



Машкунова О.В.

УДК 616-022.77:616.43-056

РЕВМАТОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ КАК ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

О.В. МАШКУНОВА^{1,2}, А.А. АЛИБЕКОВА, М.Т. АБДУЛЛАЕВА¹Казахский научно-исследовательский институт кардиологии и внутренних болезней МЗ РК, г. Алматы, Республика Казахстан,²Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова, г. Алматы, Республика Казахстан

Мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлера) – болезнь накопления; представляет прогрессирующее мультиорганное, мультисистемное, X-сцепленное заболевание, опосредованное мутацией в структурном гене лизосомного фермента альфа-L-идуронидазы. Ген альфа-L-идуронидазы – IDUA- расположен на коротком плече хромосомы 4 в локусе 4p16.3. Тип наследования – X-сцепленный рецессивный. α-L-идуронидаза, участвует в катаболизме двух ГАГ – дерматансульфата и гепарансульфата, поэтому именно эти ГАГ и накапливаются в лизосомах. Типичными являются поражение ЦНС, сердца, органа зрения, органа слуха, почек, ЖКТ, опорно-двигательного аппарата.

Цель исследования. Описать ревматологические проявления поражения опорно-двигательного аппарата, встречающиеся при мукополисахаридозе I типа (МПС I) (синдроме Гурлера) на примере клинического случая.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Описан клинический случай пациентки 21 года, находящейся на лечении в НИИКиВБ МЗ РК, с верифицированным диагнозом (МПС I) (синдрома Гурлера), выставленным в детском возрасте, на основании стандартных методов диагностики, согласно международному клиническому протоколу, определении уровня экскреции гликозаминогликанов (ГАГ) мочи и их фракций, измерения активности фермента лизосомной α-L-идуронидазы в лейкоцитах периферической крови или культуре кожных фибробластов и ДНК-диагностики МПС I типа (определение генотипа пробанда).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Дебют заболевания с 3 лет, когда мать начала замечать отставание ребенка в физическом развитии, увеличение головы, конституциональную диспропорцию. Диагноз верифицирован в 1998 году путем генетической ДНК-диагностики. С 2013 года получает ферментозаместительную терапию альдуразимом – 5,5 мл 1 раз в неделю. Из анамнеза жизни: ребенок от родственного брака, от 2 беременностей. Наследственность отягощена: брат-сибс болен с аналогичными жалобами, был обследован в г. Ташкент, выставлен диагноз «Мукополисахаридоз I типа». Менархе с 19 лет (на фоне ферментозаместительной терапии), нерегулярные (1 раз в 2 месяца), скудные, болезненные. При осмотре: конституциональная низкорослость (рост 117 см, вес 27 кг), грубые черты лица, макроцефалия, гарголизм, макроглоссия, помутнение роговицы. На нижних конечностях мелкоточечная сыпь, без зуда. Гипоплазия туловища, выраженная деформация грудной клетки, кифосколиоз, «веслоо-

бразные» ребра, сгибательная контрактура локтевых суставов, разгибательная контрактура IV дистальных межфаланговых суставов кистей рук, деформация мелких суставов кистей по типу «птичьей лапы», тугоподвижность мелких и крупных суставов. Экссудативных явлений в суставах нет. В ОАК – без изменений, СОЭ – 7 мм/ч, маркеры острой фазы воспаления не увеличены, иммунологический профиль аутоантител отрицательный.

ВЫВОДЫ/ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Одними из клинически значимых проявлений мукополисахаридозов являются поражения опорно-двигательного аппарата в виде сгибательных контрактур, тугоподвижности, вторичных дегенеративных изменений без экссудативных проявлений, которые снижают качество жизни пациентов, требуют реабилитации, наблюдения ревматолога, реабилитолога. Кроме этого, поражения клапанного аппарата сердца требуют настороженности в плане вторичных инфекционных осложнений. Таким образом, наряду с пожизненной ферментозаместительной терапией пациенты с мукополисахаридозами требуют мультидисциплинарного подхода и прежде всего мониторинга со стороны ревматологов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1 Bryan Winchester, Atul Mehta. Lysosomal Storage Disorders. UCL Institute of Child Health at Great Ormond Street Hospital. – London, United Kingdom, 2012. – P. 94-100
- 2 Jean – Marie Saudubray, Georges van den Berghe, John H. Walter. Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. – Germany, 2012. – P. 579-89
- 3 Neufeld E., Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver C.R., Beauder A.I., Sly WS, Valle D, eds. The Metabolic & Molecular Disease. Vol 3, 8th ed. – New York, NY: McGraw-Hill, 2001. – P. 3421-3452
- 4 Stanbury J.B., Wyngaarden J.B., Frederickson D.S., Goldstein J.L., Brown M.S. eds. The metabolic basis of inherited diseases, 5th ed. – New York: McGrawHill, 1983. – P. 751-777
- 5 Watts R.W.E., Spellacy E., Kendall B.E. et al. Computed tomography studies on patients with mucopolysaccharidoses // Neuroradiology. – 1981. – Vol. 21. – P. 9-23

Контакты: Машкунова Ольга Васильевна, канд. мед. наук, профессор кафедры внутренних болезней №3 КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова, г. Алматы, ул. Төле би, 88. Индекс 050000, e-mail: omashkun@mail.ru

Contacts: Olga V. Mashkunova, Candidate of Medical Sciences, Professor of the Department of Internal Diseases №3 Asfendiyarov KazNMU, Almaty c., Tole bi str., 88. Index 050000, e-mail: omashkun@mail.ru