Мукополисахаридоз тип II

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E76.1 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков

Мукополисахаридоз II типа (синдром Хантера) — редкое Х-сцепленное лизосомное заболевание накопления, вызванное дефицитом фермента идуронат-2-сульфатазы. Характеризуется прогрессирующим поражением многих органов и систем, включая неврологические, костные, сердечно-сосудистые и респираторные нарушения. В рекомендациях изложены подходы к диагностике, патогенетическому лечению ферментозаместительной терапией и симптоматическому лечению для замедления прогрессирования и улучшения качества жизни пациентов.

Главное

- МПС II встречается с частотой 1:140000–1:156000 живых новорожденных мальчиков; наследуется как Х-сцепленный рецессивный признак, поражая преимущественно мальчиков.
- Выделяют две формы: тяжелую (нейропатическую) с когнитивным дефицитом, начинающимся с 1,5 лет (~75% случаев), и умеренно-тяжелую (ненейропатическую) с более медленным прогрессированием.
- Диагностика: определение уровня ГАГ в моче, активности идуронат-2-сульфатазы в крови и молекулярно-генетическое выявление мутаций гена IDS.
- Ферментозаместительная терапия (идурсульфаза, идурсульфаза бета, веренафусп альфа) рекомендована всем пациентам после установления диагноза; вводится внутривенно пожизненно, продолжительность инфузии 3 часа (может быть сокращена до 1 часа при хорошей переносимости). УУР А, УДД 2.
- Мультидисциплинарное наблюдение обязательно; пациенты должны проходить динамическое обследование не реже 1 раза в 6 месяцев в многопрофильных стационарах с участием педиатра, невролога, кардиолога, ортопеда, офтальмолога и других специалистов.
- При наличии гидроцефалии с повышением давления ЦСЖ более 250–300 см водного столба показано вентрикулоперитонеальное шунтирование; при краниовертебральном стенозе со сдавлением спинного мозга — микрохирургическая декомпрессия.
- Пациентам необходима вакцинация согласно национальному календарю прививок; особое внимание — вакцинация против пневмококковой инфекции и гриппа для профилактики тяжелого течения инфекций дыхательных путей.

Диагностика

1. Сбор анамнеза и жалоб: внимание на отягощенный семейный анамнез (сходные симптомы у братьев и родственников по материнской линии), низкий рост, огрубление черт лица, частые инфекции, задержку развития. УУР С, УДД 5.
2. Физикальное обследование: выявление грубых черт лица, низкорослости, тугоподвижности суставов, помутнения роговицы, гепатомегалии, спленомегалии, грыж, сердечных шумов. УУР С, УДД 5.
3. Определение уровня ГАГ в моче методом спектрофотометрии или тандемной масс-спектрометрии (выявляется повышение экскреции дерматансульфата и гепарансульфата); частота: пациентам на ФЗТ не реже 1 раза в 6 месяцев, без терапии — не реже 1 раза в год. УУР С, УДД 5.
4. Измерение активности идуронат-2-сульфатазы в пятнах крови на фильтровальной бумаге, плазме крови или культуре фибробластов с обязательным измерением активности других сульфатаз для исключения множественной сульфатазной недостаточности. УУР С, УДД 5.
5. Молекулярно-генетическое исследование: выявление мутаций гена IDS для подтверждения диагноза; позволяет провести пренатальную диагностику и выявить гетерозиготных носительниц в семье. УУР С, УДД 5.
6. МРТ шейного отдела позвоночника и головного мозга для исключения компрессии спинного мозга и гидроцефалии; может потребоваться наркоз. УУР С, УДД 5.
7. Мультидисциплинарное обследование: консультации невролога, кардиолога, ортопеда, офтальмолога, ЛОР-врача, аудиолога; оценка слуха (тональная аудиометрия), зрения, функции дыхания (спирометрия), сердца (ЭКГ, Эхо-КГ), исследование коагулограммы и уровня NT-proBNP. УУР С, УДД 5.

Лечение

- Патогенетическое лечение: ферментозаместительная терапия идурсульфазой, идурсульфазой бета или веренафусп альфа внутривенно пожизненно. Препараты не взаимозаменяемы; переключение возможно при неконтролируемых серьёзных побочных явлениях или подтвержденной неэффективности (отсутствие динамики в уменьшении ГАГ и размеров органов). УУР А, УДД 2.
- Введение ферментозаместительной терапии интрацеребровентрикулярно (идурсульфаза бета) обеспечивает снижение концентрации ГАГ в спинномозговой жидкости и замедляет прогрессирование неврологических нарушений у пациентов с МПС II.
- Медикаментозная премедикация перед инфузией ФЗТ для предупреждения/купирования потенциальной возможности инфузионных аллергических реакций (лихорадка, озноб, рвота, крапивница, анафилактические реакции). УУР С, УДД 5.
- Симптоматическое лечение поведенческих нарушений: препараты группы снотворных, седативных средств, анксиолитиков; дозировка и длительность курса определяются индивидуально под врачебным контролем в условиях стационара. УУР С, УДД 5.
- Ортопедическая коррекция: физиопроцедуры (например, чрескожная электронейростимуляция), лечебная физкультура, ортезы; при необходимости — хирургическая коррекция (эндопротезирование суставов, остеотомии, коррекция синдрома карпального канала). УУР С, УДД 5.
- Лечение хронических проявлений: антибактериальная терапия при рецидивирующих отитах и респираторных инфекциях, противоэпилептические препараты при судорожном синдроме, антигипертензивная терапия при артериальной гипертензии, слабительные средства при запорах, противоэпилептические препараты и антидепрессанты при хронической нейропатической боли. УУР С, УДД 5.
- Хирургическое лечение при карпальном туннельном синдроме: декомпрессия срединного нерва обеспечивает быстрое стойкое улучшение функции; требуется продолжающееся наблюдение из-за возможности рецидива вследствие рубцевания или новых отложений ГАГ. УУР С, УДД 5.
- Реабилитационные мероприятия: массаж, лечебная физкультура, применение тепла и холода, психологическая коррекция, ортезирование при кифотической деформации, чрескожная электронейростимуляция, акупунктура; занятия логопеда при дисфагии и дизартрии; участие медицинского психолога. УУР С, УДД 5.

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация показана при проведении диагностики и лечения, требующих круглосуточного наблюдения; при необходимости хирургических вмешательств (грыжесечение, оперативное лечение суставов и позвоночника, аденоэктомия, тонзилэктомия, нейрохирургическая декомпрессия); при невозможности проведения ФЗТ в амбулаторных условиях; при замене препарата ФЗТ.
- Экстренная госпитализация показана при острых заболеваниях, обострении хронических болезней, отравлениях, травмах, состояниях, требующих интенсивной терапии; побочных реакциях на инфузию ФЗТ; цервикальном стенозе с компрессией спинного мозга и других угрожающих жизни состояниях.
- При необходимости проведения наркоза и интубации — обязательные консультации детского кардиолога, ЛОР-врача, анестезиолога-реаниматолога, невролога; полное кардиологическое обследование, полисомнография, при необходимости эндоскопия носоглотки и КТ легких; оперативное вмешательство должно проводиться в крупных медицинских центрах с отделением реанимации.
- Диспансерное наблюдение на уровне первичной медико-санитарной помощи врачом-педиатром или врачом общей практики; консультации специалистов при наличии показаний не реже 1 раза в 6 месяцев или чаще в зависимости от клинической ситуации.
- Показания к выписке из стационара: отсутствие угрозы жизни, стабилизация состояния и клинико-лабораторных показателей, отсутствие необходимости в постоянном врачебном круглосуточном наблюдении, или необходимость перевода в другое учреждение.

Частые вопросы

Как передается синдром Хантера и каков риск повторного рождения больного ребенка в семье?

МПС II наследуется как Х-сцепленный рецессивный признак. Мальчики болеют, девочки обычно являются носительницами. Если мать — носительница, риск рождения больного сына составляет 50%, больной дочери — риск носительства 50%. При отцовском носительстве все дочери будут носительницами, сыновья не болеют. Генетическое консультирование обязательно; возможна пренатальная диагностика.

Какие основные клинические признаки МПС II и с какого возраста они появляются?

При тяжелой форме первые признаки задержки когнитивного развития появляются примерно в 1,5 года. Наблюдаются прогрессирующий низкий рост, грубение черт лица, тугоподвижность суставов, гепатоспленомегалия, частые инфекции верхних дыхательных путей, снижение слуха и зрения, судороги, поведенческие нарушения. При легкой форме проявления менее выражены.

Может ли ферментозаместительная терапия улучшить неврологические нарушения?

Внутривенная ФЗТ (идурсульфаза, идурсульфаза бета) не проходит через гематоэнцефалический барьер и не может корригировать неврологические нарушения. Однако интрацеребровентрикулярное введение идурсульфазы бета обеспечивает снижение ГАГ в спинномозговой жидкости и замедляет прогрессирование неврологических нарушений.

Какие жизнеугрожающие осложнения возможны при МПС II и как их предотвратить?

Наиболее опасны: 1) сдавление спинного мозга при краниовертебральном стенозе — требует регулярной МРТ и может потребовать нейрохирургическую декомпрессию; 2) гидроцефалия — показано вентрикулоперитонеальное шунтирование при давлении ЦСЖ более 250–300 см водного столба; 3) обструктивное апноэ сна — требует полисомнографии и может потребовать аденотонзилэктомию. Регулярное мультидисциплинарное обследование важно для раннего выявления.

Какие анестезиологические риски при МПС II и как их минимизировать?

Высокий риск компрессии спинного мозга при нестабильности атлантоаксиального сустава; короткая шея, ограничение подвижности нижней челюсти, макроглоссия, гипертрофия аденоидов и миндалин создают трудности при интубации. Рекомендуется предпочитать местное или региональное обезболивание; обязательны консультации кардиолога, ЛОР-врача, анестезиолога, невролога; полное кардиологическое обследование и полисомнография; операция должна проводиться в центре с отделением реанимации.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/392-mukopolisaharidoz-tip-ii. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/392_4