



Все ради ОДНОГО

Брошюра для пациентов
с МПС I типа, их родителей
и близких.

Если у вас МПС I, вы не должны оставаться
с заболеванием один на один, ведь вместе
мы сильнее.

ВСЕ РАДИ ОДНОГО



По вопросам обращаться к:
Представительство АО «Санофи-авентис групп»
Адрес: 125009, Москва, ул. Тверская, д. 22
Тел.: (495) 721-1400, факс: (495) 721-1411
www.sanofi.ru

ВСЕ РАДИ ОДНОГО

МАТ-RU-2201377-1.0-07/22. Дата утверждения: июль 2022 г.

Почему мне дали эту брошюру?

Пациенты с МПС I не должны оставаться одни. Вместе мы сильнее.

Если вы читаете эту брошюру, это означает, что у вас, вашего ребенка или близкого вам человека диагностировано наследственное заболевание, которое называется мукополисахаридоз I типа. Запоминать этот длинный термин необязательно:

чаще всего это заболевание называют просто МПС I типа.

Иногда сложно осознать, что у вас или близкого вам человека такое редкое заболевание, как МПС I типа. Безусловно, каждый воспринимает это по-разному; но вам может быть интересно услышать истории других людей с МПС I.

Читайте брошюру в своем темпе.

Ваш лечащий врач или другой медицинский специалист дал вам эту брошюру, чтобы помочь разобраться в диагнозе и понять, что он означает для вас, вашего ребенка или близкого вам человека. Но самая главная цель этой брошюры — облегчить вашу жизнь с МПС I в будущем.

В создании этой брошюры участвовали пациенты, авторы медицинских текстов и другие. Они работали совместно, чтобы обеспечить вам наилучшую поддержку для полноценной и плодотворной жизни с МПС I.

Что вы узнаете из этой брошюры:

- что такое МПС I и почему возникает это заболевание;
- кто болеет МПС I и каковы его симптомы;
- чего ожидать от лечения;
- как жить полноценной жизнью при МПС I;
- истории и опыт других пациентов;
- ресурсы и службы поддержки.

Может, нас и не много, но вместе мы сильнее.

С чем бы вы ни столкнулись, мы будем решать эти проблемы вместе:

Пациенты, сиделки, медсестры, врачи.

Мы будем учиться друг у друга и опираться друг на друга.

Потому что всего один своевременный совет,

Нужные слова в нужное время,

Один человек, который точно знает, через что вы проходите, — могут изменить все.

Наша единственная цель — помочь семьям, живущим с МПС I; таким же семьям, как ваша.

Мы должны убедиться, что у каждого есть поддержка, которая сделает его жизнь лучше.

Несомненно, вам предстоит долгий путь.

Но помните, что вы не будете проходить его в одиночку.

ВСЕ РАДИ ОДНОГО



Все ради ОДНОГО

Основная информация о МПС I

ВСЕ РАДИ ОДНОГО

Хотите узнать больше о МПС?
Обратитесь в местную организацию
защиты интересов пациентов
с МПС или в международную сеть
организаций для пациентов с МПС.

По вопросам обращаться к:
Представительство АО «Санофи-авентис груп»
Адрес: 125009, Москва, ул. Тверская, д. 22
Тел.: (495) 721-1400, факс: (495) 721-1411
www.sanofi.ru

МАТ-РУ-2201377-1.0-07/22. Дата утверждения: июль 2022 г.



ВСЕ РАДИ ОДНОГО

Содержание

О МПС I типа

- 6 Что такое МПС I?
- 7 Насколько распространен МПС I?

Что вызывает МПС I?

- 10 Что такое гликозаминогликаны (ГАГ)?
- 10 Что такое альфа-L-идуронидаза (IDUA)?
- 11 Что происходит при МПС I?
- 12 Почему большое количество ГАГ может быть вредно?

Симптомы МПС I

- 16 Как МПС I влияет на организм?
- 18 Чем отличаются тяжелая и менее выраженная форма МПС I?

На кого влияет МПС I?

- 22 У кого может развиваться МПС I?
- 23 Может ли МПС I повлиять на других членов семьи?
- 24 Как диагностируют МПС I?
- 24 Почему важны семейный скрининг и генетическое консультирование?

Глоссарий

О МПС I типа

- 6 Что такое МПС I?
- 7 Насколько распространен МПС I?



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

Что такое МПС I?

МПС I — это редкое наследственное генетическое заболевание, которое может развиваться как у детей, так и у взрослых, независимо от пола.

МПС I имеет широкий спектр симптомов, поскольку это заболевание поражает многие части тела и вызывает повреждение органов. В зависимости от степени тяжести и выраженности симптомов, МПС I может быть **тяжелым** или **менее выраженным**. Различные степени тяжести МПС I более подробно описаны на **стр. 18**.



Насколько распространен МПС I?

Опыт каждого пациента с МПС I разный. Однако МПС I можно разделить на несколько типов.

- Тяжелая форма МПС I встречается примерно у **одного из 100 000** новорожденных.
- Менее выраженный МПС I встречается примерно у **одного из 500 000** новорожденных.



Что вызывает МПС I?

- 10 Что такое гликозаминогликаны (ГАГ)?
- 10 Что такое альфа-L-идуронидаза (IDUA)?
- 11 Что происходит при МПС I?
- 12 Почему большое количество ГАГ может быть вредно?



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

Что такое гликозаминогликаны (ГАГ)?

Гликозаминогликаны — это большие молекулы сахара, которые служат для построения различных типов тканей в организме — костей, хрящей, кожи и сухожилий.

Иногда их также называют мукополисахаридами, **однако для простоты и краткости мы будем называть их ГАГ.**

Что такое альфа-L-идуронидаза (IDUA)?

ГАГ в нужном количестве синтезируются и расщепляются в процессе непрерывной переработки в организме. Это помогает поддерживать здоровье организма.

Этот процесс протекает внутри клетки, особенно в ее части, называемой **лизосомой**. Лизосомы расщепляют многие вещества с помощью специальных веществ,

называемых **ферментами**. Каждый фермент расщепляет определенную молекулу или вещество. ГАГ расщепляются ферментом под названием **альфа-L-идуронидаза**, который мы для краткости назовем **IDUA**.

Лизосомы — это центры переработки в вашем организме, которые помогают клеткам переваривать и перерабатывать молекулы.

Где находятся ГАГ?

Они находятся в:



вязкой жидкости, которая смазывает суставы



эластичных хрящах, которые снижают нагрузку на суставы



плотном внешнем слое кожи

Что происходит при МПС I?

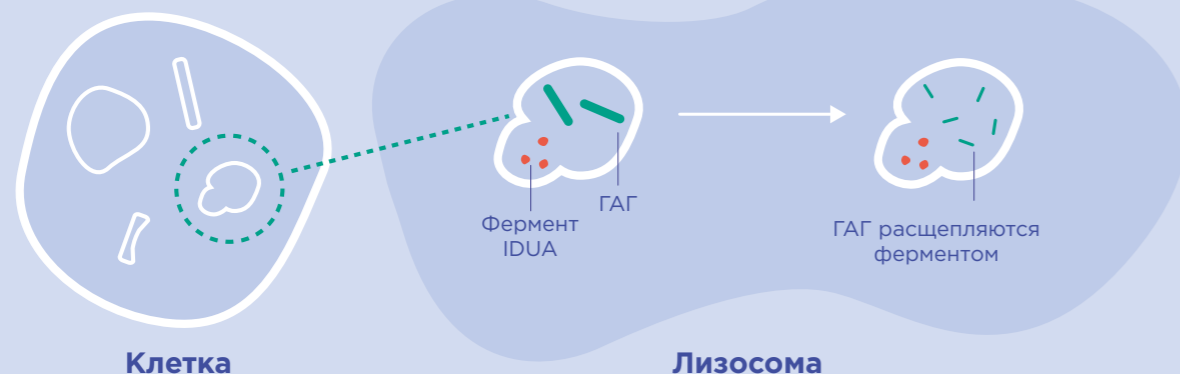
Гены — это небольшие части вашей **ДНК**, содержащие инструкции по строительству определенных молекул, которые затем используются в качестве строительного материала при создании различных частей вашего тела.

При МПС I ген, кодирующий фермент IDUA, изменен. Изменение гена IDUA означает, что организм либо производит очень мало соответствующего фермента, либо не производит его вообще.

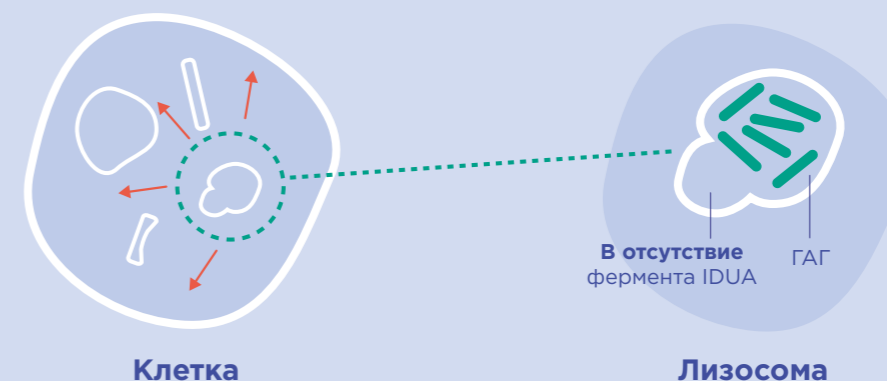
Организм продолжает вырабатывать ГАГ, однако в отсутствие достаточного количества фермента IDUA их уровень невозможно держать под контролем. **В результате ГАГ накапливаются в лизосомах в избытке.**

Накопление ГАГ приводит к увеличению размера лизосом, **а в конечном итоге — к увеличению объема многих тканей и органов.**

У людей без МПС I:



У людей с МПС I:



Почему большое количество ГАГ может быть вредно?

Причиной проблем и симптомов, связанных с МПС I, является накопление ГАГ в лизосомах. Поскольку при МПС I молекулы скапливаются внутри лизосом, это заболевание также называют **лизосомной болезнью накопления**.

Накопление ГАГ в организме нарушает нормальное функционирование клеток и может привести к их повреждению. Это означает, что у некоторых людей с МПС I симптомы поначалу будут менее выраженными, однако со временем, по мере накопления все большего количества ГАГ, симптомы заболевания будут становиться все тяжелее.



Накопление ГАГ приводит к развитию широкого спектра симптомов и может повлиять на:

- Внешность
- Головной мозг
- Сердце
- Легкие
- Печень
- Селезенку
- Органы брюшной полости
- Кости и мышцы
- Орган слуха
- Орган зрения
- Зубы

Симптомы МПС I

- 16 Как МПС I влияет на организм?
- 18 Чем отличаются тяжелая и менее выраженная форма МПС I?



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

Как МПС I влияет на организм?



Зачастую у людей с МПС I в момент рождения не наблюдается никаких симптомов заболевания; осложнения развиваются позже, по мере взросления.

Хотя у каждого человека симптомы могут быть разными, наиболее распространенные проявления МПС I включают:

- Увеличение размера головы, губ, щек, языка и носа
- Изменение голоса
- Затрудненное дыхание
- Прерывание дыхания во сне
- Скопление жидкости в головном мозге
- Увеличение печени и селезенки
- **Пупочную или паховую грыжу**
- Снижение слуха
- Частые ушные инфекции
- Помутнение **роговицы**
- Боль и онемение в руках, вызванные **синдромом запястного канала**
- **Искривление позвоночника** (кифоз/кифосколиоз)
- Проблемы с клапанами сердца, которые могут привести к развитию сердечной недостаточности
- Небольшой рост
- Тугоподвижность суставов
- Изменение грудной клетки (бочкообразная)
- **Отставание в развитии и регресс приобретенных навыков**



Чем отличаются **тяжелая** и **менее выраженная** форма МПС I?

Тяжесть симптомов у людей с МПС I может сильно отличаться в зависимости от формы заболевания.

Симптомы МПС I могут быть тяжелыми или менее выраженными. Состояние здоровья вашего ребенка, вас или близкого вам человека может находиться где-то посередине этих двух форм.

Хотя при обеих формах МПС I может наблюдаться поражение множества различных органов и тканей, тяжелая и менее выраженная форма различаются:



Временем появления симптомов:

Как правило, у людей с тяжелой формой МПС I заболевание прогрессирует быстрее, а симптомы развиваются в течение первого года жизни, в то время как у людей с менее выраженной формой МПС I симптомы проявляются в детстве.

Признаками отставания в развитии:

В возрасте от одного года до трех лет у детей с тяжелой формой МПС I могут медленнее формироваться новые навыки, такие как движение кистей рук и запястий.

Дети старшего возраста также могут утратить некоторые навыки, которые у них уже развились, например, речь. У некоторых людей с менее выраженной формой МПС I также наблюдаются сложности с обучением.

Продолжительностью жизни:

Качество жизни зависит не от того, сколько дней проживает человек, а от того, как он распоряжается доступным ему временем. Поскольку прогрессирование заболевания может быть быстрым, дети с тяжелым МПС I иногда доживают лишь до старшего детского возраста, в то время как дети с менее выраженной формой МПС I могут дожить до взрослого возраста.



Ранняя диагностика и лечение имеют жизненно важное значение для обеспечения наилучшего возможного качества жизни людей с МПС I.

Лечением:

Если тяжелую форму МПС I диагностировать достаточно рано (до достижения 2,5 лет), рекомендуемым лечением обычно является **трансплантация гемопоэтических стволовых клеток**, тогда как пациентам с менее выраженной формой МПС I назначают **ферментную заместительную терапию (ФЗТ)**.

На кого влияет МПС I?

- 22 У кого может развиваться МПС I?
- 23 Может ли МПС I повлиять на других членов семьи?
- 24 Как диагностируют МПС I?
- 24 Почему важны семейный скрининг и генетическое консультирование?



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

У кого может развиваться МПС I?

МПС I вызван изменениями в гене IDUA, которые приводят к тому, что фермент, кодируемый этим геном, либо отсутствует полностью, либо вырабатывается в слишком маленьком количестве.

В каждой клетке организма содержится по две копии каждого гена, по одной от каждого родителя. МПС I развивается **при наличии изменений в обеих копиях гена IDUA.**

В таком случае человек с МПС I должен унаследовать по одному измененному гену IDUA от каждого из родителей. Из-за такого типа наследования МПС I называют **аутосомно-рецессивным** заболеванием.



Может ли МПС I повлиять на других членов семьи?

У родителей ребенка с МПС I может быть измененный ген IDUA, но, поскольку у них имеется лишь одна измененная копия, данное заболевание у них не развивается. В таком случае они являются **носителями** МПС I. **Когда у двух носителей аутосомно-рецессивного заболевания рождается ребенок, у него есть:**

- 25% вероятность заболеть
- 50% вероятность стать носителем, как и его родители, и не заболеть
- 25% вероятность не заболеть и не стать носителем измененного гена IDUA



Таким образом, это означает, что у ребенка **родителей-носителей заболевание МПС I** разовьется в **одном из четырех** случаев.

В случае каждой новой беременности вероятность ребенка унаследовать МПС I не зависит от того, есть ли МПС I у предыдущего ребенка этих родителей.

Аутосомно-рецессивный тип наследования

- Болеет
- Является носителем пораженного гена
- Не болеет



Как диагностируют МПС I?

Скорее всего, ваш лечащий врач или другой медицинский работник дал вам эту брошюру, потому что вам, вашему ребенку или близкому вам человеку уже поставили диагноз МПС I.

Возможно, перед постановкой диагноза вы или близкий вам человек уже обращались к нескольким специалистам. МПС I — это редкое заболевание, и его симптомы могут напоминать проявления других заболеваний, поэтому врачу может быть сложно быстро диагностировать МПС I. Ранняя диагностика и начало лечения чрезвычайно важны, чтобы обеспечить наилучшие результаты терапии для пациентов с МПС I.

Почему важны семейный скрининг и генетическое консультирование?

Раннее распознавание симптомов и диагностика МПС I важны для улучшения долгосрочных результатов терапии пациента с МПС I. Чем раньше МПС I будет диагностирован, тем раньше пациент сможет взять проявление своих симптомов под контроль с помощью лечения; терапия, начатая раньше, дает лучший результат.

Обратитесь к своему лечащему врачу для получения дополнительной информации о семейном скрининге и генетическом консультировании.

В вашем диагнозе или диагнозе вашего ребенка есть и положительная сторона: это может помочь выявить МПС I у братьев, сестер или членов семьи человека с этим заболеванием. Это можно сделать с помощью генетического тестирования в рамках семейного скрининга:

- Пренатальное тестирование можно использовать во время беременности, чтобы выяснить, есть ли у ребенка МПС I.
- Тестирование родственников из группы риска для выявления носителей может помочь им определить, являются ли они носителями гена IDUA и могут ли они передать его своим детям.

Возможно, для постановки диагноза вы, ваш ребенок или близкий вам человек могли проходить:

Ферментный анализ:

У людей с МПС I уровень активности фермента IDUA в крови будет низким или нулевым. Это можно обнаружить с помощью ферментного анализа.

Анализ мочи:

У большинства людей с МПС I уровень ГАГ в моче выше, чем у людей без МПС I.

Анализ ДНК:

Изменения гена IDUA, наблюдаемые при наличии МПС I, можно обнаружить с помощью теста ДНК.

Берегите своих близких.

Семейный скрининг может помочь членам вашей семьи быстро узнать, есть ли у них МПС I и являются ли они носителями этого заболевания. Такое исследование поможет им немедленно начать лечение, если оно необходимо.

Генетическое консультирование может помочь вам лучше разобраться в том, как наследуется МПС I. Врач-генетик объяснит, кто из вашей семьи подвержен риску развития МПС I или может быть носителем этого заболевания, и нужно ли сообщить об этом другим членам семьи. Специалисты могут помочь вам и вашей семье принять обоснованные медицинские и личные решения.

Скрининг крайне важен, чтобы обеспечить быстрый доступ к терапии и потенциально эффективным методам лечения.

“ У моей старшей сестры было это заболевание. Поэтому, когда родился второй ребенок, родители решили, что нужно обязательно пройти это тестирование. Так они узнали, что у меня такой же диагноз. Диагноз поставили еще до того, как у меня появились симптомы. **”**

Пациент с МПС из Италии



Глоссарий

Альфа-L-идуронидаза (IDUA)

Альфа-L-идуронидаза (IDUA) — это фермент, расщепляющий ГАГ. У людей с МПС I уровень альфа-L-идуронидазы слишком низкий или нулевой. В результате уровни ГАГ становятся слишком высокими, а молекулы ГАГ накапливаются в клетках.

Менее выраженный МПС I

Это менее тяжелая форма МПС I, которая встречается примерно у одного из 500 000 новорожденных. У пациентов с менее выраженным МПС I симптомы развиваются в детстве. У таких пациентов могут наблюдаться сложности в обучении. Как правило, они доживают до взрослого возраста. Основным методом лечения менее выраженного МПС I — ферментозаместительная терапия.

Аутосомно-рецессивный тип наследования

Гены — это небольшие участки ДНК, которые содержат инструкции по строительству определенных молекул. Поскольку человек наследует половину ДНК от матери и половину — от отца, у него есть по две копии каждого гена. Если заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, это означает, что человек должен унаследовать по одному измененному или мутировавшему гену от каждого родителя. В таком случае обе копии гена являются дефектными.

Синдром запястного канала

Запястный канал — это узкий проход, который содержит нерв, называемый срединным. Он располагается со стороны ладони. Синдром запястного канала вызван сдавливанием срединного нерва, что приводит к возникновению онемения, покалывания и слабости в кисти и предплечье.

Носитель

Носитель — это человек с измененным или мутировавшим геном, способным вызывать такое заболевание, как МПС I. Однако при этом у самого носителя нет этого заболевания или его симптомов. У носителя есть одна нормальная копия гена и одна измененная или мутировавшая.

Спинальная жидкость (СМЖ)

СМЖ представляет собой прозрачную бесцветную жидкость, которая встречается в тканях, окружающих головной и спинной мозг.

Роговица

Это прозрачная внешняя оболочка глаза.

Отставание в развитии и обратное развитие

По мере того, как растет ребенок, в определенном возрасте у него должны появляться те или иные навыки. Отставанием в развитии называют более позднее появление у ребенка того или иного навыка. Обратное развитие обозначает ситуацию, при которой ребенок утрачивает навыки, которые он успел приобрести.

ДНК

ДНК — это «руководство по эксплуатации организма», содержащее все необходимые инструкции. ДНК «сообщает» клеткам организма, что им делать. ДНК разделена на гены, которые представляют собой небольшие части ДНК, содержащие инструкции по созданию определенных молекул.

Ферментозаместительная терапия (ФЗТ)

ФЗТ — это долгосрочная терапия, при которой фермент, кодируемый геном IDUA, вводят пациенту с МПС I посредством внутривенной инфузии, чтобы восполнить его недостающий или недостаточный уровень.

Ферменты

Ферменты — это особые вещества в организме, которые помогают расщеплять различные молекулы. У каждого фермента есть своя цель и задача. Фермент IDUA расщепляет ГАГ.

Семейный скрининг

Пациентам с наследственным генетическим заболеванием, таким как МПС I, предлагается пройти семейный скрининг. Генетическое тестирование позволяет выявить других членов семьи, которые также могли унаследовать это заболевание, но не знают об этом.

Гены

ДНК разделена на гены, которые представляют собой небольшие части ДНК, содержащие инструкции по созданию определенных молекул.

Генетическое консультирование

Врач-генетик поможет вам лучше понять, как МПС I наследуется генетически. Он также даст вам совет о том, кто из вашей семьи подвержен риску заболевания или может являться носителем МПС I. Он поможет в принятии обоснованных медицинских и личных решений.

Гликозаминогликаны

ГАГ — это большие молекулы сахара, которые служат для построения различных типов тканей в организме — костей, хрящей, кожи и сухожилий.

Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК)

ТГСК — это введение мультипотентных гемопоэтических стволовых клеток от донора. Обычно их получают из костного мозга, периферической или пуповинной крови с целью замены дефектных клеток пациента. Цель терапии ТГСК при МПС I — заменить дефектные клетки, которые не производят достаточное количество гена IDUA, на здоровые клетки, которые экспрессируют его в нормальном количестве.

Лизосомная болезнь накопления

Заболевания, вызывающие накопление молекул в лизосомах (такие, как МПС I), называют лизосомными болезнями накопления.

Лизосома

Лизосома — это часть клетки, которая помогает переваривать и перерабатывать молекулы и вещества с помощью ферментов. Лизосома — это «центр переработки отходов» в нашем организме.

Накопление повреждений

Накопление повреждений — это ситуация, когда симптомы или повреждения усугубляются со временем. При МПС I симптомы ухудшаются по мере накопления в клетках все большего количества ГАГ.

Тяжелый МПС I

Это наиболее тяжелая форма МПС I, которая встречается примерно у одного из 100 000 новорожденных. У пациентов с тяжелой формой МПС I симптомы развиваются на первом году жизни. У них наблюдается отставание в развитии и обратное развитие. К сожалению, поскольку заболевание прогрессирует быстро, люди с тяжелой формой МПС I доживают лишь до старшего детского возраста.

Позвоночный канал

Кости в позвоночнике образуют трубку, которую называют позвоночным каналом. Позвоночный канал защищает спинной мозг — нервы в позвоночнике.

Пупочная или паховая грыжа

Грыжа — это заболевание, при котором небольшая часть органа или ткани проникает сквозь оболочки, которые обычно удерживают его на месте. При пупочной грыже это происходит в области пупка, а при паховой — в области паха.

