

ЗАТВЕРДЖЕНО  
Наказ Міністерства охорони  
здоров'я України  
23 лютого 2015 року № 90

**УНІФІКОВАНИЙ КЛІНІЧНИЙ ПРОТОКОЛ ПЕРВИННОЇ,  
ВТОРИННОЇ (СПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ) ТА ТРЕТИННОЇ  
(ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ) МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

**МУКОПОЛІСАХАРИДОЗ II ТИПУ**

## Вступ

Даний уніфікований клінічний протокол розроблений на основі адаптованої клінічної настанови, заснованої на доказах, «Мукополісахаридози», в якій наведена найкраща практика надання медичної допомоги пацієнтам з мукополісахаридозом II типу. Положення уніфікованого клінічного протоколу спрямовані на створення єдиної комплексної та ефективної системи надання медичної допомоги, побудованої на доказах, пацієнтам з мукополісахаридозом II типу та і охоплюють всі етапи. Заходи з профілактики, своєчасного виявлення даного захворювання та адекватного лікування дозволять суттєво поліпшити якість та зменшити витрати на медичну допомогу.

На момент розробки даного уніфікованого клінічного протоколу встановлення/підтвердження діагнозу «Мукополісахаридоз II типу» та призначення ферментної замісної терапії здійснюється у Національній дитячій спеціалізованій лікарні «ОХМАТДИТ» МОЗ України.

## Перелік скорочень, що використовуються в протоколі

АГ	-	артеріальна гіпертензія
ВЧГ	-	внутрішньочерепна гіпертензія
ГАГ	-	глікозаміноглікани
ЕКГ	-	електрокардіограма
ЕЕГ	-	електроенцефалограма
ЕМГ	-	електроміограма
ЛАГ	-	легенева артеріальна гіпертензія
МКХ-10	-	міжнародна класифікація хвороб десятого перегляду
МПС II типу	-	мукополісахаридоз II типу
МРТ	-	магнітно-резонансна томографія
МОЗ України	-	Міністерство охорони здоров'я України
НДСЛ	-	Національна дитяча спеціалізована лікарня
«ОХМАТДИТ»	-	«ОХМАТДИТ» МОЗ України
УЗД	-	ультразвукове дослідження
ФЗТ	-	ферментна замісна терапія
ЦНС	-	центральна нервова система
ЦМЗ	-	центр метаболічних захворювань
ШПНІ	-	швидкість проведення нервових імпульсів
IQ	-	коефіцієнт інтелекту

## I. ПАСПОРТНА ЧАСТИНА

**1.1. Діагноз:** мукополісахаридоз II типу

**1.2. Код МКХ-10:** E 76.1

**1.3. Протокол** призначений для лікарів загальної практики– сімейних лікарів, терапевтів дільничних, лікарів: педіатр, педіатр дільничний, генетик, гематолог, кардіоревматолог, анестезіолог, офтальмолог, нейрохірург, дитячий невролог, інших медичних працівників, які надають допомогу пацієнтам з мукополісахаридозом II типу.

**1.4. Мета протоколу:** визначення комплексу заходів з профілактики, своєчасного виявлення, діагностики та лікування мукополісахаридоз II типу у дітей та дорослих, організація, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам з мукополісахаридозом II типу.

**1.5. Дата складання протоколу:** лютий 2015 року.

**1.6. Дата перегляду протоколу:** березень 2018 року.

**1.7. Список та контактна інформація осіб, які брали участь у розробці протоколу**

Хотіна Світлана Григорівна	директор Департаменту медичної допомоги МОЗ України;
Хобзей Микола Кузьмич	директор Департаменту реформ та розвитку медичної допомоги МОЗ України, д.мед.н., професор, (голова робочої групи до 19.05.2014);
Горовенко Наталія Григорівна	завідувач кафедри медичної і лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л.Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика медична» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор (заступник голови робочої групи з клінічних питань);
Гречаніна Олена Яківна	директор Українського інституту клінічної генетики Харківського національного медичного університету, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика медична Генетика лабораторна» (згідно з наказом МОЗ України від 10.12.2012 № 526-к), член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор;
Багдасарова Інгрета Вартановна	завідувач відділення дитячої нефрології Державної установи «Інститут нефрології НАМН України», Президент Асоціації нефрологів України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча нефрологія» (згідно з наказом МОЗ України від 10.12.2012 № 526-к), д.мед.н., професор;

Бережний В'ячеслав Володимирович	завідувач кафедри педіатрії № 2 Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л.Шупика, д.мед.н., професор;
Бекетова Галина Володимирівна	завідувач кафедри дитячих та підліткових захворювань НМАПО ім. П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія», (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к) д.мед.н., професор;
Бугайова Олена Валеріївна	доцент кафедри медичної генетики Харківського національного медичного університету, завідувач відділення клінічної генетики обласного Центру спадкової патології сполучної тканини, к.мед.н.;
Волосовець Ірина Петрівна	головний спеціаліст відділу організації медичної допомоги дітям Управління материнства та дитинства Департаменту медичної допомоги МОЗ України;
Волосовець Олександр Петрович	завідувач кафедри педіатрії Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча кардіоревматологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), д.мед.н., професор;
Донська Світлана Борисівна	завідувач центру дитячої онкогематології і трансплантації кісткового мозку НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча гематологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), к.мед.н., доцент;
Камінський В'ячеслав Володимирович	завідувач кафедри акушерства і гінекології та репродуктології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Акушерство і гінекологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор;
Терещенко Лариса Степанівна	начальник відділу організації медичної допомоги дітям Управління материнства та дитинства Департаменту медичної допомоги МОЗ України;
Колесник Микола Олексійович	директор інституту нефрології НАМН України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Нефрологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), д.мед.н., професор;

- Мартинюк Володимир Юрійович директор Українського медичного центру реабілітації дітей з органічними ураженнями нервової системи МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча неврологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), к.мед.н., доцент;
- Марценковський Ігор Анатолійович керівник відділу психічних розладів дітей та підлітків Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології» МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча психіатрія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), к.мед.н.;
- Матюха Лариса Федорівна завідувач кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Загальна практика – сімейна медицина» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), д.мед.н., професор;
- Мостовенко Раїса Василівна завідувач дитячого інфекційного відділення НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» (згідно з наказом МОЗ України від 10.12.2012 № 526-к), к.мед.н.;
- Нетяженко Василь Захарович завідувач кафедри пропедевтики внутрішніх хвороб № 1 Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Терапія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор;
- Клименко Сергій Вікторович завідувач відділу медичної генетики Державної установи «Національний науковий центр радіаційної медицини Національної академії медичних наук України», головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Гематологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), д.мед.н., професор;
- Ольхович Наталія Вікторівна завідувач лабораторії медичної генетики медико-генетичного центру НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика лабораторна» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), к.біол.н.;

Пічкур Наталія Олександрівна	завідувач Центру метаболічних захворювань НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України, к.мед.н.;
Росоха Зоя Іванівна	директор референс-центру з молекулярної діагностики МОЗ України, к.мед.н.;
Ткаченко Олена Василівна	завідувач кафедри неврології № 2 Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор;
Харченко Наталія В'ячеславівна	завідувач кафедри гастроентерології і дієтології, декан терапевтичного факультету Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Гастроентерологія» (згідно з наказом МОЗ України від 17.11.2014 № 622-к), член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор;
Шадрін Олег Геннадійович	завідувач відділу проблем харчування та соматичних захворювань дітей раннього віку ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України», головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча гастроентерологія» (згідно з наказом МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к), д.мед.н., професор.
Методичний супровід та інформаційне забезпечення	
Ліщишина Олена Михайлівна	директор департаменту стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», к.мед.н., ст.н.с.;
Горох Євгеній Леонідович	начальник відділу якості медичної допомоги та інформаційних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», к.тех.н.;
Мельник Євгенія Олександрівна	начальник відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
Мігель Олександр Володимирович	завідувач сектору економічної оцінки медичних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
Шилкіна Олена Олександрівна	начальник відділу методичного забезпечення новітніх технологій у сфері охорони здоров'я Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України».

**Адреса для листування:**

Департамент стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», 03151, м.Київ, вул.Ушинського, 40. Електронна адреса: [medstandards@dec.gov.ua](mailto:medstandards@dec.gov.ua).

Електронну версію документу можна завантажити на офіційному сайті Міністерства охорони здоров'я <http://www.moz.gov.ua> та в Реєстрі медико-технологічних документів за посиланням: <http://www.dec.gov.ua/mtd/vybirtemy.html>

**Рецензенти**

Акопян Гаяне заступник директора Державної установи «Інститут Рубенівна спадкової патології Національної академії медичних наук України», д.мед.н., професор;

Охотнікова завідувач кафедри педіатрії №1 Національної медичної Олена академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, Миколаївна д.мед.н., професор.

**1.8. Епідеміологічна інформація**

В Україні на момент розробки даного уніфікованого клінічного протоколу мукополісахаридоз II типу (МПС II типу) діагностовано у 23-х пацієнтів віком до 18 років, серед них – одна дівчинка, що пояснюється феноменом «маніфестного носійства». Всього в базі даних пацієнтів з мукополісахаридозами НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України наявна інформація стосовно 80-ти пацієнтів. В структурі типів мукополісахаридозів МПС II типу становить 34% і посідає перше місце серед загальної кількості випадків захворювання на МПС в Україні. Частота цього захворювання в європейській популяції становить 1 випадок на 140000 новонароджених, в Австралії становить приблизно 1 випадок на 162000 новонароджених дітей.

## II. ЗАГАЛЬНА ЧАСТИНА

Мукополісахаридоз II типу – це рідкісне спадкове метаболічне захворювання з групи лізосомних хвороб накопичення, пов'язане з X-хромосою, та викликане дефіцитом ферменту ідуронідат-2-сульфатази, що необхідний для розпаду глікозаміногліканів (які раніше називали мукополісахаридами). Дефіцит цього ферменту призводить до накопичення глікозаміногліканів у тканинах усього організму. Найбільше страждають при цьому порушенні печінка та селезінка, у меншому ступені – шкіра, кістки, хрящі, зв'язки, клапани серця, дихальні шляхи, мозкові оболонки та рогівка. Це захворювання зустрічається переважно у чоловіків, але його симптоми також відмічались у деяких жінок.

Клінічний перебіг цієї хвороби значно розрізняється в окремих пацієнтів. Найчастішою є нейропатична форма з переважно тяжким перебігом, яка починається у ранньому віці від 1 до 4 років із залученням центральної нервової системи, що призводить до зниження когнітивної функції та прогресуючої нейродегенерації. Це є важка прогресуюча форма мукополісахаридозу II типу, яка призводить до смерті, як правило, у віці від 10 до 20 років.

Ненейропатична форма починається пізніше і характеризується повільним прогресуванням. Ця форма не супроводжується або супроводжується лише незначним ураженням центральної нервової системи, тому когнітивні функції залишаються збереженими. Пацієнти здебільшого доживають до 50-60 років, але були зареєстровані випадки смерті наприкінці підліткового віку.

Соматична характеристика обох форм включає: грубі риси обличчя, затримку росту, тугорухомість суглобів, макроцефалію, хронічну діарею, нейросенсорну глухоту, стиснення шийного відділу спинного мозку, часті хронічні респіраторні захворювання, атрофію сітківки, порушення клапанного апарату серця, низький зріст, ранній розвиток остеоартриту, тунельний синдром зап'ястного та ліктьового каналів.



### **III. ОСНОВНА ЧАСТИНА**

#### **3.1. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я, ЩО НАДАЮТЬ ПЕРВИННУ МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ**

##### **1. Профілактика**

###### **Положення протоколу**

Попередження народження дітей з МПС II типу полягає у проведенні медико-генетичного консультування з подальшою прекоцепційною підготовкою та/або пренатальною діагностикою у сім'ях, які відносяться до групи високого ризику захворювання.

###### **Обґрунтування**

Відсутні докази щодо специфічної профілактики МПС II типу, але раннє виявлення та лікування МПС II типу позитивно впливає на перебіг захворювання.

МПС II типу зустрічається майже виключно у осіб чоловічої статі, тому що це стан, пов'язаний з мутацією в X-хромосомі. Виявлення жінок-носіїв цієї мутації є дуже важливим, оскільки при кожній вагітності така жінка з 25% ризиком може народити хвору дитину (50% ризик у разі народження дитини чоловічої статі).

###### **Необхідні дії лікаря**

1.1. Виявляти групи спостереження – особи, в родинях яких є хворі з підтвердженим діагнозом МПС II типу, та особи з клінічними ознаками МПС II типу з метою раннього виявлення та лікування захворювання.

1.2. Скерувувати осіб, які мають ризик народження дітей з МПС II типу, на медико-генетичне консультування та пренатальну діагностику МПС II типу.

##### **2. Діагностика**

###### **Положення протоколу**

Діагностичні заходи спрямовуються на раннє виявлення лікарем загальної практики – сімейним лікарем/дільничним педіатром/дільничним терапевтом ознак МПС II типу та направлення пацієнта до закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу, з метою встановлення діагнозу і призначення специфічного лікування.

###### **Обґрунтування**

МПС II типу є хронічним прогресуючим захворюванням, зумовленим дефіцитом ферменту ідуронат-2-сульфатази, клінічними проявами якого є характерні риси обличчя, помутніння рогівки, макроглотія, втрата слуху, гідроцефалія, кардіопатія, порушення з боку дихальної системи, гепатоспленомегалія, пахова та пупкова киля, множинні дизостози, обмежена

рухливість суглобів і порушення когнітивної функції. Існує значна варіабельність у клінічних проявах, включаючи залучення центральної нервової системи, і розрізняють важку або «нейропатичну» форму та згладжену або «ненейропатичну» форму.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

2.1. Збір анамнезу та фізикальне обстеження, з оцінкою наявності типових симптомів та синдромів, характерних для МПС II типу (див. розділ 4.1.1).

2.4. Скерувати пацієнта з підозрою щодо МПС II типу на консультацію до закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу, впродовж 10 днів.

## **3. Лікування**

### **Положення протоколу**

Призначення специфічного лікування – ферментної замісної терапії (ФЗТ) – здійснюється у закладі охорони здоров'я, визначеному для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу.

За необхідності також призначається симптоматичне лікування.

### **Обґрунтування**

Специфічним лікуванням МПС II типу є ФЗТ. У більшості пацієнтів тяжка стадія хвороби розвивається вже до 20-річного віку, тому для всіх пацієнтів рекомендується розпочинати ФЗТ в ранньому віці.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

Під час обстеження та лікування сприяти виконанню пацієнтом всіх рекомендацій мультидисциплінарної команди спеціалістів, в тому числі проведення ФЗТ, та надавати інформацію на основі даних адаптованої клінічної настанови «Мукополісахаридози» і пам'ятки для пацієнта з МПС II типу (додаток 1).

## **4. Подальше спостереження**

### **Положення протоколу**

Пацієнту під час лікування та диспансерного спостереження надається симптоматичне лікування, направлене на корекцію патологічних симптомів з боку органів і систем, лікування інших захворювань і підтримку якості життя, за необхідності пацієнт скеровується до закладів охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу.

### **Обґрунтування**

Існують дані, що регулярна оцінка ефективності ФЗТ є необхідною, оскільки з неясних причин погіршення перебігу хвороби може стати незворотнім, призначена терапія стає неефективною та потребує відміни.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

- 4.1. Забезпечити записи в Медичній карті амбулаторного хворого (форма № 025/о).
- 4.2. Погодити інформовану добровільну згоду пацієнта на обробку персональних даних (вкладний листок до облікової форми № 025/о).
- 4.3. Скерувати пацієнта на планове обстеження 1 раз на 6 місяців (див. розділ 4.2).
- 4.4. Взаємодіяти зі спеціалістом закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу, обмінюватись медичною інформацією щодо стану хворого.

## **3.2. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я, ЩО НАДАЮТЬ ВТОРИННУ (СПЕЦІАЛІЗОВАНУ) ТА ТРЕТИННУ (ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНУ) МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ**

### **1. Профілактика**

Попередження народження дітей з МПС II типу полягає у проведенні медико-генетичного консультування з подальшою прекоцепційною підготовкою та/або пренатальною діагностикою у сім'ях, які відносяться до групи високого ризику захворювання.

### **Обґрунтування**

Відсутні докази щодо специфічної профілактики МПС II типу, але раннє виявлення та лікування МПС II типу позитивно впливає на перебіг захворювання.

МПС II типу зустрічається майже виключно у осіб чоловічої статі, тому що це стан, пов'язаний з мутацією в X-хромосомі. Виявлення жінок-носіїв цієї мутації є дуже важливим, оскільки при кожній вагітності така жінка з 25% ризиком може народити хвору дитину (50% ризик у разі народження дитини чоловічої статі).

### **Необхідні дії лікаря**

- 1.1. Виявляти групи спостереження – особи, в родинях яких є хворі з підтвердженим діагнозом МПС II типу, та особи з клінічними ознаками МПС II типу, з метою раннього виявлення та лікування захворювання.
- 1.2. Скерувувати осіб, які мають ризик народження дітей з МПС II типу, на медико-генетичне консультування та пренатальну діагностику захворювання.

## 2. Діагностика

### Положення протоколу

Діагноз МПС II типу встановлюється на підставі виявлення недостатності активності відповідного лізосомного ферменту ідуранат-2-сульфатази.

Діагноз МПС II типу встановлюється у закладі охорони здоров'я, визначеному для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу.

### Обґрунтування

Підозра наявності мукополісахаридозу за результатами клінічної оцінки є підставою для визначення концентрації глікозаміногліканів у сечі. Ці концентрації підвищуються практично при всіх типах мукополісахаридозу, але наявність нормального їх рівня не є причиною для виключення цього діагнозу у пацієнта з відповідною клінічною картиною.

Діагноз мукополісахаридозу потрібно підтвердити за допомогою ферментного аналізу шляхом виявлення недостатньої активності певного ферменту, характерної для кожного типу мукополісахаридозу. Результати діагностичного тесту повинен проаналізувати спеціаліст із досвідом діагностики і лікування лізосомних хвороб, оскільки результати аналізу часто складно інтерпретувати.

### Необхідні дії лікаря

#### Обов'язкові:

2.1. Збір анамнезу та фізикальне обстеження з оцінкою наявності типових симптомів та синдромів, характерних для МПС II типу (див. розділ 4.1).

2.2. Лабораторні методи обстеження:

2.2.1. Кількісний аналіз глікозаміногліканів (ГАГ) (співвідношення рівня глікозаміногліканів / креатиніну) у ранковій або добовій пробі сечі.

2.2.2. Визначення ферментної активності ідуранат-2-сульфатази в лейкоцитах периферичної крові з визначенням рівня активності ще одного іншого сульфатазного ферменту, щоб виключити множинну сульфатазну недостатність.

2.2.3. ДНК обстеження для виявлення мутації в гені *IDS*.

2.3. Інструментальні методи дослідження призначаються за необхідності для оцінки рівня мультисистемного ураження (див. розділ 4.1.4).

2.4. Скерувати пацієнта на консультацію до мультидисциплінарної команди моніторингового супроводу пацієнтів з лізосомними та іншими рідкісними хворобами закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу.

## 3. Лікування

### Положення протоколу

Лікування пацієнта із встановленим діагнозом МПС II типу призначається

після оцінки показань для проведення специфічного лікування – ФЗТ.

Призначення ФЗТ пацієнтам з МПС II типу здійснюється з урахуванням критеріїв включення та виключення, отриманими в результаті підтверджуючої лабораторної діагностики та за даними початкової оцінки стану пацієнтів фахівцями мультидисциплінарної команди.

Батьки/законні представники пацієнтів та пацієнти віком 14 років і старші, яким рекомендована ФЗТ, мають бути поінформовані щодо особливостей призначеного лікування та необхідності дотримання режиму введення препарату.

Існують критерії включення та виключення пацієнтів з лікування за допомогою ФЗТ (див. розділ 4.2).

Симптоматичне лікування призначається за необхідності.

За наявності показань пацієнт направляється на консультацію до спеціалістів: ортопеда, фізіотерапевта отоларинголога, кардіохірурга, нейрохірурга та ін.

### **Обґрунтування**

Специфічним методом лікуванням МПС II типу є ФЗТ з використанням лікарського засобу ідурсульфаза.

Метою ФЗТ є зменшення соматичних проявів захворювання. На даний момент не отримано достатньої кількості даних про вплив ФЗТ на симптоми ураження ЦНС. Це пов'язано з неможливістю лікарського засобу перетнути гематоенцефалічний бар'єр.

Планування ФЗТ слід починати в момент постановки діагнозу, і воно повинно бути частиною комплексної програми лікування.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

3.1. Призначити ФЗТ пацієнтам, які відповідають критеріям включення для проведення ФЗТ (див. розділ 4.2.2).

3.2. Забезпечити підписання інформованої добровільної згоди пацієнта на проведення діагностики, лікування та на проведення операції та знеболення (форма № 003-6/о).

3.3. Не призначати або припинити ФЗТ пацієнтам, які відповідають критеріям виключення (див. розділ 4.2.3).

3.4. Пацієнтам, які отримують ФЗТ, кожні 6 місяців проводити оцінку ефективності лікування згідно з критеріями, наведеними у розділі 4.2.

3.5. За необхідності призначити симптоматичне лікування.

3.6. За наявності показань направляти пацієнта на консультацію до спеціалістів: ортопеда, фізіотерапевта отоларинголога, кардіохірурга, нейрохірурга та ін.

## **4. Госпіталізація**

### **Положення протоколу**

Госпіталізація показана:

- пацієнтам з підтвердженим діагнозом МПС II типу для проведення початкової оцінки клінічного стану терміном до 3-х тижнів;
- пацієнтам з МПС II типу для проведення початкового курсу ФЗТ (в умовах стаціонару НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України) перші 4 введення, в подальшому ФЗТ може проводитись у стаціонарі або денному стаціонарі закладу охорони здоров'я за місцем проживання пацієнта.

### **Обґрунтування**

Рішення щодо ФЗТ приймається відповідно до критеріїв включення/виключення (див. розділ 4.2).

### **Необхідні дії лікаря**

При госпіталізації заповнювати відповідну медичну документацію:

- направлення на госпіталізацію;
- виписка з Медичної карти хворого (форма № 027/о) із зазначенням діагнозу, результатів проведеного обстеження та лікування.

## **5. Подальше спостереження, включаючи диспансеризацію**

### **Положення протоколу**

Пацієнти з МПС I типу перебувають на диспансерному обліку пожиттєво.

Під час диспансерного обліку здійснюється періодична оцінка ефективності лікування та стану пацієнта згідно з планом (див. розділ 4.2) з метою надання симптоматичного лікування, направлено на корекцію патологічних симптомів з боку органів і систем, лікування інших захворювань і підтримку якості життя.

### **Обґрунтування**

Доведено, що регулярна оцінка ефективності ФЗТ є необхідною, оскільки з неясних поки причин погіршення перебігу хвороби може стати незворотнім, призначена терапія стає неефективною та має бути відмінена.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

- 4.1. Забезпечити записи в Медичній карті амбулаторного хворого (форма № 025/о) та відображення в ній заходів з диспансеризації згідно з планом (див. розділ 4.2, додаток 3).
- 4.2. Погодити інформовану добровільну згоду пацієнта на обробку персональних даних (вкладний листок до облікової форми № 025/о).
- 4.3. Проводити планове обстеження пацієнта 1 раз на 6 місяців (див. розділ 4.2).
- 4.4. При зверненні лікаря загальної практики – сімейного лікаря/дільничного педіатра/дільничного терапевта забезпечити підтримку надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу.

## IV. ЕТАПИ ДІАГНОСТИКИ І ЛІКУВАННЯ

### 4.1. Загальний алгоритм діагностики та диференційної діагностики

#### 4.1.1. Клінічна діагностика МПС II типу

##### Симптоми, характерні для МПС II типу

- затримка зросту;
- макроцефалія;
- зниження слуху, затримка розвитку мови;
- в анамнезі – використання неінвазивної вентиляції, трахеотомія.

##### Органи верхніх дихальних шляхів

- постійні виділення з носа;
- часті інфекції (більше чотирьох разів на рік);
- ларинго-трахеальна інфільтрація.

##### Дихальна система

- бронхіоліт;
- пневмопатії;
- гучне дихання;
- зупинка дихання уві сні.

##### Серцево-судинна система

- ураження клапанного апарату серця;
- міокардіопатія;
- артеріальна гіпертензія;
- легенева артеріальна гіпертензія.

##### Органи зору

- фотофобія, нічна сліпота, звуження полів зору;
- помутніння рогівки;
- глаукома;
- атрофічні зміни сітківки;
- атрофія зорового нерва;
- набряк диску зорового нерва, пов'язаний із затисненням зорового нерва або внутрішньочерепною гіпертензією;
- косоокість;
- зниження гостроти зору.

##### Органи черевної порожнини

- пахова або пупкова киля;
- гепатоспленомегалія;
- болі в животі;
- здуття живота;
- порушення пасажу по кишечнику: діарея, запор, почергові діарея/закреп.

### Кісткова система

- тугорухливість у суглобах, деформація кистей по типу «пташина» або «котяча» лапа;
- функціональні розлади: обмеження рухової активності;
- деформації кісток, що вимагають хірургічного втручання.

### Нервова система

- гідроцефалія;
- гіперактивність, розлади поведінки;
- розлади сну;
- епілептичний синдром;
- ураження спинного мозку;
- сенсорні розлади;
- порушення тазових функцій;
- тунельні синдроми (зап'ястного або ліктьового каналу).

### Ортодонтичні та стоматологічні прояви

- затримка прорізування зубів;
- фолікулярні кісти ясен;
- гіпертрофія ясен;
- обмежене розкривання рота;
- макроглосія;
- хронічний кандидоз слизових оболонок ротової порожнини.

### Шкіра та придатки шкіри

- «загрубілість» шкіри на окремих ділянках;
- гіпертрихоз;
- грубе жорстке волосся на голові.

### **Синдроми, що супроводжують МПС II типу**

- больовий синдром;
- синдроми затримка статевого розвитку;
- порушення соціальної адаптації та професійних можливостей;
- порушення поведінки, несформовані навички охайності, складнощі у навчанні;
- вторинний епілептичний синдром;
- дисморфологічний синдром, який характеризується гаргалоїдними рисами в фенотипі;
- синдром множинного дизостозу (ураження опорно-рухового апарату);
- синдром гепатоспленомегалії;
- синдром когнітивної недостатності (при наявності нейропатичної форми).

#### **4.1.2. Фізикальне обстеження пацієнта**

- а) вимірювання маси тіла, зросту та окружності голови (ОГ);
- б) побудова кривих зросту;
- в) аускультация серця та легень;



- г) огляд опорно-рухового апарату;
- д) вимірювання артеріального тиску;
- е) виявлення ознак:
  - дисморфії, шкірної інфільтрації, надлишкового оволосіння;
  - кил;
  - гепатомегалії;
  - спленоменгалиї;
  - порушення пасажу по кишківнику;
  - уражень з боку серця;
  - уражень з боку дихальної системи;
  - ретракції м'язів та сухожилків, ригідності суглобів;
  - кісткових деформацій: кіфоз, кіфосколіоз, genu valgum (деформація колінного суглоба), рука у вигляді «пташиної лапи» тощо;
  - функціонального обмеження рухової активності;
- є) біль, у тому числі біль у суглобах та хребті.

#### **4.1.3. Інструментальні методи обстеження, що призначаються при діагностиці МПС II типу**

- МРТ головного мозку та краніо-цервікального з'єднання;
- радіологічне обстеження шийного та поперекового відділів хребта, кульшових, плечових та суглобів кистей;
- електронейроміографія з визначенням швидкості проведення імпульсу по нервових волокнах верхніх кінцівок, з метою діагностики зап'ястного тунельного синдрому;
- оксиметрія під час нічного сну;
- аудіометрія;
- електрофізіологічне дослідження очей (визначення зорових викликаних потенціалів) та визначення внутрішньоочного тиску.

#### **4.1.4. Клінічні, інструментальні та лабораторні дослідження, які можуть бути проведені за місцем реєстрації пацієнта**

- антропометрія (вимір зросту, маси тіла та окружності голови);
- загальні аналізи сечі та крові 1 раз в 3 місяці;
- біохімічний аналіз крові 1 раз на 6 місяців;
- отоларингологічне обстеження;
- оцінка неврологічного статусу;
- офтальмологічне обстеження;
- МРТ головного мозку та краніо-цервікального з'єднання;
- радіологічне обстеження шийного та поперекового відділів хребта, кульшових, плечових та суглобів кистей;

- аудіометрія.

## 4.2. Алгоритм лікування

### 4.2.1. Перелік спеціалістів – членів мультидисциплінарної команди, яка надає медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу

До мультидисциплінарної команди, яка надає медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу віком до 18-ти років включно, мають бути залучені спеціалісти:

- анестезіолог дитячий;
- гематолог дитячий;
- генетик;
- кардіоревматолог дитячий;
- лікар –лаборант;
- нейрохірург;
- невролог дитячий;
- стоматолог-ортодонт;
- стоматолог дитячий;
- офтальмолог дитячий;
- ортопед-травматолог дитячий;
- отоларинголог дитячий;
- педіатр;
- психіатр дитячий;
- психолог;
- радіолог;
- фізіотерапевт;
- хірург дитячий.

До мультидисциплінарної команди, яка надає медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу віком від 18-ти років, мають бути залучені спеціалісти:

- анестезіолог;
- гематолог;
- генетик;
- кардіолог;
- лікар-лаборант;
- нейрохірург;
- невропатолог;
- ортопед-травматолог;
- отоларинголог;
- офтальмолог;
- психіатр;
- психолог;
- радіолог;

- стоматолог;
- стоматолог-ортодонт;
- терапевт;
- фізіотерапевт;
- хірург.

#### **4.2.2. Критерії включення для проведення ФЗТ**

1. Лабораторно підтверджена недостатність/відсутність активності лізосомного ферменту ідуронатсульфатази, визначеної в лейкоцитах з визначенням рівня принаймні ще одного іншого сульфатазного ферменту, з метою виключення множинної сульфатазної недостатності.
2. Вік пацієнта – до п'яти років незалежно від статі.
3. Вік пацієнта – п'ять років і старше, за умови відсутності симптомів зниження когнітивної функції та інших симптомів прогресуючого ураження центральної нервової системи на підставі дослідження інтелектуального розвитку пацієнта.

#### **4.2.3. Критерії виключення (припинення) ФЗТ**

1. Виражені симптоми ураження нервової системи з прогресуючим формуванням когнітивної недостатності.
2. Індивідуальна непереносимість ФЗТ (виражені алергічні реакції, пов'язані із застосуванням лікарського засобу).
3. Наявність у пацієнта супутнього загрозливого для життя захворювання, при якому ФЗТ не вплине на прогноз (наприклад, онкологічне захворювання).
4. Зниження когнітивної функції у дітей з МПС II типу віком старше 5-ти років, підтвержене результатами дослідження інтелектуального розвитку пацієнта.
5. Наявність ознак прогресування захворювання, незважаючи на проведення ФЗТ.
7. Відмова батьків дитини/законного представника пацієнта або дитини, яка досягла віку 14 років, від проведення ФЗТ, рекомендованої лікуючим лікарем схеми дозування та графіку внутрішньовенних вливань, підтверджена письмово.

#### **4.2.4 Критерії оцінки ефективності ФЗТ**

1. Визначенням ефективності лікування є зменшення або відсутність прогресування активності хвороби, про що свідчить стабілізація клінічного стану, пов'язана зі зменшенням кількості та/або інтенсивності симптомів, які спостерігались на початку лікування.
2. Оцінка ефективності ФЗТ проводиться не раніше, ніж через 6 місяців з моменту початку ФЗТ, без порушення призначеної схеми лікування та дози препарату, який застосовується.
3. Оцінка ефективності ФЗТ проводиться в НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ

України не рідше, ніж двічі на рік та в закладі охорони здоров'я, визначеному для надання медичної допомоги пацієнтам з МПС II типу, де здійснюється проведення ФЗТ, у день проведення внутрішньовенних вливань.

4. Критеріями ефективності ФЗТ є:

- а) збільшення рухової активності (тест 6-хвилинної ходьби та збільшення об'єму пасивних рухів у суглобах / розмірів діапазонів рухів у суглобах);
- б) зменшення розмірів печінки та селезінки за даними УЗД або МРТ черевної порожнини;
- в) позитивна динаміка темпів фізичного розвитку (збільшення і нормалізація зросту та маси тіла хворого);
- г) нормалізація сну;
- д) зменшення екскреції ГАГів в добовій сечі хворого (визначається двічі на рік).

#### **4.2.5. Перелік клінічних, інструментальних та лабораторних методів дослідження для проведення оцінки ефективності ФЗТ у дітей з мукополісахаридозом II типу**

- антропометрія (вимір зросту, маси тіла та окружності голови);
- визначення частоти серцевих скорочень, частоти дихальних рухів, вимір артеріального тиску та оксиметрія;
- отоларингологічне обстеження;
- оцінка неврологічного статусу;
- офтальмологічне обстеження;
- оцінка функції зовнішнього дихання: визначення форсованої життєвої ємності легень;
- вимірювання діапазону рухів у плечових, ліктьових, колінних та кульшових суглобах та суглобах кистей;
- проведення тесту із 6-хвилинною ходьбою;
- проведення ЕКГ, ехокардіографії;
- УЗД або МРТ органів черевної порожнини;
- оцінка когнітивної функції:
  - а) для дітей віком до п'яти років – оцінка системи активації поведінки або інша стандартизована адаптована методика (наприклад, діагностика корекційного педагога з визначенням рівня досягнень і готовності до навчання за методикою Стенфорда-Біне (Stanford-Binet Revised) та Мюнхенська функціональна діагностика;
  - б) для дітей віком п'ять років і старші – розрахунок кількості балів за шкалою Векслера.

#### **4.2.6. Моніторинг стану пацієнтів, які отримують ФЗТ**

Пацієнти з МПС II типу потребують регулярного та ретельного спостереження.

**Моніторинг показників клінічного та інструментального обстеження.**

	Поча ткові дані	Через 6 місяців	Через 12 місяців	Щорічн о	Двічі на рік
Зріст (перцентиль)	x	x	x	x	x
Маса тіла (перцентиль)	x	x	x	x	x
Індекс маси тіла (перцентиль)	x	x	x	x	x
Окружність голови (перцентиль)	x	x	x	x	x
Гепатомегалія <sup>1</sup>	x	x	x	x	x
Спленомегалія <sup>1</sup>		x	x	x	x
Дослідження сну	x		x	x	x
Індекс апное / гіпопное	x		x	x	x
Об'єм форсованого видиху за 1 сек/ форсована вентиляційна здатність <sup>2</sup>	x <sup>2</sup>	x <sup>2</sup>	x <sup>2</sup>	x <sup>2</sup>	x <sup>2</sup>
Ехокардіографія <sup>3</sup>	x	x	x	x	x
Офтальмологічне обстеження	x	x	x	x	x
Ступінь помутніння рогівки	x	x	x	x	x
Внутрішньоочний тиск	x		x	x	
Електроретинографія, індукований зоровий потенціал <sup>2</sup>	x <sup>2</sup>				x <sup>2</sup>
Огляд кісткової системи:	x	x	x	x	
Рентгенологічне дослідження тазу, латеральний знімок хребта і знімки шиї при згинанні / розгинанні <sup>4</sup>	x		x	x <sup>4</sup>	x <sup>4</sup>
МРТ краніоцервікального переходу, якщо були виявлені зміни на рентгенівському знімку або якщо відмічається гіперрефлексія <sup>4</sup>	x		x	x <sup>4</sup>	x <sup>4</sup>
Тест з 6-хвилинною ходою <sup>2</sup>	x	x	x	x	x
Коефіцієнт інтелекту / нейропсихологічні тести <sup>5</sup>	x		x <sup>6</sup>	x <sup>6</sup>	
Повне неврологічне обстеження	x	x	x	x	x
Аудіологічне дослідження	x		x	x	x
Кількісний аналіз глікозаміногліканів у сечі	x	x	x	x	x
Діапазон рухливості суглобів <sup>7</sup>	x	x	x	x	x

- <sup>1</sup> УЗД, якщо МРТ не можна провести без анестезуючого засобу. Тільки якщо клінічні дані є нормальними.
- <sup>2</sup> Якщо є можливим контакт з пацієнтом.
- <sup>3</sup> Включаючи визначення фракції викиду та фракційне укорочення.
- <sup>4</sup> Щорічно, якщо є будь-яка зміна. Двічі на рік, якщо результати є задовільними.
- <sup>5</sup> Нейропсихологічний тест (або аналогічний тест) кожного разу повинен проводити компетентний нейропсихолог (бажано один і той самий). Потрібно повідомляти як абсолютну кількість балів, так і кількість балів, коректовану за віком. За можливості потрібно забезпечити, щоб аудіологічне дослідження та будь-які інші необхідні втручання (наприклад, введення слухового апарату та/або трубки для вентиляції середнього вуха) були завершені до проведення нейропсихологічного дослідження.
- <sup>6</sup> За наявності клінічних показань або за вимогою консультативного комітету із захворювання мукополісахаридозом.
- <sup>7</sup> Згинання та відведення плеча; згинання/розгинання ліктя; згинання/розгинання зап'ястя; згинання/розгинання стегна, внутрішня та зовнішня ротація стегна; згинання/розгинання коліна; згинання/розгинання шиї; згинання/розгинання гомілковостопного суглоба та симптом пазуристої руки відсутній / слабкий / помірний / сильний.

## **V. РЕСУРСНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ВИКОНАННЯ ПРОТОКОЛУ**

На момент затвердження цього уніфікованого клінічного протоколу засоби матеріально-технічного забезпечення дозволені до застосування в Україні. При розробці та застосуванні локальних клінічних протоколів медичної допомоги (клінічних маршрутів пацієнтів) (далі – ЛПМД (КМП)) необхідно перевірити реєстрацію в Україні засобів матеріально-технічного забезпечення, які включаються до ЛПМД (КМП), та відповідність призначення лікарських засобів Інструкції для медичного застосування лікарського засобу, затвердженій МОЗ України. Державний реєстр лікарських засобів України знаходиться за електронною адресою <http://www.drlz.kiev.ua/>.

### **5.1. Для закладів охорони здоров'я, які надають первинну медичну допомогу**

#### **5.1.1. Кадрові ресурси**

Лікар загальної практики–сімейний лікар, лікар-педіатр дільничний, лікар-терапевт дільничний, медична сестра загальної практики.

#### **5.1.2. Матеріально-технічне забезпечення**

**Оснащення.** Відповідно до Табеля оснащення.

### **5.2. Для закладів охорони здоров'я, які надають вторинну, третинну медичну допомогу**

#### **5.2.1. Кадрові ресурси**

Лікарі: педіатр, терапевт, невролог дитячий, невропатолог, психіатр дитячий, психіатр, генетик, отоларинголог дитячий, отоларинголог, психолог, ортопед-травматолог дитячий, ортопед-травматолог, медичні сестри.

#### **5.2.2. Матеріально-технічне забезпечення**

**Оснащення.** Тест для дослідження інтелектуального розвитку пацієнта. Інше – відповідно до Табеля оснащення.

**Лікарські засоби (нумерація не впливає на порядок призначення):**  
Ідурсульфаз

## **VI. Індикатори якості медичної допомоги**

**Форма 025/о** – Медична карта амбулаторного хворого, затверджена наказом МОЗ України від 14.02.2012 № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 28.04.2012 за № 669/20982.

### **6.1. ПЕРЕЛІК ІНДИКАТОРІВ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

6.1.1. Наявність у лікаря загальної практики-сімейного лікаря локального протоколу ведення пацієнта з МПС II типу.

6.1.2. Наявність у лікаря закладу охорони здоров'я, що надає вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу, локального протоколу ведення пацієнта з МПС II типу.

6.1.3. Відсоток пацієнтів з МПС II типу, які отримують ФЗТ, яким проведена оцінка ефективності лікування впродовж звітнього періоду.

### **6.2. ПАСПОРТИ ІНДИКАТОРІВ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

**6.2.1.А)** Наявність у лікаря загальної практики-сімейного лікаря локального протоколу ведення пацієнта з МПС II типу

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Мукополісахаридоз II типу».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора.

Даний індикатор характеризує організаційний аспект запровадження сучасних медико-технологічних документів (ЛПМД) в регіоні. Якість медичної допомоги пацієнтам, відповідність надання медичної допомоги вимогам ЛПМД, відповідність ЛПМД чинному УКПМД даним індикатором висвітлюватися не може, але для аналізу цих аспектів необхідне обов'язкове запровадження ЛПМД в закладах охорони здоров'я.

Бажаний рівень значення індикатора:

2015 рік – 90%

2016 рік та подальший період – 100%.

Г) Інструкція з обчислення індикатора.

а) Організація (заклад охорони здоров'я), що має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.



б) Дані надаються лікарями загальної практики-сімейними лікарями (амбулаторіями сімейної медицини, центрами первинної медико-санітарної допомоги), розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від всіх лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію про кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування. Лікарі загальної практики-сімейні лікарі (амбулаторії сімейної медицини, центри первинної медико-санітарної допомоги), для яких не зареєстровано жодного пацієнта з МПС II типу впродовж звітнього періоду, не включаються до знаменника індикатора.

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування, для яких задокументований факт наявності локального протоколу ведення пацієнта з МПС II типу (наданий екземпляр ЛПМД). Джерелом інформації є ЛПМД, наданий лікарем загальної практики-сімейним лікарем (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги). Лікарі загальної практики-сімейні лікарі (амбулаторії сімейної медицини, центри первинної медико-санітарної допомоги), для яких не зареєстровано жодного пацієнта з МПС II типу впродовж звітнього періоду, не включаються до чисельника індикатора.

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

**6.2.2.А) Наявність у лікаря закладу охорони здоров'я, що надає вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу, локального протоколу ведення пацієнта з МПС II типу.**

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Мукополісахаридоз II типу»

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора.

Даний індикатор характеризує організаційний аспект запровадження сучасних медико-технологічних документів (ЛПМД) в регіоні. Якість медичної допомоги пацієнтам, відповідність надання медичної допомоги вимогам ЛПМД, відповідність ЛПМД чинному УКПМД даним індикатором висвітлюватися не може, але для аналізу цих аспектів необхідне обов'язкове запровадження ЛПМД в закладах охорони здоров'я.

Бажаний рівень значення індикатора:

2015 рік – 90%

2016 рік та подальший період – 100%.

Г) Інструкція з обчислення індикатора.

а) Організація (заклад охорони здоров'я), що має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані надаються закладами охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу, розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від всіх закладів охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу, зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість закладів охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу, зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію про кількість закладів охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу, зареєстрованих на території обслуговування. Заклади охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу, для яких не зареєстровано жодного пацієнта з МПС II типу впродовж звітного періоду, не включаються до знаменника індикатора.

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість закладів охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу, зареєстрованих на території

обслуговування, для яких задокументований факт наявності локального протоколу ведення пацієнта з МПС II типу (наданий екземпляр ЛПМД). Джерелом інформації є ЛПМД, наданий ЗОЗ. ЗОЗ, для яких не зареєстровано жодного пацієнта з МПС II типу впродовж звітнього періоду, не включаються до чисельника індикатора.

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

**6.2.3.А) Відсоток пацієнтів з МПС II типу, які отримують ФЗТ, яким проведена оцінка ефективності лікування впродовж звітнього періоду.**

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Мукополісахаридоз II типу».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора.

Даний індикатор висвітлює дотримання положень УКПМД щодо необхідності регулярної оцінки ефективності лікування пацієнтам з МПС II типу, які отримують ФЗТ.

Цільовий (бажаний) рівень значення індикатора на етапі запровадження УКПМД не визначається заради запобігання викривленню реальної ситуації внаслідок адміністративного тиску. Через невелику кількість пацієнтів з МПС II типу та відповідну статистичну похибку є недоцільним аналіз значення індикатора в розрізі регіонів, натомість слід приділяти увагу встановленню причин виявлених випадків недотримання положень УКПМД.

Г) Інструкція з обчислення індикатора.

а) Організація (заклад охорони здоров'я), що має обчислювати індикатор: заклад охорони здоров'я, що надає вторинну (спеціалізовану) або третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу.

б) Дані надаються закладами охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану) або третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від всіх закладів охорони здоров'я, що надають вторинну (спеціалізовану) або третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з МПС II типу, зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість пацієнтів з МПС II типу, які отримували ФЗТ на початку звітнього періоду, зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є Медична карта амбулаторного хворого (Форма № 025/о).

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість пацієнтів з МПС II типу, які отримували ФЗТ на початку звітнього періоду, і для яких наявний запис в медичній документації щодо проведення оцінки ефективності лікування впродовж звітнього періоду (6 місяців), зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є Медична карта амбулаторного хворого (Форма № 025/о).

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

**Директор Департаменту медичної  
допомоги МОЗ України**

**С. Хотіна**

## **VII. Перелік літературних джерел, використаних при розробці уніфікованого клінічного протоколу медичної допомоги**

1. Електронний документ «Адаптована клінічна настанова, заснована на доказах. Мукополісахаридози», 2014.
2. Наказ МОЗ України від 23.02.2000 № 33 «Про штатні нормативи та типові штати закладів охорони здоров'я».
3. Наказ МОЗ України від 14.02.2012 № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування».
4. Наказ МОЗ України від 27.12.2013 № 1150 «Про затвердження Примірного табеля матеріально-технічного оснащення Центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги та його підрозділів».
5. Наказ МОЗ України від 08.04.2014 № 252 «Про затвердження шостого випуску Державного формуляра лікарських засобів та забезпечення його доступності».
6. Наказ МОЗ України від 02.03.2011 № 127 «Про затвердження примірних табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення центральної районної (районної) та центральної міської (міської) лікарень».
7. Наказ МОЗ України від 28.09.2012 № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України».
8. Наказ МОЗ України від 05.07.2005 № 330 «Про запровадження ведення електронного варіанту облікових статистичних форм в лікувально-профілактичних закладах».
9. Наказ МОЗ та НАМН України від 31.12.2003 № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні».
10. Наказ МОЗ України від 13.12.1999 № 290 «Про затвердження галузевої статистичної облікової медичної документації медико-генетичної служби».
11. Наказ МОЗ України від 25.09.2013 № 829 «Про затвердження методичних рекомендацій планування та розрахунку кількості лікарських засобів, виробів медичного призначення, що закуповуються за рахунок коштів державного та місцевого бюджетів для забезпечення визначених груп населення, на основі відповідних реєстрів».

## Додаток 1

до уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Мукополісахаридоз II типу»

### **Пам'ятка для пацієнта з мукополісахаридозом II типу**

Мукополісахаридози – це рідкісні генетичні захворювання, викликані дефіцитом одного з лізосомальних ферментів, що бере участь у механізмі розпаду глікозаміноглікану. Це призводить до накопичення глікозаміногліканів в органах і тканинах хворих людей, що, в свою чергу, призводить до розладів з боку різних органів та систем, та іноді включає когнітивні порушення. Когнітивні функції мозку – це здатність розуміти, пізнавати, вивчати, усвідомлювати, сприймати і переробляти (запам'ятовувати, передавати, використовувати) зовнішню інформацію. Мукополісахаридоз II типу (або синдром Хантера) є рідкісним генетичним захворюванням, викликаним дефіцитом ферменту ідуронат-2-сульфатази. МПС II типу – єдиний тип мукополісахаридозу, який пов'язаний із успадкованою X-хромосоною, тому вражає переважно чоловіків.

Ферментна замісна терапія (ФЗТ) – це метод лікування МПС, який полягає у періодичному внутрішньовенному введенні специфічного ферменту, який є у недостатній кількості у пацієнта. ФЗТ – це лікування, що має підтримуючий характер і не призводить до повного регресу симптомів хвороби. ФЗТ для лікування МПС II типу проводять шляхом внутрішньовенного введення лікарського засобу ідурсульфазу, який є глікозилізованим білком, що отримують за допомогою генної інженерії. Лікування ідурсульфазою вимагає чіткого виконання схеми застосування та є позитивним.

Слід зазначити, що ФЗТ не впливає на симптоми ураження нервової системи і тому не рекомендована пацієнтам з неврологічними проявами захворювання. Поява симптомів розумової відсталості або інших симптомів ураження нервової системи на фоні проведення ФЗТ буде свідчити про трансформацію захворювання в важку нейропатичну форму, та є приводом для припинення ФЗТ.

Критеріями для припинення ФЗТ також є порушення пацієнтом призначеної схеми лікування, наявність побічних дій та непереносимість лікарського засобу, формування нейропатичної форми захворювання, порушення плану обстеження пацієнта.

При проведенні ФЗТ можуть розвинути наступні побічні явища: підвищення температури тіла, головний біль, біль у животі, задишка, диспное (порушення дихання), озноб, біль у суглобах, свербіж, гіпертензія/гіпотензія, кропив'янка та висипи на шкірі, набряк в місці введення препарату, порушення зору, абсцес, відчуття тривоги, дратівливість. При появі таких реакцій слід негайно повідомити про це лікуючого лікаря!

Додаток 2  
до уніфікованого клінічного протоколу первинної,  
вторинної (спеціалізованої) та третинної  
(високоспеціалізованої) медичної допомоги  
«Мукополісахаридоз II типу»

**КАРТА МОНІТОРИНГУ**  
**ПАЦІЄНТА З МЕТАБОЛІЧНИМ ЗАХВОРЮВАННЯМ**  
№ \_\_\_\_\_

» \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 201 р.  
(дата першого звернення)

Прізвище, ім'я та по батькові хворого \_\_\_\_\_

Дата народження \_\_\_\_\_

Домашня адреса \_\_\_\_\_

Телефон \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

Ким направлений \_\_\_\_\_

Діагноз при направленні \_\_\_\_\_

Попередній діагноз \_\_\_\_\_

Заключний діагноз \_\_\_\_\_

Шифр МКБ \_\_\_\_\_

Вік \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_ р.

**АНТРОПОМЕТРИЧНІ ДАНІ**

Маса тіла \_\_\_\_\_ г

Зріст \_\_\_\_\_ см

Окружність голови \_\_\_\_\_ см

## СКАРГИ

---



---



---



---



---

## АНАМНЕЗ ХВОРОБИ

---



---



---



---



---



---



---



---



---



---

## АНАМНЕЗ ЖИТТЯ

Дитина народилась від \_\_\_\_\_ вагітності:  нормальної,  патологічної:  
 (загроза викидня \_\_\_\_\_, анемія \_\_\_\_\_, токсикоз \_\_\_\_\_, еклампсія \_\_\_\_\_);  
 від \_\_\_\_\_ пологів:  нормальних,  патологічних:  
 ( \_\_\_\_\_ );  
 з вагою \_\_\_\_\_ г, довжиною тіла \_\_\_\_\_ см, окружність голови \_\_\_\_\_ см,  
 Апгар \_\_\_\_\_ балів.

Дитина закричала:  одразу,  після реанімаційних заходів,  знаходилась у відділенні патології  
 (реанімації) новонароджених.

Постнатальні фактори ризику:  відсутні,  наявні: (інфекційні захворювання \_\_\_\_\_,  
 профщеплення \_\_\_\_\_, реанімаційні заходи \_\_\_\_\_, травми \_\_\_\_\_, клінічна смерть \_\_\_\_\_).

Психомоторний розвиток:  без особливостей,  з затримкою: (голову тримає з \_\_\_\_\_,  
 перевертається з \_\_\_\_\_, повзає з \_\_\_\_\_, стоїть з \_\_\_\_\_, ходить (самостійно, з  
 підтримкою, не ходить) з \_\_\_\_\_, словниковий запас у 1 рік \_\_\_\_\_, фразове мовлення з  
 \_\_\_\_\_).

\_\_\_\_\_ р.



**ФЕНОТИП**  
(потрібне підкреслити)

Статура	Пропорційна, непропорційна, ожиріння, астенічна, гіперстенічна, нанізм, карликовість
Череп, обличчя	Без особливостей, пласке обличчя, трикутне обличчя, виступаючий лоб, брахі/доліхо/макро/мікро/гідроцефалія, аномальна форма черепа, пласке/виступаюче перенісся, аномальна форма носа, викривлення носової перегородки, вивернуті ніздрі, аномальний фільтр синофріз, мис „вдови”, грубі риси обличчя
Рот	Без особливостей, високе піднебіння, неправильний ріст/форма зубів, макро/мікрогლოსія, макро/мікростомія, розширений альвеолярний край, товсті губи, тонкі губи, ямки на нижній губі, гіпо/гіперплазія верхньої/нижньої щелепи, незрощення губи/піднебіння
Очі	Без особливостей, мікрофтальм, гіпер/гіпотелоризм, епікант, телекант, ністагм монголоїдний/антимонголоїдний розріз очей, вузькі щілини, гетерохромія райдужки, птоз, страбізм, міопія, екзофтальм, катаракта, голубі склери, помутніння рогівки
Вуха	Без особливостей, асиметрія, макро/мікروتія, низькорозташовані, деформовані, ротовані назад/сплющені/випнуті вушні раковини, приросша мочка, періаурикулярні вирости, фістули
Верхні кінцівки	Без особливостей, брахі/арахно/кампто/клино/полісиндактилія, поперекова складка на долоні, укорочення кінцівок, гіпоплазія променевої кістки, гіпо/гіперрухомість суглобів, контрактури, екзостози
Нижні кінцівки	Без особливостей, широкі перші пальці, гіпоплазія перших та п'ятих пальців, синдактилія, ступня-качалка, сандалевидна щілина, клишоногість, укорочення кінцівок, контрактури
Тулуб, хребет	Без особливостей, низький або високий зріст, коротка шия, деформації груднини, кифоз, лордоз, сколіоз, дефекти ребер, широке пупочне кільце, розходження прямих м'язів живота, сакральна ямка, асиметрія тулуба
Шкіра	Без особливостей, гемангіоми, невуси, вітіліго, плями „кава з молоком”, ангіокератоми, гіпо- або гіпертрихоз, ламке волосся, волосся на шиї або лобі, алопеція, рідке волосся, гіперкератоз, гіпереластичність шкіри, ліпоми, порушення пігментації, іхтіоз, екзема, дисплазії нігтів
Статеві органи	Без особливостей, гіпогонадизм, гіпоспадія, крипторхізм, гіперпігментація калитки, вірілізація, гермафродитизм

Інше \_\_\_\_\_

Заключення: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**РОДОВІД**

---



---



---



---



---



---



---



---



---



---

Національність \_\_\_\_\_

Дистанція шлюбу \_\_\_\_\_ км

**ЧЛЕНИ РОДИНИ**

1. ПП матері \_\_\_\_\_

2. Дата народження   I  I  I  I  I  I  I  I    
(число, місяць, рік)

3. Місце народження \_\_\_\_\_

4. Діагноз спадкових захворювань або вроджених аномалій \_\_\_\_\_

5. Діагноз супутніх захворювань \_\_\_\_\_

1. ПП батька \_\_\_\_\_

2. Дата народження   I  I  I  I  I  I  I  I    
(число, місяць, рік)

3. Місце народження \_\_\_\_\_

4. Діагноз спадкових захворювань або вроджених аномалій \_\_\_\_\_

5. Діагноз супутніх захворювань \_\_\_\_\_

**СОМАТИЧНИЙ СТАТУС**

\_\_\_\_\_р.

**Фізичний розвиток:**  відповідає віку, 

змінений: \_\_\_\_\_

**Тілобудова:** \_\_\_\_\_**Шкірні покриви:**  вологі,  сухі,  еластичні,  чисті,  наявність висипів (локалізація, характер): \_\_\_\_\_**Тургор тканин:**  незмінений,  змінений: \_\_\_\_\_**Підшкірно-жирова клітковина:** \_\_\_\_\_**Слизові оболонки:** \_\_\_\_\_**Лимфатичні вузли:**  пальпуються,  не збільшені,  збільшені:  рухливі,  не болючі,  болючі.**Кістково-суглобова система:**  без змін,  змінена: \_\_\_\_\_**Легені:** ЧД \_\_\_\_\_, **перкуторно:**  ясний легеневий звук,  коробковий,  притуплення \_\_\_\_\_;**аускультативно:** дихання  везикулярне,  жорстке,  ослаблене,  хрипи (сухі, вологі, локалізація) \_\_\_\_\_**Серце:** ЧСС \_\_\_\_\_, межі серця  в нормі,  розширені, тони  звучні,  ослаблені,  ритмічні,  аритмія; наявність шуму  систолічний,  діастолічний,  систолічно-діастолічний \_\_\_\_\_**Живіт:**  м'який,  незбільшений в об'ємі,  збільшений в об'ємі за рахунок \_\_\_\_\_  
 неболючий.  болючий при пальпації \_\_\_\_\_**Печінка** \_\_\_\_\_**Селезінка** \_\_\_\_\_**Симптом Пастернацького:**  відсутній,  наявний справа (зліва).**Набряки:**  відсутні,  наявні(локалізація) \_\_\_\_\_ **Сечовипускання:**  незмінене, змінене:  олігоурія,  поліурія.**Стілець:**  без особливостей,  змінений \_\_\_\_\_**Щитоподібна залоза:**  не збільшена,  збільшена; структура:  незмінена.  змінена**Статевий розвиток:**  відповідає віку,  передчасний,  із затримкою \_\_\_\_\_

Підпис \_\_\_\_\_

**НЕВРОЛОГІЧНИЙ СТАТУС**

\_\_\_\_\_р.

**Свідомість:**  не порушена,  порушена; **продуктивному контакту:**  доступний,  не доступний;

**психо-мовлений розвиток:**  відповідає віку,  затримка,  виражена розумова відсталість;

**поведінка:**  адекватна,  не адекватна: (розгальмований, загальмований, аутичний, агресивний по відношенню до себе, агресивний по відношенню до оточуючих).

**Судоми:**  відсутні;  в анамнезі (\_\_\_\_\_),  на момент консультації, характер \_\_\_\_\_, частота \_\_\_\_\_ в день, в тиждень, в місяць, в рік; які ПЕП приймає \_\_\_\_\_, доза \_\_\_\_\_; лікування:  ефективно,  не ефективно; наявність ремісії \_\_\_\_\_.

**Рефлекси періоду новонародженості:** смоктальний \_\_\_\_, ковтальний \_\_\_\_, хапальний \_\_\_\_, хоботковий \_\_\_\_, пошуковий \_\_\_\_, повзання \_\_\_\_, автоматичної ходи \_\_\_\_, Моро \_\_\_\_, Бабінського \_\_\_\_\_

### Черепно-мозкова інервація:

I пара \_\_\_\_\_,

II пара \_\_\_\_\_, очне дно \_\_\_\_\_,

III, IV, VI пари \_\_\_\_\_,

V пара \_\_\_\_\_,

VII пара \_\_\_\_\_,

VIII пара \_\_\_\_\_,

IX, X, XI, XII пари \_\_\_\_\_.

**Рухова сфера:**  не порушена,  порушена: (гіподинамія, гіпердинамія, адинамія);

**об'єм пасивних рухів:**  у повному обсязі,  обмежений у \_\_\_\_\_,

**м'язовий тонус:**  нормальний,  гіпотонічний,  атонічний;  дистонічний;  гіпертонічний;

**сухожильні рефлекси:** \_\_\_\_\_;

**хода:**  нормальна,  атактична,  геміпаретична,  спастична,  міопатична;

**прийом Говерса:**  відсутній,  виражений;

**координація:**  не порушена,  порушена; **атаксія:**  мозочкова,

сенситивна,  лобна; **координаторні проби виконує:**  чітко,  не чітко,  не можливо

визначити у зв'язку з розумовою відсталістю (віком);

**гіперкінези:**  відсутні,  виражені помірно,  виражені значно:

(локалізація \_\_\_\_\_,

характер \_\_\_\_\_).

**Чутливість:**  не порушена,  порушена: (вид \_\_\_\_\_, локалізація \_\_\_\_\_).

**Наявність парастезій:**  відсутні,  наявні.

**ЗАКЛЮЧЕННЯ:** \_\_\_\_\_

Підпис \_\_\_\_\_

**ЛАБОРАТОРНЕ ОБСТЕЖЕННЯ:****Загальний аналіз крові:**

Дата					
Еритроцити					
Гемоглобін					
Гематокрит					
Ретикулоцити					
Тромбоцити					
Лейкоцити					
паличкояд.					
сегментояд.					
Еозинофіли					
Лімфоцити					
Моноцити					
ШОЕ					

**Ліпіди крові:**

Дата	Холестерин	Тригліцериди	ЛПНГ	ЛПВГ	ЛПДНГ

**Біохімія крові:**

Дата					
АЛТ					
АСТ					
біліруб. заг.					
біліруб. пр.					
ЛДГ					
ЛФ					
ГГТП					
$\alpha$ -амілаза					
КФК					
білок					
глюкоза					
креатинін					
сечова к-та					
сечовина					
феритин					
трансферин					
сиров. залізо					
Ca					
K					
Na					
Cl					
P					
Mg					

**Гормони крові:**

Дата	ТТГ	T4	СТГ	Кортизол	17-ОПГ	Тестостерон	DGEAs	Інсулін	АКТГ	Парат гормон	

Глікемічний профіль: 8<sup>00</sup> \_\_\_\_\_ 12<sup>00</sup> \_\_\_\_\_ 16<sup>00</sup> \_\_\_\_\_

Імуноглобуліни: IgA \_\_\_\_\_, IgG \_\_\_\_\_, IgM \_\_\_\_\_, ЦІК \_\_\_\_\_,  
IgE \_\_\_\_\_

**ГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ:**

каріотип \_\_\_\_\_

молекулярні дослідження \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_**ІНСТРУМЕНТАЛЬНІ ДОСЛІДЖЕННЯ:**

УЗД ОЧІ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Ехо-КГ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

НСГ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

ЕКГ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

R° -

графія \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

МРТ(КТ) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

ЕЕГ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

ЕЕМГ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Викликані зорові потенціали \_\_\_\_\_

Аудіограма \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_**КОНСУЛЬТАЦІЇ СПЕЦІАЛІСТІВ:**

Окуліст \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Ортопед \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Ендокринолог \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



**ПЛАН ОБСТЕЖЕННЯ:**

Назва дослідження	Дата				
<p><b><u>КРОВ</u></b></p> <p><u>Субстрати:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> ТМС амінокислот та ацилкарнітинів</li> <li><input type="checkbox"/> ТШХ вуглеводів</li> <li><input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>1-антитрипсін</li> <li><input type="checkbox"/> Сечова кислота</li> <li><input type="checkbox"/> Галактоза</li> <li><input type="checkbox"/> Церулоплазмін</li> <li><input type="checkbox"/> Лактат, аміак</li> <li><input type="checkbox"/> Ацетоацетат, гідроксибутират</li> <li><input type="checkbox"/> Трансферини</li> <li><input type="checkbox"/> Фолієва кислота</li> <li><input type="checkbox"/> Ліпіди</li> <li><input type="checkbox"/> Глікемічний профіль</li> <li><input type="checkbox"/> ВЕЖХ амінокислот</li> <li><input type="checkbox"/> ВЕЖХ органічних кислот</li> <li><input type="checkbox"/> ВЕЖХ ацилкарнітинів</li> <li><input type="checkbox"/> ГХ жирних кислот</li> <li><input type="checkbox"/> Сіалові кислоти</li> <li><input type="checkbox"/> Біоптериновий профіль</li> <li><input type="checkbox"/> Мітохондріальний маркер</li> </ul> <p><u>Ферменти:</u></p> <p><i>МПС</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>- идуронидаза (I)</li> <li><input type="checkbox"/> Ідуронатсульфатаза (II)</li> <li><input type="checkbox"/> Гепарансульфатсульфамидаза (III A)</li> <li><input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>-глюкозамінідаза (III B)</li> <li><input type="checkbox"/> АСоА-глюкозамінід ацетілтрансфераза (III C)</li> <li><input type="checkbox"/> Галактозамінсульфат сульфатаза (IV A)</li> <li><input type="checkbox"/> <math>\beta</math>-галактозидаза (IV B)</li> <li><input type="checkbox"/> Арилсульфатаза Б (VI)</li> <li><input type="checkbox"/> <math>\beta</math>-глюкуронідаза (VII)</li> </ul> <p><i>Олігосахаридози</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>-маннозидаза (<math>\alpha</math>-маннозидоз)</li> <li><input type="checkbox"/> <math>\beta</math>-маннозидаза (<math>\beta</math>-манозидоз)</li> <li><input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>-фукозидаза (фукозидоз)</li> </ul> <p><i>НЦЛ</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Пальмітоїлпротеїноестераза (I)</li> <li><input type="checkbox"/> Трипептидилпептидаза 1 (II)</li> </ul> <p><i>Сфінголіпидози</i></p>					



<input type="checkbox"/> Арилсульфатаза А (МЛД) <input type="checkbox"/> Гексозамінідаза заг. (х. Сандхоффа) <input type="checkbox"/> Гексозамінідаза А (х. Тея-Сакса) <input type="checkbox"/> $\beta$ -глюкозидаза (х. Гоше) <input type="checkbox"/> $\alpha$ -галактозидаза (х. Фабрі) <input type="checkbox"/> $\beta$ -галактозидаза (GM1-гангліозидоз) <input type="checkbox"/> Галактоцереброзидаза (х. Краббе) <input type="checkbox"/> Сфінгомеліназа (х. Німана-Піка)  <input type="checkbox"/> Хітотриозидаза (ЛБН) <input type="checkbox"/> $\alpha$ -глюкозидаза (х. Помпе) <input type="checkbox"/> муколдіпідози  <input type="checkbox"/> Галактозо-1-фосфатуриділ трансфераза <input type="checkbox"/> Біотинідаза  Інші _____ <hr/> <p><b><u>СЕЧА</u></b></p> <input type="checkbox"/> Сечовий скринінг <input type="checkbox"/> Цистін, гомоцистін <input type="checkbox"/> Гомогентизинова кислота <input type="checkbox"/> Метілмалонова кислота <input type="checkbox"/> Сечова кислота <input type="checkbox"/> Оротова кислота <input type="checkbox"/> Сіалові кислоти <input type="checkbox"/> ТШХ амінокислот <input type="checkbox"/> ТШХ вуглеводів <input type="checkbox"/> ТШХ олігосахаридів <input type="checkbox"/> ТШХ сульфатидів <input type="checkbox"/> ЦПХ тест <input type="checkbox"/> Порфіріни <input type="checkbox"/> ГХ органічних кислот <input type="checkbox"/> Біоптериновий профіль  Інші _____ <hr/> <p><b><u>ІНШІ ДОСЛІДЖЕННЯ</u></b></p> <input type="checkbox"/> Потова проба <input type="checkbox"/> Еластаза калу <input type="checkbox"/> Глікоген					
---	--	--	--	--	--

**Молекулярно-генетичне обстеження** \_\_\_\_\_

**Інше** \_\_\_\_\_

