

*Бань И.М., Савицкая В.Д.*

## **ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ, ПРОЯВЛЕНИЯ И ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ**

*Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Кучук Э.Н.*

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Мукополисахаридозы (МПС) – группа редких наследственных заболеваний обмена веществ, приводящих к прогрессирующему поражению множества органов и тканей. Основа патогенеза МПС — накопление в органах и тканях патологического субстрата, а именно гликозаминогликанов (ГАГ), или мукополисахаридов, которые являются базовым компонентом соединительной ткани. Избыточное накопление ГАГ приводит к дисфункции клеток, органов и тканей и вызывает разнообразные клинические проявления. МПС относится к мультисистемным заболеваниям, поэтому дифференциальная диагностика данной нозологии актуальна для врачей любых специальностей, особенно педиатрического профиля.

подавляющее большинство мукополисахаридозов (практически все) наследуются по ауто-сомно-рецессивному типу. Исключение составляет болезнь Хантера (мукополисахаридоз II типа), которая наследуется по X-сцепленному рецессивному механизму.

В современной классификации существуют 7 основных типов мукополисахаридозов. Наиболее часто встречаются МПС 1-го, 2-го, 3-го, 4-го и 6-го типов. Особенности каждого из этих типов будут рассмотрены и описаны в данной научной работе.

Самые явные проявления мукополисахаридозов — множественные деформации костей и суставов и нарушение физического развития (задержка и утрата ранее приобретённых навыков). При определённых типах заболевания (синдромах Шейе, Гурлер — Шейе, Хантера, Санфилиппо — I, II, III типах мукополисахаридозов) помимо прочего нарушается умственное развитие, начиная с лёгких когнитивных нарушений и заканчивая глубокой деменцией. Наибольшее значение в течении заболевания отводят отложениям гликозаминогликанов в различных органах и тканях, что ведет к развитию множественных патологий всех систем организма. К значимым и наиболее ярким проявлениям заболеваний, индуцированных мукополисахаридозами относят клапанные пороки сердца, кардиомиопатии, гидроцефалию, хроническую дыхательную недостаточность, хроническую почечную недостаточность и артериальную гипертензию.

Лабораторная диагностика проводится по показаниям и включает: количественная и качественная оценка экскреции ГАГ в моче; энзимодиагностика; молекулярно-генетическая диагностика.

Основными осложнениями течения мукополисахаридозов различных типов являются тяжёлые рецидивирующие респираторные инфекции (риниты, синуситы, отиты, ОРЗ), приводящие к дыхательной недостаточности, патология сердечно-сосудистой системы и поражение головного мозга. Сам мукополисахаридоз не приводит к смерти. Пациенты чаще всего умирают в результате полиорганной недостаточности.