Мукополисахаридоз тип VI

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · 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) — аутосомно-рецессивная лизосомная болезнь накопления, вызванная дефицитом арилсульфатазы B и накоплением дерматансульфата. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, пожизненной ферментной заместительной терапии, контролю мультисистемных осложнений и безопасному проведению хирургических вмешательств.

Главное

- МПС VI связан с дефектом гена ARSB и недостаточностью арилсульфатазы B; заболевание наследуется аутосомно-рецессивно.
- Практически значимые признаки: низкий рост, огрубение черт лица, тугоподвижность и контрактуры суставов, деформации скелета, помутнение роговицы, снижение слуха, гепатоспленомегалия, поражение сердца и дыхательной системы.
- Подтверждение диагноза строится на сочетании клинических данных с определением ГАГ мочи, активности арилсульфатазы B и молекулярно-генетическим исследованием ARSB.
- При установленном МПС VI показана пожизненная ФЗТ галсульфазой: 1 мг/кг внутривенно 1 раз в неделю; уровень убедительности рекомендации 1, уровень достоверности доказательств — A.
- Наблюдение должно быть мультидисциплинарным и постоянным; комплексное обследование в многопрофильном стационаре проводят 1 раз в 6–12 месяцев в зависимости от тяжести состояния.
- При стенозе шейного отдела операцию декомпрессии следует выполнять до появления неврологических симптомов; ее рассматривают даже без симптоматики, если сагиттальный диаметр позвоночного канала уменьшен более чем на 50%.
- Плановую вакцинацию проводят по национальному календарю и календарю по эпидемическим показаниям; отдельно отмечена необходимость вакцинации против пневмококковой инфекции и гриппа.

Диагностика

1. Заподозрить МПС VI при сочетании низкого роста, грубых черт лица, тугоподвижности суставов, скелетных деформаций, частых респираторных заболеваний, снижения слуха или зрения, грыж, помутнения роговицы, апноэ сна и отягощенного семейного анамнеза.
2. При осмотре оценить рост, черты лица, подвижность суставов, прозрачность роговицы, размеры печени и селезенки, наличие грыж и сердечных шумов.
3. Определить уровень ГАГ в моче у пациентов с клиническими признаками МПС: при МПС VI характерно повышение экскреции дерматансульфата. Уровень ГАГ контролируют динамически 1 раз в 6 месяцев; УУР C, УДД 5.
4. Определить активность арилсульфатазы B в высушенных пятнах крови или плазме; одновременно измеряют активность других сульфатаз для исключения множественной сульфатазной недостаточности. УУР C, УДД 5.
5. При сниженной активности арилсульфатазы B выполнить молекулярно-генетическое исследование ARSB; патогенные или вероятно патогенные варианты в гомозиготном либо компаунд-гетерозиготном состоянии подтверждают диагноз. УУР C, УДД 5.
6. Для оценки поражения органов провести профильное обследование: УЗИ или МРТ/КТ брюшной полости, исследования сердца, ФВД, полисомнографию или кардиореспираторный мониторинг, МРТ/КТ головного мозга и шейного отдела позвоночника, офтальмологическое и аудиологическое обследования.
7. Дифференцировать заболевание с другими типами МПС, альфа-маннозидозом, поздними формами ганглиозидозов, муколипидозом, неинфекционными полиартритами и эпифизарными дисплазиями.

Лечение

- Проводить ФЗТ галсульфазой пожизненно: 1 мг/кг внутривенно 1 раз в неделю, инфузия длится 4 часа. Препарат разводят в 0,9% растворе натрия хлорида: 100 мл при массе тела до 20 кг включительно или 250 мл при массе более 20 кг; 2,5% раствора вводят в первый час, остальное — за последующие 3 часа.

- При нежелательной реакции инфузию прекращают до исчезновения симптомов, затем возобновляют со скоростью вдвое ниже прежней. При анафилактоидной или анафилактической реакции инфузию немедленно прекращают и проводят неотложное лечение; тяжелая неконтролируемая реакция гиперчувствительности является противопоказанием к повторному применению препарата.
- Аллергические реакции на инфузию лечат по показаниям антигистаминными средствами системного действия, парацетамолом или ибупрофеном и/или системными кортикостероидами, включая преднизолон или дексаметазон; УУР С, УДД 5.
- Для коррекции ортопедических нарушений применяют лечебную физкультуру, физиопроцедуры и ортопедические устройства. По показаниям возможны эндопротезирование тазобедренного или коленного сустава и корригирующие остеотомии; УУР С, УДД 5.
- При стенозе шейного отдела выполняют декомпрессию спинного мозга; при сообщающейся гидроцефалии с прогрессирующим увеличением желудочков и повышением давления цереброспинальной жидкости показано вентрикуло-перитонеальное шунтирование; УУР С, УДД 4.
- При обструктивном апноэ сна, экссудативном отите, затруднении носового дыхания и рецидивирующих инфекциях верхних дыхательных путей по показаниям проводят аденоидэктомию, тонзиллэктомию и/или шунтирование барабанных полостей, предпочтительно эндоскопическими методами; УУР А, УДД 2.
- Запоры лечат диетическими мероприятиями, достаточной гидратацией и слабительными средствами. При хронической нейропатической боли используют противоэпилептические препараты с индивидуальным подбором дозы и антидепрессанты, в том числе вне инструкции по решению врачебной комиссии; УУР С, УДД 5.
- Реабилитацию подбирают индивидуально для поддержания функций опорно-двигательной, сердечно-сосудистой и дыхательной систем, облегчения боли и улучшения качества жизни; в программу могут входить лечебная физкультура, массаж, занятия в воде, психологическая и социальная поддержка. УУР В, УДД 3.

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация нужна для диагностики или лечения, требующих круглосуточного наблюдения, включая операции на суставах и позвоночнике, аденоидэктомию, тонзиллэктомию, шунтирование барабанных полостей, нейрохирургическую декомпрессию и коррекцию сердечно-сосудистой патологии.
- Госпитализировать планово следует также при невозможности проводить ФЗТ амбулаторно или в стационарозамещающих условиях, а также когда необходимы обследования или экспертизы с динамическим наблюдением.
- Экстренная госпитализация показана при острых заболеваниях, обострении хронической патологии, травме, отравлении, угрожающей жизни реакции на инфузию, цервикальном стенозе с компрессией спинного мозга или необходимости интенсивной терапии.
- Операции с анестезией следует проводить в крупных медицинских центрах с отделением реанимации и интенсивной терапии из-за риска сложной интубации и экстубации, нестабильности атлантоаксиального сустава и компрессии спинного мозга.
- После устранения угрозы жизни и осложнений, стабилизации состояния и основных клинико-лабораторных показателей, при отсутствии необходимости в круглосуточном наблюдении пациента можно выписать.

Частые вопросы

Как подтвердить МПС VI?

Нужны анализ ГАГ мочи, определение активности арилсульфатазы В с исключением множественной сульфатазной недостаточности и исследование гена ARSB. Молекулярно-генетическое исследование проводят при сниженной активности фермента.

Какая схема ФЗТ при МПС VI?

Галсульфазу вводят внутривенно в дозе 1 мг/кг 1 раз в неделю в течение 4 часов. Лечение проводят пожизненно, а резкие перерывы нежелательны.

Что делать при реакции во время инфузии галсульфазы?

Инфузию останавливают до разрешения симптомов и затем возобновляют с уменьшением скорости вдвое. При анафилаксии или анафилактоидной реакции введение немедленно прекращают и начинают неотложное лечение.

Когда нужна операция при поражении шейного отдела?

При диагностированном стенозе выполняют декомпрессию спинного мозга. Операцию следует рассматривать даже без неврологических симптомов, если сагиттальный диаметр позвоночного канала уменьшен более чем на 50%, поскольку вмешательство желательно до развития неврологических нарушений.

Как безопасно проводить анестезию у пациента с МПС VI?

Нужно учитывать нестабильность атлантоаксиального сустава, короткую шею, ограниченное открывание рта, макроглоссию и гипертрофию аденоидов и миндалин. Перед вмешательством необходимы консультации профильных специалистов и полное кардиологическое обследование; 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/395-mukopolisaharidoz-tip-vi. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/395_3