

ПРЕКОНГРЕСС
«АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ДИАГНОСТИКИ
И ТЕРАПИИ СИНДРОМА ХАНТЕРА»
VIII ВСЕРОССИЙСКОГО НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОГО КОНГРЕССА
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»

24.06.2026 г. Москва,
Резолюция Совета экспертов «Актуальные вопросы диагностики и терапии пабинафуспом альфа мукополисахаридоза II типа (синдрома Хантера)»



Цит.: Преконгресс «Актуальные вопросы диагностики и терапии пабинафуспом альфа мукополисахаридоза II типа (синдрома Хантера)» VIII Всероссийского научно-практического конгресса с международным участием «Орфанные болезни». Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. 2026; 105 (4): 151–153. DOI: 10.24110/0031-403X-2026-105-4-151-153.

PRE-CONGRESS
«CURRENT ISSUES IN THE DIAGNOSIS AND THERAPY
OF HUNTER SYNDROME»
OF THE VIII ALL-RUSSIAN SCIENTIFIC AND PRACTICAL CONGRESS
WITH INTERNATIONAL PARTICIPATION «ORPHAN DISEASES»

June 24, 2026 Moscow,
Resolution of the Expert Council «Current Issues in the Diagnosis and Therapy of Mucopolysaccharidosis Type II (Hunter Syndrome) with Pabinafusp Alfa»

For citation: Pre-Congress «Current Issues in the Diagnosis and Therapy of Hunter Syndrome» of the VIII All-Russian Scientific and Practical Congress with International Participation «Orphan Diseases». Pediatrics n.a. G.N. Speransky. 2026; 105 (4): 151–153. DOI: 10.24110/0031-403X-2026-105-4-151-153.

1. Введение

Мукополисахаридоз II типа (МПС II, синдром Хантера) — тяжелое наследственное лизосомное заболевание, связанное с мутациями в гене *IDS* и дефицитом идуронат-2-сульфатазы, что приводит к накоплению гликозаминогликанов, прежде всего гепарансульфата и дерматансульфата, в клетках и тканях организма.

Заболевание характеризуется прогрессирующим мультисистемным поражением. При тяжелой форме примерно у 60% пациентов развивается нейродегенера-

ция с когнитивным регрессом, нарушением речи и утратой ранее приобретенных навыков. Без лечения тяжелая форма МПС II обычно приводит к ранней смерти.

2. Эпидемиология и распространенность МПС II

МПС II относится к редким орфанным заболеваниям. Частота составляет 1:140 000 — 1:156 000 живорожденных мальчиков. Болезнь проявляется преимущественно у лиц мужского пола, а случаи у женщин носят исключительный характер.

Контактная информация:

Румянцев Александр Григорьевич — д.м.н., проф., акад. РАН, Президент НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, научный руководитель Института материнства и детства РНИМУ им. Н.И. Пирогова, главный редактор журнала Педиатрия им. Г.Н. Сперанского
Тел.: +7 (495) 287-65-70
E-mail: rum@niidg.ru
Статья поступила 28.07.26
Принята к печати 29.07.26

Contact details:

Rumyantsev Alexander Grigorievich — Dr. Sci. (Med.), Professor, Academician of the Russian Academy of Sciences, President of the Dmitry Rogachev National Medical Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology, Scientific Director of the Institute of Motherhood and Childhood at Pirogov Russian National Research Medical University, Editor-in-Chief of Pediatrics named after G.N. Speransky
Phone: +7 (495) 287-65-70
E-mail: rum@niidg.ru
Received on Jul. 28, 2026
Submitted for publication on Jul. 29, 2026

Генетическая гетерогенность высока: описано более 700 патогенных вариантов гена *IDS*. В РФ заболевание по-прежнему нередко диагностируется поздно, а медиана времени от первых симптомов до генетического подтверждения остается длительной, что указывает на необходимость более раннего выявления.

3. Текущие подходы к терапии

Основным методом патогенетического лечения МПС II является ферментная заместительная терапия (ФЗТ) идурсульфазой (*IDS*). Она эффективно влияет на соматические проявления заболевания, однако не проходит через гематоэнцефалический и гематоретинальный барьеры и не воздействует на нейродегенерацию.

Для преодоления этого ограничения рассматривались интратекальное и интрацеребровентрикулярное введение, трансплантация гемопоэтических стволовых клеток и генная терапия. Однако все эти подходы имеют существенные ограничения, связанные с инвазивностью, рисками или стадией разработки.

4. Преимущества трансферриновых рецепторов при применении пабинафусп альфа

Принципиально новым подходом к доставке фермента в ЦНС является использование рецепторопосредованного трансцитоза через один из видов рецепторов – трансферриновые (*TfR1*). Этот механизм позволяет преодолевать гематоэнцефалический барьер и доставлять терапевтическую молекулу в ткани головного мозга.

Пабинафусп альфа (*JR-141*) представляет собой гибридный белок, в котором *IDS* человека соединена с Fab-фрагментом антитела к трансферриновому рецептору. Такой дизайн обеспечивает доставку фермента в ЦНС и создает предпосылки для воздействия не только на соматические, но и на неврологические проявления МПС II.

5. Неврологическая симптоматика и диагностика

При тяжелой форме МПС II нейродегенерация проявляется когнитивным и речевым регрессом, поведенческими нарушениями, утратой двигательных навыков, эпилептическими приступами, гидроцефалией и нейросенсорной тугоухостью.

Для оценки неврологического поражения важны биомаркеры, прежде всего гепарансульфат в спинномозговой жидкости, а также МРТ головного мозга, нейропсихологическое тестирование, ЭЭГ и другие методы. Ранний скрининг и своевременная диагностика имеют критическое значение, поскольку именно они определяют возможность раннего начала терапии, влияющей на ЦНС.

6. Проникновение пабинафусп альфа через гематоретинальный барьер

Ретинопатия в большинстве случаев является одним из частых проявлений МПС II и приводит к прогрессирующему нарушению функционального зрения, в т.ч. остроты зрения. Гематоретинальный

барьер, как и гематоэнцефалический, ограничивает действие традиционной ФЗТ.

С учетом морфофизиологического строения сетчатки и сосудистой оболочки глаза предполагается, что благодаря одному из видов рецепторов (*TfR1*) пабинафусп альфа способен проникать через гематоретинальный барьер. Это было продемонстрировано сотрудниками научно-исследовательского отдела «ДжейСиАр Фармасьютикалс» (Кобе 651-2241, Япония) в ходе эксперимента на мышинной модели (14 испытуемых) (<https://doi.org/10.1021/acs.molpharmaceut.3c00736>). Клинических наблюдательных исследований на человеке до настоящего времени не проводилось. Данное исследование позволяет выдвинуть предположение, что пабинафусп альфа может оказывать терапевтический эффект на сетчатку, преодолевая гематоретинальный барьер, и указывает на необходимость исследования показателей зрительной системы у пациентов с МПС II.

Учитывая вышесказанное, Совет экспертов рекомендует включить офтальмологическое обследование, в т.ч. электроретинографию (ЭРГ) и оптическую когерентную томографию (ОКТ) сетчатки, с учетом комплаентности и возраста пациента с МПС II.

7. Клинические исследования пабинафусп альфа

Исследования фаз I/II, II/III и II показали, что пабинафусп альфа приводит к устойчивому снижению гепарансульфата в спинномозговой жидкости (СМЖ), а также к улучшению или стабилизации нейрокогнитивных показателей у значительной части пациентов.

Профиль безопасности препарата остается благоприятным. Нежелательные явления, как правило, были легкими или умеренными, транзиторными и не требовали отмены терапии. Долгосрочные данные подтверждают устойчивую переносимость препарата.

8. Клинический случай

Наблюдение братьев с идентичной мутацией показало, что раннее начало терапии имеет принципиальное значение. У ребенка, которому пабинафусп альфа был назначен в раннем возрасте, нейрокогнитивное развитие приблизилось к норме, тогда как при более позднем старте и применении только традиционной ФЗТ сохранялась прогрессия неврологических нарушений.

Этот случай наглядно подтверждает важность пренатальной диагностики, неонатального скрининга и как можно более раннего начала терапии, способной воздействовать на ЦНС.

9. Ниша применения пабинафусп альфа

Наиболее целесообразно рассматривать пабинафусп альфа у следующих групп пациентов:

- дети с нейропатической формой МПС II, особенно для детей младшего возраста (с рождения);
- пациенты с верифицированной нейропатической формой МПС II любого возраста;
- пациенты с ретинопатией вследствие МПС II;
- пациенты с высоким уровнем гепарансульфата в СМЖ (>4000 нг/мл);

- пациенты, переводимые с традиционной ФЗТ по медицинским показаниям, в т.ч. при признаках прогрессирования неврологической симптоматики.

Препарат наиболее значим у пациентов, которым требуется одновременное воздействие на соматические и неврологические проявления заболевания.

10. Выводы

Пабинафусп альфа представляет собой новый этап в терапии МПС II. Это один из первых препаратов ФЗТ, способный одновременно воздействовать на соматические и неврологические проявления заболевания благодаря проникновению через гематоэнцефалический барьер.

Клинические данные подтверждают снижение гепарансульфата в СМЖ, нейрокогнитивную эффективность и благоприятный профиль безопасности. Исследования на животной модели показали потенциальное положительное влияние на пораженную сетчатку вследствие МПС II, что указывает на возможность преодоления гематоретинального барьера данным препаратом у мышей. Наибольшую пользу препарат представляет при раннем назначении детям с нейропатической формой МПС II.

Рекомендации совета экспертов

1. Подходы терапии МПС должны быть персонализированы в зависимости от генетических вариантов мутаций и клинических особенностей течения заболевания.

2. Рассматривать пабинафусп альфа как одну из опций терапии первой линии у пациентов с нейропатической формой МПС II, особенно у детей младшего возраста (с рождения);

3. Внедрять пренатальную диагностику и неонатальный скрининг МПС II для обеспечения максимально раннего начала терапии;

4. Включить определение концентрации гепарансульфата и дерматансульфата в моче в стандартный протокол диагностики и мониторинга эффективности проводимой терапии пациентов с МПС II 1 раз в 6 месяцев;

5. Проводить офтальмологическое обследование (включая ЭРГ и ОКТ сетчатки) пациентам с МПС II с учетом комплаентности и возраста пациента для своевременного выявления ретинопатии;

6. Рассматривать наличие ретинопатии вследствие МПС II как дополнительное показание к назначению пабинафусп альфа;

7. Обеспечить мультидисциплинарное ведение пациентов с МПС II с участием врача-генетика, педиатра, невролога, офтальмолога, кардиолога и пульмонолога.

На проведенном Совете экспертов резолюцию одобрили: Сергей Иванович Куцев, Александр Григорьевич Румянцев, Екатерина Юрьевна Захарова, Нато Джумберовна Вашакмадзе, Светлана Витальевна Михайлова, Виктория Юрьевна Войнова, Виталий Викторович Кадышев, Кристина Константиновна Шефер,



**Двигаться
Вместе**

- Зарегистрированное показание – терапия миодистрофии Дюшенна при подтвержденной мутации, поддающейся пропуску 53-го экзона¹
- Способствует увеличению экспрессии дистрофина²

1. Общая характеристика лекарственного препарата Вилтепсо® (МНН вилтоларсен) РУ ЛП-№(006482)-(РГ-РУ) от 07.08.2024.
2. Clemens P. R., Rao V. K., Connolly A. M. et al. Safety, Tolerability, and Efficacy of Viltolarsen in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy Amenable to Exon 53 Skipping: A Phase 2 Randomized Clinical Trial. JAMA Neurol. – 2020. – Т. 77. – № 8. – Р. 982-991. // Клеменс П.Р. и др. Безопасность, переносимость и эффективность вилтоларсена у мальчиков с мышечной дистрофией Дюшенна, поддающейся пропуску 53 экзона: рандомизированное клиническое исследование 2-й фазы; Журнал Американской Медицинской Ассоциации Неврологии. – 2020. – Т. 77. – № 8. – С. 982-991.

Препарат Вилтепсо®: краткая информация по медицинскому применению (информация для специалистов). ПОЖАЛУЙСТА, ОЗНАКОМЬТЕСЬ С ОБЩЕЙ ХАРАКТЕРИСТИКОЙ ЛЕКАРСТВЕННОГО ПРЕПАРАТА ПЕРЕД НАЗНАЧЕНИЕМ. **Вилтепсо®** (МНН вилтоларсен), 50 мг/мл, 5 мл, раствор для инфузии. **Регистрационный номер:** ЛП-№(006482)-(РГ-РУ) от 07.08.2024. **Фармакотерапевтическая группа:** Другие средства для лечения заболеваний костно-мышечной системы. **Код АТХ** M09AX12. **Показания к применению:** Вилтепсо® показан для лечения мышечной дистрофии Дюшенна у пациентов с подтвержденной мутацией гена DMD, у которых генетическое тестирование подтвердило наличие мутации гена дистрофина, поддающейся коррекции путем пропуска 53 экзона, с момента постановки диагноза. **Противопоказания:** Гиперчувствительность к вилтоларсену или к любому из вспомогательных веществ. **Особые указания:** Дети. Препарат Вилтепсо® показан для лечения МДД, включая пациентов детского возраста. Применение у пациентов, которым проводится постоянная искусственная вентиляция легких (ИВЛ). Эффективность и безопасность лечения у пациентов на постоянной ИВЛ и у пациентов с поздней неамбулаторной стадией заболевания не установлены. Пациенты должны находиться под тщательным наблюдением врача. При отсутствии эффекта применение препарата должно быть прекращено. Применение у женщин. Клинические испытания (КИ) у женщин не проводились. **Передозировка:** Случаев передозировки антисмысловыми олигонуклеотидами не описано. Симптомы передозировки не известны. Учитывая экскрецию вилтоларсена почками, в случае передозировки может быть применен форсированный диурез или диализ. **Взаимодействие с другими лекарственными средствами:** На основании данных, полученных *in vitro*, установлено, что Вилтепсо® имеет низкий потенциал лекарственного взаимодействия. **Срок и условия хранения:** 3 года. Хранить при температуре 2-8 °С. Не замораживать.

Владелец регистрационного удостоверения/ Организация, принимающая претензии от потребителей:
АО «Р-Фарм». Россия 123154, г. Москва, ул. Берзарина, д. 19, корп. 1
Тел.: +7 (495) 956-79-37, факс +7 (495) 956-79-38
E-mail: info@rpharm.ru

О нежелательных явлениях сообщайте в АО «Р-Фарм»:
Тел.: +7 (495) 956-79-37
факс: +7 (495) 956-79-38
E-mail: safety@rpharm.ru

Дополнительная медицинская информация предоставляется по запросу:
E-mail: medinfo@rpharm.ru

Реклама



Узнать больше



Р-ФАРМ
Инновационные
технологии
здоровья

МАТЕРИАЛ ПРЕДНАЗНАЧЕН ИСКЛЮЧИТЕЛЬНО ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ СПЕЦИАЛИСТОВ