

СИНДРОМ ХАНТЕРА РІДКІСНЕ ГЕНЕТИЧНЕ ЗАХВОРЮВАННЯ

Інформаційний
буклет для
широкого
загалу



VV-MEDMAT-76388

Авторські права 2020 «Такеда Фармасьютікал Компані Лімітед» (Takeda Pharmaceutical Company Limited). Всі права захищені. Назва «Такеда» та логотип компанії «Такеда» є торговими марками компанії «Такеда Фармасьютікал Компані Лімітед» (Takeda Pharmaceutical Company Limited).



ЗНАЙОМСТВО З СИНДРОМОМ ХАНТЕРА, РІДКІСНИМ ГЕНЕТИЧНИМ ЗАХВОРЮВАННЯМ

Незалежно від того, чи у Вашого сина або когось із знайомих нещодавно був діагностований синдром Хантера, чи Ви живете із цим захворюванням, **цей ресурс розроблений для надання Вам корисної інформації та підтримки, а також опису історій сімей, які живуть з синдромом Хантера.**

Для отримання детальної інформації відвідайте вебсайт **huntersyndrome.com.ua**

Цю брошуру надано компанії «**Такеда**» для широкого загалу лише з інформаційною метою. Її не слід використовувати для діагностики або вирішення проблем зі здоров'ям чи лікування захворювань. Вона не замінює консультацію медичного працівника. За конкретною порадою зверніться до медичного працівника. Компанія «**Такеда**» докладає всіх розумних зусиль для включення точної та актуальної інформації. Однак інформація, яка надана у цій eBook, не є вичерпною.

Авторські права 2019 «Такеда Фармасьютікал Компані Лімітед» (Takeda Pharmaceutical Company Limited). Всі права захищені. Назва «Такеда» та логотип компанії «Такеда» є зареєстрованими торговими марками компанії «Такеда Фармасьютікал Компані Лімітед» (Takeda Pharmaceutical Company Limited).

Всі зображення пацієнтів у цій eBook використовуються з дозволу та не можуть бути скопійовані або використані у будь-якій іншій формі.

ЗМІСТ

ПРО СИНДРОМ ХАНТЕРА

Основні відомості про синдром Хантера, зокрема інформація про те, що собою являє це захворювання і як воно виникає



ОЗНАКИ ТА СИМПТОМИ

Різні шляхи впливу синдрому Хантера на людей з цим захворюванням

ДІАГНОСТИКА

Ознайомтесь з інформацією про лабораторні дослідження, які можуть бути проведені для підтвердження або виключення синдрому Хантера



ЖИТТЯ З СИНДРОМОМ ХАНТЕРА

Як синдром Хантера може вплинути на повсякденне життя, та можливість адаптації



ПРО СИНДРОМ ХАНТЕРА

Що таке синдром Хантера?

Синдром Хантера, також відомий як мукополісахаридоз 2-го типу (МПС II), є рідкісним генетичним захворюванням, яке вражає майже винятково хлопчиків. Це захворювання спостерігається у 1 з 162 000 новонароджених немовлят.

Синдром Хантера може вражати будь-яку частину тіла і викликає низку ознак та симптомів. У більшості дітей вони починають проявлятися у віці від 2 до 4 років.

Що викликає синдром Хантера?

Синдром Хантера є генетичним захворюванням, яке обумовлене дефіцитом або відсутністю ферменту під назвою ідуронат-2-сульфатаза (I2S).

При синдромі Хантера ген, який кодує I2S, містить мутацію (зміну), а це означає, що фермент виробляється з помилками, які порушують його нормальну дію, або що фермент взагалі не виробляється.

I2S є необхідним для розщеплення особливих молекул, відомих як глікозаміноглікани (ГАГ). При дефіциті або за відсутності I2S, як при синдромі Хантера, відбувається накопичення ГАГ, що заважає нормальному функціонуванню клітин.

Проконсультуйтеся зі своїм лікарем

Якщо Ви вважаєте, що у Вашої дитини або когось із Ваших знайомих спостерігаються симптоми синдрому Хантера, обговоріть це зі своїм лікарем.



ОЗНАКИ ТА СИМПТОМИ

Які ознаки та симптоми синдрому Хантера?

Синдром Хантера може вражати будь-яку частину тіла і викликає низку ознак та симптомів.

Також слід зазначити, що багато з цих симптомів є загальними скаргами в дитинстві, але саме їх поєднання може свідчити про синдром Хантера. Тому не можна описати типовий перебіг захворювання.

Існують **два типи синдрому Хантера**: **нейропатичний** (з порушенням когнітивних функцій) та **ненейропатичний** (без порушення когнітивних функцій).

При обох типах спостерігаються ознаки та симптоми, що вражають тіло, але нейропатичний тип також супроводжується симптомами, що впливають на головний мозок і нервову систему, тобто, і на поведінку та розвиток. Майже 7 із 10 людей із синдромом Хантера мають нейропатичний тип захворювання.

Для отримання детальної інформації про ознаки та симптоми синдрому Хантера відвідайте вебсайт huntersyndrome.com.ua

Нейропатичні симптоми



РОЗВИТОК

- Затримка розвитку (наприклад затримка ходьби, затримка мовного розвитку)
- Труднощі в навчанні



НЕВРОЛОГІЯ

- Погіршення когнітивних функцій
- Напади (зокрема абсанси, тобто тривала фіксація погляду)



ПОВЕДІНКА

- Наприклад гіперактивність, впертість, агресивність



МОТОРНА ФУНКЦІЯ

- Порушення моторної функції

Ненейропатичні симптоми



ГОЛОВА

- Специфічні риси обличчя, такі як виступаючі надбрівні дуги, широкий ніс і товсті губи
- Велика голова
- Великий язик



ДИХАННЯ

- Часті випадки кашлю та застуди
- Проблеми з диханням, включно з шумним диханням та хрипінням



КІСТКИ ТА СУГЛОБИ

- Тугорухливість суглобів
- Скручені пальці
- Кистьовий тунельний синдром



ЖИВІТ

- Розширення шлунка
- Грижа (пупкова або пахова)



ВУХА ТА НІС

- Часті вушні інфекції
- Втрата слуху
- Постійний нежить



Сайлас, 1,5 р.



Сайлас, 5 р.

Синдром Хантера є прогресуючим захворюванням

При народженні діти з синдромом Хантера часто виглядають здоровими. Оскільки ГАГ накопичуються з часом, ознаки та симптоми синдрому Хантера будуть прогресувати.

При нейронопатичному синдромі Хантера, як симптоми, що впливають на організм, прогресують, так і симптоми, що впливають на головний мозок та нервову систему, також будуть прогресувати, а це означає, що спостерігатиметься зниження здатності до мовлення та навчання і когнітивних здібностей.

На жаль, чимало симптомів синдрому Хантера прогресують до певного етапу, коли вони вже є незворотними. Однак важливо пам'ятати, що кожна дитина з синдромом Хантера унікальна, тому не можна описати типовий перебіг захворювання.



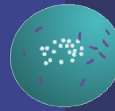
Дефіцит чи відсутність лізосомальних ферментів



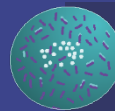
Вироблення ГАГ у організмі



Накопичення ГАГ у лізосомі



Недостатня активність ферменту



Накопичення ГАГ у лізосомі, що спричиняє поступове пошкодження клітин, тканин та органів

Для отримання детальної інформації відвідайте вебсайт huntersyndrome.com.ua

Якщо Ви підозрюєте, що Ваш син має синдром Хантера, обговоріть це зі своїм лікарем.

ЕЙДЕН ТА ЕЙ ДЖЕЙ

Ейден народився прекрасним здоровим хлопчиком, але у нього часто виникали вушні інфекції, котрі, як нам казали, були типовими. Йому вводили два набори вушних шунтів, а потім, у віці 1,5 років, малюкові видалили аденоїди. Він часто простуджувався.

Коли йому було близько 2 років, я помітила у Ейдена затримку мовного розвитку. Отже, я звернулась до його педіатра за консультацією, і він припустив, що з дітьми таке трапляється і невдовзі мій син наздожене однолітків. Протягом року він отримував заняттєву терапію, фізіотерапію та логопедичну терапію.

Тоні Енн, мати Ейдена та Ей Джея

Потім його педіатр запропонував нам звернутися до генетика через риси обличчя Ейдена; він хотів, щоб фахівець провів обстеження дитини.

У Ей Джея я взагалі не помічала жодних симптомів. Але коли Ейдену був поставлений діагноз, і генетик вказав на деякі моменти у Ей Джея, я теж помітила їх. Ей Джею було 18 місяців і він ще не ходив. У Ей Джея також була затримка мовного розвитку, як і у його брата. У нього також були контрактури суглобів: руки були не такими жорсткими та зігнутими, як у Ейдена, але все одно він не ходив прямо. Коли Ей Джей був немовлям, він також страждав на вушні інфекції, тому йому вводили вушні шунти і видалили аденоїди.

“ У Ей Джея я взагалі не помічала жодних симптомів. Але коли Ейдену був поставлений діагноз, і генетик вказав на деякі моменти у Ей Джея, я теж помітила їх.

Тоні Енн, мати Ейдена та Ей Джея



ДІАГНОСТИКА

Як діагностують синдром Хантера?

Для підтвердження або виключення синдрому Хантера використовують низку методів діагностики.



АНАЛІЗ СЕЧІ НА ГАГ

Аналіз сечі на ГАГ часто є першим тестом, який проводять при підозрі на синдром Хантера.



Активність ідуронат-2-сульфатази (I2S)

Активність ферменту I2S вимірюють за допомогою аналізу сечі.



Пренатальна діагностика

Синдром Хантера можна діагностувати до народження шляхом вимірювання активності ферменту I2S в плацентарній тканині або навколоплідних водах.



Генетичне тестування

Тестування з метою виявлення гена, мутантного при синдромі Хантера (*IDS*), може визначити носійство.

САЙЛАС

Коли Сайласу був 1 рік, він сильно застудився з високою температурою та обструктивним бронхітом, через що ми потрапили до лікарні. Лікар, ніби ненароком, запитав нас, чи ми не перевіряли окружність голови Сайласа, бо він вважає, що вона занадто велика. За кілька місяців до другого дня народження нашому маленькому хлопчикові було проведено МРТ. Головний лікар сказав нам, що МРТ показала патологію, яка може бути симптомом рідкісного захворювання під назвою мукополісахаридоз. Довелось чекати ще місяць, щоб результати аналізів крові чітко підтвердили, що у Сайласа синдром Хантера.

Наталі, мати Сайласа



ХАНТЕР ТА КІНГСТОН

Хантер — мій старший син, йому 7 років. Він справжній живчик. З самого народження він був хворобливою дитиною. Кожного місяця ми відвідували педіатра або перебували у лікарні через високу температуру внаслідок вушних інфекцій. Він також мав пупкову грижу, яка ніколи не вправлялась.

Після народження Кінгстон перебував у відділенні інтенсивної терапії протягом трьох тижнів. Спочатку він мав проблеми з легенями, а потім часто потребував інгаляційного лікування. У нього завжди був нежить, а також постійно виникали вушні інфекції. Ми знайшли дійсно хорошу лікарку, яка захотіла перевірити затримку в розвитку. Вона відправила нас до генетика, але ми не розуміли, що відбувається, поки нам не повідомили, що хлопчики мають МПС II. На момент діагностування хвороби Хантеру було 2 роки, а Кінгстону — 14 місяців.

Бріттані, мати Хантера та Кінгстона



ЖИТТЯ З СИНДРОМОМ ХАНТЕРА

Догляд за дитиною з синдромом Хантера може вплинути на будь-яку сферу повсякденного життя, не лише з погляду медичних потреб. Синдром Хантера має значний вплив на практичні, соціальні та емоційні аспекти життя сім'ї та друзів людей з цією хворобою. Можна отримати підтримку різними способами: див. розділ «Ресурси» для отримання додаткової інформації.



Ненейропатичні симптоми?

Такі симптоми, як проблеми з рухливістю та дрібною моторикою, швидше за все, потребують адаптації домашнього середовища, щоб Ваша дитина могла легше пересуватись по дому, безпечно грати і самостійно виконувати більше завдань. Адаптація може допомогти з питаннями щодо приймання їжі, сну, безпеки перебування біля будинку та на вулиці тощо.

Нейропатичні симптоми?

У дітей з нейропатичним синдромом Хантера часто спостерігаються такі поведінкові порушення, як дратівливість, впертість і гіперактивність. Це означає, що вони потребують постійного пильного нагляду та захищеного середовища для попередження травм та нещасних випадків. У міру розвитку хвороби діти поступово ставатимуть все більш залежними від інших людей щодо задоволення своїх щоденних потреб.





Медична допомога

До лікування Вашої дитини може бути залучено групу фахівців різних медичних спеціальностей. Цих фахівців іноді називають багатопрофільною групою (БПГ).



Працевлаштування

Якщо Ви є членом сім'ї або особою, яка здійснює догляд за дитиною з синдромом Хантера, це також може вплинути на Вашу трудову діяльність. Можливо, Вам доведеться відпрошуватись з роботи або працювати за гнучким робочим графіком, щоб мати можливість відвідувати медичні установи або доглядати за своєю дитиною.



Освіта

Діти з синдромом Хантера можуть мати особливі освітні потреби та фізичні обмеження, що означатиме необхідність адаптації навчального середовища. Деякі діти з синдромом Хантера зможуть відвідувати загальноосвітню школу, тоді як для інших кращим варіантом буде відвідування школи для дітей з особливими освітніми потребами.



ЕЙДЕН ТА ЕЙ ДЖЕЙ

Тиждень не проходить без відвідування лікаря чи іншого фахівця, обстеження, терапії, шкільних зборів, але Ейден та Ей Джей роблять все це з усмішкою; їх сила додає мені сили.

Ейден багато жує. У нього є соска-пустушка, яку він любить жувати. Всі їхні іграшки зроблені з гуми, тому вони не можуть пошкодити зуби. Якщо вони схвильовані, наприклад, на дитячому майданчику, Ей Джей підбіжить до іншої дитини і захоче пограти, але штовхне її. Він робить таке ненавмисно, він просто не розуміє, що слід проявляти обережність. Ми постійно нагадуємо йому про це. Вони потребують багато уваги та роботи. Мені завжди доводиться слідкувати за ними, бо вони цікавляться тим, що навколо, виходять на вулицю і губляться.

Тоні Энн, мати Ейдена та



“ Вони потребують багато уваги та роботи. Мені завжди доводиться слідкувати за ними, бо вони цікавляться тим, що навколо, виходять на вулицю і губляться. ”

Тоні Энн, мати Ейдена та Ей Джей



ХАНТЕР ТА КІНГСТОН

Ви справді не знаєте, чого чекати від цієї хвороби, оскільки вона по-різному впливає на кожну дитину. До 4 років Хантер майже не говорив. Хлопчики відвідували логопеда, а також отримували терапію з приводу фізичних захворювань та сенсорних проблем. Хантер та Кінгстон також відвідували школу для дітей з особливими потребами.

Моя порада іншим батькам — знайдіть когось, хто б також мав дітей з МПС II, з ким Ви могли б спілкуватись особисто. Бачити цих інакших маленьких дітей і бачити всіх цих хлопчиків, сповнених любов'ю, просто дає Вам впевненість.

Бріттані, мати Хантера та Кінгстона



ЕЙДЕН ТА ЕЙ ДЖЕЙ

Нам подобається робити все, що радує хлопців. Все, що вони бажають робити, ми робимо всією сім'єю. Ми також любимо вечеряти поза домом разом: вірте чи ні, вони справді поведуться добре, якщо у них є iPad. Нам подобається бувати на вулиці, ми дуже відкриті люди, і хлопцям таке теж подобається.

Тоні Енн, мати Ейдена та Ей Джей



САЙЛАС

Він любить читати книги, грати у футбол, співати пісні, копатись у саду та ганяти дідусевих курей і кроликів, і нашого пса Орку. Ми вдячні, що дізналися про його хворобу настільки рано, і пишаємось своїм хоробрим маленьким сином.

Наталі, мати Сайласа

РЕСУРСИ

Нижче наведено низку інформаційних ресурсів:



HUNTERSNDROME.COM.UA

Huntersyndrome.com.ua — це інформативний Інтернет-ресурс для пацієнтів та їх сімей, який містить відео та матеріали про синдром Хантера, що описують саму хворобу та історії пацієнтів, а також надають корисні поради. Для отримання детальної інформації відвідайте вебсайт [Huntersyndrome.com.ua](https://huntersyndrome.com.ua)



СЕРІЇ НА YOUTUBE

Дізнайтесь більше про синдром Хантера та подивіться історії пацієнтів на YouTube-каналі «Синдром Хантера». На каналі представлено низку вступних відео, історії пацієнтів та інформацію, що регулярно оновлюються. Для перегляду відвідайте [YouTube-канал «Синдром Хантера»](#).



RARE2AWARE

Дізнайтесь більше про синдром Хантера на [Rare2Aware](#), Інтернет-ресурсі, де пацієнти, сім'ї, особи, які здійснюють догляд, та медичні працівники діляться історіями свого досвіду життя із синдромом Хантера та іншими рідкісними захворюваннями.

Підпишіться на Rare2Aware на

