

Сидореня Е. А.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ

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

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

«Редкие или орфанные заболевания (англ. rare disease, orphan disease) – это угрожающие жизни хронические заболевания, которые имеют настолько низкую встречаемость, что необходимо применить специальные усилия для того, чтобы предотвратить заболевания, снизить смертность от них и улучшить качество жизни таких больных». Впервые термин «орфанные» заболевания был применен в США в 1983 г. В Европе к орфанным заболеваниям относят врожденные и приобретенные заболевания, частота которых не превышает 5 случаев на 10000 населения, в Японии редкими заболеваниями считаются, если частота возникновения достигает 1 человека на 2500 населения. В России редкими предлагается считать заболевания с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек.

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.

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

Подавляющее большинство мукополисахаридозов (практически все) наследуются по аутосомно-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.

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 сердечной и дыхательной недостаточности, которые развиваются на фоне заболевания.