



# ПРОЛОНГИРОВАННОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ III ТИПА



Комарова А.А., Мартынка В.В., ординаторы 1 года по специальности «Педиатрия»  
Научный руководитель: к.м.н., доцент Федина Н.В.  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России  
Кафедра детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

## АКТУАЛЬНОСТЬ

Мукополисахаридоз III типа - орфанное мультисистемное прогрессирующее заболевание, обусловленное накоплением гликозаминогликанов в клетках различных органов, приводящее к нарушению их функции, специфическим фенотическим признакам и прогрессирующим нейрокогнитивным нарушениям. Путь передачи - аутосомно-рецессивный, частота встречаемости 1 на 80-100 тысяч населения. Мутации в генах SGSH (17q25.3), NAGLU(17q21.2), HGSNAT(8p11.21) и GNS (12q14) нарушают выработку четырёх различных ферментов и определяют подтипы МПС данного типа: IIIA, B, C и D. Отсутствие заместительной ферментотерапии приводит к респираторным, интеллектуальным нарушениям и ранней инвалидизации ребенка.

## ЦЕЛЬ

Демонстрация пролонгированного, на протяжении 13 лет, наблюдения за ребенком с МПС III типа

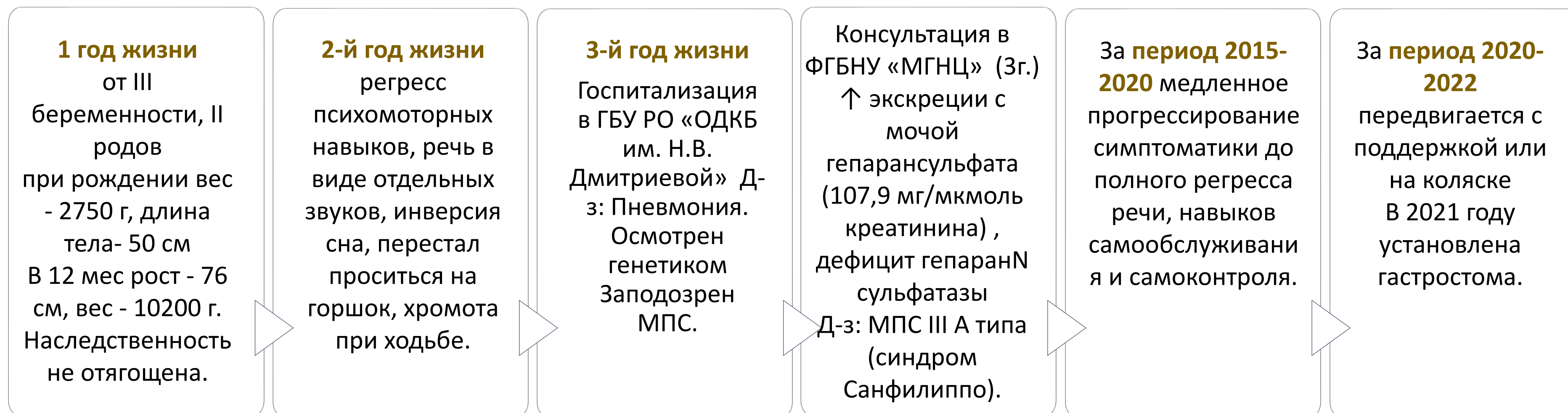
## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Клиническое наблюдение пациента и анализ медицинской документации

## АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ



Рис. 1. Пациент М., в возрасте 3 лет (2011 год)



## КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ (11-13 лет)

**Сердечно-сосудистая система**  
вторичная кардиомиопатия (недостаточность митрального, трикуспидального, аортального клапанов и клапана лёгочной артерии, НК 1 ст.)

**Костная система**  
множественные контрактуры суставов.  
асимметрия осанки  
нарушение походки

**ЖКТ**  
гепатоспленомегалия  
пупочная грыжа

**ЦНС**  
отсутствие речи (отдельные звуки)  
грубая задержка нервно-психического развития  
периоды возбуждения с явлениями аутоагрессии  
инверсия сна  
отсутствие навыков самообслуживания  
псевдобульбарный синдром  
нарушение функции тазовых органов

**Дыхательная система и ЛОР-органы**  
рецидивирующие пневмонии, отиты  
с-м ночного апноэ  
аспирационный с-м

## МЕДИКАМЕНТОЗНАЯ ТЕРАПИЯ

- ✓ **Перициазин (Неулептил) и Респеридон.** Отмечаются проявления медикаментозной тромбоцитопении без геморрагического синдрома.
- ✓ **Баклофен**
- ✓ Симптоматическая терапия
- ✓ АБ терапия при обострении



Рис. 2. Пациент М., 12 лет (2020 год).

## ВЫВОДЫ:

1. МПС III типа отличает агрессивное развитие когнитивных, двигательных и респираторных нарушений с ранней инвалидизацией пациента и неблагоприятным исходом при проведении симптоматической терапии.
2. Паллиативная помощь таким пациентам требует медицинского и социального взаимодействия для улучшения качества жизни.