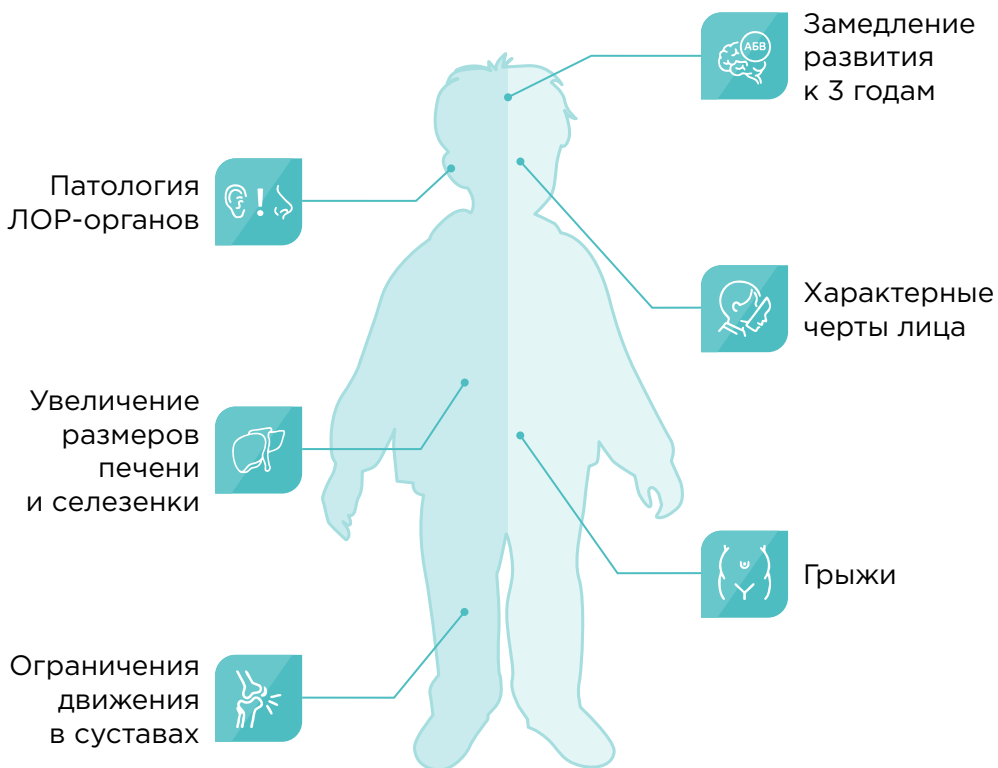


# СИНДРОМ ХАНТЕРА



Информация для пациентов,  
а также членов их семей

# Возможные признаки синдрома Хантера<sup>1</sup>



**Выступающие надбровные дуги, увеличенная голова, толстые и грубые волосы, широкий нос и уплотненные ноздри, утолщенные губы и увеличенный язык**

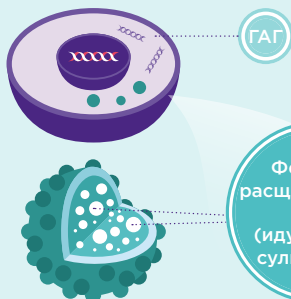
# Что такое Мукополисахаридоз II типа (синдром Хантера) и чем он опасен?<sup>1</sup>

**Синдром Хантера** или МПС II типа (Мукополисахаридоз II типа) — одна из форм мукополисахаридоза, **наследственного заболевания**, связанного с нарушением обмена веществ из группы сахаров — **гликозаминогликанов (ГАГ)**.



Заболевание возникает в результате **генетического дефекта**, который приводит к **неправильному синтезу важного фермента**.

## ⚡ Норма

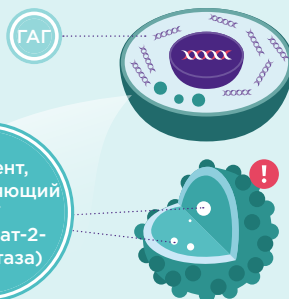


Фермент,  
расщепляющий  
ГАГ  
(идуронат-2-  
сульфатаза)

У **здоровых людей** внутри клетки есть специальные отсеки — лизосомы, которые содержат ферменты.

Эти ферменты помогают расщеплять различные вещества, включая гликозаминогликаны (ГАГ).

## ⚡ Синдром Хантера



У **людей с синдромом Хантера** из-за генетического дефекта отсутствует или вырабатывается в недостаточном количестве лизосомный фермент идуронат-2-сульфатаза, который необходим для нормального метаболизма, т. е. распада ГАГ\*. Поскольку в организме больного ребенка ГАГ\* расщепиться не могут, они накапливаются в клетках, что нарушает их нормальную работу и приводит к повреждению тканей и органов.

\* ГАГ - гликозаминогликаны.

# Карта «красных флагов» в развитии ребенка до 3 лет

## Норма



- **90%** детей к **3-летнему возрасту** переносят хотя бы один эпизод острого отита<sup>2,3</sup>
- Только **1 из 10** детей устанавливают тимпаностомическую трубку<sup>4,5</sup>



- У детей первого года жизни часто встречается пупочная грыжа, но она в большинстве случаев не требует хирургического вмешательства<sup>6,7</sup>



Возрастная шкала развития ребенка



Рецидивирующие отиты и гипертрофия аденоидов



Грыжи и увеличенный живот

## Синдром Хантера



- Появление частых отитов и аденоидитов не связано с началом посещения ДДУ\*
- Длительный и затяжной характер заболевания, сопровождающийся развитием осложнений<sup>8</sup>
- У каждого **2-го ребенка** — в связи с осложненными отитами установлены тимпаностомические трубки<sup>8-10</sup>
- У **2 из 3** пациентов возможна кратковременная остановка дыхания во сне, что требует раннего (**до 4 лет**) удаления аденоидов<sup>11,12</sup>



- Особенность — размер грыжи, требующий операции; сочетание одновременно паховой и пупочной грыж
- Высокая частота повторного грыжесечения<sup>13</sup>
- В **90%** случаев живот выглядит большим из-за увеличенных печени и селезенки<sup>14</sup>

# Карта «красных флагов» в развитии ребенка до 3 лет



- **1,5 года:** знает **15 слов**, может называть предметы
- **2 года:** использует **50 слов**, речь понятна на **50%**
- **3 года:** говорит сложными предложениями, **речь понятна на 75%**



- Отсутствуют нарушения слуха



- Нет ограничений в подвижности суставов



Психомоторное  
и речевое развитие

Черты  
лица

Тугоухость

Ортопедические  
изменения



- **1,5 года<sup>15</sup>:** **не говорит** и не воспринимает простые слова, не понимает, когда к нему обращаются
- **2 года<sup>15</sup>:** использует очень ограниченный набор слов, не повторяет за другими новые слова
- После **3 лет:** **замедляется** психомоторное и речевое **развитие<sup>16</sup>**



- У **50%** детей с **2 лет** лицо приобретает **характерные черты<sup>15</sup>:**
  - выступающие надбровные дуги;
  - большая голова;
  - толстые грубые волосы;
  - широкий нос;
  - уплощенные ноздри



- У **2 из 3** пациентов<sup>17</sup> возможно **развитие тугоухости** от слабой до тяжелой степени выраженности
- Чаще диагностируют кондуктивную тугоухость<sup>17, 18</sup>



- У каждого **4-го ребенка** с МПС II наблюдаются **ограничения движения** в суставах<sup>19</sup>
- Кисти рук деформируются по типу «когтистой лапы»

## Что делать, если вы заподозрили у себя или у своего близкого **синдром Хантера (Мукополисахаридоз II типа)**?

В настоящий момент существует специальная **бесплатная программа**, в рамках которой можно проверить диагноз синдром Хантера (Мукополисахаридоз II типа) у себя и своих близких. Для этого необходимо обратиться к своему лечащему врачу (неврологу, нефрологу, кардиологу и др.) или врачу-генетику.

**Подтверждение диагноза проводится лечащим врачом по месту жительства на основании лабораторных исследований.**



Для подтверждения диагноза синдром Хантера (Мукополисахаридоз II типа) врач наносит каплю крови пациента на специальный бланк фильтровальной бумаги и высушивает образец.



## Как подтверждается диагноз синдром Хантера?



Полученный материал («сухое пятно крови») направляется в **сертифицированную** для диагностики МПС II типа **генетическую лабораторию**.



Сотрудники лаборатории на **первом этапе определяют** содержание в полученном образце **уровень фермента идуронат-2-сульфатазы**.



Образцы, в которых **снижен фермент**, поступают на следующий этап диагностики — **генетическое исследование**.



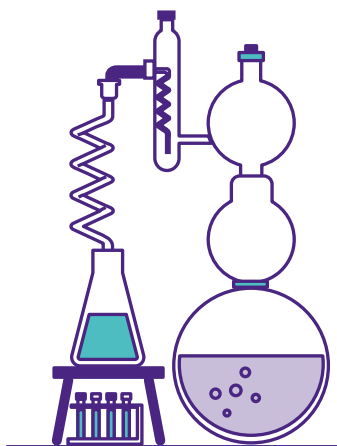
Если при генетическом анализе **выявляется мутация (поломка)** в гене, который вырабатывает фермент идуронат-2-сульфатаза, **диагноз синдром Хантера окончательно подтверждается**.

# У моего ребенка подтвердился диагноз синдром Хантера, что делать дальше?



Необходимо как можно раньше начать терапию. Отсроченное начало лечения МПС II может привести к неблагоприятным последствиям\*.

Для лечения болезни МПС II типа применяют препараты, представляющие собой созданный в лаборатории фермент, недостаток которого наблюдается при МПС II типа.



Таким образом проводится замещение фермента, а метод лечения называется **ферментозаместительной терапией**.

Ферментозаместительная терапия позволяет остановить или значительно замедлить развитие проявлений болезни МПС II типа.

# При отсутствии и прекращении ФЗТ\*, у ребенка прогрессируют:



задержка психоречевого развития;



ЛОР-патология;



снижение слуха;



ортопедические нарушения  
(тугоподвижность суставов);



нарушение походки;



искривления позвоночника.



Динамика внешнего вида ребенка от 1,5 лет до 5 лет

\* ФЗТ - Ферментозаместительная терапия

# Алгоритм действий пациента с синдромом Хантера для получения лечения

## Центр экспертизы

Формирование лечащим врачом направления (форма 057/у) в федеральный центр для полного обследования и назначения терапии

## Региональное заключение

Проведение врачебной комиссии на уровне региона (по направлению лечащего врача – генетика или иного специалиста, курирующего пациента).

Получение врачебной комиссии в регионе проживания

## Рецепт на препарат

Выписка лечащим врачом рецепта для бесплатного получения лекарственного препарата

На любом этапе получения терапии можно обратиться в пациентскую организацию за помощью



1-й ЭТАП



2-й ЭТАП



3-й ЭТАП



4-й ЭТАП



5-й ЭТАП



6-й ЭТАП



7-й ЭТАП

## Диагностика

Подтверждение диагноза на основании лабораторных исследований. Проводится лечащим врачом по месту жительства (генетиком, ЛОРом, педиатром, неврологом или другим специалистом)

## Федеральное заключение

Получение лечащим врачом федерального заключения на основании результатов обследования

## Подача документов в МЗ\*

Оповещение регионального МЗ\* о новом пациенте и включение пациента в региональный сегмент федерального регистра (вносит генетик, невролог или др. специалист, курирующий болезнь синдром Хантера в регионе)

## Получение препарата

Отпуск препарата пациенту / его законному представителю в срок, не превышающий 20 рабочих дней со дня включения в региональный сегмент федерального регистра

\* МЗ - министерство здравоохранения

У моего ребенка подтвержден диагноз **синдром Хантера**, что нужно обязательно сделать еще?



Поскольку **МПС II** – это наследственное заболевание, необходимо сообщить об этом диагнозе своим родственникам и рассказать им о возможности семейной диагностики МПС II, а также проскринировать всех кровных родственников Вашего ребенка по материнской линии.








Семейное древо для скрининга Вам может составить лечащий врач.



# Кто может мне помочь?

Если Вы или Ваш близкий столкнулись с вопросами по своему заболеванию (например, «Какие шаги предпринять, чтобы получить терапию?») или Вам отказали в лекарственном обеспечении, не отчаивайтесь — **Вам могут помочь пациентские организации.**

**Пациентские организации и фонды** играют важную роль в жизни людей с хроническими и редкими заболеваниями. Помимо решений проблем пациентов на системном уровне они оказывают всестороннюю поддержку пациентам всех возрастов в:

-  получения качественной и доступной медицинской помощи;
-  реализации прав на лекарственное обеспечение;
-  социальной адаптации и оказании психологической поддержки;
-  информировании пациента о его заболевании;
-  и во многих других вопросах

1. «Клинические рекомендации Мукополисахаридоз тип 2», 2021 г. 2. Крючко Т. А., Шлехт Т. В., Ткаченко О. Я. Острый средний отит у детей: современный взгляд на проблему. Здоровье ребенка. 2010; 2: 23-26. 3. Косояк С. Я., Лопатин А. С. Острый средний затянувшийся и рецидивирующий средний отиты у детей. Медицинская панорама. 2005; 1: 19-21. 4. Пожарская А. М. Тимпаностомия при лечении острого среднего отита у детей. Автореф. кан. мед. наук. Москва. 2013. 5. Рахманова И. В., Зинкер Г. М., Матроскина А. Г., Котов Р. В., Донин И. М. Патология среднего уха у недоношенных детей различного гестационного возраста. Вестник РГМУ. 2015. 1. 6. Pogorelic Z., Rikalo M., Jukić M., Katić J., Jurić I., Furlan D., Budimir D., Biočić M. Modified Marcy repair for indirect inguinal hernia in children: a 24-year single-center experience of 6826 pediatric patients. Surg Today. 2017; 47(1): 108-113. 7. Heifetz C. J., Bilsel Z. T., Gaus W. W. Observations on the disappearance of umbilical hernias of infancy and childhood. Surg Gynecol Obstet. 1963; 116: 469-73. 8. Murgasova L. et al. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. 2020; 135: 110137. 9. Gonuldas B. et al. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. 2014; 78: 944-949. 10. Wild S. M. et al. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. 2010; 74: 27-31. 11. Rosenfeld R. M., Shin J. J., Schwartz S. R. et al. Clinical Practice Guideline: Otitis Media with Effusion (Update). Otolaryngol Head Neck Surg. 2016; 154(1): 1-41. 12. Edmond Wraith J. et al. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the era of enzyme replacement therapy Eur J Pediatr. 2008; 167:267-277. 13. Mendelsohn N. J., Harmatz P., Bodamer O., Burton B. K., Giugliani R., Jones S. A., Lampe C., Malm G., Steiner R. D., Parini R. Hunter Outcome Survey Investigators. Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): data from the Hunter Outcome Survey. Genet Med. 2010; 12(12): 816-822. 14. Christiane S., Hampe. Mucopolysaccharidosis Type I: A Review of the Natural History and Molecular Pathology. Cells. 2020; 9: 1838. 15. Cho Y. S., Kim J. H., Kim T. W., Chung S. C., Chang S. A., Jin D. K. Otolologic manifestations of Hunter syndrome and their relationship with speech development. Audiol Neurootol. 2008; 13(3): 206-12. 16. Hampe C. S., Yund B. D., Orchard P. J., Lund T. C., Wesley J., McIvor R. S. Differences in MPS I and MPS II Disease Manifestations. Int J Mol Sci. 2021; 22(15): 7888. 17. Tord D. Alden. Surgical management of neurological manifestations of mucopolysaccharidosis disorders. Molecular Genetics and Metabolism. 2017; 122: 41-48. 18. Vargas-Gamarra M. F., de Paula-Vernetta C., Vitoria Minana I., Ibanez-Alcaniz I., Cavallé-Garrido L., Alamar-Velazquez A. Hallazgos audiológicos en niños con mucopolisacaridosis tipos I-IV. Acta Otorrinolaringol Esp. 2017; 68: 262-268. 18. Silveira, Marcela Rosana Maia da et al. Audiometric evaluation in individuals with mucopolysaccharidosis. Clinics (Sao Paulo, Brazil). 2018; 73: 523. 19. Кенис В. М., Мельченко Е. В., Маркова Т. В., Аль-Каисси Али, Саноговский А. В., Агранович О. Е., Петрова Е. В. Патология верхних конечностей у детей с мукополисахаридозами. Травматология и ортопедия России. 2021; 27(2): 34-43.

Размещенная информация не является рекомендацией компании Такеда, рекламой компании или ее продукции, не должна быть основанием для принятия каких-либо решений или осуществления каких-либо действий, не является призывом к самолечению или заменой рекомендаций лечащего врача. Данная информация ни при каких условиях не должна использоваться для постановки диагноза и выбора метода лечения, во всех случаях необходимо проконсультироваться с лечащим врачом и ознакомиться с противопоказаниями перед применением любых назначенных лекарственных препаратов.

VV-MEDMAT-113599 Декабрь 2024 г.

ООО «Такеда Фармасьюткалс», 119048, г. Москва, ул. Усачева, 2, стр. 1,  
Бизнес-центр «Фьюжн Парк», тел. +7 (495) 933-55-11.

