

Житникова В. Ю.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА ХАНТЕРА И РЕЗУЛЬТАТЫ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ

*Научные руководители: канд. биол. наук, доц. Жадан С. А.¹,
врач Кульпанович А. И.²*

¹*Кафедра патологической физиологии*

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

²*ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», г. Минск*

Актуальность. Мукополисахаридоз II типа (МПС II, синдром Хантера) является одним из семи наследственных заболеваний обмена веществ, известных как мукополисахаридозы. МПС II занимает второе место по частоте встречаемости среди МПС в Республике Беларусь. Проведение патогенетической ферментозаместительной терапии у пациентов с МПС II позволяет стабилизировать патологический процесс накопления ГАГ и значительно уменьшить степень тяжести симптомов, ухудшающих качество жизни пациента, инвалидности и смертности.

Цель: проанализировать клинические проявления МПС II типа у 2 пациентов с легкой и тяжелой формой течения заболевания и оценить эффективность высокотехнологичного метода терапии редких генетических болезней ферментозаместительной терапии (ФЗТ) лекарственным средством идурсульфаза (Элапраза) за период 12 месяцев от начала лечения.

Материалы и методы. Объект исследования - 2 пациента с синдромом Хантера (пациент №1 – с легкой и №2 – с тяжелой формой течения). Данные анамнеза и результаты лабораторных исследований были получены из медицинской документации архива ГУ РНПЦ «Мать и дитя». Динамическое наблюдение за пациентами и оценка эффективности ФЗТ проходило в рамках медико-генетических консультаций ГУ РНПЦ «Мать и дитя» в течение 12 месяцев. При обследовании проводился физикальный осмотр пациента, тест 6-и минутной ходьбы, анализ антропометрических показателей, данных лабораторных и инструментальных методов исследования. Оценка эффективности ФЗТ базировалась на критериях, установленных Приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь №288 от 30.03.2018 «Об организации лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями».

Результаты и их обсуждение. Пациент №1 – с легкой формой течения заболевания, обусловленной мутацией с.22С>Т в 1 экзоне гена идуронат-2-сульфатазы, направлен к врачу-генетику в 4 года 6 месяцев, пациент №2 с тяжелой формой, обусловленной мутацией с.1085_1086 delTA– в 6 месяцев. Ранние клинические проявления сформировались к 1 году у пациента №1 и к 6 месяцам у пациента №2. Симптомокомплекс МПС у обоих пациентов к моменту начала проведения ФЗТ включал специфические лицевые дисморфии, гепатоспленомегалию, контрактуры суставов, грыжи, рецидивирующие отиты. По результатам проведения ФЗТ в течение 12 месяцев лекарственным средством идурсульфаза (Элапраза) у пациентов №1 и №2 наблюдалось улучшение общего самочувствия, осанки, увеличение активных и пассивных движений в плечевых, коленных и голеностопных суставах, прибавка в росте (на 4 см и на 10 см соответственно). Общая выносливость возросла на 114% у пациента №1 и на 170% у пациента №2. По результатам лабораторного исследования, экскреция ГАГ в пробах мочи снизилась на 82% и на 91% у пациентов №1 и №2 соответственно. По совокупным данным физикального исследования (пальпация) и результатам ультразвукового исследования (УЗИ) органов брюшной полости наблюдалось уменьшение размеров печени на 4,5 см (пациент №1) и 4 см (пациент №2), а размеров селезенки – до показателей возрастной нормы. У пациента №1 функция внешнего дыхания ПОС_{выд.} возросла с 54% до 73%, МОС₂₅ с 50% до 76%.

Выводы. Ферментозаместительная терапия МПС II типа в Республике Беларусь проводится впервые. По результатам первого года лечения инфузии идурсульфаза оказались эффективны как у пациентов с легкой, так и тяжелой формой заболевания. По результатам проведения ежегодного Республиканского врачебного консилиума рекомендовано продолжение лечения обоим пациентам.