Мукополисахаридоз тип VI

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E76.2 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков

Мукополисахаридоз VI типа (синдром Марото—Лами) — редкая аутосомно-рецессивная лизосомная болезнь накопления с поражением скелета, дыхательной и сердечно-сосудистой систем, органов зрения и слуха. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, пожизненной ферментной заместительной терапии галсульфазой, лечению осложнений и постоянному мультидисциплинарному наблюдению.

Главное

- МПС VI обусловлен дефицитом арилсульфатазы B, из-за чего накапливается дерматансульфат. Типичны низкий рост, огрубление черт лица, тугоподвижность суставов, множественный дизостоз, гепатоспленомегалия, снижение слуха, поражение сердца и дыхательной системы.
- При МПС VI интеллект обычно не страдает.
- Наследование аутосомно-рецессивное; ген ARSB расположен в области 5q14.
- Клинические формы образуют континуум: тяжелая обычно дебютирует в 1–3 года, среднетяжелая — с 6 лет, легкая — после 20 лет.
- У пациентов высок риск обструктивного апноэ сна, компрессии спинного мозга при краниовертебральном стенозе, карпального туннельного синдрома, клапанной патологии сердца и сердечной недостаточности.
- Подтверждение диагноза требует сочетания клинических данных с исследованием ГАГ мочи, активности арилсульфатазы B и молекулярно-генетическим анализом ARSB.
- Ферментную заместительную терапию проводят галсульфазой пожизненно: 1 мг/кг внутривенно 1 раз в неделю. Препарат вводят в лечебном учреждении.
- Пациентам требуется постоянное наблюдение; комплексное обследование в многопрофильном стационаре проводят 1 раз в 6–12 месяцев в зависимости от тяжести состояния, обычно в течение 10–14 дней.
- Из-за риска атлантоаксиальной нестабильности, компрессии спинного мозга и трудной интубации анестезию следует проводить в крупных медицинских центрах с ОРИТ после оценки кардиологом, оториноларингологом, анестезиологом и неврологом.

Диагностика

1. Заподозрить МПС VI при сочетании низкого роста, грубых черт лица, тугоподвижности суставов, деформаций скелета, помутнения роговицы, гепатоспленомегалии, частых респираторных заболеваний, снижения слуха или апноэ во сне; уточнить семейный анамнез и случаи близкородственного брака.
2. При осмотре оценить рост, черты лица, подвижность суставов, прозрачность роговицы, размеры печени и селезенки, наличие пахово-мошоночных и пупочных грыж.
3. Определить ГАГ в моче у пациентов с клиническими признаками мукополисахаридозов. Для МПС VI характерно повышение экскреции дерматансульфата; при легкой форме повышение может быть небольшим (УУР C, УДД 4).
4. Определить активность арилсульфатазы B в пятне высушенной крови методом мультиплексного анализа лизосомных ферментов; одновременно исследовать другие сульфатазы для исключения множественной сульфатазной недостаточности (УУР C, УДД 4).
5. При сниженной активности арилсульфатазы B выполнить секвенирование гена ARSB по Сенгеру; при отрицательном результате стандартного анализа могут потребоваться более сложные молекулярно-генетические исследования (УУР C, УДД 4).
6. Для оценки функционального состояния печени и основных параметров кроветворения выполнить биохимический и общий анализы крови.
7. Для оценки системного поражения выполнить УЗИ и/или КТ/МРТ органов брюшной полости, рентгенографию скелета, МРТ позвоночника и головного мозга, ЭКГ, ЭхоКГ, холтеровское

мониторирование, исследование функции внешнего дыхания и тональную аудиометрию; выполнить ЭНМГ, ЭЭГ и кардиореспираторный мониторинг.

8. Привлечь врача-генетика для дифференциально-диагностического поиска и выбора молекулярных исследований.
9. Дифференцировать заболевание с другими типами МПС, альфа-маннозидозом, поздними формами ганглиозидозов, муколипидозом, неинфекционными полиартритами и эпифизарными дисплазиями.

Лечение

- Вести пациента мультидисциплинарно с участием генетика или специалиста по МПС VI, невролога, кардиолога, пульмонолога, гастроэнтеролога, физиотерапевта и других специалистов по показаниям.
- Назначать или корректировать ФЗТ галсульфазой: 1 мг/кг внутривенно 1 раз в неделю, инфузия около 4 часов или дольше. Препарат разводят в 0,9% растворе натрия хлорида; объем — 100 мл при массе до 20 кг и 250 мл при массе более 20 кг. Первые 2,5% объема вводят за первый час, оставшиеся примерно 97,5% — за следующие 3 часа. Терапия проводится еженедельно пожизненно (УУР А, УДД 2).
- Непосредственно перед каждой инфузией назначать системные антигистаминные средства в сочетании с другими анальгетиками и антипиретиками. При инфузионной реакции остановить введение до исчезновения симптомов, затем возобновить его со скоростью вдвое ниже; при развитии аллергических реакций могут применяться противорвотные средства и системные кортикостероиды, например преднизолон.
- Осложнения лечить по профильным клиническим рекомендациям: инфекции ЛОР-органов и дыхательных путей — симптоматически и антибактериально, эпилепсию — стандартными противоэпилептическими схемами, артериальную гипертензию — антигипертензивной терапией, сердечную недостаточность — при участии мультидисциплинарной команды.
- Для ортопедической коррекции использовать лечебную физкультуру, физиопроцедуры и ортопедические устройства. По показаниям выполняют хирургическое лечение карпального туннельного синдрома, корригирующие остеотомии и эндопротезирование тазобедренного или коленного сустава.
- Невролиз и декомпрессию нерва выполнять при нарушении функции кистей или нарушении нервной проводимости по ЭНМГ (УУР С, УДД 4). При диагностированном стенозе шейного отдела позвоночника следует рассматривать декомпрессию позвоночного канала; операцию следует рассматривать даже без неврологической симптоматики, если сагиттальный диаметр канала уменьшен более чем на 50% (УУР С, УДД 4).
- При сообщающейся гидроцефалии с прогрессирующим увеличением желудочков по МРТ и/или повышением давления цереброспинальной жидкости более 250–300 см водного столба выполнять вентрикуло-перитонеальное шунтирование (УУР С, УДД 5).
- Контролировать эффект ФЗТ с помощью определения ГАГ мочи не реже 1 раза в 6 месяцев и 6-минутного теста с ходьбой у самостоятельно ходящих пациентов, если тест не выполнялся последние 6 месяцев (УУР С, УДД 4).

Когда направить и как наблюдать

- Планово госпитализировать для диагностики или лечения, требующих круглосуточного наблюдения, активного лечения и операций, высокотехнологичной помощи, проведения ФЗТ при невозможности амбулаторного или стационарозамещающего введения, а также экспертиз и обследований, недоступных амбулаторно.
- Экстренно госпитализировать при острых заболеваниях, обострении хронических болезней, отравлениях, травмах, состояниях, требующих интенсивной терапии, тяжелых реакциях на инфузию ФЗТ и цервикальном стенозе с компрессией спинного мозга.
- Направлять к нейрохирургу при гидроцефалии, стенозе шейного отдела позвоночника, признаках компрессии спинного мозга или карпальном туннельном синдроме с нарушением функции кистей либо проводимости нерва.
- Операции с анестезией проводить в крупных медицинских центрах с отделением реанимации и интенсивной терапии из-за риска трудной интубации, экстубации и компрессии спинного мозга.
- Проводить комплексное обследование в многопрофильном стационаре 1 раз в 6–12 месяцев; длительность пребывания составляет 10–14 дней.

Частые вопросы

Какими исследованиями подтверждают МПС VI?

Определяют ГАГ мочи, затем активность арилсульфатазы B в пятне высушенной крови. При сниженной активности выполняют секвенирование ARSB; диагноз устанавливают по совокупности клинических, биохимических и молекулярно-генетических данных.

Как вводят галсульфазу при МПС VI?

Галсульфазу вводят внутривенно в дозе 1 мг/кг 1 раз в неделю. Инфузия длится около 4 часов или дольше, проводится в лечебном учреждении и продолжается еженедельно пожизненно.

Как часто контролировать сердце и дыхание?

ЭКГ и ЭхоКГ проводят регулярно, не реже 1 раза в 12 месяцев; холтеровское мониторирование также выполняют не реже 1 раза в 12 месяцев. Для выявления апноэ сна кардиореспираторный мониторинг или полисомнографию проводят не реже 1 раза в год.

Когда нужна операция при поражении позвоночника?

При диагностированном стенозе шейного отдела позвоночника следует рассматривать микрохирургическую декомпрессию. Ее следует рассматривать даже без неврологических симптомов, если сагиттальный диаметр позвоночного канала уменьшен более чем на 50%, поскольку сдавление спинного мозга может привести к необратимым неврологическим нарушениям.

Какие меры безопасности нужны перед наркозом?

Нужно учитывать атлантоаксиальную нестабильность, ограничение открывания рта, увеличение языка и гипертрофию аденоидов и миндалин. Перед вмешательством необходимы консультации кардиолога, оториноларинголога, анестезиолога и невролога; операцию проводят в центре с ОРИТ.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/293-mukopolisaharidoz-tip-vi. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/293_2