

Григорова М., Овчаренко А.

ДЕФІЦИТ ЛІЗОСОМНОЇ КИСЛОЇ ЛІПАЗИ В ПРАКТИЦІ ПЕДІАТРА

Харківський національний медичний університет

Кафедра педіатрії №1 і неонатології

Науковий керівник: к.мед.н., доц. Омельченко О. В.

Дефіцит лізосомної кислоти ліпази (ДЛКЛ) - це рідкісне спадкове захворювання лізосомального накопичення, яке виникає пошкодженими мутаціями гена LIPA, які кодують синтез фермента—лізосомної кислоти ліпази, що призводить до накоплення складних ефірів холестерину і тригліцеридів в печенці, селезенці, стінках кровоносних судин та інших тканинах. Розлад має аутосомно-рецесивний тип спадкування. Частота ДЛКЛ по різних даних становить 1:40 000-1: 300 000 живих новонароджених. Встановлено дві форми ДЛКЛ – хвороба Вольмана (ХВ) і хвороба накопичення ефірів холестерину (ХНEX). Перше з них - ХВ найбільш тяжке, швидкопрогресуюче захворювання, яке розпочинається у дитинстві, та призводить до розвитку печінкової недостатності і передчасної смерті у віці до 1 року. Друге - ХНEX має більш м'який перебіг. Основою сучасної діагностики ДЛКЛ є біохімічний аналіз активності ЛКЛ. Одним з найбільш достовірних методів вважається вимір активності ЛКЛ в сухих плямах висушеної крові на спеціальних діагностичних фільтрах. Сьогодні єдина патогенетична терапія ДЛКЛ - довічна ферментна замісна терапія (ФЗТ) себеліпазой $\alpha 1$ – рекомбінантної лізосомної кислотої ліпазою. ФЗТ призначають при підтвердженні діагнозу та наявності хоча б одного симптому захворювання.

Наводимо власне спостереження: дитина від I вагітності, яка проходила на тлі багатоводдя, пологи перші, термінові, фізіологічні. З анамнезу відомо, що ранній розвиток проходив відповідно до віку, без особливостей. У бабусі по лінії матері - жовчнокам'яна хвороба, холецистектомія. У віці 2,5лет дитину було госпіталізовано до пульмонологічного відділення з приводу бронхіту. При обстеженні виявлено збільшення печінки (+3,5 см) і селезінки

(+2,5 см). В біохімічному аналізі крові визначалися підвищення рівня трансаміназ до 5 норм, загального холестерину, тригліцеридів - до 4 норм. Виключені хронічні вірусні гепатити, хвороба Вільсона, дефіцит α -антитрипсину. Встановлено діагноз: дискінезія жовчовивідних шляхів. Реактивний панкреатит. Надалі у дитини зберігалися прояви синдрому цитолізу, зазначалося зростання розмірів печінки і селезінки. У віці 4 років: печінка збільшена на +5 см, селезінка - на +3 см, загальний холестерин підвищений до 2 норм, тригліцериди - до 2,5 норм, зниження рівня ЛПВЩ - до 0,75 ммоль / л (вікова норма - $\geq 1,2$ ммоль / л). За даними еластографії встановлена стадія фіброзу F1-F2 (по METAVIR). При КТ черевної порожнини виявлені дифузні зміни паренхіми печінки за типом жирової дистрофії. Проведено дослідження лізосомної кислій ліпази в клітинах крові: її рівень склав 19,8 нМ / мг / год (норма 30-118 нМ / мг / год). На підставі клінічної картини і виявлення різкого зниження активності ЛКЛ був встановлений діагноз: недостатність лізосомної кислій ліпази, хвороба накопичення ефірів холестерину (ХНEX).

Висновки: ДЛК-швидкопрогресуюче, генетичне захворювання, що приводить до швидкої смерті дітей раннього віку або до термінального ураження органівмішеної у дітей віком більше 1 року. Наявність критеріїв діагностики ДЛКЛ дозволяє швидше запідозрити захворювання та провести тест на визначення активності ЛКЛ методом сухих плям для підтвердження діагнозу. Хворобу Вольмана необхідно виключати у дітей перших місяців життя з постійною блювотою або діареєю, відставанням у фізичному розвитку, гепатоспленомегалією, синдромом мальабсорбції, підвищеним рівнем трансаміназ, мікроезівкулярним стеатозом.