

**ФМБА РОССИИ**  
**Федеральное государственное**  
**бюджетное учреждение**  
**«Федеральный научно-клинический**  
**центр**  
**инфекционных болезней**  
**Федерального**  
**медико-биологического агентства»**  
**(ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА России)**

адрес: 197022, Санкт-Петербург  
ул. Профессора Попова, д.9  
тел. (812) 234-60-04 факс (812) 234-9691  
e-mail: [nidi@nidi.ru](mailto:nidi@nidi.ru); [nii\\_detinf@fmbamail.ru](mailto:nii_detinf@fmbamail.ru)  
ОКПО 01966495, ОГРН 1037828009548  
ИНН/КПП 7813045265 / 781301001

*20.10.2025 № 01.21/1462*

на № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_

Главным внештатным специалистам  
по инфекционным болезням у детей в  
регионах РФ  
(по спискам)

В Региональные органы Управления  
здравоохранением

В Окружные Центры ФМБА России

### **Информационное письмо**

#### **О выявлении орфанного заболевания – дефицит лизосомной кислой липазы**

В последние годы в педиатрической практике все больше внимания уделяется ранней диагностике редких заболеваний, способных существенно влиять на здоровье детей. Одним из таких заболеваний является дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ). Дефицит лизосомной кислой липазы – хроническое прогрессирующее (орфанное) заболевание, в основе которого лежит дефект гена LIPA, кодирующего лизосомную кислотую липазу (ЛКЛ), приводящее к накоплению сложных эфиров холестерина и триглицеридов в печени, селезенке, стенках кровеносных сосудов и других тканях. Частота ДЛКЛ составляет примерно 1:40000 – 1:300000.

При отсутствии терапии ДЛКЛ является жизнеугрожающим заболеванием - приводит к прогрессирующему поражению печени, вплоть до цирроза, а также к кардиоваскулярной патологии, обусловленной нарушением обмена липидов. ДЛКЛ может начинаться с неспецифичных симптомов или скрываться под масками других, более распространенных болезней, в том числе инфекционных. По данным российских исследований, 49% пациентов с подтвержденным ДЛКЛ наблюдались с хроническим неверифицированным гепатитом и около 10% пациентов с гепатитом, ассоциированным с ВЭБ или ЦМВ, до верификации диагноза ДЛКЛ. Таким образом, одними их первых специалистов, встречающихся с данным заболеванием, являются инфекционисты и педиатры. Настороженность в

отношении редких заболеваний и своевременное направление на диагностику способствуют ранней постановке диагноза и позволяют предупредить формирование жизнеугрожающих осложнений.

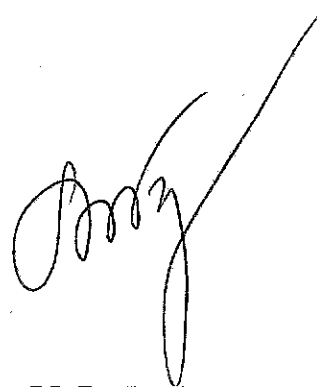
Если у вашего пациента после перенесенного инфекционного заболевания длительно (более 6 месяцев) отмечается синдром цитолиза и/или гепатомегалия (по УЗИ, пальпаторно), либо причину поражения печени уточнить не удалось, целесообразно исследовать уровень холестерина и триглицеридов в крови. При обнаружении гиперлипидемии, рекомендуется провести дополнительное обследование на определение активности фермента лизосомной кислой липазы, что является основным методом диагностики ДЛКЛ согласно Клиническим рекомендациям.

Диагностика осуществляется бесплатно при обращении на горячую линию по номеру: **8-800-301-06-51** с 04:00 до 18:00(мск).

Дети с установленным диагнозом ДЛКЛ, благодаря Фонду «Круг Добра» с 2021 года имеют возможность бесплатно получать зарегистрированные в России препараты для проведения длительной заместительной ферментной терапии. Таким образом, диагностика и обеспечение осуществляется без дополнительной финансовой нагрузки на лечебное учреждение и регион.

Образец направления на проведение бесплатного лабораторного исследования в рамках программы «Селективный скрининг ДЛКЛ» представлен в Приложении 1.

Главный внештатный специалист  
По инфекционным болезням у детей  
МЗ РФ и ФМБА России  
Почетный Президент ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА  
Академик РАН, д.м.н., профессор



Ю.В. Лобзин

Для  
ИНФЕКЦИОНИСТОВ

**ПРИЛОЖЕНИЕ 1. Направление на проведение бесплатного лабораторного исследования в рамках программы «Селективный скрининг ДЛКЛ»**

**Внимание!** Образцы без полного комплекта документов исследованию не подлежат. Все образцы и документы отправляются только через курьера. Все поля данного направления обязательны к заполнению. Пишите, пожалуйста, всю информацию разборчиво. **Необходимые документы:** данное направление, информированное согласие от пациента или законного представителя.

ФИО пациента	
Дата рождения пациента	
Регион проживания пациента	
Направляющее учреждение	
ФИО врача	
Телефон врача	
e-mail врача (разборчиво) для получения результата (заключения)	raregenome@atton-health.com; e-mail врача:

**НЕОБХОДИМО ПОДТВЕРДИТЬ ОТСУТВИЕ СЛЕДУЮЩИХ ВИРУСНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НА МОМЕНТ СДАЧИ АНАЛИЗА:**

	<b>ОТСУТСТВУЮТ</b> (поставить галочку)
ЦМВ, ВЭБ, вирусы гепатита В, С, D ОТСУТСТВУЮТ	<input type="checkbox"/>

**И ОТМЕТИТЬ НЕ МЕНЕЕ 2 ПРИЗНАКОВ ИЗ РАЗНЫХ БЛОКОВ:**

*Необходимо отметить наличие или отсутствие всех остальных признаков!*

БЛОК 1	Да	Нет	Неизв.
Повышение АЛТ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Повышение АСТ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Гепатомегалия	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Спленомегалия	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Стеатоз (по биопсии печени)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
БЛОК 2	Да	Нет	Неизв.
Повышение общего холестерина	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Повышение ЛПНП	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Понижение ЛПВП	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Повышение триглицеридов	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
БЛОК 3	Да	Нет	Неизв.
Мальабсорбция	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Подозрение на непереносимость лактозы	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Подозрение на непереносимость глютена	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Другой признак: \_\_\_\_\_

Комментарии: \_\_\_\_\_

**Оставьте пометку, если образец направляется на анализ семейной мутации, или на подтверждение методом Сэнгера ранее выявленной в программе селективного скрининга мутации.**

При возникновении вопросов связывайтесь с операторами горячей линии проекта по номеру:  
**8-800-301-06-51 с 04:00 до 18:00 по московскому времени.**