

Мукополисахаридозы развиваются в результате генетически обусловленного недостатка специфических ферментов лизосом, участвующих в расщеплении молекул гликозаминогликанов (мукополисахаридов). При мукополисахаридозах в лизосомах клеток различных тканей и органов накапливаются дерматансульфат, гепарансульфат, кератансульфат и хондроитинсульфат, что приводит к тяжёлым соматическим и неврологическим изменениям.

□ Больным свойственны грубые черты лица: массивный череп, западающее переносье, толстые губы, большой язык, короткая шея. Постепенно возникают деформации грудной клетки, укорочение туловища, укорочение и деформации конечностей. Характерны гепато- и спленомегалия. Наблюдают прогрессирующую умственную отсталость, глухоту, помутнение роговицы.

□ Микроскопически гликозаминогликаны обнаруживают в [мононуклеарных фагоцитах](#), эндотелиальных клетках, гепатоцитах, фибробластах и других типах клеток. Наиболее тяжёлые изменения происходят в селезёнке, печени, костном мозге, лимфатических узлах, кровеносных сосудах и сердце. Поражённые клетки имеют светлую обильную цитоплазму, дающую положительную ШИК-реакцию. При электронной микроскопии включения имеют вид светлых прозрачных вакуолей или зебровидных телец. Кроме того, внеклеточное отложение большого количества гликозаминогликанов находят в хрящевой ткани, сухожилиях, фасциях, стенках сосудов, клапанах сердца.

Интересные статьи:

1) [Хронический эзофагит](#)

2) [Перикардит](#)

3) [Опухоли глаза](#)