

Важно учитывать ДЛКЛ при дифференциальной диагностике

Дислипидемия может быть ошибочно расценена как проявление семейной гиперхолестеринемии или других более распространенных нарушений липидного обмена⁷⁻¹³

Параметры	ДЛКЛ	СКГЛ (ГЛП II б)	ГеСКГС	Метаболический синдром
↑ ОХС	есть	есть	есть	возможно
↑ ХС-ЛНП	есть	есть	есть	возможно
↓ ХС-ЛВП	есть	есть	есть	есть
↑ ТГ	возможно	есть	нет	есть
Ранние ССЗ	возможно	возможно	всегда	возможно
Индекс массы тела	↓/N/↑	N/↑	N	↓/↑↑
Нарушение толерантности к глюкозе	нет	нет	нет	есть
↑ АЛТ/АСТ (синдром цитолиза)	есть	нет	нет	возможно
Стеатоз печени (жировой гепатоз)	есть	нет	нет	есть
Гепатомегалия	есть	нет	нет	возможно
Семейный анамнез	возможно	есть	есть	возможно
Генетические маркеры	LIPA	не выяснено	LDLR, ApoB, PCSK9	не выяснено

СКГЛ – семейная комбинированная гиперлипидемия, ГЛП – гиперлипидемия, ГеСКГС – гетерозиготная семейная гиперхолестеринемия

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). С. 96-103. 2. Официальный сайт фонда Круг Добра <https://фондкругдобра.рф> (дата доступа: 20.09.22). 3. Jones A., Valayannopoulos V., Eckert S. et al. Rapid progression and mortality of lysosomal acid lipase deficiency presenting in infants. Genet Med. 2016 May; 18(5):452-8. doi: 10.1038/gim.2015.108. Epub 2015 Aug 27. 4. Burton BK, et al. Clinical features of lysosomal acid lipase deficiency. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2015;61:619-25. doi:10.1097/MPG.0000000000000935 5. Bernstein DL, et al. Cholesteryl ester storage disease: review of the findings in 135 reported patients with an undiagnosed disease. J Hepatol. 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014. 6. Программа диагностики ДЛКЛ: <https://med-gen.ru/programma-diagnostiki-deficita-lizosomnoi-kisloi-lipazy/> (дата доступа 27.09.22). 7. Burton BK, et al. Clinical features of lysosomal acid lipase deficiency. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2015;61:619-25. doi:10.1097/MPG.0000000000000935 8. Reiner Z, et al. Atherosclerosis. 2014;235(1):21-30. 8. Nelson, RA, and Bremer, AA. Metab Syndr Relat Disord. 2010;8(1):1-14. 10/ Varghese M. Ann Pediatr Cardiol. 2014;7(2):107-117. 9. Najam O, et al. Cardiol Ther. 2015;4:25-3. 10. Burton BK, et al. N Engl J Med. 2015;373(11):1010-1020. 11. Gaddi A et al. Vasc Health Risk Manag. 2007;3(6):877-886. 12. Veerkamp MJ et al. Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2002;22:274-282. 13. Hamilton J, et al. Clin Chim Acta. 2012;413(15-16):1207-1210.

Материал предназначен для специалистов здравоохранения. Имеются противопоказания. Перед назначением ознакомьтесь, пожалуйста, с полной инструкцией по медицинскому применению препарата. ООО «АстраЗенек Фармасьютикалз». 123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд, д. 21, стр. 1. Башня «ОКО», 30 этаж. Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98, www.astrazeneca.ru, www.az-most.ru KAN-RU-14496. Дата одобрения: 30.09.2022, Дата истечения: 29.09.2024.



Программа диагностики ДЛКЛ

AstraZeneca

Дефицит лизосомной кислой липазы – угрожающее жизни генетическое заболевание, ассоциированное с прогрессирующими полиорганными нарушениями и преждевременной смертностью¹

Бесплатная диагностика в рамках Программы диагностики метаболических заболеваний

Обеспечение терапией ДЛКЛ осуществляется за счет средств фонда **Круг Добра**²

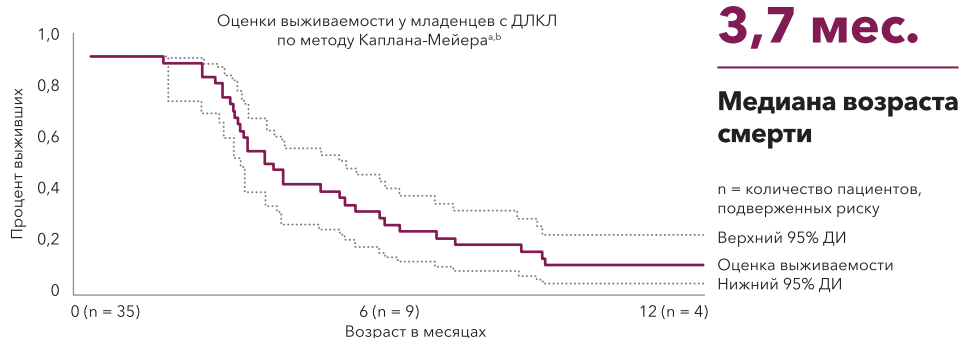


При наличии любого клинического признака/симптома в сочетании с гепатомегалией, обращайтесь на бесплатную Горячую Линию Программы Диагностики

8-800-301-06-51

Ранняя и точная диагностика ДЛКЛ имеет решающее значение в связи с риском наступления тяжелых осложнений и преждевременной смерти

› **Смертность младенцев с ДЛКЛ на 1-м году жизни ~ 90%**³



› **Начало заболевания в детском возрасте повышает риск развития осложнений в ранние сроки**⁴

79% пациентов с полиорганным поражением были возрастом ≤ 19 лет^{5,a}

ВОЗРАСТ ПАЦИЕНТА И СИСТЕМНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ:⁴

85%

пациентов с фиброзом и/или циррозом, подтвержденным биопсией, были < 18 лет

8,4 лет

Медиана возраста развития дислипидемии

67%

пациентам был выполнена трансплантация печени в возрасте от 9 до 18 лет

а. На основании анализа результатов генотипирования, выполненного у 55 из 135 пациентов с ДЛКЛ.

КАК ЗАПОДОЗРИТЬ ДЛКЛ⁶?

1

У пациента гепато/спленомегалия?

2

Есть 1 из признаков ниже?

Любой признак/симптом, указанный ниже

- › Повышение уровня холестерина
- › Дефицит массы тела, задержка роста
- › Повышен уровень АЛТ/АСТ
- › Срыгивания/рвота
- › \uparrow ЛПНП/ \downarrow ЛПВП/ \uparrow ГГТ
- › Диарея/стеаторея
- › \uparrow Стеатоз/фиброз/цирроз печени (на УЗИ/КТ; биопсия)
- › Увеличение и кальцификаты надпочечников (на КТ)
- › Интермиттирующая лихорадка
- › Микровезикулярный стеатоз (биопсия)
- › Анемия, тромбоцитопения
- › Персистирующая диарея, синдром мальабсорбции
- › Повышение уровня ЛДГ, ферритина

3

**Подозрение на ДЛКЛ
Позвоните на бесплатную
Горячую Линию Программы Диагностики!**

› При наличии любого клинического признака/симптома в сочетании с гепатомегалией, обращайтесь на бесплатную Горячую Линию Программы Диагностики

8-800-301-06-51