



О программе ScreenPlus

Table of Contents

1. [Дефицит кислой сфингомиелиназы \(Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD\), также называемый болезнью Ниманна – Пика типов А и В](#)
2. [Восковидный липофусциноз 2-го типа \(Ceroid Lipofuscinosis Type 2, CLN2\)](#)
3. [Церебротендиновый холестероз \(Cerebrotendinous Xanthomatosis, CTX\)](#)
4. [Болезнь Фабри](#)
5. [Болезнь Гоше](#)
6. [GM1-ганглиозидоз](#)
7. [Дефицит лизосомной кислой липазы \(Lysosomal Acid Lipase Deficiency, LAL-D\)](#)
8. [Метахроматическая лейкодистрофия \(Metachromatic Leukodystrophy, MLD\)](#)
9. [Мукополисахаридоз II типа \(Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II\), также называемый синдромом Хантера](#)
10. [Мукополисахаридоз типа IIIB \(MPS IIIB\), также называемый синдромом Санфилиппо типа IIIB](#)
11. [Мукополисахаридоз типа IVA \(MPS IVA\), также называемый синдромом Моркио типа IVA](#)
12. [Мукополисахаридоз VI типа \(MPS VI\), также называемый синдромом Марото – Лами](#)
13. [Мукополисахаридоз VII типа \(MPS VII\), также называемый синдромом Слая](#)
14. [Болезнь Ниманна – Пика типа С \(Niemann-Pick Disease Type C, NPC\)](#)
15. [Term Definitions](#)

Дефицит кислой сфингомиелиназы (Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD), также называемый болезнью Ниманна – Пика типов А и В

ASMD – это редкая болезнь, которая приводит к накоплению жирового вещества в различных частях тела. У людей с ASMD-B увеличена печень и селезенка, и они страдают заболеванием легких и печени, которое может усложниться со временем. Самая тяжелая форма болезни, ASMD-A, также влияет на головной мозг и зачастую приводит к смерти еще в младенчестве. Существует также форма ASMD средней тяжести.

Работа генов и ферментов

ASMD возникает вследствие мутаций в гене *SMPD1*. В нормальных условиях ген *SMPD1* дает команду организму вырабатывать кислую сфингомиелиназу – фермент, помогающий расщеплять жировое вещество под названием сфингомиелин. У людей с ASMD-B сфингомиелин накапливается в печени, селезенке, легких и костном мозге; а у младенцев с ASMD-A и детей со средней формой ASMD сфингомиелин также накапливается в головном мозге.

Дополнительная информация о симптомах

У людей с ASMD-B (также болезнь Ниманна – Пика типа В), как правило, увеличена печень и селезенка, что часто обнаруживается еще в детстве. Со временем у некоторых больных с ASMD-B развиваются трудности с дыханием, болезни печени, проблемы со свертывающей системой крови, нарушение липидного обмена, а также слабость костей. Многие люди с ASMD-B доживают до взрослого возраста. Младенцам, страдающим ASMD-A (также болезнь Ниманна – Пика типа А), как правило, ставят диагноз в первый год жизни, поскольку у них наблюдается увеличение печени и селезенки, недостаточный вес и отставание развития. Большинство детей с ASMD-A умирают в 2–3 года. Помимо симптомов ASMD-B, больные со средней формой также страдают от поражения головного мозга, однако заболевание в области мозга прогрессирует медленней, чем при ASMD-A.

Насколько распространена болезнь ASMD?

Все формы ASMD являются чрезвычайно редкими заболеваниями, которыми болеет примерно 1 из 250 000 человек.

Как она наследуется?

Все формы ASMD наследуются по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

На данный момент не существует одобренного FDA метода лечения ASMD.

Клинические испытания

Нажмите [ЗДЕСЬ](#), чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальной **ферментозаместительной терапии** для лечения ASMD-B.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(ASMD\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(ASMD\)](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Воскови́дный липофу́сциноз 2-го типа (Ceroid Lipofuscinosis Type 2, CLN2)

CLN2 – это болезнь головного мозга, поражающая детей раннего возраста. У детей с CLN2 наблюдаются приступы эпилепсии, замедленное развитие, проблемы с координацией движений, а также потеря зрения. В отсутствие лечения больные с CLN2, как правило, умирают в подростковом возрасте.

Работа генов и ферментов

CLN2 возникает вследствие мутаций в гене *TPP1*. В нормальных условиях ген *TPP1* дает команду организму вырабатывать трипептидил-пептидазу 1 – фермент, расщепляющий пептиды (фрагменты белка). У людей с CLN2 эти пептиды не расщепляются, а накапливаются в головном мозге.

Дополнительная информация о симптомах

CLN2, или болезнь Баттена, обычно проявляется у детей в возрасте 2–4 лет. Распространенными начальными признаками CLN2 у детей, как правило, являются приступы эпилепсии и трудности с координацией движений. У людей с CLN2 также развиваются непроизвольные мышечные сокращения, потеря зрения, проблемы с моторикой и развитием речи, умственная отсталость и поведенческие расстройства. Вследствие CLN2 больные также теряют ранее приобретенные навыки. В отсутствие лечения дети с CLN2, как правило, умирают в подростковом возрасте. У некоторых людей с CLN2 симптомы развиваются лишь в позднем детстве, и они могут достичь зрелости.

Насколько распространена болезнь CLN2?

CLN2 является чрезвычайно редким заболеванием. Частота заболеваемости среди населения неизвестна.

Как она наследуется?

CLN2 наследуется по **аутосомно-рецессивному** типу наследования.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA ферментозаместительная терапия для людей с CLN2.

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать больше о лечении CLN2.

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по оценке экспериментальной **ферментозаместительной терапии** и **генотерапии** для лечения CLN2.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(CLN2\)](#)
- [Batten Disease Support and Research Association](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Церебротендинозный холестероз (Cerebrotendinous Xanthomatosis, СТХ)

У людей с СТХ наблюдается аномальное накопление жиров в разных частях тела, что ведет к появлению неврологических симптомов, которые, как правило, впервые проявляются в юности. Другие симптомы СТХ, такие как хроническая диарея и помутнение роговицы, зачастую появляются еще в детстве.

Работа генов и ферментов

СТХ возникает вследствие мутаций в гене *CYP27A1*. В нормальных условиях ген *CYP27A1* дает команду организму вырабатывать стерол-27-гидроксилазу – фермент, помогающий расщеплять холестерин. У людей с СТХ холестерин и еще одно жировое вещество, холестеранол, скапливаются в виде жировых узелков, называемых ксантомами. Зачастую ксантомы располагаются в головном мозге и в сухожилиях, соединяющих мышцы с костями.

Дополнительная информация о симптомах

У людей с СТХ еще в детстве может развиваться хроническая диарея и катаракта. Нервные расстройства обычно развиваются в юности и включают приступы эпилепсии, двигательные расстройства, нарушение речи, потерю чувствительности в руках и ногах, снижение умственной деятельности, галлюцинации и депрессию. Ксантомы (аномальные желтоватые жировые отложения под кожей) обычно развиваются в подростковом или юношеском возрасте и зачастую располагаются в сухожилиях кистей, локтей, коленей, шеи и пяток. Они могут ухудшать гибкость в этих областях. Люди, страдающие СТХ, также более подвержены болезням сердца.

Насколько распространена болезнь СТХ?

СТХ является чрезвычайно редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 1 000 000 человек.

Как наследуется СТХ?

СТХ наследуется по **аутосомно-рецессивному** типу наследования.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренный FDA метод лечения для людей с СТХ

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать больше о лечении СТХ

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по оценке экспериментальных препаратов для лечения СТХ.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(СТХ\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(СТХ\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Болезнь Фабри

Болезнь Фабри – это редкое заболевание, которое приводит к накоплению жирового вещества в различных частях тела. Накопление этого вещества в сердце, почках и кровеносных сосудах может привести к опасным для жизни осложнениям, в частности сердечным приступам, заболеваниям почек и инсульту.

Работа генов и ферментов

Болезнь Фабри возникает вследствие мутаций в гене *GLA*. В нормальных условиях ген *GLA* дает команду организму вырабатывать альфа-галактозидазу А – фермент, расщепляющий жировое вещество, известное как глоботриаозилцерамид. У людей с болезнью Фабри глоботриаозилцерамид накапливается в сердце, почках, нервах и мелких кровеносных сосудах.

Дополнительная информация о симптомах

Классическая форма болезни Фабри становится причиной заболеваний сердца и почек, а также инсультов, которые обычно возникают в юности. У многих мальчиков, страдающих болезнью Фабри, в детстве развивается боль в кистях и стопах, характерная сыпь на коже, снижение потоотделения, помутнение роговицы глаза, расстройство желудочно-кишечного тракта и потеря слуха. Менее тяжелые формы болезни Фабри могут возникать во взрослом возрасте и поражают в основном сердце или почки.

Насколько распространена болезнь Фабри?

Болезнь Фабри является редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 40 000–60 000 мужчин. О распространенности болезни у женщин неизвестно. Она встречается чаще и, как правило, в более тяжелой форме у мужчин.

Как наследуется болезнь Фабри?

Болезнь Фабри наследуется по **X-сцепленному типу наследования**. У женщин болезнь Фабри может встречаться как в бессимптомной форме, так и в тяжелой форме, преобладающей у мужчин.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA **ферментозаместительная терапия** и одобренная FDA **фармакологическая шаперонная терапия** для людей с болезнью Фабри, имеющих определенные мутации *GLA*. Ваш поставщик медицинских услуг также может предложить дополнительные методы лечения, которые помогут в устранении симптомов.

Нажмите **ЗДЕСЬ**, чтобы узнать больше о лечении болезни Фабри

- [Fabrazyme](#)
- [Migalastat](#)

Клинические испытания

Нажмите **ЗДЕСЬ**, чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальных методов **ферментозаместительной, субстрат-редуцирующей терапии**, а также **генотерапии** для лечения болезни Фабри.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(Fabry Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Fabry Disease\)](#)
- [Fabry International Network](#)
- [Fabry Support and Information Group](#)

- [National Fabry Disease Foundation](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Болезнь Гоше

Болезнь Гоше – это редкое заболевание, которое приводит к скоплению жирового вещества в различных частях тела. Люди с наиболее частым типом болезни Гоше, то есть 1-ым, страдают от увеличения печени и селезенки, заболевания костей и проблем со свертывающей системой крови. Болезнь Гоше 2-го типа также вызывает прогрессирующие неврологические заболевания и, как правило, заканчивается смертельным исходом в раннем детстве. У детей с болезнью Гоше 3-го типа тяжесть заболевания составляет нечто среднее между 1-ым и 2-ым типом.

Работа генов и ферментов

Болезнь Гоше возникает вследствие мутаций в гене *GBA*. В нормальных условиях ген *GBA* дает команду организму вырабатывать бета-глюкоцереброзидазу – фермент, расщепляющий жировое вещество, известное как глюкоцереброзид. У людей с болезнью Гоше 1-го типа глюкоцереброзид скапливается в печени, селезенке и костном мозге. У людей с болезнью Гоше 2-го и 3-го типа глюкоцереброзид также скапливается в головном мозге.

Дополнительная информация о симптомах

У людей с болезнью Гоше 1-го типа симптомы могут проявиться в любое время в детстве или во взрослом возрасте. Симптомы могут варьироваться от легких до тяжелых и включать увеличение печени, анемию, склонность к ушибам и проблемы с костями, в частности переломы и боли. У людей с болезнью Гоше 2-го и 3-го типа также поражен головной мозг. Среди симптомов наблюдаются аномальные движения глаз, приступы эпилепсии и проблемы с мышцами. 2-й тип имеет более тяжелую форму и проявляется еще в младенчестве, в то время как 3-й тип проявляется в детские годы и обычно прогрессирует медленнее. К сожалению, большинство детей с болезнью Гоше 2-го типа умирают в возрасте 1–3 года. В особо тяжелых случаях встречается перинатальная летальная форма болезни, которая вызывает жизненно опасные осложнения еще до рождения ребенка. Дети с такой формой болезни живут всего несколько дней. Люди с редкой сердечно-сосудистой формой болезни страдают в основном от заболеваний сердца, но могут также иметь аномалии движения глаз, проблемы с костями и увеличенную селезенку. Люди с этой формой заболевания могут достигать зрелости.

Насколько распространена болезнь Гоше?

Болезнь Гоше является редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 50 000–100 000 человек. Болезнь Гоше 1-го типа чаще встречается у евреев ашкеназийского происхождения.

Как наследуется болезнь Гоше?

Болезнь Гоше наследуется по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA **ферментозаместительная** и **субстрат-редуцирующая терапия** для людей с болезнью Гоше 1-го типа. К сожалению, не существует одобренных методов для лечения проявлений болезни Гоше 2-го и 3-го типа в области головного мозга.

Нажмите **ЗДЕСЬ**, чтобы узнать больше о лечении болезни Гоше

- [Cerezyme® \(imiglucerase\)](#)
- [VPRIV® \(velaglucerase alpha\)](#)
- [Eleyso® \(taliglucerase alpha\)](#)

- [Cerdelga® \(eliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(miglustat\)](#)

Клинические испытания

Нажмите [ЗДЕСЬ](#), чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальных методов лечения болезни Гоше. Исследуемые методы лечения включают **генотерапию** и **субстрат-редуцирующую терапию**.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(болезнь Гоше\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(болезнь Гоше\)](#)
- [National Gaucher Foundation](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

GM1-ганглиозидоз

GM1-ганглиозидоз – это редкое заболевание, которое вызывает прогрессирующие расстройства развития, скелетные аномалии, увеличение печени и селезенки, потерю зрения, заболевание костей и формирование характерных черт лица. Дети с наиболее тяжелой формой GM1-ганглиозидоза, как правило, умирают в раннем детстве. Существуют также менее тяжелые формы GM1-ганглиозидоза, прогрессирующие не так быстро.

Работа генов и ферментов GM1-ганглиозидоз возникает вследствие мутаций в гене *GLB1*, который отвечает за производство бета-галактозидазы. Бета-галактозидаза представляет собой фермент, который при нормальных условиях расщепляет жировое вещество ганглиозид GM1. При недостатке бета-галактозидазы ганглиозид GM1 скапливается в клетках головного мозга, печени, селезенки и других органов. Такое вредное для организма скопление приводит к возникновению симптомов болезни.

Дополнительная информация о симптомах Наиболее частой формой GM1-ганглиозидоза является 1-й тип, который обычно диагностируют в первый год жизни, когда у детей наблюдаются прогрессирующие задержки в развитии. Со временем у младенцев с GM1-ганглиозидозом 1-го типа увеличивается печень и селезенка, случаются приступы эпилепсии и развиваются заболевания скелета. У некоторых также формируются «грубые» черты лица и появляются сердечные заболевания, при этом большинство умирает в раннем детстве. GM1-ганглиозидоз 2-го типа может проявиться в позднем младенчестве или раннем детстве и прогрессирует медленнее. Наименее тяжелой формой является GM1-ганглиозидоз 3-го типа, который может проявиться в подростковом возрасте.

Насколько распространен GM1-ганглиозидоз?

GM1-ганглиозидоз является очень редким заболеванием, которое встречается примерно у 1 из 100 000–200 000 новорожденных.

Как наследуется GM1-ганглиозидоз?

GM1-ганглиозидоз наследуется по **аутосомно-рецессивному** типу наследования.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

На данный момент не существует одобренного FDA метода лечения GM1-ганглиозидоза.

Клинические испытания

Нажмите **ЗДЕСЬ**, чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальной **генотерапии** для лечения GM1-ганглиозидоза.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(GM1-ганглиозидоз\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Дефицит лизосомной кислой липазы (Lysosomal Acid Lipase Deficiency, LAL-D)

У людей с LAL-D отсутствует фермент, помогающий расщеплять жиры. LAL-D вызывает заболевание печени, которое в младенчестве может быть опасным для жизни. Более распространенная и менее тяжелая форма LAL-D может начать проявляться позднее.

Работа генов и ферментов

LAL-D возникает вследствие мутаций в гене *LIPA*. В нормальных условиях ген *LIPA* дает команду организму вырабатывать лизосомную кислотную липазу — фермент, расщепляющий жиры. У людей с LAL-D наблюдается скопление жиров в печени.

Дополнительная информация о симптомах

Младенцы с тяжелой формой LAL-D (также известной как болезнь Вольмана) страдают от увеличения печени и селезенки, недостаточного веса, желтухи и расстройств желудочно-кишечного тракта, включая наличие жира в кале. У них развиваются заболевания печени, полиорганная недостаточность и серьезное недоедание. Как правило, такие дети не живут дольше одного года. При тяжелой форме также могут присутствовать отложения кальция в надпочечниках, анемия и задержки в развитии. В случае формы LAL-D с более поздним началом (также известной как болезнь накопления эфиров холестерина) симптомы могут возникнуть в любое время начиная с детства и до зрелого возраста. В целом у людей с LAL-D с более поздним развитием болезни увеличена печень (а иногда и селезенка), наблюдаются заболевания печени, расстройства желудочно-кишечного тракта, а также предрасположенность к сердечным приступам и инсульту.

Насколько распространена болезнь LAL-D?

LAL-D является очень редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 40 000–300 000 человек. Его форма с более поздним развитием встречается чаще.

Как наследуется LAL-D?

LAL-D наследуется по **аутосомно-рецессивному** типу наследования.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA **ферментозаместительная терапия** для людей с LAL-D.

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать больше о лечении LAL-D

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать, существуют ли **клинические испытания** по изучению экспериментальных методов лечения LAL-D

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(LAL-D\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(LAL-D\)](#)
- [American Liver Foundation](#)
- [LAL-D Aware](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Метахроматическая лейкодистрофия (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)

Метахроматическая лейкодистрофия вследствие дефицита арилсульфатазы А — это редкая прогрессирующая неврологическая болезнь, вызывающая умственную отсталость, нарушение моторики и другие аномалии. Наиболее распространенная форма MLD приводит к смертельному исходу еще в детстве. Более легкие формы болезни могут проявиться в любое время в детстве или во взрослом возрасте.

Работа генов и ферментов

У большинства людей с MLD вследствие дефицита арилсульфатазы А имеются мутации в гене *ARSA*. В нормальных условиях ген *ARSA* дает команду организму вырабатывать арилсульфатазу А — фермент, расщепляющий жиры, известные как сульфатиды. У людей с MLD наблюдается вредное для организма скопление сульфатидов в головном мозге, что ведет к появлению клинических признаков и симптомов. У небольшого числа людей с MLD мутации присутствуют в гене *PSAP*, а не в гене *ARSA*. ScreenPlus не выявляет MLD вследствие мутаций в гене *PSAP*.

Дополнительная информация о симптомах

Люди с MLD испытывают прогрессирующее снижение функции нервной системы, ведущее к прогрессирующему нарушению умственной деятельности и моторики. Другие проявления могут включать потерю чувствительности в руках и ногах, недержание, приступы эпилепсии, паралич, потерю речи, слепоту и потерю слуха. Больные с наиболее распространенной формой MLD, а именно поздней инфантильной, умирают в детстве. Формы MLD, начинающиеся в юношеском и взрослом возрасте, могут иметь такие проявления, как затруднение речи, приступы эпилепсии, а также изменения поведения и личности.

Насколько распространена болезнь MLD?

MLD является редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 40 000–160 000 человек.

Как наследуется MLD?

MLD наследуется по **аутосомно-рецессивному** типу наследования.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Некоторых больных MLD на данный момент лечат путем **трансплантации костного мозга**.

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальной **ферментозаместительной терапии**, а также экспериментальной **генотерапии** для лечения MLD.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MLD\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD Foundation](#)
- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Мукополисахаридоз II типа (Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II), также называемый синдромом Хантера

MPS II – это редкое заболевание, при котором во многих частях тела скапливаются сложные молекулы сахара. У людей с MPS II, как правило, присутствуют пороки развития, характерные черты лица и существенные проблемы со здоровьем. Дети, страдающие тяжелой формой MPS II, не выживают без лечения.

Работа генов и ферментов

MPS II возникает вследствие мутаций в гене *IDS*. В нормальных условиях ген *IDS* дает команду организму вырабатывать идуронат-2-сульфатазу – фермент, расщепляющий большие молекулы сахара, известные как гликозаминогликаны (ГАГи). У людей с MPS II ГАГи скапливаются в печени, селезенке, сердце, скелете, коже, легких и головном мозге, что ведет к появлению симптомов болезни.

Дополнительная информация о симптомах

Людам с более тяжелой формой MPS II обычно ставят диагноз в младенчестве. У них присутствуют «грубые» черты лица, наблюдается сужение дыхательных путей, увеличение печени и селезенки, образование пупочных или паховых грыж, а также низкий рост, характерная кожная сыпь и заболевание костей. Они также могут иметь слабое зрение, плохой слух, заболевания легких и сердца, а также расстройства развития и поведения. У людей с менее тяжелой формой MPS II болезнь может прогрессировать медленнее.

Насколько распространена болезнь MPS II?

MPS II является очень редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 100 000–170 000 мужчин.

Как наследуется MPS II?

MPS II наследуется по **X-сцепленному** типу наследования.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA ферментозаместительная терапия, устраняющая некоторые симптомы MPS II, но не излечивающая неврологические проявления болезни.

Нажмите [ЗДЕСЬ](#), чтобы узнать больше о лечении MPS II

Клинические испытания

Нажмите [ЗДЕСЬ](#), чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальной **ферментозаместительной терапии**, а также экспериментальной **генотерапии** для лечения MPS II.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-II\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-II\)](#)
- [National MPS Society](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Мукополисахаридоз типа IIIB (MPS IIIB), также называемый синдромом Санфилиппо типа IIIB

MPS IIIB – это редкое заболевание, при котором в головном мозге скапливаются сложные молекулы сахара, что ведет к существенным нарушениям развития и поведения, зачастую усугубляющимся со временем.

Работа генов и ферментов

MPS IIIB возникает вследствие мутаций в гене *NAGLU*. В нормальных условиях ген *NAGLU* дает команду организму вырабатывать альфа-N-ацетилглюкозаминидазу – фермент, расщепляющий большие молекулы сахара, известные как гликозаминогликаны (ГАГи). У людей с MPS IIIB ГАГи скапливаются в головном и спинном мозге.

Дополнительная информация о симптомах

Детям с MPS IIIB обычно ставят диагноз в дошкольном возрасте. Основные признаки включают замедленную речь, расстройства поведения и сна, а также умственную отсталость. Могут также развиваться признаки аутизма и приступы эпилепсии, а по мере взросления у детей с MPS IIIB может прогрессировать потеря некоторых двигательных навыков. У некоторых детей с MPS IIIB присутствуют грубоватые черты лица, наблюдается увеличение печени, потеря зрения и слуха, а также образование пупочных или паховых грыж.

Насколько распространена эта болезнь?

MPS IIIB является редким заболеванием, которое поражает менее 1 из 70 000 человек.

Как наследуется MPS IIIB?

MPS IIIB наследуется по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

На данный момент не существует одобренного FDA метода лечения MPS IIIB.

Клинические испытания

Нажмите **ЗДЕСЬ**, чтобы ознакомиться с **клиническими испытаниями** по изучению экспериментальной **ферментозаместительной терапии**, а также экспериментальной **генотерапии** для лечения MPS IIIB.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IIIB\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IIIB\)](#)
- [National MPS Society](#)
- [Cure Sanfilippo Foundation](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Мукополисахаридоз типа IVA (MPS IVA), также называемый синдромом Моркио типа IVA

MPS IVA – это редкое заболевание, при котором сложные молекулы сахара в основном скапливаются в скелете, что вызывает низкорослость, прогрессирующее заболевание костей и другие скелетные аномалии.

Работа генов и ферментов

MPS IVA возникает вследствие мутаций в гене *GALNS*. В нормальных условиях ген *GALNS* дает команду организму вырабатывать N-ацетилгалактозамин-6-сульфатазу – фермент, расщепляющий большие молекулы сахара, известные как гликозаминогликаны (ГАГи). У людей с MPS IVA ГАГи в основном скапливаются в костях.

Дополнительная информация о симптомах

MPS IVA обычно диагностируют в младенчестве, поскольку заболевание костей зачастую приводит к деформации позвоночника и суставов, а также низкому росту. Некоторые дети с MPS IVA страдают от сердечных заболеваний, помутнения роговицы глаза, небольшого увеличения печени, сужения дыхательных путей, образования пупочных или паховых грыж и потери слуха. Обычно MPS IVA не влияет на умственную деятельность. Больные с тяжелыми симптомами доживают до позднего детства или подросткового возраста, а больные с более легкими симптомами могут достичь зрелости.

Насколько распространена болезнь MPS IVA?

MPS IV является чрезвычайно редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 200 000–300 000 человек.

Как наследуется MPS IVA?

MPS IVA наследуется по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA **ферментозаместительная терапия** для лечения MPS IVA.

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать больше о лечении MPS IVA

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать, появились ли новые **клинические испытания** касательно MPS IVA

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IVA\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IVA\)](#)
- [National MPS Society](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Мукополисахаридоз VI типа (MPS VI), также называемый синдромом Марото – Лами

MPS VI – это редкое заболевание, при котором во многих частях тела скапливаются сложные молекулы сахара. Обычно люди с MPS VI имеют характерную внешность и болезнь поражает многие части их тела, в частности происходят потенциально опасные для жизни изменения в области сердца и дыхательных путей. Как правило, больные MPS VI имеют нормальные умственные способности. В отсутствие лечения дети, страдающие наиболее тяжелой формой MPS VI, не достигают зрелого возраста.

Работа генов и ферментов

MPS VI возникает вследствие мутаций в гене *ARSB*. В нормальных условиях ген *ARSB* дает команду организму вырабатывать арилсульфатазу В – фермент, расщепляющий большие молекулы сахара, известные как гликозаминогликаны (ГАГи). У людей с MPS VI ГАГи скапливаются в различных тканях организма.

Дополнительная информация о симптомах

Детям с более тяжелой формой MPS VI обычно ставят диагноз в раннем детстве. Зачастую у них низкий рост и «грубые» черты лица, имеются заболевания костей, деформации суставов, увеличены печень и селезенка. У них также может наблюдаться сужение дыхательных путей, образование пупочных или паховых грыж, ослабление зрения, потеря слуха и заболевание сердца. MPS VI не влияет на умственную деятельность. Больные с тяжелыми симптомами доживают до позднего детства или подросткового возраста, а больные с более легкими симптомами могут достичь зрелости.

Насколько распространена болезнь MPS VI?

MPS VI является чрезвычайно редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 250 000–600 000 человек.

Как наследуется MPS VI?

MPS VI наследуется по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA ферментозаместительная терапия для лечения MPS VI.

Нажмите [ЗДЕСЬ](#), чтобы узнать больше о лечении MPS VI.

Клинические испытания

Нажмите [ЗДЕСЬ](#), чтобы узнать, существуют ли какие-либо **клинические испытания** касательно MPS VI.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-VI\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VI\)](#)
- [National MPS Society](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Мукополисахаридоз VII типа (MPS VII), также называемый синдромом Слая

MPS VII – это редкое заболевание, при котором во многих частях тела скапливаются сложные молекулы сахара. Обычно люди с MPS VII имеют характерную внешность и болезнь поражает многие части их тела, в частности происходят потенциально опасные для жизни изменения в области сердца и дыхательных путей. У многих лиц с MPS VII наблюдается некоторая степень умственной отсталости.

Работа генов и ферментов

MPS VII возникает вследствие мутаций в гене *GUSB*. В нормальных условиях ген *GUSB* дает команду организму вырабатывать бета-глюкуронидазу – фермент, расщепляющий большие молекулы сахара, известные как гликозаминогликаны (ГАГи). У людей с MPS VII ГАГи скапливаются в различных тканях организма.

Дополнительная информация о симптомах

Младенцы с наиболее тяжелой формой MPS VII имеют избыток жидкости в организме и, как правило, умирают вскоре после рождения. У других детей с MPS VII симптомы развиваются в раннем детстве и могут включать грубые черты лица, увеличение печени и селезенки, болезни сердца, образование пупочных или паховых грыж, низкий рост и заболевание костей. У них также может наблюдаться сужение дыхательных путей, ослабление зрения и потеря слуха. Многие лица с MPS VII также страдают от нарушений развития, хотя некоторые имеют относительно нормальную умственную деятельность.

Насколько распространена болезнь MPS VII?

MPS VII – это один из редчайших типов MPS. Им болеет примерно 1 из 250 000 человек.

Как наследуется MPS VII?

MPS VII наследуется по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

Существует одобренная FDA **ферментозаместительная терапия** для лечения MPS VII.

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать больше о лечении MPS VII

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы узнать, существуют ли **клинические испытания** касательно MPS VII

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetic Home Reference & Medline Plus \(MPS-VII\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VII\)](#)
- [National MPS Society](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Болезнь Ниманна – Пика типа С (Niemann-Pick Disease Type C, NPC)

NPC – это редкое заболевание, которое приводит к накоплению холестерина и других жировых веществ в различных частях тела. У большинства людей с NPC имеются неврологические заболевания, которые могут включать прогрессирующие задержки в развитии, неустойчивую походку, приступы эпилепсии, трудности при глотании и признаки психического расстройства. NPC также может вызывать заболевание печени и легких.

Работа генов и транспортеров

NPC типа C1 и C2 возникает вследствие мутаций в гене *NPC1* или *NPC2* соответственно. В нормальных условиях гены *NPC1* и *NPC2* дают команду организму вырабатывать транспортер внутриклеточного холестерина NPC 1 и транспортер внутриклеточного холестерина NPC 2 – белки, помогающие транспортировать холестерин и другие жиры внутри клеток. У людей с NPC наблюдается аномальное накопление холестерина и жиров в печени, селезенке и головном мозге, что вызывает появление клинических признаков и симптомов.

Дополнительная информация о симптомах

У разных людей NPC протекает по-разному, однако общие признаки NPC включают паралич вертикального зрения, увеличение печени и селезенки. Со временем у лиц с NPC могут развиваться трудности с координацией движений, речью и глотанием, умственная отсталость, деменция, приступы эпилепсии, заболевания печени и легких. Признаки NPC могут проявляться начиная с младенчества и вплоть до зрелости, при этом длительность жизни больного зависит от тяжести и начала появления симптомов.

Насколько распространена болезнь NPC?

NPC является очень редким заболеванием, которое поражает примерно 1 из 150 000 человек.

Как наследуется NPC?

NPC наследуется по **аутосомно-рецессивному типу наследования**.

Лечится ли это?

Приведенная здесь информация актуальна по состоянию на ноябрь 2020 года. Решения о необходимости, времени и способе лечения этого заболевания всегда должны приниматься совместно с поставщиком медицинских услуг.

Лечение

На данный момент не существует одобренного FDA метода лечения NPC.

Клинические испытания

Нажмите **[ЗДЕСЬ](#)**, чтобы ознакомиться с информацией о **клинических испытаниях** по изучению различных подходов к лечению NPC.

Дополнительная информация и поддержка

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(NPC\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(NPC\)](#)
- [Firefly Fund](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)
- [Ara Parseghian Medical Research Fund](#)

Источник

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Term Definitions

Аутосомно-рецессивные. В основном в человеческом теле содержится по две копии каждого гена, по одной от каждого из родителей. **Аутосомно-рецессивное наследование** означает, что обе копии определенного гена имеют аномалии («мутации»), влияющие на его работу, что впоследствии может вызывать симптомы болезней.

(ссылка на <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

Х-сцепленные заболевания возникают вследствие аномалий («мутаций») в генах на Х-хромосоме. У большинства мужчин есть одна Х-хромосома и одна Y-хромосома (XY). Поскольку Х-хромосома у них всего одна, то мутация в пораженном гене на Х-хромосоме приводит к симптомам болезни. В то же время у большинства женщин имеется две Х-хромосомы (XX), поэтому мутация в пораженном гене на одной из Х-хромосом компенсируется здоровой копией гена на другой Х-хромосоме. В целом при рождении вероятность появления симптомов Х-сцепленных заболеваний у мужчин выше, чем у женщин.

Клинические испытания представляют собой научные исследования, изучающие определенный вид медицинского вмешательства. Клиническое испытание, проводящееся с целью исследования нового экспериментального препарата, должно продемонстрировать безопасность и эффективность препарата, прежде чем он будет одобрен Управлением по контролю качества пищевых продуктов и лекарственных препаратов США (Food and Drug Administration, FDA).

Ферментозаместительная терапия предусматривает замещение определенного фермента, неправильно работающего при некоторых заболеваниях. Большинство препаратов ферментозаместительной терапии вводят внутривенно, а некоторые ферменты вводят напрямую в центральную нервную систему.

Субстрат-редуцирующая терапия представляет собой способ снизить вредное для организма накопление вещества путем блокирования его выработки. В большинстве случаев субстрат-редуцирующая терапия осуществляется путем перорального приема препаратов.

Генотерапия представляет собой способ замены аномального пораженного гена его здоровой нормально функционирующей копией. Некоторые из новых методов генотерапии предусматривают инактивацию мутировавшего гена с целью уменьшения проявлений болезни. Поскольку генотерапия является относительно новой областью в медицине, то многие ее методы все еще находятся на стадии клинических испытаний.

Фармакологическая шаперонная терапия представляет собой способ лечения определенных заболеваний с помощью препаратов, поддерживающих или стабилизирующих структуру аномально функционирующего белка с целью нормализации его работы.

Трансплантация костного мозга представляет собой медицинскую процедуру по замене костного мозга человека для излечения определенных редких болезней, являющихся опасными для жизни.