

R A R U S

# РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

В Р О С С И И

# дефицит лизосомной кислой липазы

Результат мутации в гене *LIPA* –  
в клетках накапливаются жиры.  
Пациентам помогут  
ферментная заместительная  
терапия и диета



Всероссийское общество  
редких (орфанных)  
заболеваний



Библиотечка  
«Академия редких  
болезней: от А до Я»

В этой брошюре мы собрали основные вопросы, которые задают пациенты и их родители о редком наследственном заболевании – дефиците лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ). Надеемся, что это издание станет путеводителем особенно для тех семей, которые только начинают учиться жить с таким диагнозом.

Помните, однако: всякий человек особенный, потому каждому нужен индивидуальный подход при определении терапии. Семье очень важно наладить хороший контакт со своим врачом, что поможет выработать максимально эффективную систему терапии.



*Ваш друг и партнер,  
Всероссийское общество  
редких (орфанных)  
заболеваний*



### Екатерина Захарова

заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», руководитель Экспертного совета ВООЗ, д.м.н.

# 75%

такой шанс у пары родителей-носителей гена с мутацией родить здорового ребенка

Заболевание, связанное с мутацией в гене *LIPA*

# 1 : 70 000

новорожденных в России болеет ДЛКЛ

### Главные риски

Фиброз и цирроз печени, инсульт, инфаркт



### Определите активность ЛКЛ

Анализ крови сделают в генетических лабораториях



### Болезнь имеет лечение

Ферментная заместительная терапия (Себелипаза альфа®) Низкожировая диета

### Дети получают препарат

Через фонд «Круг добра»



### Взрослые

### получают препарат

За счет бюджета региона

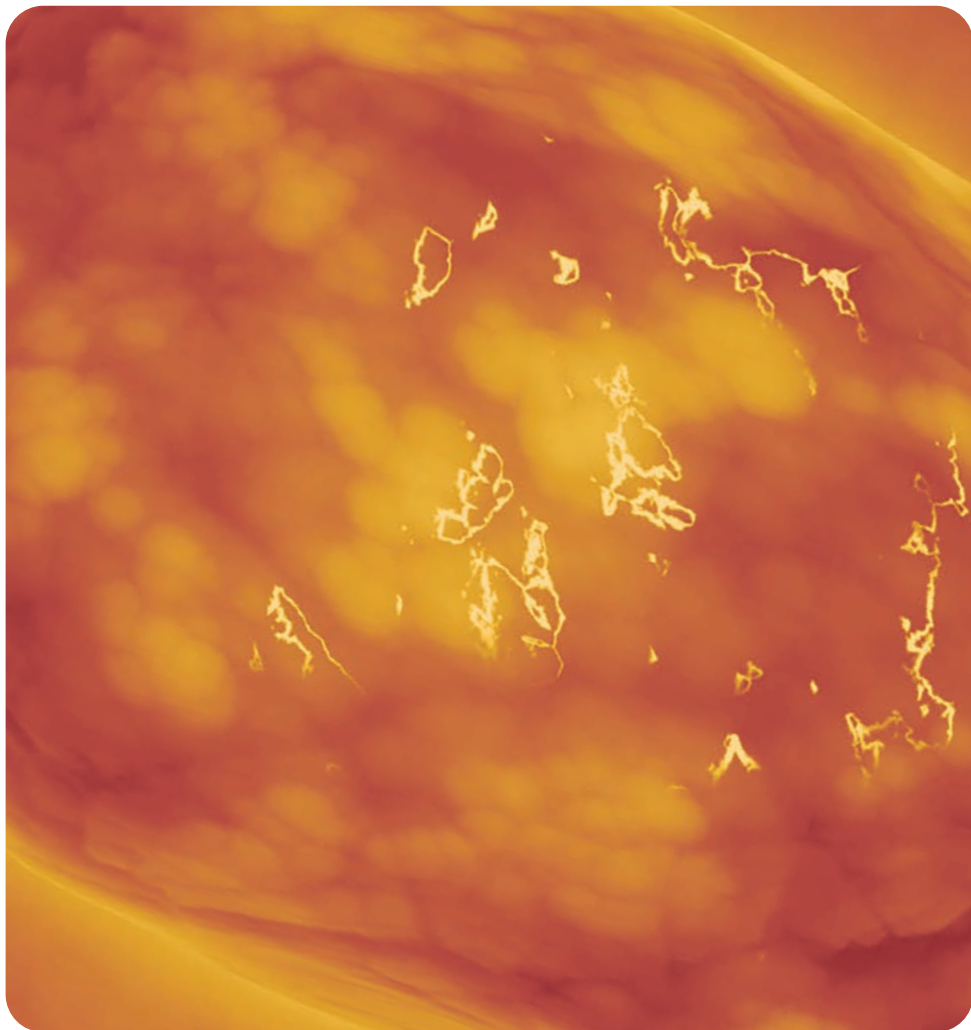
### Федеральные клиники Москвы и Санкт-Петербурга

Лечат и консультируют пациентов



### Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Здесь пациент и его семья найдут активистов, которые помогут

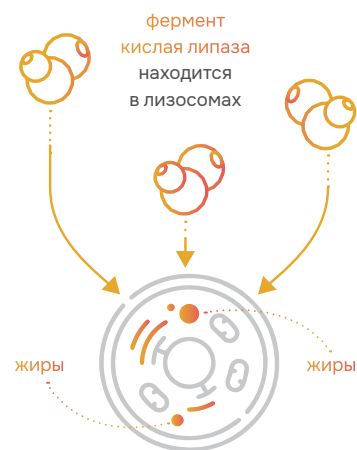


Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) – это редкое наследственное заболевание. Причиной болезни является недостаточность фермента лизосомной кислой липазы (ЛКЛ), который участвует в метаболизме, то есть в обмене жиров в клетках. Если болезнь не выявить и не начать лечить вовремя, это может привести к серьезным нарушениям функций печени и сердечно-сосудистой системы.

# 1

## Бунт обмена жиров

### Механизм заболевания



Заболевание связано с мутациями в гене *LIPA*. Находится он на 10-й хромосоме. Точные данные о распространенности ДЛКЛ неизвестны. Разные данные о частоте заболевания связаны с факторами этнической принадлежности и географического положения территории. Поэтому показатель разнится от 1:40 000 и до 1:300 000 новорожденных.

### Почему возникает заболевание

При дефиците лизосомной кислой липазы активность фермента лизосомной кислой липазы (ЛКЛ) снижена. Это приводит к накоплению в особых клеточных органеллах лизосомах – крупных молекул жиров, таких как триглицериды и эфиры холестерина.

В норме триглицериды и эфиры холестерина разрушаются в лизосомах, а образующиеся жирные кислоты и холестерин усваиваются организмом для строительства новых клеток и пополнения энергии. Однако у пациентов с этим заболеванием из-за недостатка активности ЛКЛ клетки настолько переполняются нерасщепленными молекулами жиров, что перестают выполнять свои функции.

### Последствия накопления жиров

В результате поражаются клетки печени, селезенки, надпочечников, а также другие органы и ткани, например кровеносные сосуды. Со временем печень значительно увеличивается в размерах, перестает функционировать, клетки печени заменяются соединительной тканью с переходом в цирроз. А повышение уровня холестерина в крови сопряжено с повышенным риском болезней сердца и других заболеваний, вызванных нарушением проходимости артерий.

## Почему один болен, а другой здоров?

# 2

Дефицит лизосомной кислой липазы – наследственное заболевание. Передается оно по аутосомно-рецессивному типу наследования.

### Что такое аутосомно-рецессивный тип наследования

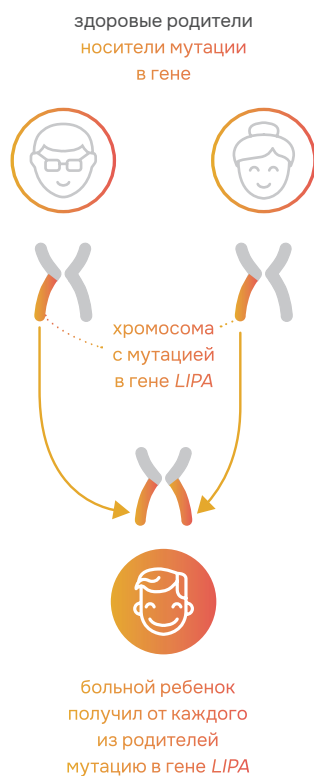
При ДЛКЛ оба родителя являются носителями мутации – измененного гена. Однако у них есть и вторая копия – здорового гена. Риск рождения больного ребенка составляет 25%, когда ребенок наследует две копии измененного гена – одну от отца и одну от матери. Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой.

Когда же ребенок наследует только одну измененную копию (от отца или от матери), то он не болеет, а становится лишь носителем заболевания. Он окажется здоров, поскольку вторая, нормальная, копия гена, которую он получил от второго родителя, компенсирует функцию измененной.

### Нужно ли проверить братьев и сестер пациента

Генетическую диагностику провести надо, ведь эти дети тоже могут оказаться больны, даже если пока симптомы не очевидны. Диагностика позволит как можно раньше выявить болезнь и начать терапию, а значит, избежать осложнений.

Другой вариант – если выяснится, возможно, что братья и сестры здоровы, однако при этом являются носителями ДЛКЛ. Значит, в будущем, когда они станут планировать свои семьи и рождение детей, это им нужно учесть.



Если в семье пациента есть еще дети, им тоже нужно провести диагностику. Не исключено, что болезнь просто пока не проявила себя

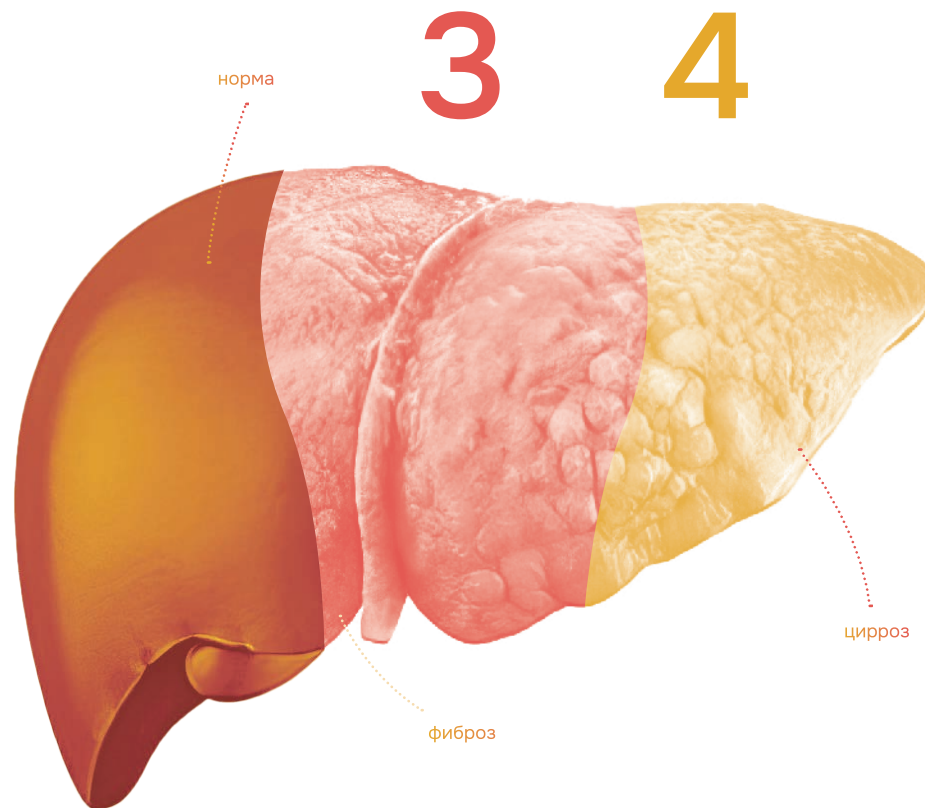
## Разные формы, одна болезнь

Возраст начала заболевания и скорость его прогрессирования могут значительно отличаться. Причины вариаций обусловлены природой мутаций, которые лежат в основе заболевания

### Чем отличается поздняя форма болезни

При поздней форме ДЛКЛ у детей и взрослых наблюдается сочетание дислипидемии (нарушение баланса липидов в организме), гепатомегалии (увеличение печени), повышения уровня трансаминаз (ферментов, уровень которых повышается при заболеваниях печени) и микровезикулярного стеатоза (накопление жировых капель в клетках печени).

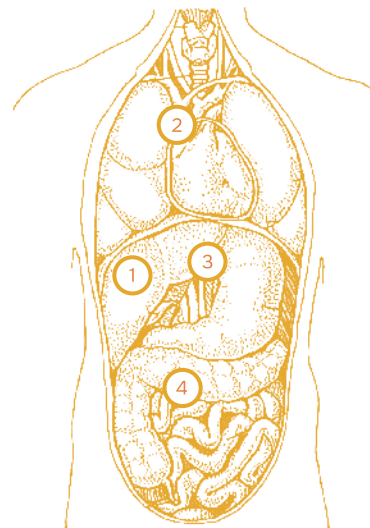
У детей и взрослых с дефицитом лизосомной кислоты липазы на протяжении трех лет после начала симптомов приблизительно в 50% случаев наблюдается прогрессирование в фиброз и цирроз, возникает необходимость в проведении трансплантации печени.



Болезнь Вольмана начинается в раннем возрасте, у младенцев могут развиваться фиброз и цирроз



У каждого второго пациента разовьются фиброз и цирроз, если не поставит диагноз. Тяжелые последствия появятся примерно через три года после первых симптомов



## Опасности дефицита лизосомной кислоты липазы

### Моше Вольман

1914–2009

израильский невропатолог  
д.м.н., профессор



Первоначально было описано два отдельных заболевания: болезнь Вольмана (1956) и болезнь накопления эфиров холестерина (1963). Сейчас они рассматриваются как клинические формы одного заболевания – дефицит лизосомной кислоты липазы.

### Какие осложнения могут возникнуть

По мере прогрессирования ДЛКЛ в ткани печени может разрастаться **соединительная ткань [1]**, и это приводит к развитию фиброза, цирроза и печеночной недостаточности.

В связи с нарушением обмена жиров и накоплением холестерина в сосудах может развиваться **атеросклероз [2]**, что приводит к инфарктам и инсультам.

Анемия и снижение количества тромбоцитов, а значит, и частые кровотечения – это осложнение ДЛКЛ в связи с **нарушением функции селезенки [3]**. Критическое увеличение селезенки у пациентов с ДЛКЛ может привести к разрывам органа при малейших травмах.

**Поражение желудочно-кишечного тракта [4]** вызывает боли в животе, нарушение стула, нарушение пищеварения и, как следствие, приводит к отставанию ребенка в росте и развитии.

## Устанавливаем диагноз

Клинические симптомы, которые мы описали, – сигнал для врача. (Кстати, и самой семье важно проявить настороженность и, если что-то тревожит, поделиться этим с врачом!) Когда болезнь заподозрена, проводятся лабораторные тесты и инструментальное исследование.

### Что в анализах укажет на ДЛКЛ

В стандартных лабораторных биохимических анализах у пациентов наблюдается повышение активности печеночных трансаминаз (АЛТ, АСТ), концентрации холестерина. Хотя эти маркеры не являются высокоспецифичными и могут наблюдаться при других заболеваниях, именно их изменения являются основанием для проведения более расширенных и высокотехнологичных тестов.

Диагноз ДЛКЛ подтверждается, если обнаружен значительный дефицит активности фермента лизосомной кислой липазы (ЛКЛ). Определение активности этого фермента выполняется только в специализированных генетических лабораториях. Снижение активности практически однозначно указывает на ДЛКЛ, так как у пациентов активность ЛКЛ снижена в десятки и сотни раз, а иногда при тяжелых формах вообще отсутствует. Подчеркнем: неизвестно больше никаких других состояний, когда активность ЛКЛ настолько низкая.

### Какие анализы важно сдать

Анализ крови на ЛКЛ может быть инструментом в программах скрининга и крупных популяционных исследованиях ДЛКЛ. А в ближайшем будущем метод возможно адаптировать для скрининга новорожденных.



Диагноз может быть подтвержден врачом на биохимическом и клиническом уровне. И лечение в таком случае возможно начать, даже если мутация не найдена

# 5



ДНК-диагностика  
помогает найти мутацию  
в гене *LIPA*

Здесь можно  
сделать диагностику  
на активность ЛКЛ



Москва  
ФГБНУ «Медико-  
генетический научный  
центр им. академика  
Н.П. Бочкова»  
ул. Москворечье, 1  
+7 (495) 111-03-03  
med-gen.ru



ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»  
Ломоносовский просп., 2, стр. 1  
+7 (495) 967-14-20  
nczd.ru



ДНК-диагностика для обнаружения мутации гена *LIPA* является важным дополнительным методом исследования. Крайне редко стандартные методы (секвенирование гена) изменений в гене *LIPA* не выявляют. В таких случаях проводят поиск мутаций с помощью других методов.

### Другие лабораторные исследования

При неоднозначных результатах диагностики назначают определение оксистеролов – производных холестерина, которые накапливаются в крови у пациентов с ДЛКЛ.

### С чем можно перепутать

Проявления ДЛКЛ могут быть приняты за симптомы других болезней накопления веществ – неалкогольная жировая болезнь печени (НЖБП), неалкогольный стеатогепатит (НАСГ), болезни Гоше, Ниманна – Пика тип С, Вильсона – Коновалова, тирозинемия, гепатиты и циррозы неясной этиологии, другие заболевания со схожими симптомами. Поэтому при диагностике такого рода заболеваний обязательно необходимо исключить ДЛКЛ.

### Что поможет отличить ДЛКЛ от похожих заболеваний

Это позволят сделать измерения активности ЛКЛ в пятках крови. Эта диагностика уже доступна и успешно проводится в России в Медико-генетическом научном центре (МГНЦ) и Научном центре здоровья детей (НЦЗД).



### Есть ли лечение для ДЛКЛ

На сегодняшний день жизненноспасающей признана единственная патогенетическая ферментная заместительная терапия себелипазой альфа – рекомбинантной лизосомной кислотой липазой. Препарат себелипаза альфа изучен и продолжает изучаться в международных и российских клинических исследованиях.

### Как действует препарат

В такой форме ЛКЛ проникает непосредственно в лизосомы клеток, где замещает фермент, который у пациента не функционирует. В ряде клинических исследований высокого уровня доказательности продемонстрировано, что на фоне лечения себелипазой альфа происходит улучшение по многим параметрам заболевания, в том числе нормализуются биохимические показатели, уменьшается объем жира в печени, нормализуется липидограмма. У младенцев с тяжелыми формами заболевания улучшается выживаемость.

### Какие нужны витамины

Пациентам с этим заболеванием необходимы прежде всего жирорастворимые витамины (А, Е, К, D), поскольку из-за высокого содержания холестерина сокращается потребление жиров. Чтобы восполнить дефицит (а он устанавливается по анализу крови), рекомендовано использовать водный и жировой раствор витамина D и затем контролировать эффективность. Перед применением обязательно посоветуйтесь с врачом.

# 6

# 7



под строгим запретом полуфабрикаты и фастфуд



пациенту нельзя употреблять жареную пищу



из масел рекомендуются растительные, поскольку они не содержат холестерина

### Для чего пациентам диета

Соблюдение низкожировой диеты позволит улучшить состояние пациентов с дефицитом лизосомной кислотой липазы. Это еще один из подходов к ведению пациентов с ДЛКЛ, который сохранил актуальность до сих пор. Рассчитать правильное питание с оптимальным содержанием холестерина поможет диетолог.

### Нужно ли полностью отказаться от жиров

Поскольку следствием ДЛКЛ является накопление холестерина в клетках и тканях, важно соблюдать баланс холестерина и жиров в организме. Существуют продукты, которые содержат высокий уровень жиров, и их нужно ограничивать в питании. Однако нельзя полностью исключать животные жиры в рационе.



приоритетом следует считать вареную пищу – старайтесь избегать запеченной, приготовленной на гриле еды, во фритюре и в панировке



## Рекомендации для диеты пациентов с дефицитом лизосомной кислой липазы



✓ можно каждый день

 Мясо	Мясо постное   80–100 г	Кролик, говядина постная (тщательно очищенная от жира), конина
 Птица	Птица   100–110 г	Курица (грудка и другие нежирные части, без кожи) В отварном, запеченном виде или приготовлено на гриле без добавления масла
 Рыба	Минтай, ледяная рыба, лемонема, навага, окунь речной, карась, треска, судак, хек, щука, лугфарь, налим, сайда, форель речная   100–110 г	В отварном, запеченном виде или приготовлено на гриле без добавления масла
 Морепродукты	Кальмары, устрицы, гребешки, мидии   50–70 г	Низкая минеральная плотность костной ткани
 Яйцо птицы	Яичный белок	Омлет
 Молочные продукты	Молоко (1,5–2,5% жирности), кисломолочные продукты несладкие (кефир, варенец, йогурт, 2,5% жирности) не более 200 мл Творог (5%)   100 г или кисломолочный продукт (йогурт, кефир, 2,5%)   200 г	Разрешено 2 продукта в день
 Растительное молоко	Соевое, миндальное, рисовое, гречневое, овсяное молоко	Самостоятельный напиток и для приготовления каш В составе других блюд
 Жиры и масла	Все виды растительных масел   10–20 мл в сутки	В составе блюд В качестве заправки салатов
 Супы	На овощном бульоне: овощные, овоще-крупяные	

## Рыба

употреблять можно, но только не жареную на масле



Хлебобулочные изделия, крупы, макаронные изделия

Все виды круп / хлопья  
2 порции в день

Как самостоятельное блюдо (каши, гарниры)

Макаронные изделия без добавления яйца птицы.

В составе комбинированных блюд

Любой несдобный хлеб, лаваш, сухие хлебцы, хлебные палочки, простые сушки  
Не более 100 г



Овощи

Все виды | 350–400 г  
(картофель может составлять 150–200 г)

Картофель отварной, печеный, пюре на воде с раст. маслом или с молоком >2,5% жирности  
Способ приготовления: в отварном, запеченном виде или на гриле



Фрукты, ягоды

Все виды | 200–300 г в день.  
Сухофрукты | 20–40 г

Свежие и свежемороженые

Свежевыжатые фруктовые соки, компоты и морсы домашнего приготовления

При приготовлении можно добавлять 20 г сахара (1 ст. л.) на 1 л компота или морса



Орехи

Сушеные орехи | 20–30 г в день

Все виды





## Мороженое

из обезжиренного  
молока, замороженный  
сок, сорбет или  
мороженое-сорбет



### Сладости

Сладости | 30–50 г

С учетом сахара в напитках

Конфеты

Желейные без шоколадной глазури,  
фруктовая карамель

Пирожное

Пирожное из яичного белка: безе,  
меренги, пастила

Зефир

Без шоколадной глазури

Горький шоколад

Не менее 70% какао



### Соусы, пряности, специи

Пряная  
огородная зелень

Петрушка, укроп, тархун, базилик,  
орегано, шалфей, тимьян,  
лавровый лист, душистый  
горошек и т. п.

Салатные заправки и соусы  
с низким содержанием жира

На основе 1–2% кефира  
или йогурта

Соевый соус, соус на основе  
томатов или сок, ткемали,  
наршараб, аджика неострая

## Рекомендации для диеты пациентов с дефицитом лизосомной кислой липазы

	! ограничено	✗ запрещено
<b>Мясо, мясные продукты, птица</b> 	<p>Мясо   80–100 г</p> <p>Свинина (нежирные сорта): лопатка, бедро, карбонад без жировой прослойки</p> <p>Говяжий язык   70–90 г</p> <p>Птица   100–110 г</p> <p>Утка, гусь, индейка – мясо птицы Тщательно отделенные от кожи</p>	<p>Субпродукты: печень, почки, сердце, желудочки, свиной язык</p> <p>Паштет домашнего и промышленного производства</p> <p>Свиная шейка, сало</p> <p>Колбасные изделия, мясные полуфабрикаты и консервы</p> <p>Мясные бульоны</p>
<b>Рыба, рыбные блюда</b> 	<p>Рыба   100–110 г</p> <p>Камбала, сазан, морской окунь, ставрида, карп, тунец, сельдь, скумбрия, форель, семга</p> <p>Способ приготовления: в отварном, запеченном виде или приготовленные на гриле без добавления масла</p> <p>Морепродукты (креветки, крабы, раки)   30–50 г</p>	<p>Рыбные консервы в масле Копченая рыба</p> <p>Блюда из рыбы, приготовленные способом обжарки или во фритюре</p> <p>Икра рыбы, молоки, печень рыбы домашнего приготовления и в составе консервов промышленного производства</p>
<b>Яйца</b> 	<p>Цельное яйцо</p> <p>Не более 1 шт. 2 раза в неделю (для приготовления блюд)</p>	<p>Яичный желток, в т. ч. перепелиное яйцо</p>
<b>Сыры, молоко, молочные и кисломолочные продукты</b> 	<p>Сыры нежирных сортов 17–20% жирности   &gt;20 г (1 ломтик)</p> <p>Творожный сыр 2,5% жирности   50–70 г</p>	<p>Сыры &lt;20% жир.</p> <p>Творог выше 5% жир.</p> <p>Творожный сыр &gt;2,5% жир. Творожные сырки, творожная масса и другие сладкие кисломолочные продукты</p> <p>Сметана &gt;15% жирности</p> <p>Все виды сливок Цельное молоко &gt;2,5% жир. Сухое молоко Цельное концентрированное сгущенное молоко</p>

! ограничено

✗ запрещено

Масло, жиры, соусы

-

Сливочное масло, сало, маргарин сливочный, майонезы. Заправки и соусы на основе яичного желтка, сливок и сливочного масла

Супы

Супы на втором бульоне из мяса птиц без кожи

Супы на первом мясном бульоне. Суп-пюре с добавлением сливок, сливочного масла и другого животного жира, яиц птиц

Выпечка, какао, крупы

Какао-порошок для приготовления напитка 2 ч. л. на порцию, на 1,5% коровьем молоке или растительном молоке

Выпечка С добавлением яичного белка, на молочной сыворотке, с молочным маргарином (в нем нет холестерина)

Сдобные сорта выпечки и печенье: при приготовлении добавлены яйцо, молоко и сливочное масло

Изделия из слоеного теста: круассаны, пирожки и др.

Кексы, торты, бисквиты, пончики, пироги с кремом промышленного производства

Печенье: крекеры, картофельные чипсы и попкорн

## Блины

на молочной сыворотке или молоке 1,5% с добавлением яичного белка



Овощи, фрукты

-

Любое овощное блюдо, приготовленное обжаркой или во фритюре

Овощные блюда с добавлением сливочного масла или крема, сыра, картофельные чипсы

Фруктовые соки, компоты, морсы и консервы промышленного производства

Сладости, пряности, орехи

-

Шоколадные конфеты, молочный шоколад

Соевые батончики, ирис Мороженое молочное, сливочное

Пирожное, торты, бисквиты, десерты со сливками, мороженым, масляным кремом

Орехи с сахарной глазурью

Майонезы и салатные соусы

Пряности (перец, имбирь, хрен, горчица, гвоздика, кардамон, карри и т. п.)

В ограниченном количестве

Все виды независимо от процента жирности, соусы на основе сливок, майонеза, сливочного масла

## Взрослые и дети могут получить терапию в России

### Как получают терапию взрослые и дети

Ферментозаместительную терапию, основное лечение пациентов с ДЛКЛ, дети (до 18 лет) получают через фонд «Круг добра». С 2023 года этот возраст повышен до 19 лет. Получение препаратов взрослыми, если они являются инвалидами 1–2-й групп, регулируется постановлением правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения».

### Что нужно сделать, чтобы получить терапию для ребенка-пациента

Заболевание «дефицит лизосомной кислой липазы» включено в перечень заболеваний фонда. Заявление о необходимости получения лекарственного обеспечения от фонда «Круг добра» законный представитель ребенка может подать через свой аккаунт на портале государственных услуг. Аккаунт должен быть зарегистрирован (подтвержден).



Фонд поддержки  
детей с тяжелыми  
жизнеугрожающими  
и хроническими  
заболеваниями,  
в том числе редкими  
(орфанными)  
заболеваниями,  
«Круг добра»



# 8

# 9

### Контакты для оперативной связи

Раздел «Обратная связь»  
на сайте

По электронной почте  
[office@kd-fund.ru](mailto:office@kd-fund.ru)

По телефону  
информационной линии  
8 800 201 62 26

Как получить  
помощь фонда?  
Здесь вы найдете  
пошаговую инструкцию



## Получение терапии через фонд «Круг добра»

### 1. Подайте заявление на получение помощи фонда

Законный представитель ребенка по согласованию с лечащим врачом оформляет заявление и подает его через единый портал государственных услуг

### 2. Отслеживайте ход заявления через систему уведомлений

### 3. Заявка проходит 3 этапа

- сотрудник фонда рассматривает на правильность оформления и комплектность заявки
- проводится независимая экспертиза на правильность расчета потребности
- экспертный совет рассматривает на соответствие критериям

### 4. Решение экспертного совета

После этого орган исполнительной власти субъекта РФ в сфере охраны здоровья направляет законному представителю ребенка информацию

### 5. Закупка лекарственных препаратов и медицинских изделий

Существуют отдельные процедуры закупки:

- зарегистрированных лекарственных препаратов
- незарегистрированных лекарственных препаратов

## Ваши медицинские учреждения

Многие государственные федеральные учреждения, национальные медицинские исследовательские центры занимаются вопросами пациентов с ДЛКЛ.

### Где можно пройти диагностику и лечение

#### Москва

Медико-генетический научный центр  
им. академика Н.П. Бочкова  
[med-gen.ru](http://med-gen.ru)

Клиника лечебного питания  
ФГБУН «ФИЦ питания  
и биотехнологии»  
[www.ion.ru](http://www.ion.ru)

НМИЦ здоровья детей  
[nczd.ru](http://nczd.ru)

Первый МГМУ им. И.М. Сеченова  
Университетская детская  
больница  
[www.sechenov.ru](http://www.sechenov.ru)

Российская детская  
клиническая больница  
РНИМУ им. Н. И. Пирогова  
[rdkb.ru](http://rdkb.ru)

#### Санкт-Петербург

НМИЦ им. В.А. Алмазова  
[www.almazovcentre.ru](http://www.almazovcentre.ru)

# 10 11

## Общественные организации – ваш надежный ресурс

Полезно найти общественные объединения пациентов, которые уже не первый год занимаются практическими вопросами пациентов с гипофосфатазией.

### Чем помогут пациентские организации

Здесь с вами поделятся опытом, свежей информацией по заболеванию, расскажут об организации диагностики, лечения, реабилитации. Помогут с юридическими вопросами, с получением лечения.

Первой общероссийской организацией, которая возникла еще в 2012 году, является Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ). Эта организация имеет направление «гипофосфатазия» и выходит с инициативами в органы власти, чтобы помощь пациентам улучшалась.

Горячая линия ВООЗ – 8 800 201 06 01

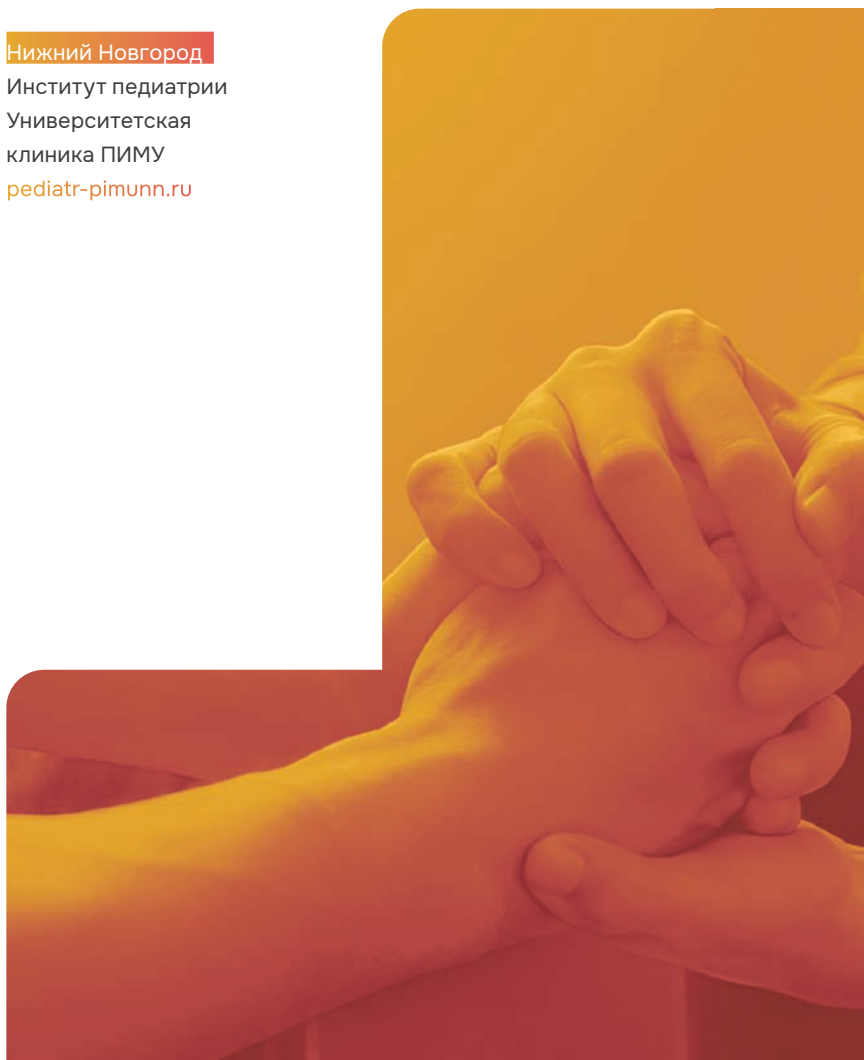
(звонок бесплатный)

Кураторы пациентов

с дефицитом лизосомной кислой липазы

Неля Сергеевна Погосян

Москва





## Планируем будущее семьи

Любая семья, в которой поставили тяжелый жизнеугрожающий диагноз, беспокоится, можно ли планировать других детей и что будет, если ребенок или другой член семьи хотя и не болеет, но оказались носителями ДЛКЛ?

### Сколько шансов у родителей – носителей ДЛКЛ родить здорового ребенка

Такой шанс высокий и составляет 75%. Вероятность, что ребенок будет носителем заболевания, но сам болеть не будет, – 25%, ребенок будет здоров и не окажется носителем – 50%.

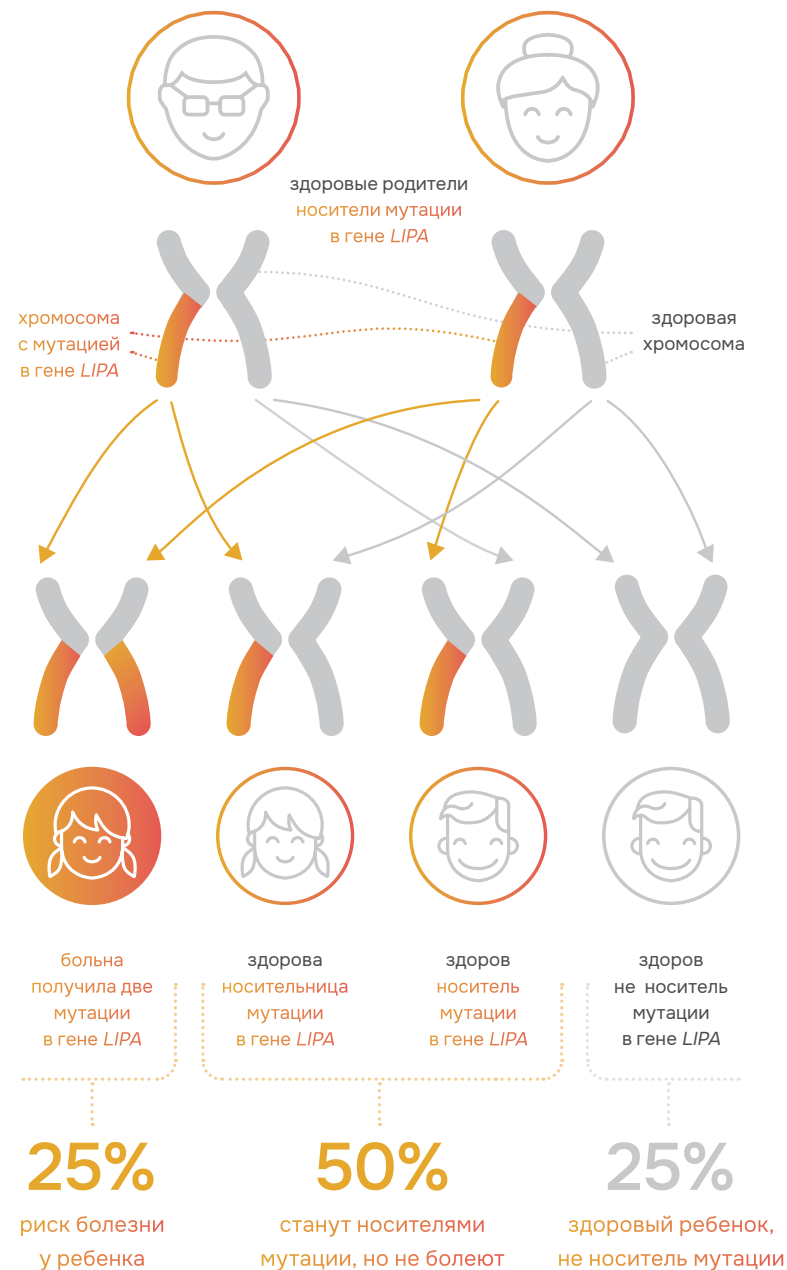
### Нужно ли оповещать других родственников

Что касается других членов семьи, то им тоже нужно сообщить, что они могут быть носителями дефицита лизосомной кислоты липазы, так как это важно для планирования деторождения.

# 12

### Аутосомно-рецессивный

тип наследования



Всероссийское общество  
редких (орфанных)  
заболеваний

Над выпуском работали:  
**Екатерина Захарова**  
руководитель Экспертного  
совета ВООЗ, медицинский  
генетик, д.м.н.

**Неля Погосян**  
заместитель председателя  
правления ВООЗ,  
менеджер выпуска

Брошюра выпущена  
при поддержке компании  
«АстраЗенека» (AstraZeneca)  
[astrazeneca.ru](http://astrazeneca.ru)

**AstraZeneca** 

Медиакоманда:  
**Елена Завьялова**  
шеф-редактор  
**Андрей Кутын**  
дизайн  
**Ирина Чепелкина**  
редактор-корректор  
**«Принт Студио»**  
печать

 **РЕДКОЕ АГЕНТСТВО**

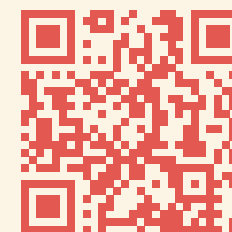
## Столкнулись с трудной ситуацией?



**Звоните  
на горячую  
линию ВООЗ**



**8 800 201 06 01**  
[vooz@bk.ru](mailto:vooz@bk.ru)



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний

### Что почитать о ДЛКЛ

**1.** Багаева М. Э., Строкова Т. В., Михайлова С. В. и др. Дефицит лизосомной кислой липазы (болезнь накопления эфиров холестерина): анализ клинических случаев в российской популяции. Вопросы детской диетологии. 2021; 19 (5): 35–44.

**2.** Каменец Е. А., Печатникова Н. Л., Какаулина В. С., Михайлова С. В., Строкова Т. В., Жаркова М. С., Потехин О. Е., Захарова Е. Ю. Дефицит лизосомной кислой липазы у российских больных: молекулярная характеристика и эпидемиология. Медицинская генетика. 2019; 18 (8): 3–16.

**3.** Дегтярева А. В., Пучкова А. А., Жданова С. И., Дегтярев Д. Н. Болезнь Вольмана – тяжелая младенческая форма дефицита лизосомной кислой липазы // Неонатология: новости, мнения, обучение. 2019. Т. 7. № 2. С. 42–51.

**4.** Strebinger G., Müller E., Feldman A., Aigner E. Lysosomal acid lipase deficiency – early diagnosis is the key. Hepat Med. 2019; 11: 79–88.

**5.** Pastores G. M., Hughes D. A. Lysosomal Acid Lipase Deficiency: Therapeutic Options. Drug Des Devel Ther. 2020. Feb. 11; 14:591–601.



**Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний**

**России важен  
каждый**

## ОПЫТ

2012 год – создано по инициативе российских пациентов и их семей

## масштаб

55 регионов России  
63 редкие болезни

## сотрудничество

- Министерство здравоохранения РФ
- Региональные органы здравоохранения
- Министерство труда и социальной защиты РФ
- Росздравнадзор
- Комитет по охране здоровья Государственной думы Федерального собрания Российской Федерации
- ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова»
- Крупные федеральные и региональные специализированные медицинские центры

## авторитет

- Член Eurordis – Европейской организации по редким болезням
- Член Rare Diseases International (RDI) – Международной организации по редким болезням

- Член совета по защите прав пациентов при Минздраве РФ
- Член совета по защите прав пациентов при Росздравнадзоре
- Член экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям комитета по охране здоровья Государственной думы ФС РФ
- Региональные представители являются членами различных советов при органах здравоохранения и МСЭ в регионах РФ

## проекты

- Научно-экспертный совет
- Школы для пациентов и врачей
- Журнал «Редкие болезни в России» – RaRus
- «Редкая страна» – инклюзивное сообщество пациентов, диагностов, врачей и всех добрых людей
- Первая редкая линия для пациентов (горячий телефон) 8-800-201-06-01

[www.rare-diseases.ru](http://www.rare-diseases.ru)

