

ВИЗУАЛЬНЫЙ СПРАВОЧНИК

Синдром Хантера

Признаки и Симптомы



Данный материал предназначен только для медицинских работников



VV-MEDMAT-59774

КРАТКИЙ ОБЗОР СИНДРОМА ХАНТЕРА (Мукополисахаридоз II типа)

- ◆ Хроническое прогрессирующее метаболическое генетическое заболевание, почти исключительно развивающееся у лиц мужского пола*
- ◆ Вызывается дефицитом или отсутствием лизосомного фермента идуронат-2-сульфатазы (I2S) *
 - Фермент I2S необходим для разрушения специфических гликозаминогликанов (ГАГ)*
 - Дефицит или отсутствие I2S приводит к значительному накоплению ГАГ во всех клетках, тканях и органах*



* Mendelsohn NJ et al. Genet Med 2010; 12(12): 816-822. Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type 2 (Hunter syndrome); Data from the Hunter Outcome Survey.

ПОДОЗРЕНИЕ. РАСПОЗНАВАНИЕ. НАПРАВЛЕНИЕ НА КОНСУЛЬТАЦИЮ.

- ◆ Возможно, Вы будете одним из первых, кто заподозрит признаки и симптомы синдрома Хантера:
 - Первые симптомы проявляются в возрасте от 18 месяцев до 4 лет*
- ◆ Вы можете способствовать ранней диагностике:
 - Распознавая первые признаки и симптомы
 - Своевременно направляя пациента на молекулярно-генетический анализ



ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА*



Сплющенный нос



Толстые губы



Большой рот и увеличенный язык
(поскольку удерживать язык
становится труднее, он может выпадать изо рта,
облегчая дыхание; может отмечаться слюнотечение)

**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА*



Большие размеры головы (макроцефалия)



Выпуклый/высокий лоб или крупные брови

**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

СНИЖЕНИЕ СЛУХА*

Многие пациенты нуждаются в слуховых аппаратах.



**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ГЕПАТОМЕГАЛИЯ И СПЛЕНОМЕГАЛИЯ*

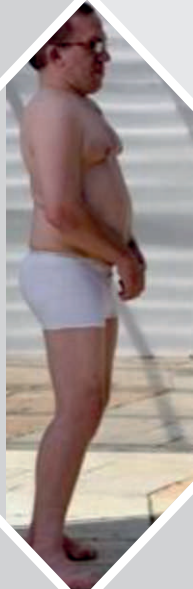
Увеличение печени и селезенки.



**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

СКЕЛЕТНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА*

Сколиоз ♦ Кифоз ♦ Низкий рост ♦ Укороченные туловище и шея



**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

СКЕЛЕТНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА*



Неправильные форма и размеры костей

Тугоподвижность суставов; суставы выглядят увеличенными

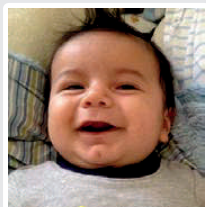
«Когтистая лапа» ◆ Карпальный туннельный синдром

Неправильная форма стоп ◆ Низкий рост ◆ Ограниченный объем движений

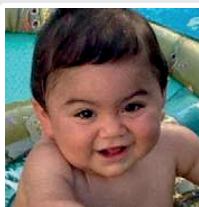
**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

РАЗВИТИЕ СИМПТОМОВ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ВОЗРАСТА

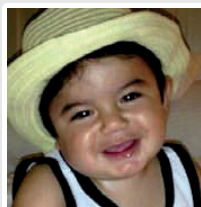
Эйден



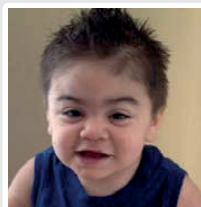
6 месяцев



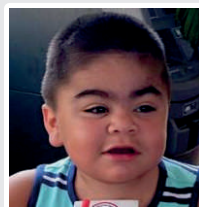
9 месяцев



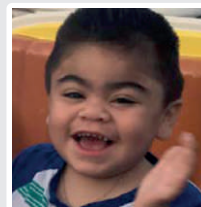
12 месяцев



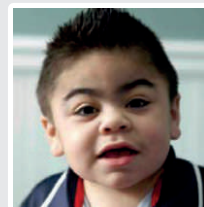
2 года



3 года

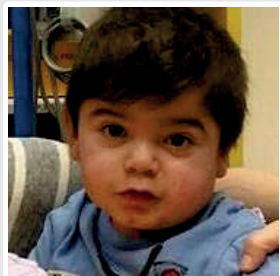


4,5 года

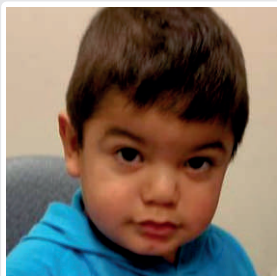


5 лет

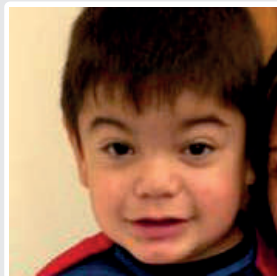
Эйджей



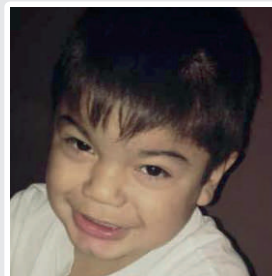
1 год



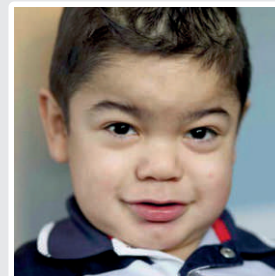
1,5 года



2 года



3 года



5 лет

ИЗМЕНЕНИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ*

- ◆ У пациентов с выраженным фенотипом синдрома Хантера отмечаются соматические нарушения и значительные прогрессирующие неврологические изменения с развитием серьезных ментальных расстройств*
- ◆ Превалирующими клиническими проявлениями выраженного фенотипа болезни являются поведенческие проблемы, когнитивные нарушения и гиперактивность*

**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

**ЧТОБЫ БОЛЬШЕ УЗНАТЬ
О СИНДРОМЕ ХАНТЕРА, ПОЖАЛУЙСТА,
ОБРАТИТЕСЬ К ПРЕДСТАВИТЕЛЮ TAKEDA**

**ТОО «Такеда Казахстан»
050040, г. Алматы, ул. Зеина Шашкина, 44
Тел.: +7 (727) 244 4004**

КӨРІМДЕЛГЕН АНЫҚТАМА

Хантер Синдромы

Белгілері және Симптомдары



Бұл материал тек медицина қызметкерлеріне арналған



VV-MEDMAT-59774

ХАНТЕР СИНДРОМЫНА ҚЫСҚАША ШОЛУ (II типті мукополисахаридоз)

- ◆ Созылмалы үдемелі метаболикалық генетикалық ауру тек ер адамдарда ғана дамиды*
- ◆ Идуронат-2-сульфатаза (I2S) лизосомдық ферментінің тапшылығынан немесе болмауынан туындайды*
 - I2s ферменті арнайы гликозаминс (ГАГ) үшін қажет*
 - Жасушаларда, тіндерде және органдардағы айтарлықтай жинақталуда I2S ғ тапшылығы немесе болмауы*



КҮДІК. ТАҢУ. КОНСУЛЬТАЦИЯҒА ЖІБЕРУ.

- ◆ Сіз Хантер синдромының белгілері мен симптомдарына күдіктенгендердің бірі болуыңыз мүмкін:
 - Алғашқы симптомдар 18 айдан 4 жасқа дейін көрінеді*
- ◆ Сіз ерте диагностикаға:
 - Алғашқы белгілері мен симптомдарын танумен
 - Пациентті молекулалық-генетикалық талдауға уақтылы бағыттай отырып ықпал ете аласыз



БЕТ КЕЛБЕТІНІҢ БҰЗЫЛУЫ*



Батық мұрын



Дүрдек ерін



Үлкен ауыз және үлкейген тіл
(ұстап тұру қиын болғандықтан, ол тыныс
алуды жеңілдетеді; сілекей ағыуы мүмкін)



ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА*



Бас көлемінің үлкен болуы (макроцефалия)



Дөңес/жоғары маңдай немесе үлкен қастар

**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ЕСТУ ҚАБІЛЕТІНІҢ ТӨМЕНДЕУІ*

Көптеген пациенттер есту аппараттарына мұқтаж.



**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ГЕПАТОМЕГАЛИЯ ЖӘНЕ СПЛЕНОМЕГАЛИЯ*

Бауыр мен көкбауырдың үлкеюі.



**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ҚАҢҚА-БҰЛШЫҚЕТ ЖҮЙЕСІ*

Сколиоз ♦ Кифоз ♦ Аласа бой ♦ Қысқартылған дене және мойын



**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ҚАҢҚА-БҰЛШЫҚЕТ ЖҮЙЕСІ *



Сүйектің пішіні мен өлшемдері дұрыс болмауы

Тугоподвижность суставов; суставы выглядят увеличенными

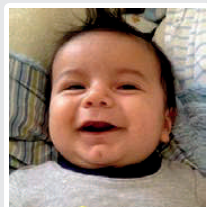
«Тырнақты табан» ◆ Карпальды туннельді синдром

Табан пішінінің дұрыс болмауы ◆ Аласа бой ◆ Қозғалыстың шектелген көлемі

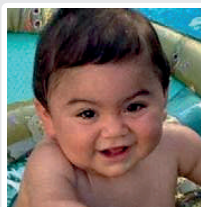
**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ЖАСЫНА БАЙЛАНЫСТЫ СИМПТОМДАРДЫҢ ДАМУЫ

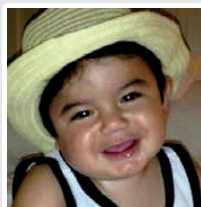
Эйден



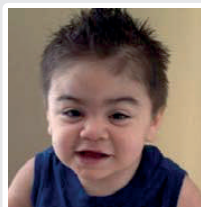
6 ай



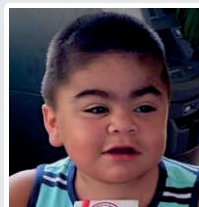
9 ай



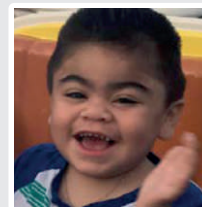
12 ай



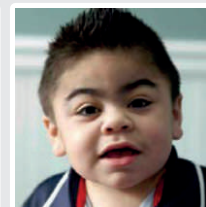
2 года



3 жас

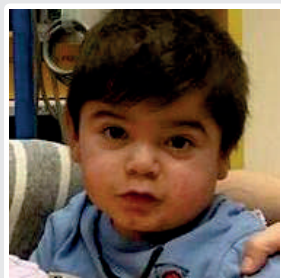


4,5 жас

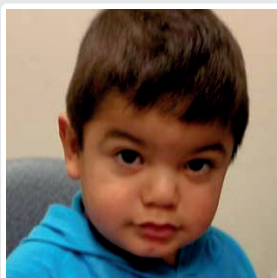


5 жас

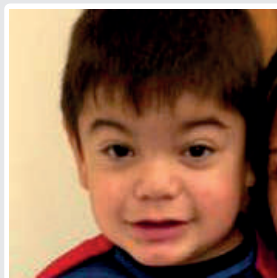
Эйджей



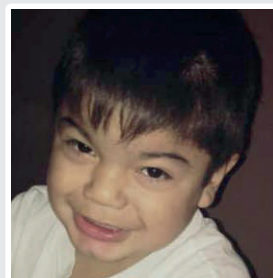
1 жас



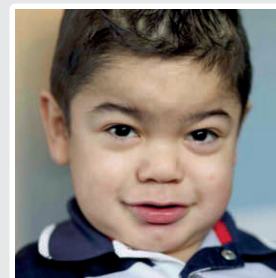
1,5 жас



2 жас



3 жас



5 жас

ОРТАЛЫҚ ЖҮЙКЕ ЖҮЙЕСІНІҢ ӨЗГЕРУІ*

- ◆ Хантер синдромының айқын фенотипі бар пациенттерде соматикалық бұзылулар және елеулі менталдық бұзылулардың дамуымен айтарлықтай прогрессивті неврологиялық өзгерістер байқалады*
- ◆ Аурудың айқын көрінген фенотипінің басым клиникалық көріністері мінез-құлық проблемалары, когнитивті бұзылулар және гиперактивтілік болып табылады*

**Wraith JE et al, Genetics in Medicine July 2008, Vol 10, No 7, Initial report from the Hunter Outcome Survey.*

ХАНТЕР СИНДРОМЫ ТУРАЛЫ КӨБІРЕК БІЛУ ҮШІН TAKEDA ӨКІЛІНЕ ХАБАРЛАСЫҢЫЗ

**«Такеда Казахстан» ЖШС
050040, Алматы қ., Зеин Шашкин к-сі, 44
Тел.: +7 (727) 244 4004**