

# Синдром Шеє: говідник лікаря

Мукополісахаридоз 1 типу – це захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування, викликане дефіцитом  $\alpha$ -L-ідуронідази, що характеризується прогресуючим перебігом з залученням у патологічний процес багатьох систем організму. Мукополісахаридоз (МПС) 1 типу поділяють на дві форми: тяжку (синдром Гурлер), симптоми якої проявляються у ранньому дитячому віці і характеризуються швидким прогресуванням неврологічної симптоматики, та ослаблену форму (синдроми Гурлер – Шеє і Шеє), що проявляється повільнішим прогресуванням захворювання з наявністю легких уражень нервової системи або без них.

Низький зріст може бути симптомом ослабленої форми МПС 1 типу [1].

## Анамнез:

- рецидивуючий біль у животі, чергування діареї та запорів з 5-річного віку;
- аденотонзилектомія у 10-річному віці через рецидивуючі інфекції верхніх дихальних шляхів та отит середнього вуха;
- рецидивуючі інфекції сечових шляхів протягом перших 3 років життя;
- двобічна скутість суглобів, що повільно прогресує з 4-річного віку, з початковим обмеженням діапазону рухів у верхніх та нижніх кінцівках;
- прийом інгаляційних стероїдів з приводу бронхіальної астми.

## Результати обстежень:

- незначне помутніння рогівки;
- шум у серці;
- негативні маркери запалення;
- негативні маркери целіакії.

## Сімейний анамнез:

- ревматоїдний артрит у дідуся.

## Клінічні прояви



Ослаблена форма МПС 1 типу проявляється у пацієнта як група неоднорідних і полісистемних клінічних симптомів [2].

► Окрім **низького зросту**, пацієнти з ослабленою формою МПС 1 типу можуть мати один або декілька із вказаних симптомів [3-5].



## Поширеність ознак і симптомів у пацієнтів з ослабленою формою МПС 1 типу [6]



Симптоми є варіабельними та неспецифічними, в результаті чого встановлення правильного діагнозу затримується на декілька років або навіть десятиліть [4].

## Література

1. Morishita K., Petty R.E. Rheumatology 2011; 50: v19-v25.
2. Vijay S., Wraith J.E.D. Acta Paediatrica 2005; 94: 872-877.
3. Wraith E.J. Expert Opin. Pharmacother. 2005; 6(3): 489-506.
4. Pastores G.M., Arn P., Beck M. et al. Molecular Genetics and Metabolism 2007; 91: 37-47.
5. Muenzer J., Wraith J.E., Clarke L.A. Pediatrics 2009; 123: 19-29.
6. Beck M., Arn P., Giugliani R. et al. Genet Med 2014; 16(10): 759-65.
7. Thibault N. J Inherit Metab Dis. 2016; 4: 25.
8. Clarke L.A. Mucopolysaccharidosis Type I. 2002 Oct 31 [Updated 2016 Feb 11]. In: Adam M.P., Ardinger H.H., Pagon R.A. et al., ed. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1162/>.
9. Thomas J.A., Beck M., Clarke J.T.R., Cox G.F. J Inherit Metab Dis 2010; 33: 421-427.



Підвищення рівня обізнаності щодо ознак і симптомів захворювання серед педіатрів та дитячих ендокринологів має вирішальне значення для початку раннього лікування та покращення якості життя пацієнтів з МПС 1 типу [7].

- Ступінь тяжкості та швидкість прогресування ослабленої форми МПС 1 типу варіює від [8]:



небезпечних для життя ускладнень

до



значного обмеження дієздатності

- Завдяки своєчасній діагностиці захворювання можливий ранній початок лікування пацієнта, що може забезпечити [9]:



кращі результати терапії



уповільнення прогресування захворювання



покращення якості життя

# ЧИ ЗАПІДОЗРИТЕ ВИ РІДКІСНЕ ЗАХВОРЮВАННЯ У СВОГО ПАЦІЄНТА?



## СПАДКОВЕ ПОРУШЕННЯ НАКОПИЧЕННЯ ГЛІКОЗАМІНОГЛІКАНІВ (ГАГ), ЩО ПРИЗВОДИТЬ ДО ПРОГРЕСУЮЧИХ УСКЛАДНЕНЬ З БОКУ СУГЛОБІВ І СЕРЦЕВО-СУДИННОЇ СИСТЕМИ

### СИМПТОМИ ЛЕГКОЇ ФОРМИ МПС І У ДІТЕЙ\*

**Затримка росту, помутніння рогівки, хронічні інфекції дихальних шляхів, порушення сну**

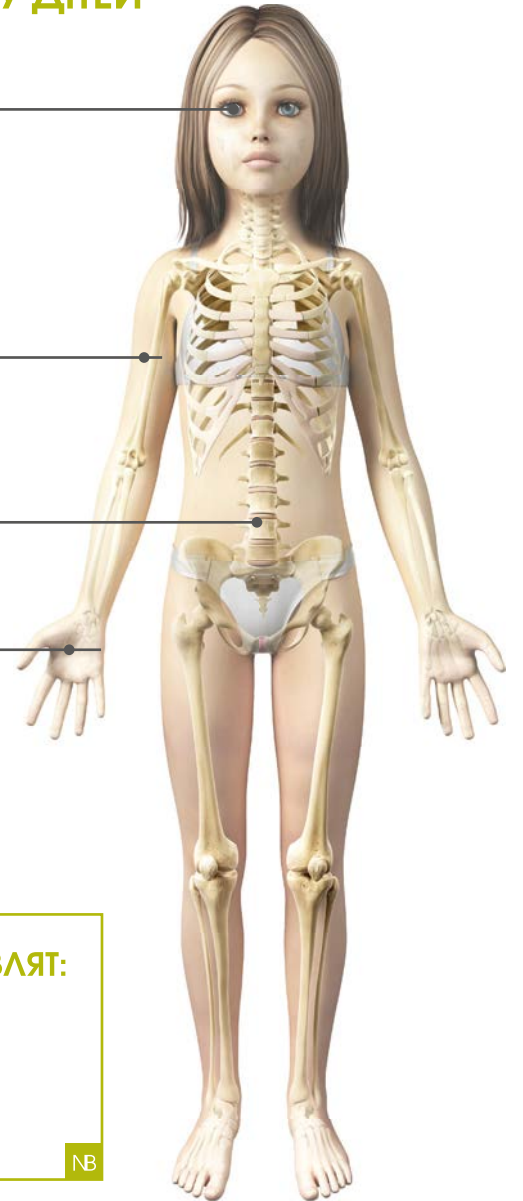
#### Тугорухливість суглобів

Біль у суглобах

#### Рецидивуючі грижі

Кігтеподібні кисті, контрактура пальців у вигляді спускового гачка

Синдром зап'ястного каналу



### ТЯЖКА ФОРМА ЗАХВОРЮВАННЯ У НЕМОВЛЯТ:

Кіфоз/Дисплазія скелету  
Гідроцефалія  
Когнітивні порушення

NB

\*Відсутність одного із наведених симптомів не виключає ймовірність захворювання

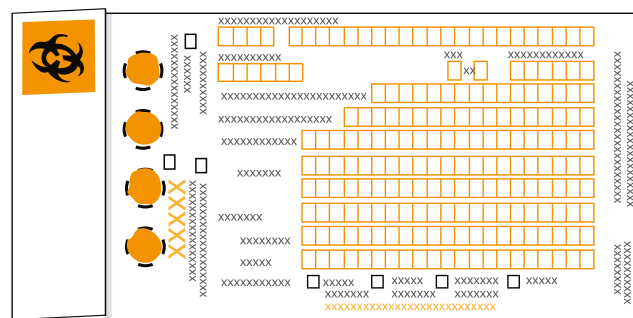


### ВСТАНОВИТИ ДІАГНОЗ МПС І ДОПОМОЖЕ АНАЛІЗ ЗА МЕТОДОМ СУХОЇ ПЛЯМИ КРОВІ (DBS):

> Швидко

> Легко

> Безкоштовно для пацієнта



### З ПИТАНЬ ДІАГНОСТИКИ ЗВЕРНІТЬСЯ ДО:\*\*

Ярослав Загоруй  
+38 (050) 358-42-14

Ігор Нагребецький  
+38 (050) 382-37-84

\*\*Вартість дзвінка згідно за тарифами Вашого оператора зв'язку

1. Muenzer J et al. Mucopolysaccharidosis I: management and treatment guidelines. Pediatrics 2009;123:19-29.

2. Cimaz R, Coppa GV, Kone-Paut I, et al. Joint contractures in the absence of inflammation may indicate mucopolysaccharidosis. Pediatr Rheumatol Online J. 2009;7:18.