



Дослідження епідеміології мукополісахаридозу в світі та Україні

Кудінова О.М., Панфілова Г. Л.

Національний фармацевтичний університет, м. Харків, Україна

socpharm@nuph.edu.ua



ВСТУП

Мукополісахаридоз (МПС) – це група рідкісних генетичних захворювань, які виникають внаслідок порушення метаболізму глікозаміногліканів унаслідок дефіциту лізосомальних ферментів. У світі спостерігається значна варіабельність у розподілі типів МПС, що може бути пов'язано з дією різних факторів. Вивчення епідеміології МПС має важливе значення для розробки ефективних стратегій діагностики та лікування.

МЕТА

Дослідити епідеміологічну ситуацію щодо МПС в світі та в Україні

МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ



Використовувались епідеміологічні дані 29 країн, що представлені у спеціальній літературі. У дослідженнях застосовувались методи узагальнення, історичний, бібліосемантичний, контент-аналіз, порівняльний, логічний.

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ

За даними аналізу встановлено, що найбільшу частоту МПС зареєстровано в Саудівській Аравії, що зумовлено практикою кровноспоріднених шлюбів, так званим ефектом засновника. Високу частоту МПС також мають Португалія (4,8 на 100 тис. новонароджених), Бразилія (1,57 відповідно), Нідерланди (4,5), Естонія (4,05) та Австралія (4,46).

У цих регіонах генетичні фактори та особливості охорони здоров'я значно впливають на статистику. Найнижча дані захворюваності на МПС спостерігаються в Південній Кореї (1,35) та Швейцарії (1,56). МПС II типу домінує в азійських країнах (Японія, Тайвань, Південна Корея). МПС III типу має високу поширеність в європейських країнах (Німеччина, Нідерланди, Польща). Як свідчить практика США, введення неонатального скринінгу суттєво покращує % виявлення пацієнтів із МПС. Проте, глобальне існують проблеми з доступністю діагностичних тестів. Частота всіх типів МПС оцінюється в інтервалі від 1 на 25 тис. до 1 на 100 тис. новонароджених. Однак, через нерівномірний доступ до діагностичних тестів, поширеність може бути набагато вищою. В Україні точні дані щодо епідеміології МПС обмежені. Це ускладнює планування лікувально-діагностичних заходів та ефективне розподілення ресурсів. МПС входить до «Переліку рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя хворих», проте його діагностика є високовартісною. За даними літератури можна стверджувати, що в Україні проживає близько 41 пацієнта з МПС, більшість з них – діти.

ВИСНОВКИ

Епідеміологія МПС демонструє значну географічну варіабельність, пов'язану з генетичними, соціально-культурними і медичними факторами. Аналіз результатів неонатальних досліджень дає можливість встановити дані про реальну епідеміологію розладів метаболізму глікозаміногліканів у новонароджених, що сприяє ранньому лікуванню таких пацієнтів.

