



День повышения информированности о редком заболевании «дефицит лизосомной кислой липазы»

Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) — редкое наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления. Происходит из-за мутаций в гене *LIPA*, который кодирует фермент лизосомную кислотную липазу (ЛКЛ). Когда активность ЛКЛ недостаточна, в тканях накапливаются производные холестерина, жиры, которые нарушают работу клеток.

Частота заболевания среди новорожденных

1 : 40 000–300 000



Оценка в мире

1 : 67 600–150 000



Оценка в России

Аутосомно-рецессивный тип

Ребенок болен

Значит, унаследовал два измененных гена — от мамы и папы

Вероятность

25%



Ребенок здоров

Значит, унаследовал здоровые гены или только один «сломанный» ген

75%

Установите диагноз

Лабораторная диагностика

В анализах крови: тромбоцитопения, анемия, гиперхолестеринемия, повышение АЛТ и АСТ

Молекулярно-генетическая диагностика

Поиск патогенных вариантов в гене *LIPA*

⚠ Можно пройти бесплатно в рамках научных диагностических программ



⚠ В пятнах высушенной крови: снижение активности ЛКЛ

ДЛКЛ имеет две формы

Младенческая форма (болезнь Вольмана)



Наиболее тяжелая и опасная



Начинается в первые месяцы жизни

Поздняя форма — БНЭХ (болезнь накопления эфиров холестерина)



Имеет более благоприятный прогноз, иногда протекает без симптомов



Первые симптомы в детстве, иногда у взрослых

Обратите внимание на главные симптомы

Гепато-/ гепатоспленомегалия

Печень и селезенка (реже) увеличиваются в размерах

Жировая дистрофия печени

В печени накапливается жир

Гиперхолестеринемия, дислипидемия IIb типа

Повышенный уровень холестерина в крови

Фиброз и цирроз

Изменяется строение печени, возникает печеночная недостаточность

Обратитесь к диагностам и врачам

- Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова med-gen.ru
- Клиника лечебного питания ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии» www.ion.ru
- НМИЦ здоровья детей nczd.ru
- Первый МГМУ им. И. М. Сеченова – Университетская детская больница www.sechenov.ru
- Российская детская клиническая больница РНИМУ им. Н. И. Пирогова rdkb.ru
- НМИЦ им. В. А. Алмазова www.almazovcentre.ru
- Институт педиатрии — Университетская клиника ПИМУ pediatr-pimunn.ru

Знаем и помогаем



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Просветительский проект о наследственных заболеваниях
Горячая линия + 7 (800) 201 06 01
Звонок бесплатный



Информационный партнер ВООЗ



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

Получите лечение бесплатно



Фонд «Круг добра» финансирует терапию детей до 19 лет



№ 18 в перечне заболеваний



Подайте заявление на препарат сами через портал госуслуг и отслеживайте его ход