

III

• •

2015 .

ОГЛАВЛЕНИЕ

.....	3
.....	3
.....	3
.....	3
.....	4
.....	4
.....	5
.....	5
.....	5
.....	5
.....	9
.....	9
.....	9
.....	9
.....	9
.....	11
.....	13

					-	OMIM
I	I H		IDUA	-L-	4p16.3	607014
	I H/S	-				607015
	I S					607016
II	II		IDS	-2-	Xq28	309900
III	III		SGSH	-N-	17q25.3	252900
	III		NAGLU	N- -D-	17q21.2	252920
	III		HGSNAT	- - N-	8p11.21	252930
	IIID		GNS	6- N-	12q14	252940
IV	IV		GALNS	-6-	16q24/3	253000
	IV		GLBI	-	3p21.33	253010
VI	VI	-	ARSB	N- -4-	5q14.1	253200
VII	VII		GUSB	-	7q21.11	253220
IX	IX		HYALI		3p21.31	601492

III

:

-10

E 76.2 -

1 80 000

(.2).

2.
III

		MIM		/ MIM	
IIIA	17q25.3	252900	<i>SGSH</i>	605270	-N-
IIIB	17q21.2	252920	<i>NAGLU</i>	609701	-N- -D-
IIIC	8p11.21	252930	<i>HGSNAT</i>	610453	- : - -N-
IIID	12q14.3	252940	<i>GNS</i>	607664	N- -6-

III -
III A. *SGSH*, apa -N- , 1995
 17q25.3.
III B. *NAGLU*, -N- -D- ,
 1996 . 17q21.1.
III C. *HGSNAT*, - : - -N- ,
 2006 . 8 11.1.
III D. *GNS*, N- -6-
 1988 . 12q14.

III

III -

III

. 3-5.

III

3.

	,	-	±	+++	++
		-	±	+++	++
		-	±	+++	+++
		-	-	±	++
		-	++	+++	++
		-	±	+	+++
-		-	++	++	+
		-	±	±	+
		-	±	±	±
-		-	±	+	+
		-	±	±	±
-					
	-N-				
-					

IIIB

4.

	,	-	±	+++	++
		-	±	+++	++
		-	±	+++	+++
		-	-	±	++
		-	++	+++	++
		-	±	+	+++
-		-	++	++	+
		-	±	±	+
		-	±	±	±
-		-	±	+	+
		-	±	±	±
-					
	-N-				
-					

III

4.

	,	-	±	+++	++
		-	±	+++	++
		-	±	+++	+++
		-	-	±	++
		-	±	++	++
		-	±	+	+++
-		-	++	++	+
		-	±	±	+
		-	±	±	±
-		-	±	+	+
		-	±	±	±
-	- : -N-				
-	-N-				

4.

IID

	,	-	-	+++	++
		-	-	+++	++
		-	-	+++	+++
		-	-	-	++
		-	±	+	+++
-		-	++	++	+
		-	-	±	+
		-	-	±	±
-		-	-	+	+
		-	-	±	±
-	N-	- -6-			
-					

,
 :
 ,
 :
 ,
 2-
 ,
 3-

- 1.
- 2.
3. -N- , -N- -D-
 (-N- , N- -6-
4. HGSNAT, GNS (SGSH, NAGLU,
- 5.

III

III ()
I , *II* . *I* .
genu valgum . *coxa vara*

III

6-12 () ; 1
 21-28 ()
 . 1.

6)

(-)

, - .

III .

().

.

.

•

,

,

,

.

,

,

.

/

.

•

,

.

,

•

-

.

•

,

•

.

,

.

.

,

•

-

,

.

•

,

.

•

,

.

,

,

•

.

,

,

,

- .

.

,
,
,

, , , .
, () , -

),

, ,

.

III

-

, (,

).

(, , , -

)

3-

4

-

-

.

-

,

,

,

,

.

-

,

,

.

,

,

.

,

.

,

,

,

.

30 ,

,

.