

А.Е. Лаврова, Е.Ю. Коновалова, Д.А. Давыдова, В.Е. Шеляхин, Е.В. Лобанова

## ДЕФИЦИТ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ У РЕБЕНКА 5 ЛЕТ

ФГБУ «Приволжский федеральный медицинский исследовательский центр» МЗ РФ, г. Нижний Новгород, РФ



Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) – наследственно-обусловленное, аутосомно-рецессивное, прогрессирующее заболевание, характеризующееся массивным внутрилизосомальным накоплением липидов (триглицеридов и эфиров холестерина), при отсутствии лечения приводящее к формированию фиброза, цирроза печени и печеночной недостаточности. Представлен клинический пример ранней диагностики ДЛКЛ у ребенка 5 лет, который проявлялся гепатомегалией, дислипидемией, синдромом цитолиза. При обследовании сиблингов на активность липазы выявлен еще один случай заболевания в семье у сестры.

**Ключевые слова:** дети, дефицит лизосомной кислой липазы, гепатомегалия, дислипидемия, фиброз, микровезикулярный жировой гепатоз.

**Цит.:** А.Е. Лаврова, Е.Ю. Коновалова, Д.А. Давыдова, В.Е. Шеляхин, Е.В. Лобанова. Дефицит лизосомной кислой липазы у ребенка 5 лет. *Педиатрия*. 2017; 96 (6): 183–186.

A.E. Lavrova, E.Y. Konovalova, D.A. Davydova, V.E. Shelyakhin, E.V. Lobanova

## DEFICIENCY OF LYSOSOMAL ACID LIPASE IN A 5 YEARS OLD CHILD

Privolzhsky Federal Medical Research Center, Nizhny Novgorod, Russia

Deficiency of lysosomal acid lipase (DLAL) is a hereditary autosomal recessive, progressive disease characterized by massive intralysosomal accumulation of lipids (triglycerides and cholesterol esters); without treatment it leads to fibrosis, cirrhosis and hepatic insufficiency. The article describes a clinical example of early DLAL diagnostics in a 5 years old child, which was manifested by hepatomegaly, dyslipidemia, cytolysis syndrome. When examining siblings for lipase activity, another case in the family, in sister was revealed.

**Keywords:** children, deficiency of lysosomal acid lipase, hepatomegaly, dyslipidemia, fibrosis, microvesicular fatty hepatosis.

**Quote:** A.E. Lavrova, E.Y. Konovalova, D.A. Davydova, V.E. Shelyakhin, E.V. Lobanova. Deficiency of lysosomal acid lipase in a 5 years old child. *Pediatrics*. 2017; 96 (6): 183–186.

Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) – это наследственно-обусловленное, аутосомно-рецессивное, прогрессирующее заболевание, характеризующееся массивным внутрилизосомальным накоплением липидов (триглицеридов и эфиров холестерина). Он обусловлен мутациями различных участков гена кислой липазы лизосом, локализующегося в хромосоме 10q24-q25 [1]. Это заболевание характеризуется полиорганной патологией более чем у 87% и протекает с поражением печени (87%), сердечно-сосудистой системы (87%), вовлечением селезенки (36%) и желудочно-кишечного тракта (боли в животе, синдром

мальабсорбции, желудочно-кишечные кровотечения) в 22% случаев [2].

Данное заболевание имеет две фенотипические формы:

1) болезнь Вольмана – клинически характеризуется стеатореей, плохой прибавкой массы тела, гепатоспленомегалией, желтухой. Заболевание обычно приводит к смерти в течение первого года жизни (медиана возраста на момент смерти 3,5 месяца) [3, 4];

2) болезнь накопления эфиров холестерина может диагностироваться как у детей (в возрасте 5–9 лет), так и у взрослых. Для этой формы характерны гепатоме-

### Контактная информация:

Лаврова Алла Евгеньевна – д.м.н., главный научный сотрудник отдела «Клиника гастроэнтерологии и нарушения обмена веществ» ФГБУ «Приволжский федеральный медицинский исследовательский центр» МЗ РФ  
Адрес: Россия, 603950, г. Нижний Новгород, ул. Семашко, 22  
Тел.: (831) 436-03-84, E-mail: lavrova26@mail.ru  
Статья поступила 16.10.16, принята к печати 6.09.17.

### Contact Information:

Lavrova Alla Evgenievna – MD., chief researcher in Clinic of Gastroenterology and Metabolic Disorders Department, Privolzhsky Federal Medical Research Center  
Address: Russia, 603950, Nizhny Novgorod, Semashko str., 22  
Tel.: (831) 436-03-84, E-mail: lavrova26@mail.ru  
Received on Oct. 16, 2016, submitted for publication on Sep. 6, 2017.