

Симпозиум «Синдром Хантера — новые возможности терапии пациентов с нейропатической формой»

В рамках XXVI Конгресса педиатров России с международным участием «Актуальные проблемы педиатрии» 1 марта 2025 г. прошел симпозиум «Синдром Хантера — новые возможности терапии пациентов с нейропатической формой», в ходе которого специалисты обсудили особенности диагностики, тактики ведения пациентов с данным заболеванием и применения ферментной заместительной терапии.

Педиатр, детский кардиолог д.м.н. **Нато Джумберовна Вашакмадзе** открыла симпозиум докладом о новшествах в клинических рекомендациях по лечению мукополисахаридоза II типа (МПС II, синдрома Хантера), отметив, что единственный в мире препарат для нейропатических форм заболевания зарегистрирован в Российской Федерации, и в настоящее время пересматриваются подходы к терапии у детей с МПС II.

За последние 20 лет медицинская генетика совершила прорыв: с 2006 г., когда профессор J. Muenzer впервые применил идурсульфазу, до ее регистрации в Европе (2007) и России (2008) наука активно искала новые решения. Неудачные попытки, такие как разработка интратекального препарата (2012) и субстрат-редуцирующей терапии Friso, не остановили прогресс. Исследования трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (1999–2017) и создание векторной модели для генной терапии (2015) подготовили почву для новых методов. В 2017 г. состоялось первое редактирование генома у пациента с МПС II, а в 2018 г. стартовали клинические испытания генной терапии RGX-121. В 2021 г. в Японии зарегистрировали первый препарат для ферментной заместительной терапии (ФЗТ), преодолевающий гематоэнцефалический барьер, но его эффективность оказалась ограниченной. В 2021 г. Япония одобрила первую интравентрикулярную ФЗТ, а в 2024 г. в России зарегистрирована Хантеразы Нейро — важный шаг в лечении нейропатических форм МПС II, улучшающий качество жизни 70% пациентов с тяжелым фенотипом.

Врач-генетик к.м.н. **Ирина Владимировна Сопрунова** представила доклад о практике клинической оценки пациента с нейропатической формой МПС II на региональном уровне, разобрав клинический случай мальчика, который с рождения находился под наблюдением в областном перинатальном центре с множественными диагнозами, включая врожденную пневмонию, бронхолегочную дисплазию, гипоксически-ишемическое поражение центральной нервной системы (ЦНС), анемию и грыжи. В 6 мес у него развилась пневмония, мать первоначально отказалась от госпитализации, но после ухудшения состояния ребенок был госпитализирован, в стационаре выявили регургитацию на клапанах сердца, гепатоспленомегалию и изменения по результатам проведения магнитно-резонансной томографии головного мозга. Фенотипические особенности (экзофтальм, пухлые губы, грыжи) и повторные инфекции насторожили врачей в отношении болезней накопления. Лабораторные анализы подтвердили резкое снижение

активности идуронатсульфатазы и повышение гликозаминогликанов в моче. Генетическое тестирование выявило патогенную мутацию в гене *IDS* (с.1000G>C), что позволило установить диагноз МПС II (нейропатическая форма) в 7,5 мес. В 9 мес начата ФЗТ идурсульфазой бета (Хантеразы), однако после операции по поводу грыжи в 1,5 года у ребенка произошла утрата речевых навыков, что потребовало перехода на интравентрикулярное введение Хантеразы Нейро — нового препарата, зарегистрированного в Российской Федерации. Лечение предусматривает имплантацию устройства для регулярного введения препарата каждые 4 нед, что открывает новые возможности в борьбе с неврологическими осложнениями болезни.

Клинический психолог Российской детской клинической больницы **Ольга Владимировна Менделевич** представила уникальный случай пациента с нейропатической формой МПС II (синдром Хантера). Мальчик в возрасте 1 года 9 мес демонстрировал выраженную задержку речевого развития: слабо реагировал на обращенную речь, а после перенесенной операции по поводу пахово-мошоночной грыжи полностью утратил начавшие формироваться речевые навыки. ЛОР-обследование выявило экссудативный отит и дисфункцию слуховых труб, однако грубых нарушений слуха обнаружено не было. Для уточнения диагноза рекомендовано проведение объективного исследования слуха методом коротколатентных слуховых вызванных потенциалов. Специалисты применили современные психометрические методики, включая специализированные шкалы развития, позволяющие оценить когнитивные, моторные и социально-эмоциональные функции у детей с нарушениями речи, аутизмом и тугоухостью. Несмотря на сохранный контакт, ребенок справлялся лишь с заданиями уровня 6-месячного возраста. Индекс развития составил всего 9,5 балла, что свидетельствует о серьезной задержке, особенно в когнитивной сфере. Эксперт подчеркнула важность ранней диагностики и междисциплинарного подхода в ведении пациентов с нейропатической формой синдрома Хантера, что позволяет своевременно корректировать терапию и улучшать качество жизни детей с этим тяжелым заболеванием.

В рамках научного симпозиума врач-нейрохирург Российской детской клинической больницы **Дмитрий Александрович Решиков** выступил с докладом «Резервуар Оммаи — особенности ведения пациентов с нейропатической формой МПС II», посвященным современным нейрохирургическим методам лечения

этой тяжелой болезни. Докладчик подробно осветил ключевую задачу нейрохирурга в терапии таких пациентов — установку резервуара Оммайа. Это пластиковое устройство в виде полусферы, которое имплантируется под кожу головы и соединяется с катетером, вводимым в один из желудочков головного мозга. Данная методика, традиционно применяемая при лечении опухолей ЦНС, теперь успешно адаптирована для пациентов с синдромом Хантера. «Процедура установки занимает не более часа и относится к категории технически несложных операций, — подчеркнул Д.А. Решиков. — После имплантации система не требует специального ухода, пациенты могут вести привычный образ жизни, включая обычные гигиенические процедуры». Особое внимание специалист уделил вопросам безопасности: несмотря на простоту эксплуатации, введение препаратов через резервуар требует строгого соблюдения правил асептики и антисептики медицинским персоналом, так как основным потенциальным осложнением является риск инфекционных процессов. Данная методика открывает новые возможности для эффективного лечения пациентов с нейропатической формой МПС II, позволяя регулярно вводить препараты непосредственно в цереброспинальную жидкость. Внедрение этой технологии в клиническую практику значительно улучшает перспективы терапии тяжелых неврологических проявлений заболевания.

Д.м.н. **Светлана Витальевна Михайлова** выступила с докладом «Открытая, пострегистрационная наблюдательная программа оценки нового препарата в реальной клинической практике», в котором представила результаты пострегистрационной наблюдательной программы препарата Хантераза Нейро, подчеркнув его уникальные

терапевтические возможности. Синдром Хантера (МПС II) с частотой 1 случай на 100–170 тыс. новорожденных мальчиков занимает особое место среди орфанных заболеваний, достигая в некоторых азиатских странах 54% от всех случаев мукополисахаридозов. Именно в Японии, где отмечается наибольшая распространенность патологии, в 2021 г. произошла первая регистрация инновационного препарата Хантераза Нейро. Масштабные клинические исследования с участием 31 пациента, включая длительное (более 4 лет) наблюдение за первоначальной группой из 6 участников, продемонстрировали впечатляющую эффективность: снижение уровня патогенного гепарансульфата в ликворе на 72,3% и опережение показателей развития на 18,6 мес по сравнению с контрольной группой при подтвержденном профиле безопасности. Особенностью нового терапевтического подхода стало ежемесячное интравентрикулярное введение препарата в комбинации со стандартной терапией, что принципиально меняет возможности лечения неврологических проявлений болезни.

Как отметила д.м.н. Н.Д. Вашакмадзе, завершая симпозиум, ключевое значение имеет раннее начало терапии — опыт японских коллег свидетельствует, что применение препарата Хантераза Нейро у пациентов с 1 года позволяет достичь значимых улучшений в повседневной жизни, о чем красноречиво говорят отзывы родителей, отмечающих появление у детей новых самостоятельных навыков. В настоящее время препарат уже зарегистрирован в Японии и России. Нато Джумберовна акцентировала внимание на том, что препарат может применяться с ФЗТ, и отметила, что перспективы лечения многих орфанных заболеваний сегодня связывают именно с комбинированной терапией.