Мукополисахаридоз тип II

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E76.1 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков

Мукополисахаридоз II типа (болезнь Хантера) — Х-сцепленное рецессивное лизосомное заболевание, при котором из-за дефицита идуронат-2-сульфатазы накапливаются гепарансульфат и дерматансульфат. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, пожизненной ферментной заместительной терапии, лечению осложнений и постоянному мультидисциплинарному наблюдению.

Главное

- Выделяют тяжелую и умеренно-тяжелую формы МПС II; тяжесть определяется скоростью прогрессирования поражения органов и систем.
- Подозрение на МПС II особенно обосновано при сочетании грубых черт лица, низкого роста, тугоподвижности суставов, гепатоспленомегалии, грыж, частых респираторных заболеваний, снижения слуха или неврологических нарушений.
- Ферментная заместительная терапия идурсульфазой или идурсульфазой бета замедляет прогрессирование болезни, уменьшает размеры печени и селезенки, улучшает функцию сердца и снижает экскрецию ГАГ; препараты не проходят через гематоэнцефалический барьер.
- ФЗТ проводят пожизненно и непрерывно; резкие отмены и перерывы нежелательны, поскольку могут ухудшить состояние пациента.
- Проводится постоянное наблюдение пациентов; комплексное обследование в многопрофильном стационаре проводят 1 раз в 6–12 месяцев с учетом тяжести состояния.
- При наркозе и интубации высок риск компрессии спинного мозга из-за нестабильности атлантоаксиального сустава; операции с анестезией следует выполнять в крупных центрах с ОРИТ.

Диагностика

1. Собрать семейный анамнез и оценить типичные жалобы: задержку или регресс развития при тяжелой форме, низкий рост, огрубление черт лица, частые инфекции дыхательных путей, снижение слуха или зрения, деформации скелета, грыжи, тугоподвижность суставов, апноэ во сне и изменение походки.
2. При осмотре искать грубые черты лица, низкорослость, тугоподвижность суставов, гепато- и спленомегалию, грыжи и изменения роговицы.
3. Определить ГАГ в моче у пациента с клиническими признаками МПС: количественно и качественно оценивают суммарную экскрецию, дерматансульфат и гепарансульфат. УУР В, УДД 3.
4. Определить активность идуронат-2-сульфатазы в пятнах высушенной крови в составе мультиплексного исследования лизосомных ферментов; одновременно исследуют другие сульфатазы для исключения множественной сульфатазной недостаточности. УУР В, УДД 2.
5. При сниженной активности фермента выполнить секвенирование гена IDS по Сенгеру для подтверждения диагноза на молекулярном уровне; при необходимости применяют дополнительные методы для выявления крупных перестроек гена. УУР С, УДД 5.
6. В процессе постановки диагноза оценивают поражение органов и систем: выполняют УЗИ или МРТ брюшной полости, рентгенографию позвоночника, ЭНМГ, аудиометрию, исследование дыхательных объемов и потоков, кардиологическое обследование, МРТ головного мозга и позвоночника.

Лечение

- Вести пациента мультидисциплинарно с участием специалиста, имеющего опыт лечения МПС II, а также невролога, генетика, кардиолога, пульмонолога, гастроэнтеролога и других специалистов по показаниям.
- Назначать идурсульфазу или идурсульфазу бета пожизненно, непрерывно, в дозе 0,5 мг/кг 1 раз в неделю внутривенно. Стандартная продолжительность инфузии — 3 часа, максимальная скорость — до 40 мл/ч; препарат разводят в 100 мл раствора натрия хлорида 0,9%. При отсутствии реакций время введения можно постепенно сократить до 1 часа. УУР А, УДД 1.

- Перед инфузией применяют системные антигистаминные средства в сочетании с другими анальгетиками и антипиретиками. При реакции инфузию останавливают до исчезновения симптомов, затем возобновляют со скоростью вдвое ниже; при анафилактоидной или анафилактической реакции инфузию немедленно прекращают и начинают неотложное лечение.
- Идурсульфаза и идурсульфаза бета не взаимозаменяемы. Перевод с одного препарата на другой допустим только при серьезных неконтролируемых реакциях, сохраняющихся несмотря на адекватную премедикацию, и по решению врачебного консилиума.
- При нарушении моторики кишечника можно использовать осмотические слабительные; в тексте приведена лактулоза 15–45 мл в сутки. УУР С, УДД 5.
- При эпилепсии назначают противоэпилептические препараты по стандартным рекомендациям, с подбором терапии неврологом. При хронической нейропатической боли рекомендуются препараты группы N03AX с регулярным контролем безопасности. УУР С, УДД 5 для обоих тезисов.
- При сохранном интеллекте и нарушении функции кистей либо нарушении проводимости по ЭНМГ проводят невролиз и декомпрессию нерва. При диагностированном стенозе шейного отдела выполняют микрохирургическую декомпрессию позвоночного канала; операцию рассматривают даже без неврологических симптомов, если сагиттальный диаметр канала уменьшен более чем на 50%. УУР С, УДД 4.
- При гидроцефалии показано вентрикуло-перитонеальное шунтирование; возможные показания — прогрессирующее увеличение желудочков по МРТ и/или давление цереброспинальной жидкости более 250–300 см водного столба. УУР С, УДД 4.

Когда направить и как наблюдать

- Планово госпитализировать для диагностики или лечения, требующих круглосуточного наблюдения, для хирургических вмешательств, высокотехнологичного лечения, проведения ФЗТ при невозможности амбулаторного или стационарозамещающего введения, а также для экспертиз и обследований, недоступных амбулаторно.
- Неотложная или экстренная госпитализация нужна при острых заболеваниях, обострении хронических болезней, отравлениях, травмах, состояниях, требующих интенсивной терапии, а также при побочной реакции во время инфузии или в день ее проведения и при цервикальном стенозе с компрессией спинного мозга.
- Операции с анестезией направлять в крупные медицинские центры с отделением реанимации и интенсивной терапии; до вмешательства необходимы консультации кардиолога, оториноларинголога, анестезиолога и невропатолога, полное кардиологическое обследование и оценка дыхательных нарушений.
- Пациент постоянно наблюдается амбулаторно; комплексное обследование в многопрофильном стационаре проводят 1 раз в 6–12 месяцев, продолжительность пребывания по основному тексту рекомендации составляет 10–14 дней.

Частые вопросы

Как подтверждают диагноз МПС II?

Диагноз подтверждают сочетанием клинических данных, определения ГАГ в моче, снижения активности идуронат-2-сульфатазы и выявления патогенного или вероятно патогенного варианта в гене IDS. Секвенирование IDS выполняют при сниженной активности фермента.

Какова схема ферментной заместительной терапии?

Идурсульфазу или идурсульфазу бета вводят пожизненно и непрерывно внутривенно по 0,5 мг/кг 1 раз в неделю. Инфузия обычно длится 3 часа, препарат разводят в 100 мл 0,9% раствора натрия хлорида; при хорошей переносимости время можно сократить до 1 часа.

Что делать при реакции во время инфузии ФЗТ?

Инфузию останавливают до разрешения симптомов, затем возобновляют со скоростью вдвое ниже. При анафилактоидной или анафилактической реакции инфузию прекращают немедленно и проводят неотложное лечение.

Как наследуется болезнь Хантера и каков риск для следующей беременности?

Наследование Х-сцепленное рецессивное. У женщины-носительницы риск рождения мальчика с МПС II составляет 50%, а риск рождения девочки-носительницы — 50%; мужчина с МПС II передает пораженную Х-хромосому всем дочерям и не передает ее сыновьям.

Когда нужна операция при поражении шейного отдела позвоночника?

Декомпрессию позвоночного канала рассматривают при диагностированном стенозе; операцию следует выполнять до появления неврологических проявлений. Показанием может быть сужение сагиттального диаметра позвоночного канала более чем на 50%, даже при отсутствии симптомов.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/292-mukopolisaharidoz-tip-ii. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/292_2