

Дефицит лизосомной кислой липазы:

ПАМЯТКА ПО ДИАГНОСТИКЕ →

Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) — жизнеугрожающее генетическое заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма липидов, прогрессирующими полиорганными нарушениями и преждевременной смертностью.⁽¹⁾

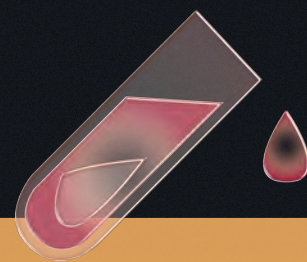
ИСКЛЮЧИТЕ ДЛКЛ У ПАЦИЕНТОВ: ПРИ НАЛИЧИИ НЕ МЕНЕЕ ОДНОГО ПРИЗНАКА ЗАБОЛЕВАНИЯ.⁽²⁾

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ДЛКЛ.^(2, 3, 4)

- Увеличение печени.
- Увеличение селезенки.
- Персистирующая диарея, синдром мальабсорбции.
- Дефицит массы тела, задержка роста.
- Повышение холестерина.
- Повышение АЛТ/АСТ.
- ↑ ЛПНП/↓ ЛПВП/↑ ГГТ.
- Анемия, тромбоцитопения.
- Повышение ЛДГ, ферритина.
- Стеатоз/фиброз/цирроз печени (на УЗИ или КТ)*.
- Микровезикулярный стеатоз (биопсия).
- Увеличение и кальцификаты надпочечников (на КТ).
- Установленное заболевание печени невирусного генеза в семье у одного из родителей.

* Обратите внимание, что биопсия печени не рекомендуется в качестве диагностического метода для ДЛКЛ.

АЛТ — аланинаминотрансфераза, АСТ — аспартатаминотрансфераза, ЛПНП — липопротеины низкой плотности, ЛПВП — липопротеины высокой плотности, ГГТ — гамма-глутамилтрансфераза.



ВЕРИФИЦИРУЙТЕ ДИАГНОЗ У ПАЦИЕНТА С ПОМОЩЬЮ ПРОСТОГО ТЕСТА В СУХИХ ПЯТНАХ КРОВИ. ^(2, 5) →

Диагностика ДЛКЛ проводится **бесплатно** в рамках программы селективного скрининга. Позвоните на горячую линию **8 (800) 301-06-51** и закажите курьера, который доставит карты для забора сухих пятен крови и заберет анализы для диагностики.

ИСТОЧНИКИ:

1. Агеева Н. В., Агапова И. А., Амелина Е. Л. и др. Прогрессирующее заболевание печени: дефицит лизосомной кислой липазы (клинические наблюдения) // РМЖ. 2018. № 5 (II).
2. Программа диагностики ДЛКЛ: <https://med-gen.ru/spetsialistam/nauchnye-diagnosticheskie-programmy/programma-diagnostiki-defitsita-lizosomnoi-kisloi-lipazy/> (дата обращения 20.05.2023).
3. Ежов М. В., Захарова Е. Ю., Авраменко А. А. и др. Вопросы своевременной диагностики дефицита лизосомной кислой липазы у детей и молодых взрослых с нарушениями липидного профиля. Мнение экспертов. РМЖ. Мать и дитя. 2021; 4 (3): 268–276.
4. Ойноткинова О. Ш., Никонов Е. Л., Баранов А. П., Крюков Е. В., Дорошко М. А. Дефицит лизосомальной кислой липазы — недооцененная причина дислипидемии. Что нового? Доказательная гастроэнтерология. 2018; 7 (4): 65–795.
5. Wenkui Li, Mike S. Lee. Dried Blood Spots: Applications and Techniques. Published: John Wiley & Sons, 2014, p.21–31.