ISSN 2617-409X Actual problems of modern medicine. Issue 8, 2021 © Самоненко Н. В., Охотнікова О. М., Горовенко Н. Г.,

АРММ, 2021

УДК: 616.36-007.61-008.6-018.2:612.352]-053.2-039-07(477)

DOI: 10.26565/2617-409X-2021-8-08

СИНДРОМ ГЕПАТОМЕГАЛІЇ ПРИ МУКОПОЛІСАХАРИДОЗІ І ТИПУ У ДІТЕЙ УКРАЇНИ: ОСОБЛИВОСТІ КЛІНІЧНОЇ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Самоненко Н. В. B, C, D , Охотнікова О. М. A, E, F , Горовенко Н. Г.

A, F А – концепція та дизайн дослідження, В – збір даних, С – аналіз та інтерпретація данних, D – написання статті, E – редагування статті, F – остаточне затвердження статті

Пошта для листування: [Natalisam@gmail.com](mailto:Natalisam@gmail.com)

Резюме. Стаття присвячена актуальному питанню в педіатрії - синдрому гепатомегалії при рідкісній патології обміну речовин – мукополісахаридозі І типу. Мета. Вивчити можливості ранньої діагностики синдрому гепатомегалії як одного з найважливіших клінічних проявів мукополісахаридоз І типу та визначити ранні діагностичні критерії перебігу захворювання. Матеріали та методи. Ретроспективне клінічне дослідження 24 дітей з мукополісахаридозом І типу, які були діагностовані в Україні за 17 років (з 2004 по 2021 рік). Пацієнтам проводилось повне комплексне обстеження проявів захворювання та проводилось визначення активності ферменту α-L-ідуронідази в лізосомах лейкоцитів за допомогою біохімічного методу, дослідження рівня екскреції глюкозаміногліканів із сечею. Результати. Проаналізовано клінічну симптоматику та результати обстеження у 24 дітей з діагностованим мукополісахаридозом І типу в Україні. Проведене комплексне обстеження виявило значну частоту синдрому гепатомегалії серед хворих даного дослідження, поєднання його з іншою клінічною симптоматикою. Синдром гепатомегалії серед дітей було виявлено у 79 %, що поєднувалось з іншою клінічною симптоматикою мукополісахаридозу, але ніколи не слугувало причиною первинного обстеження пацієнта та ключовим симптомом. Найчастіше гепатомегалія спостерігалась в симптомокомплексі з контрактурами і тугорухливістю суглобів, викривленням хребта, ураженням клапанного апарату серця та пупковими килами. На відміну від раніше описаних досліджень синдром гепатомегалії лише у 20 % поєднувався зі спленомегалією. Проведені біохімічні дослідження не виявили порушень функції печінки. А також був виявлений прямий взаємозв’язок між ступенем гепатомегалії та виразністю виділення глікозаміногліканів.

Висновки. Синдром збільшення печінки при багатьох захворюваннях дитячого віку, включаючи орфанні метаболічні захворювання, залишається недооціненим діагностичним критерієм. Виявлення синдрому гепатомегалії може спрямувати діагностичний пошук лікаря-практика на виключення спадкових порушень обміну речовин, в тому числі і мукополісахаридоз. Раннє виявлення у дітей такого складного і тяжкого захворювання, як мукополісахаридоз І типу, дозволить вчасно розпочинати лікування та запобігати інвалідизації та ранній смерті.

Ключові слова: Мукополісахаридоз, синдром гепатомегалії, глікозаміноглікани, Гурлер, Гурлер-Шайє, Шайє