

НЕ ПРОПУСКАЕТЕ ЛИ ВЫ СИНДРОМ ХАНТЕРА?

Редкое сочетание обычных детских заболеваний может указывать на синдром Хантера (МПС II)^{2,3}

ПРОВЕРЬТЕ
ЖИВОТ



• БРЮШНАЯ ГРЫЖА²
• УВЕЛИЧЕНИЕ ПЕЧЕНИ
И СЕЛЕЗЕНКИ²

ПРОВЕРЬТЕ УШИ,
ГОРЛО И НОС



• СРЕДНИЙ ОТИТ³



• УВЕЛИЧЕНИЕ АДЕНОИДОВ
И МИНДАЛИН²

ПРОВЕРЬТЕ
ОСТАЛЬНЫЕ
ОРГАНЫ



ДЕЙСТВУЙТЕ!

ПРИ НАЛИЧИИ ДВУХ И БОЛЕЕ УКАЗАННЫХ СИМПТОМОВ
ЗАДУМАЙТЕСЬ О СИНДРОМЕ ХАНТЕРА

ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА
НЕОБХОДИМО ПРОВЕДЕНИЕ
МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

Для подтверждения диагноза дети нуждаются в консультации генетика, анализе клинико-генеалогических данных, проведении молекулярно-генетических исследований.*

Пациентам с синдромом Хантера необходимо пожизненное проведение ферментозаместительной терапии. На сегодняшний день единственным препаратом, зарегистрированным в Республике Казахстан для лечения больных с синдромом Хантера, является Идурсульфаз. **

* Клинический протокол диагностики и лечения мукополисахаридозов у детей. Рекомендовано Экспертным советом РГП на ПХВ "Республиканский Центр развития здравоохранения" Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 15 сентября 2015 г. Протокол №9.
** www.ndda.kz по состоянию на август 2019



НЕ ПРОПУСКАЕТЕ ЛИ ВЫ СИНДРОМ ХАНТЕРА?

Сайлас,
1,5 года

Сайлас,
5 лет

ДЕЙСТВУЙТЕ!*

СИНДРОМ ХАНТЕРА — ПРОГРЕССИРУЮЩЕЕ
ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ¹

* Примите во внимание важность раннего обследования, диагностики и наблюдения у специалиста



НЕ ПРОПУСКАЕТЕ ЛИ ВЫ СИНДРОМ ХАНТЕРА?



Если вы видите **аденоидэктомию** или **аденотонзиллэктомию** из-за хронической инфекции и **грыжу передней брюшной стенки** или **грыжесечение** у мальчика в возрасте <6 лет, то это может быть синдром Хантера.¹



Прогрессирование симптомов синдрома Хантера (синдром Хантера встречается почти исключительно у мальчиков)⁶



1-2 года

Грыжа²
Хронический средний отит³

**78%
72%**



2-3 года

Огрубление черт лица²
Увеличение печени/селезенки²
Хирургические вмешательства¹
Увеличение аденоидов/миндалин²
Легочные заболевания³

**95%
89%
84%
68%
70%**



3-4 года

Симптомы поражения опорно-двигательного аппарата¹
Грыжесечение¹
Аденоидэктомиа³
Нарушение поведения²
Увеличение языка²
Тимпаностомия³

**79%
50%
47%
36%
70%
50%**



4-6 лет

Потеря слуха³
Поражение клапанов сердца⁵
Симптом «Когтистой лапы»⁴
Тонзиллэктомия¹

**67%
63%
53%
36%**



6-8 лет

Кифоз/сколиоз⁴
Синдром запястного канала⁴

**34%
27%**

СИНДРОМ ХАНТЕРА — ПРОГРЕССИРУЮЩЕЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ¹

1. Адаптировано из 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; 2. Адаптировано из Wraith JE et al. Genet Med 2008; 10(7): 508-516. Initial report from the Hunter Outcome Survey; 3. Адаптировано из Keilmann A et al. J Inher Metab Dis 2012; 35: 343-353. Hearing loss in patients with mucopolysaccharidosis II: Data from HOS – the Hunter Outcome Survey; 4. Адаптировано из Link B et al. Orthop Rev 2010; 2(e16): 56-64. Orthopedic manifestations in patients with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) enrolled in the Hunter Outcome Survey; 5. Адаптировано из Kampmann C et al. J Pediatr 2011; 159(2): 327-331. Prevalence and Characterization of Cardiac Involvement in Hunter Syndrome.

СІЗ ХАНТЕР СИНДРОМЫН ӨТКІЗІП АЛМАЙСЫЗ БА?

Әдеттегі балалар ауруларының сирек үйлесімі Хантер синдромын көрсетуі мүмкін (МПС II)^{2,3}

ІШТІ ТЕКСЕРІҢІЗ



• ІШ ЖАРЫҒЫ²
• УБАУЫР МЕН
КӨКБАУЫРДЫҢ ҰЛҒАЮЫ²

ҚҰЛАҚТЫ, ТАМАҚТЫ ЖӘНЕ МҰРЫНДЫ ТЕКСЕРІҢІЗ



• ОРТАША ОТИТ³



• АДЕНОИДТАР МЕН
БАДАМША БЕЗІНІҢ
ҮЛКЕЮІ²

БАСҚА ОРГАНДАРДЫ ТЕКСЕРІҢІЗ



ӘРЕКЕТ ЕТІҢІЗ!

КӨРСЕТІЛГЕН ЕКІ ЖӘНЕ ОДАН ДА КӨП СИМПТОМДАР БОЛҒАН ЖАҒДАЙДА
ХАНТЕР СИНДРОМЫ ТУРАЛЫ ОЙЛАНЫҢЫЗ

ДИАГНОЗДЫ РАСТАУ ҮШІН МОЛЕКУЛЯРЛЫҚ-ГЕНЕТИКАЛЫҚ ТАЛДАУ ЖҮРГІЗУ ҚАЖЕТ

ДИАГНОСТИКАЛАУ ЖӘНЕ ЕМДЕУ

Диагнозды растау үшін балалар генетика кеңесін, клиникалық-генеалогиялық мәліметтерді талдауды, молекулалық-генетикалық зерттеулерді жүргізу қажет.*

Хантер синдромы бар емделушілерге өмір бойы фермент алмастырушы ем жүргізу қажет. Бүгінгі таңда Хантер синдромы бар науқастарды емдеу үшін Қазақстан Республикасында тіркелген жалғыз препарат Идурсульфаза болып табылады. **

* Балалардағы мукополисахаридоздарды диагностикалау мен емдеудің клиникалық хаттамасы. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау және әлеуметтік даму министрлігінің "Республикалық денсаулық сақтауды дамыту орталығы" ШЖҚ РМК сараптамалық кеңесі 2015 жылғы 15 қыркүйектегі №9 хаттама ұсынды.

** www.ndda.kz 2019 жылғы тамыз айындағы жағдай бойынша



СІЗ ХАНТЕР СИНДРОМЫН ӨТКІЗІП АЛМАЙСЫЗ БА?

Сайлас,
1,5 жас

Сайлас,
5 жас

ӘРЕКЕТ ЕТІҢІЗ!*

ХАНТЕР СИНДРОМЫ — ПРОГРЕССИВТІ
ГЕНЕТИКАЛЫҚ АУРУ¹

*Маманның ерте тексерулерінің, диагностикалауының және бақылауының маңыздылығын назарға алыңыз

СІЗ ХАНТЕР СИНДРОМЫН ӨТКІЗІП АЛМАЙСЫЗ БА?



Егер сіз созылмалы инфекция мен алдыңғы құрсақ қабырғасының жарылуы немесе <6 жас аралығындағы балада жарылу салдарынан аденоидэктомияны немесе аденотонзиллэктомияны көрсеніз, онда бұл Хантер синдромы болуы мүмкін.¹



Прогрессирование симптомов синдрома Хантера (синдром Хантера встречается почти исключительно у мальчиков)⁶

1-2 жас

Жарық²
Созылмалы орташа отит³

78%
72%

2-3 жас

Бет келбетінің бұзылуы²
Бауырдың/көкбауырдың үлкеюі²
Хирургиялық емдер¹
Аденоидтардың/бадамша бездің үлкеюі²
Өкпе аурулары³

95%
89%
84%
68%
70%

3-4 жас

Тірек-қимыл аппаратының зақымдану симптомдары⁴
Жарықты қосу¹
Аденоидэктомия³
Қимылдың бұзылуы²
Тілдің үлкеюі²
Тимпаностомия³

79%
50%
47%
36%
70%
50%

4-6 жас

Есті қабілетін жоғалту³
Жүрек клапанының бұзылуы⁵
«Тырнақты табан» симптомдары⁴
Тонзиллэктомия¹

67%
63%
53%
36%

6-8 жас

Кифоз/сколиоз⁴
Білек арнасының синдромы⁴

34%
27%

ХАНТЕР СИНДРОМЫ — ПРОГРЕССИВТІ ГЕНЕТИКАЛЫҚ АУРУ¹

1. Адаптировано из 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; 2. Адаптировано из Wraith JE et al. Genet Med 2008; 10(7): 508-516. Initial report from the Hunter Outcome Survey; 3. Адаптировано из Keilmann A et al. J Inher Metab Dis 2012; 35: 343-353. Hearing loss in patients with mucopolysaccharidosis II: Data from HOS – the Hunter Outcome Survey; 4. Адаптировано из Link B et al. Orthop Rev 2010; 2(e16): 56-64. Orthopedic manifestations in patients with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) enrolled in the Hunter Outcome Survey; 5. Адаптировано из Kampmann C et al. J Pediatr 2011; 159(2): 327-331. Prevalence and Characterization of Cardiac Involvement in Hunter Syndrome.