



УДК: 612.015.3:575.1

С.С. Ибатова (к.м.н.), Т.Т. Керимбаев (д.м.н.), Г.Н. Касенова

АО «Национальный центр нейрохирургии», г. Астана, Казахстан

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА VI ТИПА С КРАТКИМ ЛИТЕРАТУРНЫМ ОБЗОРОМ

В представленной ниже статье отражены современные представления об одном из наиболее частых заболеваний среди наследственных лизосомных болезней накопления – мукополисахаридозах, а именно VI типе этой патологии – синдроме Марото-Лами. Суммированы данные литературы и собственные наблюдения, касающиеся вопросов этиологии, патогенеза, сроков манифестации и клинической симптоматики болезни, методов диагностики, современного лечения и профилактики мукополисахаридоза VI типа. Описан клинический случай классического типа синдрома Марото-Лами. Показано, что основой профилактики синдрома Марото-Лами является эффективное медико-генетическое консультирование.

Ключевые слова: мукополисахаридоз VI типа, синдром Марото-Лами, глюкозамингликан, арилсульфатаза В, галсульфаза, дети

В настоящее время известно свыше 50 лизосомных болезней накопления [1], представляющих собой редкие, но тяжелые расстройства обмена веществ, при которых генетически обусловленные дефекты ряда ферментов вызывают накопление внутри лизосом продуктов жизнедеятельности клеток. Мукополисахаридоз VI типа, или синдром Марото-Лами, названный так по именам впервые описавших его в 1963 г. французских врачей Пьера Марото и Мариса Лами [2] – лизосомная болезнь накопления, обусловленная снижением активности фермента N-ацетилгалактозамин-4-сульфатазы (4-сульфатаза, арилсульфатаза В, ARSB, EC 3.1.6.12) [3].

Эпидемиология. Мукополисахаридоз VI типа относится к редким (орфанным) заболеваниям. Частота заболеваемости в литературе варьируется от 0,05 [4] до 2,3 [5] на 100000 живорожденных. Несмотря на то, что данное заболевание не связано с определенными этническими группами, регионом эффекта основателя предполагают Португалию и районы Бразилии [6]. На сегодняшний день, опираясь на зарубежные исследования эпидемиологии выявлено, что наиболее высокие показатели заболеваемости отмечаются в таких регионах, как Бразилия – 25,0:100000 живорожденных, Саудовская Аравия – 8,0:100000 живорожденных [3, 7, 8].

Этиопатогенез. Ген VI типа мукополисахаридоза (ARSB - arylsulfatase B) картирован на длинном плече хромосомы 5 в участке q11-q13, имеет длину 206 килобаз и содержит 8 экзонов. Ген арилсульфатазы В кодирует одноименный фермент, который осуществляет гидролиз сульфатной группы N-ацетилгалактозамин-4-сульфата, дерматан сульфата и хондроитин-4-сульфата. Арилсульфатаза В состоит из 492 аминокислот и имеет молекулярный вес 47 kDa [9]. Патогенные мутации этого гена приводят к снижению или отсутствию активности фермента арилсульфатазы В (ASB), одного из пяти ферментов, необходимых для расщепления дерматансульфата

(DS) – важного компонента соединительной ткани. Дерматансульфат содержится в соединительной ткани разных органов, в том числе кожи, сухожилий, кровеносных сосудов, дыхательных путей и клапанов сердца. В результате чего идет неполное расщепление и постепенное накопление продуктов распада дерматансульфата в лизосомах всех клеток, что приводит к необратимым повреждениям клеток и тканей и, соответственно, к дисфункции органов. Что касается хондроитин-4-сульфата (CS), также являющийся субстратом ASB, то он гидролизует гиалуронидазу и бета-глюкуронидазы в трисахариды и высшие олигосахариды, которые также накапливаются вследствие нарушения в клетках и тканях [10].

Мукополисахаридоз VI типа проявляется только у пациентов с тяжелым дефицитом ферментативной активности арилсульфатазы В (обычно менее 10% от нижней границы нормы). У носителей одного аномального аллеля сохраняется достаточная активность фермента, позволяющая избежать проявлений заболевания. Тип наследования заболевания – аутосомно-рецессивный.

Клинические проявления. Синдром Марото-Лами является клинически разнообразным заболеванием с точки зрения распространенности и скорости прогрессирования поражения различных органов и систем. Болезнь характеризуется отставанием в росте, изменениями со стороны органов зрения, огрубением черт лица, снижением слуха, тугоподвижностью в суставах, гепатоспленомегалией, постепенным развитием сердечно-сосудистой и дыхательной недостаточности. Прогрессирование заболевания: скелетные деформации, заболевания суставов, сердечно-легочные осложнения, слепота и компрессия спинного мозга, что приводят к инвалидизации пациента. В настоящее время выделяют 3 формы болезни: при тяжелой форме дебют заболевания происходит в возрасте 1-3 года, при сред-



нетяжелой проявления начинают беспокоить с 6 лет, при легкой – после 20 лет.

Нарушение роста. При тяжелых формах синдрома Марото-Лами наблюдается значительная задержка роста. Так, у взрослых больных длина тела обычно не превышает 95-100 см, что соответствует карликовости. При легких формах заболевания рост может достигать нижней границы нормы и составлять 140-150 см. [11].

В Таблице 1 представлены наиболее распространенные изменения систем организма при синдроме Марото-Лами [12-21].

Таблица 1

Наиболее распространенные изменения систем организма при синдроме Марото-Лами

Системы	Симптомы
Костно-суставная система	Дорсолюмбарный кифоз, сколиоз, увеличенный поясничный лордоз, аномалия формы тел позвонков (уплощение, прогиб назад), недоразвитие таза, дисплазия головок бедренных костей и вальгусное положение шейки бедренной кости, симптом «когтистой лапы», сгибательные контрактуры локтевых, бедренных и коленных суставов [12]
Дыхательная система	Обструктивные заболевания дыхательных путей, обструктивное апноэ во время сна, обструкция верхних дыхательных путей, легочный фиброз [13]
Сердечно-сосудистая система	Прогрессирующая патология клапанов сердца (стеноз и/или недостаточность), гипертензия, нарушение сердечной проводимости, на ЭКГ характерно - синусовая тахикардия, отклонения электрической оси сердца вправо и влево, увеличение предсердий [14]
Репродуктивная система	Задержка начала полового созревания [15]
Зрительная система	Помутнение роговицы, ночная слепота, снижение остроты зрения, отек диска зрительного нерва, атрофия зрительного нерва, повышенное внутриглазное давление [16]
Нервная система	Гидроцефалия, поражение спинного мозга, компрессионные нейропатии, синдром запястного канала, цервикальная миелопатия с нестабильностью первого и второго шейных позвонков или компрессией спинного мозга [17, 18, 19, 20]
Желудочно-кишечная система	Синдром раздраженного кишечника, гепатоспленомегалия [21]

Диагностика заболевания проводится на основании клинических признаков и лабораторных анализов:

1. Повышенная экскреция дерматансульфата (ГАГ) с мочой. Высокие значения уровня ГАГ в моче коррелируют со значительным отставанием в росте и сниженной массой тела, а также выраженными клиническими параметрами, указывающими на быстрое развитие и тяжелое течение болезни. У пациентов с уровнем ГАГ, незначительно превышающим нормальный диапазон значений, проходит три-четыре десятилетия до развития клинических проявлений такой же степени выраженности. У взрослых больных выполняется 6-ти минутный тест ходьбы, для детей нормативные данные отсутствуют.

2. Снижение активности N-ацетилгалактозамин-4-сульфатазы (арилсульфатазы В) в культуре фибробластов или в изолированных лейкоцитах.

3. Исследование гена, кодирующего фермент арилсульфатазу В, локализуемого в сегменте 5q13-q14).

4. Для пренатальной диагностики используют амниоциты и клетки ворсин хориона [22].

Дифференциальный диагноз проводится с системными скелетными дисплазиями и другими лизосомными болезнями накопления, в первую очередь, с гурлерподобным фенотипом: муколипидозами, α -маннозидозом, мукополисахаридозами I, II, III и VII типов, множественной сульфатазной недостаточностью.

Лечение. На сегодняшний день ферментозаместительная терапия (ФЗТ) является наиболее безопасным видом лечения синдрома Марото-Лами. Для ФЗТ применяется препарат Галсульфаза (Наглазим; код АТХ А16АВ08). Галсульфаза – это рекомбинантная форма N-ацетилгалактозамин-4-сульфатазы человека. Препарат вводится в дозе 1мг/кг один раз в неделю в виде внутривенной инфузии в течение 4 ч. в условиях стационара. 2,5% раствора вводят в течение первого часа, остальной объём (примерно 97,5%) в течение последующих 3 ч. Ферментозаместительную терапию в виде внутривенных инфузий проводят еженедельно пожизненно. Возможно развитие таких нежелательных явлений, как ангионевротический отек, артериальная гипотензия, одышка, бронхоспазм, респираторный дистресс-синдром, крапивница, а также лихорадка, озноб, головная боль, сыпь, тошнота, рвота т.д. Первые недели введения препарата из-за риска возникновения неблагоприятных реакций в ответ на инфузию, пациентам назначаются антигистаминные препараты в сочетании с жаропонижающими непосредственно перед инфузией. Интенсивность проявлений можно уменьшить при снижении скорости введения препарата или временном прекращении инфузии. При развитии тяжелых побочных реакций следует немедленно прекратить введение препарата и провести все необходимые мероприятия для купирования нежелательных явлений. [23] При проведенных зарубежных исследованиях был выявлен положительный эффект от ФЗТ, такие как



стабилизация или улучшение слуха, функции сердца, регрессировала гепатоспленомегалия, снизился уровень ГАГ в моче, однако прогрессировало помутнение роговицы и сохранялись скелетные аномалии. Препарат и дозы его были хорошо переносимы детьми и не было выявлено угрожающих жизни побочных реакций. Это все доказывает, что раннее лечение ФЗТ может снизить или замедлить прогрессирование некоторых проявлений болезни [24, 25, 26]. Также существуют такие методы лечения, как пересадка гемопоэтических стволовых клеток, по показаниям проводится симптоматическая терапия, хирургическое лечение глаукомы, коррекция скелетных аномалий, хирургическое лечение синдрома запястного канала, грыжесечение.

Приводим собственное наблюдение

Ребенок Т.А., мальчик 8 лет обратился в 2010 году в АО «Национальный центр нейрохирургии» к невропатологу с жалобами на задержку роста, отставание психомоторного развития, головную боль, тошноту, рвоту, утомляемость, слабость, снижение зрения.

Из анамнеза жизни известно, что данная беременность протекала на фоне анемии, отеков, УПБ, роды в сроке 39-40 недель, по Апгар 7-8 баллов, крупным весом (4200г). Ранний период протекал без особенностей. Рос и развивался с темповой задержкой. Семейный анамнез – со слов мамы отрицает.

Из анамнеза заболевания с первых лет жизни у ребенка отмечались проявления клинической картины: увеличение роста головы, задержка роста, грубые черты лица (гаргоилизм), диспропорциональное строение скелета, пупочная грыжа. Клинические признаки стали более выраженными к 2-3 летнему возрасту. В 2005 году в возрасте 3 года ребенку проведена МРТ головного мозга, где выявлена картина гидроцефалии и арахноидальных кист височных долей головного мозга с обеих сторон. Учитывая сохраняющуюся на КТ головного мозга картину внутренней, окклюзионной, асимметричной гидроцефалии, сохраняющуюся грубую очаговую неврологическую симптоматику (отставание психомоторного развития, частичную атрофию зрительного нерва) решено провести оперативное лечение. Операция в возрасте 5 лет - вентрикулоперитонеостомия слева с имплантацией шунтирующей системы. За все время заболевания больного наблюдали разные специалисты – хирурги (удаление грыж), ортопеды (ортопедическая коррекция нарушений опорно-двигательного аппарата), педиатры (в связи с частыми острыми респираторными вирусными инфекциями, сердечно-сосудистой недостаточностью), оториноларингологи (в связи с нарушениями слуха, хроническими отитами и синуситами), офтальмологи, нейрохирурги и невропатологи (внутричерепная гипертензия). Использовали для лечения гормональные препараты (кортикотропина, глюкокортикоидов, тиреоидина), витамин А,

переливания препаратов крови плазмы, введение декстрана-70 приводило лишь к временному улучшению.

Объективный статус: Общее состояние удовлетворительное, кожные покровы бледно-розовые, деформация грудной клетки, веслообразные ребра, кифоз грудопоясничного отдела, правосторонний гемипарез, карликовость, гепатоспленомегалия. Неврологический статус: голова гидроцефальной формы. Стигмы дизэмбриогенеза: широкая переносица, эпикант, грубые черты лица (гаргоилизм), задержка роста (нанизм), диспропорциональное строение скелета, деформации позвоночника (сколиоз), контрактуры суставов, снижение слуха. Зрачки одинаковые OD = OS, реакция на свет несколько снижена. Движения глазных яблок в полном объеме. Фокация и глотание не нарушены. В двигательной сфере имеется правосторонний гемипарез. Чувствительные нарушения не определяются. Положительный резко выраженный клонус стопы справа. Координаторные пробы: неустойчивость при выполнении усложненной пробы Ромберга. Речь – тихая, неуверенный, оглядывается на мать. Инструкции выполняет после неоднократных повторений. Внимание крайне рассеянное. Ребенок учится на дому (со слов родителей), нет инициативности и мотиваций к учебе.

Данные лабораторных исследований: экскреция с мочой хондроитинсульфата, метакромазия лейкоцитов и фибробластов.

Нейрорадиологическое исследование: МРТ головного мозга от 13/01/10 - признаки множественных кистозных очагов, диффузно расположенных в веществе головного мозга (рис. 1, 2). Наиболее крупные очаги расположены в мозолистом теле и срединно-межжелудочковом пространстве. Не исключены очаги поражения в хиазме зрительного нерва.

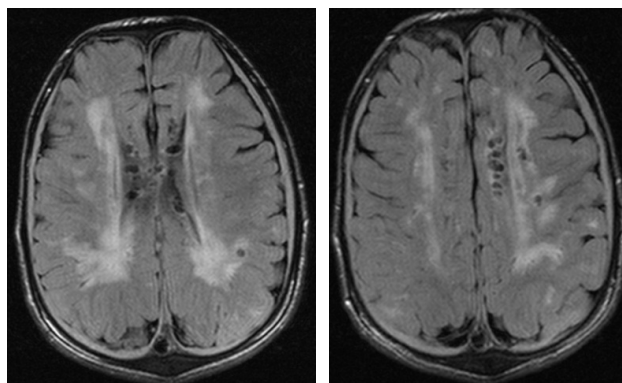


Рисунок 1, 2 - МРТ головного мозга от 13/01/10

МРТ шейного отдела позвоночника от 13/01/10 – признаки дегенеративных изменений в виде укорочения шейного отдела, выраженного затылочно-шейного угла (рис.3). Определяются участки мелких очагов в строме мозгового вещества на протяжении всего шейного отдела.

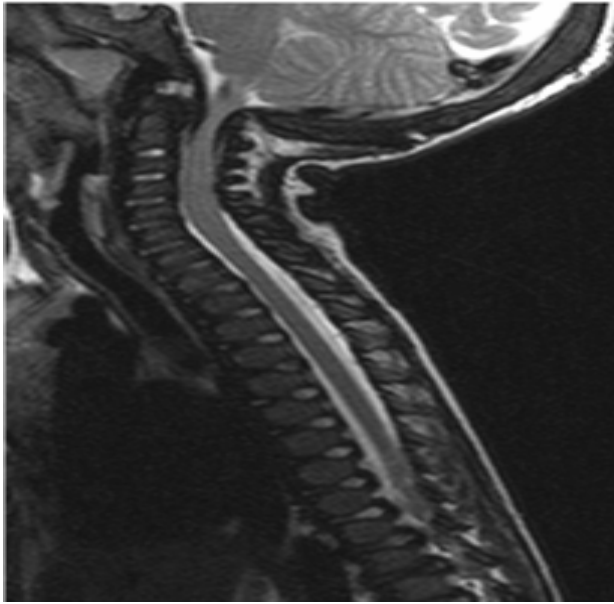


Рисунок 3 - МРТ шейного отдела позвоночника от 13/01/10

Ребенок консультирован другими специалистами: эндокринолог – гипотиреоз; офтальмолог – ОН – нистагм, дистрофия роговицы, OS – васкуляризированное бельмо роговицы, ОН – атрофия зрительного нерва, нисходящая. У генетика – мукополисахаридоз VI типа – синдром Марото-Лами (*253200, 5qll-q13, ген ARSB, p) - недостаточность арилсульфатазы В.

Таким образом, описанный случай представляет собой классическую картину мукополисахаридоз VI типа (синдром Марото-Лами). Появление клинических симптомов после периода нормального развития свойственно большинству болезней накопления. Это связано с достижением критического уровня нерасщепленного субстрата в лизосомах.

При исследовании биоптатов различных тканей обнаруживаются увеличенные в размере лизосомы, представляющие собой раздутые вакуоли.

В заключении хотелось бы отметить, что диагноз Марото-Лами хоть и является редким, однако не вызывает затруднений, если о нем знать и помнить. Необходимо акцентировать внимание на профилактике, которая заключается в нижеследующем. Родителям детей с мукополисахаридозом VI типа необходимо проведение эффективного медико-генетического консультирования. Как и при других аутосомно-рецессивных заболеваниях, риск рождения ребенка с синдромом Марото-Лами в таких семьях составляет для каждой беременности 25%. Для супружеских пар, имеющих больного ребенка, существует возможность проведения пренатальной и преимплантационной диагностики. Пренатальная диагностика мукополисахаридоза VI типа возможна посредством измерения активности лизосомального фермента арилсульфатазы В. В биоптате ворсин хориона на 9-11-й неделе беременности и/или определения спектра гликозаминогликанов в амниотической жидкости на 20-22-й неделе гестации. Семьям с известным генотипом более целесообразным является проведение пренатальной ДНК-диагностики патологии. Программа скрининга новорожденных на мукополисахаридозы находится в разработке и может быть доступна уже в обозримом будущем, особенно сейчас, когда успешно внедрен метод патогенетического лечения генно-инженерными ферментозамещающими препаратами, в частности, Наглазимом для больных с синдромом Марото-Лами [27]. Следует отметить что прогноз при всех формах данного заболевания неблагоприятный, т.к. с возрастом прогрессирует необратимый процесс поражения центральной и периферической нервной системы.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. La Marca G. Lysosomals. Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases / N. Blau, M. Duran, K. M. Gibson, C. D. Vici // Springer Berlin Heidelberg, 2014. – P. 785-793.
2. Maroteaux P., Leveque B., Marie J., Lamy M. Une nouvelle dysostose avec elimination urinaire de chondroïtine sulfate B [A new dysostosis with urinary elimination of chondroitin sulfate B] // Presse Med. – 1963. – V. 71. P. 1849-1852.
3. Filippo Vairo, Andressa Federhen, Guilherme Baldo, Mariluce Riegel, Maira Burin, Sandra Leistner-Segal, Roberto Giugliani. Diagnostic and treatment strategies in mucopolysaccharidosis VI. The Application of Clinical Genetics // Dove Press journal. – 2015. – P. 245-255.
4. Valayannopoulos V, Nicely H, Harmatz P, Turbeville S. Mucopolysaccharidosis VI // Orphanet J Rare Dis. – 2010. 5(1). – P. 5.
5. Malm G., Lund A.M., Mansson J.E., Heiberg A. Mucopolysaccharidoses in the Scandinavian countries: incidence and prevalence // Acta Paediatr. 2008. – V. 97(11). – P. 1577-1581.
6. Swiedler S., Beck M., Bajbouj M. et al. Threshold effect of urinary glycosaminoglycans and the walk test as indicators of disease progression in a survey of subjects with mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome) // Am J Med Genet. – 2005. – Vol. 134. – P. 144-150.
7. Costa-Motta F.M., Bender F., Acosta A., et al. A community-based study of mucopolysaccharidosis type VI in Brazil: the influence of founder effect, endogamy and consanguinity // Hum Hered. – 2014. – V. 77(1-4). – P. 189-196.
8. Moammar H., Cheriyan G., Mathew R., Al-Sannaa N. Incidence and patterns of inborn errors of metabolism in the Eastern Province of Saudi Arabia, 1983-2008 // Ann Saudi Med. – 2010. Vol. 30(4). – P. 271-277.
9. Litjens T., Baker E.G., Beckmann K.R., Morris C.P., Hopwood J.J., Callen D.F. Chromosomal localization of ARSB, the gene for human N-acetylgalac-



- tosamine-4-sulphatase // *Hum Genet.* – 1989. – Vol. 82. – P. 67-68.
10. Vassili Valayannopoulos, Helen Nicely, Paul Hartz and Sean Turbeville. Review Mucopolysaccharidosis VI // *Orphanet Journal of Rare Diseases.* – 2010. – V. 5. – P. 5.
 11. Guirish A. Solanki, Tord D. Alden, Barbara K. Burton, Roberto Giugliani, et.al. A multinational, multidisciplinary consensus for the diagnosis and management of spinal cord compression among patients with mucopolysaccharidosis VI // *Molecular Genetics and Metabolism.* – 2012. – Vol. 107. – P. 15-24.
 12. Simmons M.A., Bruce I.A., Penney S. et al. Otorhinolaryngological manifestations of the mucopolysaccharidoses // *Int J Pediat Otorhinolaryngol.* – 2005. – Vol. 69. – P. 589-596.
 13. Semenza G., Pyeritz R. Respiratory complications of mucopolysaccharide storage disorders // *Medicine (Baltimore).* – 1988. – Vol. 67. – P. 209-219.
 14. Oudit G.Y., Butany J., Williams W.G. et al. Images in cardiovascular medicine. Left ventricular aneurysm associated with mucopolysaccharidosis type VI syndrome (Maroteaux-Lamy syndrome) // *Circulation.* – 2007. – V. 115. – P. 60-62.
 15. Azevedo A.C., Schwartz I.V., Kalakun L. et al. Clinical and biochemical study of 28 patients with mucopolysaccharidosis type VI // *Clin Genet.* – 2004. – Vol. 66. – P. 208-213.
 16. Ashworth J.L., Biswas S., Wraith E., Lloyd I.C. The ocular features of the mucopolysaccharidoses // *Eye.* – 2006. Vol. 20. – P. 553-563.
 17. Van Heest A.E., House J., Krivit W., Walker K. Surgical treatment of carpal tunnel syndrome and trigger digits in children with mucopolysaccharide storage disorders // *J Hand Surg.* – 1998. – Vol. 23. – P. 236-243.
 18. Schwartz G.P., Cohen E.J. Hydrocephalus in Maroteaux-Lamy syndrome // *Arch Ophthalmol.* – 1998. – Vol. 116. – P. 400.
 19. Mut M., Cila A., Varli K., Akalan N. Multilevel myelopathy in Maroteaux-Lamy syndrome and review of the literature // *Clin Neurol Neurosurg.* – 2005. – Vol. 107. – P. 230-235.
 20. Boor R., Miebach E., Bruhl K., Beck M. Abnormal somatosensory evoked potentials indicate compressive cervical myelopathy in mucopolysaccharidoses // *Neuropediatrics.* – 2000. – Vol. 31. – P. 122-127.
 21. Albano L., Sugayama S., Bertola D. et al. Clinical and laboratorial study of 19 cases of mucopolysaccharidoses // *Rev Hosp Clin Fac Med Sao Paulo.* – 2000. – Vol. 55. – P. 213-218.
 22. Muenzer et al. *Pediatrics.* – 2009. – Vol. 123. – P. 19-29.
 23. KNF.kz 2016
 24. Paul R. Hartz, Paula Garcia, Nathalie Guffon, Linda M. Randolph, Renée Shediach, Elizabeth Braunlin, Ralph S. Lachman, Celeste Decker. Galsulfase (Naglazyme®) therapy in infants with mucopolysaccharidosis VI // *J Inherit Metab Dis.* – 2014. – Vol. 37. – P. 277-287.
 25. Dafne D.G. Horovitz and all. Enzyme replacement therapy with galsulfase in 34 children younger than five years of age with MPS VI // *Molecular Genetics and Metabolism.* – 2013. – Vol. 109. – P. 62-69.
 26. Hartz P. Enzyme replacement therapy with galsulfase for mucopolysaccharidosis VI: clinical facts and figures // *Turk Journal Pediatr.* – 2010. – Vol. 52(5). – P. 443-9.
 27. Воинова В.Ю., Семьякина А.Н., Воскобоева Е.Ю., Новиков П.В., Захарова Е.Ю. Мукополисахаридоз VI типа (синдром Маротолами): Клинические проявления, диагностика и лечение. Российский вестник перинатологии и педиатрии. Научно-исследовательский клинический институт педиатрии, ГБОУ ВПО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России». – Москва, 2014.



ТҮЙІНДЕМЕ

С.С. Ибатова (м.ф.к.), Т.Т. Керимбаев (м.ф.д.), Г.Н. Касенова

«Ұлттық нейрохирургия орталығы» АҚ, Астана қ., Қазақстан

VI ТИПТІ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗАНЫҢ КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙЫ ЖӘНЕ ҚЫСҚАША ӘДЕБИЕТКЕ ШОЛУ

Бұл мақалада жинақталушы тұқым қауалайтын лизозомдық аурулардың ішіндегі ең жиі кездесетін аурулардың бірі – мукополисахаридозалар туралы, атап айтқанда бұл патологияның VI типі – Марото-Лами синдромы туралы қазіргі заманғы түсініктер ұсынылады. Аурудың этиологиясы, патогенезі, манифестация уақыты және клиникалық белгілері, VI типті мукополисахаридозаның диагностика әдістері, қазіргі заманғы емдеуі және алдын алуы

жөніндегі мәселелерге қатысты әдебиет және өзіндік бақылау деректері қорытындыланған. Марото-Лами синдромының классикалық типінің клиникалық жағдайы сипатталған. Марото-Лами синдромының негізгі алдын алу шарасы медициналық-генетикалық кеңес беру екендігі көрсетіледі.

Негізгі сөздер: VI типті мукополисахаридоза, Марото-Лами синдромы, глюкозамингликан, арилсульфатаза B, галсульфаза, балалар.

SUMMARY

S.S. Ibatova (Cand.Med.Sci.), T.T. Kerimbayev (D.Med.Sci.), G.N. Kasenova

JSC "National Centre for Neurosurgery", Astana, Republic of Kazakhstan

CASE REPORT OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE VI WITH A BRIEF LITERATURE REVIEW

This article reflects the current representation of one of the most common diseases among hereditary lysosomal storage diseases – mucopolysaccharide disorders, in particular VI type of this disease – Maroteaux-Lamy syndrome. It summarizes the listed literature as well as our own observations on issues of etiology, pathogenesis, terms of manifestation and clinical symptoms of the disease, methods of diagnosis, modern treatment and prevention methods

of mucopolysaccharidosis type VI. The work presents a case study of classic form of Maroteaux-Lamy syndrome. It is argued that the basis of prevention Maroteaux-Lamy syndrome is an effective medical and genetic counseling.

Key words: mucopolysaccharidosis type VI, Maroteaux-Lamy syndrome, glucosaminoglycan, arylsulfatase B, galsulfase, children.