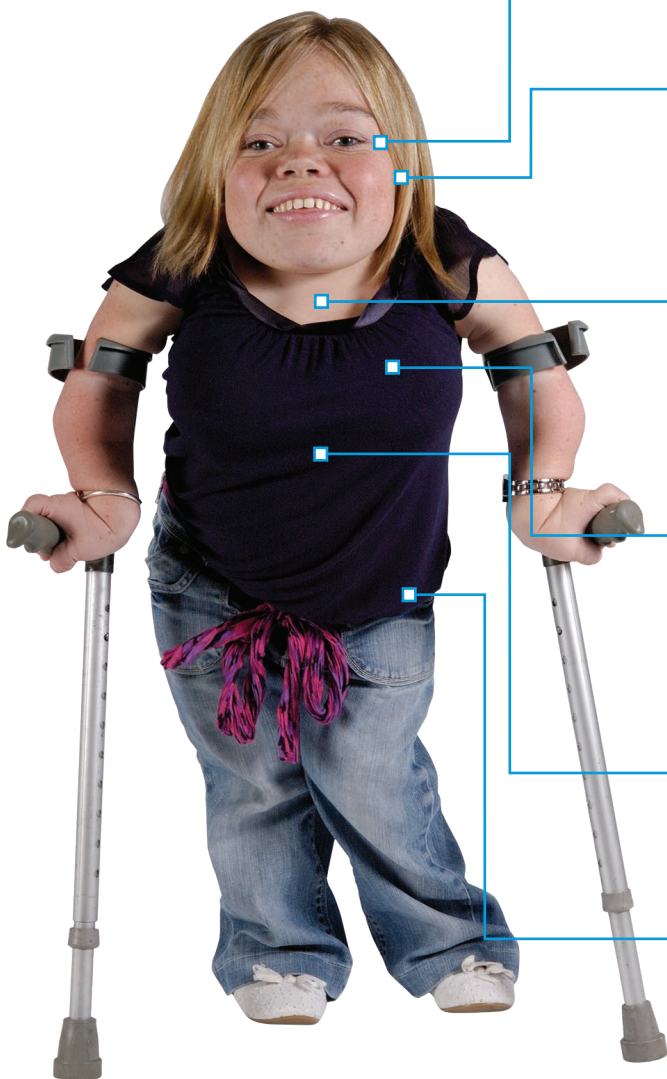
СЛОЖНОСТИ ПРИ ДИАГНОСТИКЕ

- При рождении пациенты обычно выглядят здоровыми; в зависимости от тяжести заболевания симптомы могут развиваться от первого года жизни до подросткового возраста. Первоначальные симптомы могут быть весьма разнообразными и проявляться в различных сочетаниях^{3,4}
- Неоднородность фенотипических проявлений, а также необходимость проводить для диагностики множество исследований могут приводить к задержке постановки диагноза синдрома **Моркио А** на годы, и часто оказываются причиной неправильных диагнозов³



Ранняя и точная диагностика необходима для оптимального ведения пациентов³

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА МОРКИО А ИМЕЮТ МУЛЬТИСИСТЕМНЫЙ ХАРАКТЕР



ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКИЕ

Диффузное помутнение роговицы, катаракта, снижение остроты зрения⁵

СО СТОРОНЫ ЛОР-ОРГАНОВ

Кондуктивная и нейросенсорная тугоухость, обструкция дыхательных путей⁵

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ

Дисплазия зубовидного отростка 2-го шейного позвонка, шейная миелопатия, нестабильность шейного отдела позвоночника, тетраплегия^{2,3,5,6}

КАРДИОЛОГИЧЕСКИЕ

Стеноз и недостаточность митрального и аортального клапанов, недостаточность трехстворчатого клапана, гипертрофия⁷

ЛЕГОЧНЫЕ

Обструктивное апноэ во сне, инфекции дыхательных путей, дыхательная недостаточность^{2,3,8,9}

КОСТНО-МЫШЕЧНЫЕ

Деформация костей, низкий рост, нарушение походки, гиперподвижность суставов, контрактуры и подвывихи, множественный дизостоз^{2,3}

НАЧАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МОРКИО А¹⁰



^a При обследовании брата или сестры пациента с подтвержденным диагнозом Моркио А или при очень сильном клиническом подозрении на диагноз Моркио А сразу проводите анализ активности фермента.

^b В регионах, где доставка цельной крови или образцов других тканей невозможна, для диагностики можно использовать результаты DBS-анализа (метод высушенного пятна) активности ферментов в сочетании с молекулярным анализом.

^c Если результаты скрининга (мочи или DBS) и результаты анализа активности ферментов в фибробластах или лейкоцитах положительные и не вызывают сомнения, их подтверждение методами молекулярного анализа рекомендуется, но не является обязательным.



**Ранняя и точная диагностика необходима
для оптимального ведения пациентов³**

Литература: 1. Coutinho MF et al. *Biochem Res Int* 2012; 2012:471325. 2. Tomatsu S et al. *Curr Pharm Biotechnol* 2011; 12:931–945. 3. Wood TC et al. *J Inherit Metab Dis* 2013; 36:293–307. 4. Montano AM et al. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30:165–174. 5. Hendriksz CJ et al. *J Inherit Metab Dis* 2013; 36:309–322. 6. Gulati MS and Agin MA. *J Spinal Cord Med* 1996; 19:12–16. 7. Harmatz P et al. *Mol Genet Metab* 2013; 109:54–61. 8. Pelley CJ et al. *Respir Care* 2007; 52:278–282. 9. Semenza GL and Peyerit RE. *Medicine* 1988; 67:209–219.

EU/MPSIV/0018 июль 2017 г.

BiOMARIN®
BioMarin Europe Ltd.