

**VI**

• •

---

**2015 .**

## ОГЛАВЛЕНИЕ

.....	3
.....	3
.....	3
.....	3
.....	4
.....	4
VI ( VI ) .....	4
.....	5
.....	5
.....	5
.....	5
.....	7
.....	8
VI .....	8
.....	9
.....	10
.....	12



/

:

1.

( )

					-	OMIM
					-	
I	I H		<i>IDUA</i>	-L-	4p16.3	607014
	I H/S	-				607015
	I S					607016
II	II		<i>IDS</i>	-2-	Xq28	309900
III	III		<i>SGSH</i>	-N-	17q25.3	252900
	III		<i>NAGLU</i>	N- -D-	17q21.2	252920
				N- -		
	III		<i>HGSNAT</i>	- - N-	8p11.21	252930
	IIID		<i>GNS</i>	N- -	12q14	252940
				6-		
IV	IV		<i>GALNS</i>	-6-	16q24/3	253000
	IV		<i>GLB1</i>	-	3p21.33	253010
VI	VI	-	<i>ARSB</i>	N- -4-	5q14.1	253200
VII	VII		<i>GUSB</i>	-	7q21.11	253220
IX	IX		<i>HYAL1</i>		3p21.31	601492

VI ( VI )

:

—

E 76.2 -

N- -4- ( , )  
( ) .

VI 1:300 000.  
: - .

N- -4-c ( )  
( ) .

ARSB, , 5q14.

( . 2). , , , ,  
, , - ,

2.  
VI.

-		-	±	+	+
		-	+	+++	+++
		-	-	++	++
		-	++	+++	+++
		-	-	+	+
		-	+	++	++
		-	+	+++	+++
		-	-	+	+
-		-	±	++	++
		-	-	++	++
		-	-	++	++
		-	+	+++	+++
		-	+	+	+
		-	+	+++	+++
		-	+	++	++
		-	+	++	++
		-	-	+	+
		-	+	++	++

		-	+	++	++
-					
-	N-	-	-4-		

- , .

- , : , .

6 , - 1-3 20 . 3 :

- , . (90-100

- ; - 150 ),

- , , , . , , .

- , , , .

- : , , .

( , )

- ; -

- : ( , ).

- ( )

- : ( , ), , , .

- :

).

(

( )  
( ),

3

VI

- 1.
- 2.

6- ,

3. N- -4-c ( , ,

4. - : ARSB,

5. VI.

VI ,

VI .

VI

1 6 .

.3.

( )

4-5 1-2 .

: ( ,

), - , ( 25-35%

).

3

VI

		6	12	2

1 3 ; , 6 ) ( , 3 8



$(DQ/IQ)^2$				
/				
/				
-				
-				
-				
; ,				

VI

，  
，  
，  
，  
/ ，  
，  
，  
1-2  
/ ( ， ， ，  
) - 3-4

VI ( ) .

<sup>2</sup> DQ      SpO<sub>2</sub> ， ，  
 ( ) -  
( ) ， ) ) ，

100.

100

2-3

2

2

1.

VI

—

( ; N-

A16AB08).

-4-

4

1 /

9 / (0,9%).

100

9 / (0,9%),

20

250

20 . 2,5%

( 97,5%)

3 .

2.

(

),

3.

:

1)

-

2)

-

( )

3)

4)

-

-

-

-

5)

6)

7)

8)

1 6-12

VI

21-28

(

).

),

), - , ( ;  
 - , -  
 )  
 3-4 ) ( , , , -  
 .  
 -  
 , , , -  
 , - ,  
 .  
 , , ,  
 .  
 , , ,  
 .  
 , , ,  
 .  
 , , ,  
 .