

*Домалевская М. А., Филипчик Е. С.*

## **ЛИПИДОЗЫ У ДЕТЕЙ: СОВРЕМЕННЫЕ СПОСОБЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ**

*Научный руководитель доц. Вязова Л. И.*

*2-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

В последние годы во всем мире все чаще регистрируются редкие (орфанные) заболевания, среди которых лидируют болезни, связанные с врожденными нарушениями метаболизма (лизосомные болезни накопления). В Республике Беларусь ежегодно рождается более 3500 детей с врожденными и наследственными заболеваниями. Часть младенцев погибает в раннем возрасте, подавляющее большинство остаются инвалидами на всю жизнь, нуждаясь в постоянной терапии и уходе. Поэтому разработка способов ранней диагностики и лечения является актуальным не только с медицинской, но и с социально-экономической точки зрения.

Лизосомные болезни накопления липидов (липидозы) – группа редких, генетически обусловленных и передающихся по наследству заболеваний, связанных с недостаточностью метаболических ферментов в лизосомах клеток человека. Данная патология регистрируется с частотой 1 случай на 7000 новорожденных детей и характеризуется прогрессирующим течением, высокой инвалидизацией и смертностью пациентов. Основными клиническими проявлениями липидозов являются гепато- и спленомегалия, костные аномалии, нарушения со стороны центральной нервной системы.

При диагностике заболеваний проводят генетическое обследование ребенка, учитывают характерные клинические проявления, данные гистологического исследования (выявление аффекированных клеток) и пункционной биопсии, уровни ферментов (липаз). В основе лечения таких пациентов лежит заместительная ферментная терапия.

В настоящее время появляются новые современные препараты, способные улучшить качество жизни пациентов с орфанными заболеваниями.

Основной задачей врача-педиатра является своевременная диагностика и подбор заместительной ферментной терапии больному ребенку, что позволит улучшить качество его жизни и повлиять на исход заболевания.