Мукополисахаридоз тип I

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E76.0 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков

Мукополисахаридоз I типа — наследственная лизосомная болезнь накопления из-за дефицита альфа-L-идуронидазы, поражающая костно-суставную, нервную, сердечно-лёгочную, слуховую и зрительную системы. Рекомендация описывает подтверждение диагноза, ферментную заместительную терапию, показания к трансплантации гемопоэтических стволовых клеток и регулярное мультидисциплинарное наблюдение.

Главное

- Выделяют три клинических фенотипа: тяжёлый синдром Гурлер, промежуточный синдром Гурлер–Шейе и лёгкий синдром Шейе. Тяжёлая форма обычно манифестирует на первом году жизни, мягкие формы — в возрасте 4–10 лет и прогрессируют медленнее.
- О заболевании следует думать при сочетании грубых черт лица, низкорослости, тугоподвижности суставов, множественного дизостоза, помутнения роговицы, гепатоспленомегалии, грыж, частых респираторных инфекций, снижения слуха или признаков апноэ сна.
- После подтверждения диагноза всем пациентам показана ферментная заместительная терапия ларонидазой: УУР А, УДД 1. Лечение должно проводиться регулярно, поскольку перерывы повышают риск ухудшения состояния и прогрессирования симптомов.
- Рекомендовано проведение ТГСК пациентам с МПС I Н до достижения возраста 2,5 лет при нормальных или субнормальных показателях развития (DQ>70); наиболее благоприятные результаты получают при раннем проведении процедуры.
- Ведение должно быть мультидисциплинарным: необходимы специалисты по неврологии, кардиологии, пульмонологии, ЛОР-патологии, офтальмологии, ортопедии, хирургии и генетике.
- Перед наркозом нужно учитывать риск компрессии спинного мозга при нестабильности атлантоаксиального сустава и трудной интубации из-за короткой шеи, ограничения подвижности нижней челюсти, увеличения языка и гипертрофии аденоидов и миндалин.
- Пациентам проводят вакцинацию по национальному календарю и по эпидемическим показаниям; отдельно подчёркнута необходимость профилактики пневмококковой инфекции и гриппа.

Диагностика

1. Соберите семейный и клинический анамнез: уточните сходные симптомы у родственников, близкородственный брак, низкий рост, рецидивирующие грыжи, тугоподвижность суставов, нарушение походки, слабость, апноэ сна, снижение слуха и зрения.
2. При осмотре оцените грубые черты лица, низкорослость, тугоподвижность суставов, помутнение роговицы, размеры печени и селезёнки, наличие пахово-мошоночных или пупочных грыж и сердечных шумов.
3. Выполните количественное и качественное исследование ГАГ мочи. Для МПС I характерна повышенная экскреция дерматансульфата и гепарансульфата; при лёгкой форме повышение может быть небольшим. УУР С, УДД 5.
4. Подтвердите ферментный дефект определением активности альфа-L-идуронидазы в лейкоцитах, культуре фибробластов или высушенных пятнах крови. При МПС I активность фермента снижена. УУР С, УДД 4.
5. При сниженной активности фермента проведите молекулярно-генетическое исследование гена IDUA для окончательной верификации диагноза и выявления семейной мутации. УУР С, УДД 4.
6. После подтверждения диагноза оцените поражение органов и осложнения: ЭКГ, Эхо-КГ, холтеровское мониторирование и суточное мониторирование АД; исследование дыхания, слуха и зрения; визуализацию головного мозга и шейного отдела позвоночника; рентгенографию скелета.
7. Проведите дифференциальную диагностику с другими типами МПС, альфа-маннозидозом, поздними формами ганглиозидозов, муколипидозом, неинфекционными полиартритами и эпифизарными дисплазиями.

Лечение

- Ларонидазу назначают всем пациентам с установленным МПС I: 100 ЕД/кг внутривенно 1 раз в неделю. Начальная скорость инфузии — 2 ЕД/кг/ч; при хорошей переносимости её можно повышать каждые 15 минут до максимальных 43 ЕД/кг/ч. Инфузию проводят примерно за 3–4 часа.
- При появлении инфузионных аллергических реакций проводят медикаментозную премедикацию с последующей инфузией ларонидазы. Возможные средства для лечения реакции: системные антигистаминные препараты, ибупрофен или парацетамол, системные кортикостероиды — преднизолон или дексаметазон. УУР С, УДД 5.
- При МПС I Н у ребёнка младше 2,5 лет с DQ>70 рекомендовано проведение ТГСК. До трансплантации ФЗТ проводят 12 недель, но этот срок может быть короче; после неё — не менее 15–17 недель. Длительность может изменяться в зависимости от состояния ребёнка и лабораторно-клинических показателей. УУР С, УДД 4.
- Хронические осложнения лечат по соответствующим клиническим рекомендациям: судорожный синдром — по алгоритмам лечения эпилепсии, артериальную гипертензию — антигипертензивной терапией, запоры — слабительными средствами, хроническую нейропатическую боль — противоэпилептическими препаратами с индивидуальным подбором дозы и антидепрессантами.
- Для коррекции контрактур и нарушений осанки используют лечебную физкультуру, физиопроцедуры и ортопедические устройства. При необходимости выполняют декомпрессию карпального канала, эндопротезирование тазобедренного или коленного сустава и корригирующие остеотомии.
- При нарушении функции кистей у пациента с сохранным интеллектом или при нарушении нервной проводимости по ЭНМГ показана декомпрессия нервных стволов. При прогрессирующей сообщающейся гидроцефалии с увеличением желудочков по МРТ и/или давлением ликвора более 250–300 см вод. ст. выполняют вентрикулоперитонеальное шунтирование.
- При стенозе шейного отдела проводят декомпрессию спинного мозга. Операцию следует рассматривать ещё до появления неврологических симптомов, если сагиттальный диаметр позвоночного канала уменьшен более чем на 50%.
- Реабилитацию подбирают индивидуально с учётом соматического и когнитивного статуса: она может включать лечебную физкультуру, работу с психологом, социальную адаптацию, массаж и обучение профилактике контрактур и прогрессирования сколиоза.

Когда направить и как наблюдать

- Операции и анестезию следует проводить в крупных медицинских центрах с отделением реанимации и интенсивной терапии; до вмешательства необходимы консультации кардиолога, ЛОР-врача, анестезиолога-реаниматолога и невролога.
- Выписка возможна после устранения угрозы жизни и неотложных осложнений, стабилизации состояния и основных клинико-лабораторных показателей, если круглосуточное наблюдение больше не требуется.

Частые вопросы

Какими тестами подтверждают МПС I?

Сначала исследуют ГАГ мочи, затем активность альфа-L-идуронидазы в лейкоцитах, фибробластах или высушенной крови. При сниженной активности фермента проводят анализ гена IDUA.

Какая схема ФЗТ ларонидазой при МПС I?

Ларонидазу вводят внутривенно еженедельно в дозе 100 ЕД/кг. Начинают со скорости 2 ЕД/кг/ч, при хорошей переносимости постепенно повышают её до 43 ЕД/кг/ч; весь объём раствора вводят примерно за 3–4 часа.

Кому показана трансплантация гемопоэтических стволовых клеток?

Рекомендовано проведение ТГСК пациентам с МПС I Н до достижения возраста 2,5 лет при нормальном или субнормальном развитии, DQ>70. Наилучшие результаты отмечены при раннем проведении трансплантации.

Когда оперировать стеноз шейного отдела позвоночника?

Декомпрессию проводят при диагностированном стенозе. Даже без неврологических симптомов операцию следует рассматривать при уменьшении сагиттального диаметра позвоночного канала более чем на 50%, поскольку сдавление спинного мозга может привести к необратимым неврологическим нарушениям.

Как часто контролировать основные органы и осложнения?

ЭКГ, Эхо-КГ, холтеровское мониторирование и суточное мониторирование АД проводят в среднем не реже одного раза в год; спирометрию — в среднем раз в 6 месяцев при возможности выполнения теста.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/380-mukopolisaharidoz-tip-i. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/380_3