



ДЕФИЦИТ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ И ЭОЗИНОФИЛЬНЫЙ ЭЗОФАГИТ У ПОДРОСТКА – ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ВЕДЕНИЯ ПРИ СОЧЕТАНИИ ДВУХ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Будкина Т.Н., Анушенко А.О., Лохматов М.М., Макарова С.Г., Вязанкина С.С., Винокурова А.В., Куликов К.А., Илансская М.В. Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации, (Ломоносовский проспект, д.2, стр. 1, Москва, 119991, Россия)

Будкина Татьяна Николаевна, к.м.н., старший научный сотрудник, врач-эндоскопист лаборатории эндоскопических, морфологических и патологоанатомических исследований

Анушенко Антон Олегович, врач-гастроэнтеролог, гастроэнтерологическое отделение

Лохматов Максим Михайлович, д.м.н., зав. отделением эндоскопических исследований

Макарова Светлана Геннадиевна, д.м.н., заместитель директора

Вязанкина Светлана Святославовна, младший научный сотрудник лаборатории клинической иммунологии и нутрициологии, врач аллерголог-иммунолог

Винокурова Анна Валерьевна, к.м.н., зав. гастроэнтерологическим отделением

Куликов Кирилл Алексеевич, зав. патологоанатомическим отделением

Илансская Мила Валерьевна, врач-патологоанатом

Для переписки:

Будкина Татьяна

Николаевна

e-mail:

tatyana-budkina@mail.ru

РЕЗЮМЕ

Целью публикации является представление редкого, ранее не описанного клинического случая коморбидного течения орфанного заболевания Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) и эозинофильного эзофагита (ЭоЭ). ДЛКЛ – это прогрессирующее системное заболевание, которое приводит к накоплению липидов в органах и тканях с преимущественным поражением печени и сердечно-сосудистой системы. ЭоЭ – это хроническое иммуноопосредованное заболевание пищевода, характеризующееся выраженным эозинофильным воспалением его слизистой оболочки и симптомами дисфункции пищевода, зачастую протекающее на фоне различных сопутствующих аллергических заболеваний у пациента.

Поданным международных публикаций проведён анализ изменений, выявляемых при проведении ЭГДС у пациентов с ДЛКЛ. В описании случая показано значение ЭГДС у детей с этим заболеванием. Указаны выявляемые эндоскопические и морфологические изменения. Описаны современные возможности терапии при ДЛКЛ и ЭоЭ у детей.

Ключевые слова: дефицит лизосомной кислой липазы, эозинофильный эзофагит, дети, эндоскопическое исследование, морфологическое исследование, орфанное заболевание

Информация о конфликте интересов: конфликт интересов отсутствует.

Информация о спонсорстве: данная работа не финансировалась.

Для цитирования: Будкина Т.Н., Анушенко А.О., Лохматов М.М., Макарова С.Г., Вязанкина С.С., Винокурова А.В., Куликов К.А., Илансская М.В. Дефицит лизосомной кислой липазы и эозинофильный эзофагит у подростка – особенности диагностики и ведения при сочетании двух орфанных заболеваний. Клиническая эндоскопия. 2026;68(2):45-51. doi: 10.31146/2415-7813-endo-68-2-45-51.



EDN: WBGMOY

LYSOSOMAL ACID LIPASE DEFICIENCY AND EOSINOPHILIC ESOPHAGITIS IN AN ADOLESCENT – DIAGNOSTIC AND MANAGEMENT IN THE COMBINATION OF TWO ORPHAN DISEASES

T.N. Budkina, A.O. Anushenko, M.M. Lokhmatov, S.G. Makarova, S.S. Vyazankina, A.V. Vinokurova, K.A. Kulikov, M.V. Ilansskaya
National Medical Research Center for Children's Health, (2, building 1, Lomonosovsky Prospect, Moscow, 119991, Russia)

Tatyana N. Budkina, MD, PhD, endoscopist, senior researcher of the Department of endoscopic examinations; *ORCID: 0000-0002-7379-7298*
Anton O. Anushenko, gastroenterologist, gastroenterology department; *ORCID: 0000-0002-1549-2728*
Maksim M. Lokhmatov, D. Sci. (Med.), principal researcher, head of the Department of endoscopic examinations; *ORCID: 0000-0002-8305-7592*
Svetlana G. Makarova, Dr. Sci. (Med.), Deputy director; *ORCID: 0000-0002-3056-403X*
Svetlana S. Vyazankina, Junior Researcher, Laboratory of Clinical Immunology and Nutrition; *ORCID: 0000-0002-6945-1104*
Anna V. Vinokurova, MD, PhD, head of the gastroenterology department; *ORCID: 0000-0002-3977-0657*
Kirill A. Kulikov, pathologist, Department Head; *ORCID: 0000-0002-1107-8693*
Mila V. Ilansskaya, pathologist; *ORCID: 0009-0003-6495-0064*

Corresponding author:

Tatyana N. Budkina

e-mail:

tatyana-budkina@mail.ru

SUMMARY

This publication presents a rare, previously unreported clinical case of comorbidity between the orphan disease lysosomal acid lipase deficiency (LALD) and eosinophilic esophagitis (EoE). LALD is a progressive systemic disease that leads to lipid accumulation in organs and tissues, primarily affecting the liver and cardiovascular system. EoE is a chronic immune-mediated disease of the esophagus, characterized by severe eosinophilic inflammation of the esophageal mucosa and symptoms of esophageal dysfunction, often associated with various comorbid allergic diseases. Based on international publications, an analysis of changes detected during EGDS in patients with LALD is conducted. This case report demonstrates the value of EGDS in children with this disease. The endoscopic and morphological changes detected are highlighted. Current treatment options for LALD and EoE in children are described.

Keywords: Lysosomal Acid Lipase Deficiency, eosinophilic esophagitis, children upper endoscopy, histological features, orphan disease

Information on conflicts of interest: there is no conflict of interest.

Sponsorship Information: This work was not funded.

For citation: Budkina T.N., Anushenko A.O., Lokhmatov M.M., Makarova S.G., Vyazankina S.S., Vinokurova A.V., Kulikov K.A., Ilansskaya M.V. Lysosomal acid lipase deficiency and eosinophilic esophagitis in an adolescent – diagnostic and management in the combination of two orphan diseases. *Filin's Clinical endoscopy*. 2026;68(2):45-51. (in Russ.) doi: 10.31146/2415-7813-endo-68-2-45-51.

ВВЕДЕНИЕ

Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) – прогрессирующее наследственное заболевание, в основе которого лежит дефект гена LIPA, кодирующего фермент лизосомную кислую липазу (ЛКЛ), приводящий к лизосомальному накоплению эфиров холестерина и триглицеридов в органах и тканях [1]. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и имеет несколько клинических фенотипов с различной тяжестью течения. Выделяют две основные формы ДЛКЛ: инфантильная (болезнь Вольмана), манифестирующая в первые шесть месяцев жизни и отличающаяся тяжёлым, быстро прогрессирующим течением, и болезнь накопления эфиров холестерина (БНЭХ), с дебютом в возрасте старше шести месяцев (наиболее часто в 2-5 лет) [1]. Болезнь накопления эфиров холестерина характеризуется медленным, но прогрессирующим течением с поражением жизненно важных органов и систем. Преимущественно

поражаются печень, сердечно-сосудистая система. Для постановки диагноза ДЛКЛ учитывается совокупность клинико-anamnestических данных и результатов лабораторных и инструментальных исследований. Основными признаками являются гепатомегалия, повышение печеночных трансаминаз (АлАТ, АсАТ) в сочетании со стеатозом печени и гиперлипидемией [2]. При прогрессировании заболевания развивается фиброз и цирроз печени.

Определение активности ЛКЛ в сухих пятнах крови является «золотым стандартом» диагностики этого заболевания. При выявлении снижения активности ЛКЛ пациенту рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования (выявление мутаций гена LIPA) с целью подтверждения диагноза и возможности проведения пренатальной диагностики в семье [1]. В действующих клинических рекомендациях указывается необходимость проведения

эзофагогастродуоденоскопии (ЭГДС) у детей с ДЛКЛ для варикозного расширения вен пищевода. Однако для этих пациентов также характерно поражение тонкой кишки (в результате отложения липидов в стенке), что приводит к синдрому мальабсорбции (недостаточность питания, диарея, стеаторея, нарушение всасывания жирорастворимых нутриентов) [3].

Единственно возможным вариантом патогенетического лечения пациентов с ДЛКЛ является проведение фермент-заместительной терапии препаратом Себелипаза альфа (Sebelipase alfa). Фермент-заместительная терапия способствует замедлению прогрессирования заболевания, уменьшению размеров печени и селезенки, регрессу или стабилизации фиброза печени, устранению дислипидемии, уменьшению накопления эфиров холестерина в органах и тканях. Симптоматическое лечение включает назначение диеты с ограниченным содержанием жиров и лечение сопутствующей патологии [1].

Эозинофильный эзофагит (ЭоЭ) – хроническое, медленно-прогрессирующее иммуноопосредованное заболевание пищевода, характеризующееся выраженным эозинофильным воспалением слизистой

оболочки пищевода, развитием подслизистого фиброза, клинически проявляющееся симптомами дисфагии и/или «застреванием» пищи у взрослых пациентов и проблемами с питанием, болями в животе и/или рвотой у детей [4, 5].

В последние годы отмечается увеличение распространенности и заболеваемости ЭоЭ среди взрослых пациентов и детей.

Критерием диагноза является совокупность клинических симптомов дисфункции пищевода и выявления при морфологическом исследовании ≥ 15 эозинофилов/в поле зрения микроскопа высокого разрешения при увеличении $\times 400$ (или ≥ 15 эозинофилов/ $0,3 \text{ мм}^2$), после исключения заболеваний, сопровождающихся эозинофилией пищевода [4]. Для постановки диагноза всем пациентам с подозрением на ЭоЭ рекомендовано проведение ЭГДС с множественными биопсиями слизистой оболочки пищевода (шесть фрагментов), а также желудка и 12-перстной кишки.

В мировой литературе нет описания клинических случаев сочетания ДЛКЛ с эозинофильным эзофагитом (ЭоЭ). Опубликованы единичные работы, указывающие характер изменений при проведении ЭГДС у пациентов с ДЛКЛ.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

В январе 2026 г. в гастроэнтерологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (зав. отделением Винокурова А.В.) поступил мальчик 17 лет для планового обследования. Подросток наблюдается в отделении в течение пяти лет с диагнозом «Дефицит лизосомной кислой липазы».

Мальчик родился от первой беременности, срочных родов с массой 3200 г. и длиной тела 51 см. Семейный анамнез отягощён по сердечно-сосудистой патологии по отцовской линии (атеросклероз, инфаркт миокарда в молодом возрасте).

Из анамнеза заболевания известно, что у ребенка с одного года отмечаются изменения в биохимическом анализе крови (повышение трансаминаз) и гепатомегалия по данным УЗИ, неустойчивый, периодически разжиженный стул.

Мальчик наблюдался в поликлинике по месту жительства с диагнозом: Хронический гепатит цитомегаловирусной и Эпштейн-Барр вирусной этиологии, получил курс противовирусного лечения, по окончании которого сохранялось повышение АСТ до 55 МЕ/л (норма 0–35 МЕ/л). Обследован на иммунологические маркеры целиакии – результат отрицательный. Эпизодов желтухи, ахолического стула, темной мочи, кожного зуда у ребенка не отмечалось. В 2014 году (в шесть лет) при повторном обследовании в условиях стационара по месту жительства выявлены гепатоспленомегалия, диффузные изменения печени, характерные для гепатита, признаки портальной гипертензии. В 2020 году впервые был заподозрен дефицит лизосомной кислой

липазы. Проведено определение активности лизосомной кислой липазы в пятне крови (Медико-генетический научный центр, г. Москва): ЛКЛ – 0,010 (норма 0,16–1,8 нМ/час/пятно) – активность ЛКЛ резко снижена. Проведён генетический анализ на мутации в гене LIPA в пятне крови (Медико-генетический научный центр, г. Москва): В интроне 1 выявлена одонуклеотидная замена с.-3A>G в гетерозиготном состоянии. В экзоне 8 выявлена одонуклеотидная замена с. 894G>A в гетерозиготном состоянии. Данные замены оцениваются как патогенные. На основании результатов анамнеза, энзимодиагностики и молекулярно-генетических исследований диагноз Дефицит лизосомной кислой липазы подтвержден.

В апреле 2020 года семья пациента обратилась в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», был получен ответ о необходимости проведения фермент-заместительной терапии себелипазой-альфа по жизненным показаниям. По месту жительства инициирована закупка, однако, с учетом наличия у ребёнка непереносимости куриного яйца от начала терапии и введения первых доз препарата по месту жительства было принято решение воздержаться (провести на базе федерального Центра). Также с раннего возраста ребёнок наблюдается аллергологом с диагнозом Атопический дерматит. Позже установлен диагноз Бронхиальная астма, аллергический ринит. Выявлена сенсibilизация к глютену, ольхе, яблокам, куриному яйцу, белку коровьего молока, пыльце раннецветущих трав. Мальчик соблюдал гипоаллергенную диету, проводилась АСИТ. Первая госпитализация в гастроэнтерологическое

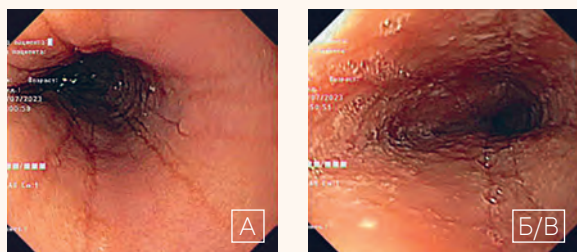


Рис. 1 А, Б. ЭГДС 2023 г. Пищевод. Слизистая оболочка умеренно отёчна (сосудистый рисунок не прослеживается), с продольной исчерченностью, белым налётом

Fig. 1 A, B. EGDS 2023. Esophagus. The mucous membrane is moderately edematous (the vascular pattern is not visible), with longitudinal striations and a white coating.

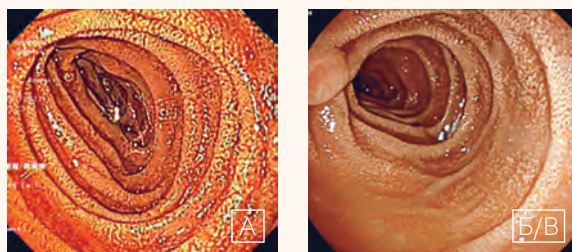


Рис. 2 А и Б. ЭГДС 2023 и 2024 г. 12-перстная кишка. Слизистая оболочка с желтоватым оттенком. Ворсинчатый слой прослеживается на всём протяжении, ворсинки имеют бело-жёлтый оттенок.

Fig. 2 A and B. EGDS 2023 and 2024. Duodenum. The mucosa has a yellowish tint. The villous layer is visible throughout, and the villi have a white-yellow tint.

отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в августе 2021 г. АЛТ/АСТ при поступлении 206/175 Ед/л. По данным фиброэластометрии печени при проведении серии измерений в правой доле печени: медиана 6,8 кПа; повышена. Результаты пересмотра биопсийного материала печени с места жительства: морфологическая картина, с учетом биохимических и молекулярно-генетических данных, соответствует болезни накопления – дефицит лизосомной кислой липазы. Хронический перипортальный гепатит степени гистологической активности Knodell 10 (I–С, II–С, III–D). Индекс склероза по Десмет 3 балла. METAVIR A2(pmn-2, ln-0) F3.

Была начата фермент-заместительная терапия (ФЗТ) препаратом Себелипаза альфа (Sebelipase alfa) в дозировке 1мг/кг, в/в капельно, один раз в две недели, непрерывно, длительно. За время госпитализации проведены первые две инфузии препарата, без нежелательных реакций на введение.

Введение препарата было продолжено по схеме один раз в две недели по месту жительства. Доза Себелипазы альфа корректировалась в динамике на вес.

На фоне фермент-заместительной терапии отмечена нормализация трансаминаз; признаков гиперлипидемии, повышения лабораторных маркеров холестаза не отмечалась. Имела место выраженная прибавка массы тела.

В одну из госпитализаций в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с целью исключения варикозного расширения вен пищевода, а также в связи с отягощенным анамнезом по атопии, проведена эзофагогастродуоденоскопия.

При ЭГДС выявлены признаки эозинофильного эзофагита (рис. 1 А, Б): слизистая оболочка пищевода на всём протяжении умеренно отёчна с продольными бороздами и белым налётом, расположенным преимущественно вдоль борозд. Также проксимальнее Z-линии по правой стенке определяется маленькая эрозия в основании реактивно утолщенной складки кардио-эзофагеального перехода. Слизистая

оболочка постбульбарных отделов (рис. 2 А и Б) умеренно отёчна, с желтоватым налётом, ворсинчатый слой прослеживается, ворсинки несколько утолщены; складки средней величины с ровными контурами. На рисунке Б представлена слизистая оболочка 12-перстной кишки при ЭГДС в 2024 г.

Выполнена биопсия слизистой оболочки для проведения морфологического исследования: из 12-перстной кишки, антрального отдела желудка и шесть фрагментов из пищевода (по два из каждой трети).

Заключение ЭГДС: эндоскопические признаки эозинофильного эзофагита (E1R0Ex2F2S0–5 баллов). Дистальный эрозивный рефлюкс-эзофагит (степень А по Лос-Анджелесской классификации).

При морфологическом исследовании выявлено: фрагменты ткани слизистой оболочки тонкой кишки с высокими ворсинками пальцевидной формы. Соотношение высоты ворсин к глубине крипт 3:1. В глубине крипт присутствуют клетки Панета. Межэпителиальные лимфоциты единичные. Собственная пластинка слизистой оболочки диффузно инфильтрирована ксантомными клетками, которые позитивны при ШИК-реакции и отрицательные при реакциях S100, CD1a, Grocott. Фрагменты многослойного плоского неороговевающего эпителия с вакуолизацией цитоплазмы эпителиоцитов, очаговой базальной гиперплазией, межэпителиальными скоплениями эозинофильных гранулоцитов (25–55 в поле зрения при увеличении $\times 400$).

Заключение морфологического исследования: гистологическая картина эозинофильного эзофагита. Морфологическая картина в тонкой кишке требует исключения болезни Уиппла. Однако, принимая во внимание жёлто-коричневый оттенок цитоплазмы макрофагов, изменения могут быть характерны для болезни накопления, то есть являются проявлением основного заболевания – ДЛКЛ (рис. 3, 4).

Мальчик был консультирован аллергологом. У ребёнка отмечались следующие клинические реакции: после употребления яиц зуд в ротовой полости, тошнота; при употреблении яблок, черешни, слив,

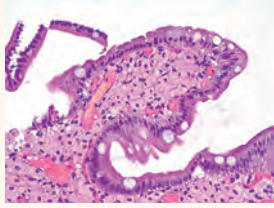


Рис. 3. Микроморфологическое исследование фрагмента ткани слизистой оболочки тонкой кишки, окраска Гематоксилин и эозин

Fig. 3. Micromorphological examination of a fragment of tissue from the small intestinal mucosa, stained with Hematoxylin and Eosin

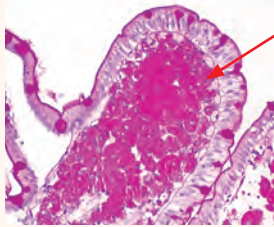


Рис. 4. Микроморфологическое исследование фрагмента ткани слизистой оболочки тонкой кишки, окраска ШИК-реакция (PAS). Собственная пластинка слизистой оболочки диффузно инфильтрирована ксантомными клетками, которые позитивны при проведении ШИК-реакции.

Fig. 4. Micromorphological examination of a small intestinal mucosal tissue fragment, stained with the PAS reaction. The lamina propria of the mucosa is diffusely infiltrated with xanthomous cells, which are positive for the PAS reaction.

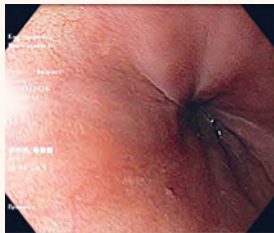


Рис. 5. ЭГДС 2026 г. Пищевод. Слизистая оболочка без воспалительных изменений.

Fig. 5. EGDS 2026. Esophagus. Mucous membrane without inflammatory changes.



Рис. 6. ЭГДС 2026 г. 12-перстная кишка. Слизистая оболочка с желтовато-коричневым оттенком. Ворсинчатый слой прослеживается на всём протяжении, ворсинки утолщены, имеют бело-жёлтый оттенок.

Fig. 6. EGDS, 2026. Duodenum. The mucosa has a yellowish-brown

tint. The villous layer is visible throughout; the villi are thickened and have a white-yellow tint.

груши – зуд в ротовой полости в том числе вне периода цветения, антибактериальные препараты в таблетированной форме – рвота. Аллергологический диагноз: Эозинофильный эзофагит. Атопический дерматит, распространенная форма, тяжелое течение, обострение. Бронхиальная астма, атопическая форма, легкое персистирующее течение, частично контролируемая. Аллергический персистирующий ринит, обострение. Аллергический сезонный ринит, обострение. Аллергический контактный дерматит. Множественная пищевая аллергия. Оральный аллергический синдром.

В 2024 г мальчик был госпитализирован в отделение дерматологии и аллергологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (зав. отделением Мурашкин Н.Н.). В связи с недостаточной эффективностью проводимой наружной терапии атопического дерматита, а также тяжестью и распространенностью

кожного патологического процесса, сопутствующих диагнозов: эозинофильный эзофагит и бронхиальная астма, начата терапия генно-инженерным биологическим препаратом (ГИБТ) – дупилумаб п/к 300 мг каждые 2 недели. Ребёнок продолжил генно-инженерную биологическую терапию по месту жительства с положительным эффектом.

В настоящую госпитализацию мальчик не предъявлял ранее указанных жалоб. В том числе не было гастроэнтерологических реакций на продукты. Купировались жалобы на неустойчивый, периодически разжиженный стул. При осмотре обращает на себя внимание: физическое развитие среднее, дисгармоничное за счёт избытка массы тела (вес 83 кг, рост 178 см, SDS IMT +1,62); кожные покровы чистые, живот при пальпации мягкий, безболезненный.

Лабораторные исследования. По результатам анализов крови отмечается минимальное увеличение трансаминаз АЛТ/АСТ 55/34 Ед/л (норма до 40/42 Ед/л, соответственно), лабораторных признаков холестаза при этом не отмечается (ГГТ, ЩФ лабораторные маркеры в норме), липидограмма – с положительной динамикой в виде нормализации общего холестерина (5,19 Ед/л, норма до 6,5 Ед/л) и фракций на фоне проводимой ФЗТ.

По результатам УЗИ органов брюшной полости – УЗ-признаки диффузных паренхиматозных изменений печени, вторичных изменений поджелудочной железы.

Проведена ЭГДС под наркозом. По результатам ЭГДС – Эозинофильный эзофагит – эндоскопическая ремиссия (рис. 5). Диффузные изменения в 12-перстной кишке и начальном отделе тощей кишки в виде желтоватого окрашивания слизистой оболочки и утолщения ворсин, связанные с основным заболеванием (рис. 6). Заключение морфологического исследования: В собственной пластинке слизистой оболочки тонкой кишки определяется большое количество CD68 (маркёр макрофагов) позитивных клеток, расположенных преимущественно в собственной пластинке ворсин, содержащих PAS отрицательные гомогенные массы. Морфологическая картина ксантоматоза слизистой оболочки тонкой кишки, реактивных изменений слизистой оболочки пищевода (межэпителиальные эозинофилы не определяются).

Основной диагноз: Фиброз печени лёгкой степени (F0-F1) и стеатоз печени в рамках дефицита лизосомной кислой липазы.

Рекомендовано продолжить ФЗТ себелипазой альфа в дозе не менее 1 мг/кг/введение один раз в две недели по жизненным показаниям по месту жительства; продолжить гепатопротективную холеретическую терапию урсодезоусихоловой кислотой в виде капсул. Мальчик консультирован аллергологом, диетологом (даны рекомендации по питанию). Рекомендовано наблюдение аллергологом, продолжение ГИБП терапии дупилумабом, соблюдение гипоаллергенной и низкожировой диеты.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный клинический случай демонстрирует течение орфанного заболевания Дефицит лизосомной кислой липазы у ребёнка с множественными аллергическими заболеваниями, в том числе эозинофильным эзофагитом. У мальчика были выявлены следующие изменения в 12-перстной и тощей кишке: желтоватый оттенок слизистой оболочки, несколько утолщенные ворсинки бело-жёлтого цвета. Морфологически в собственной пластинке слизистой оболочки отмечается выраженная инфильтрация макрофагами, накапливающими PAS-позитивные массы. Ворсины разного размера и формы, выстланы цилиндрическим эпителием и бокаловидными клетками, количество МЭЛ в норме. Под эпителием выявляется большое количество макрофагов с зернистой цитоплазмой желтоватого цвета, при окраске PAS-реакцией отмечается интенсивное малиновое окрашивание.

Интересно, что выявленные изменения могут иметь мнимую схожесть с проявлениями болезни Уиппла, при которой в слизистой оболочке тонкой кишки обнаруживаются макрофаги с PAS-позитивным веществом (бактерии). Однако, у нашего пациента, принимая во внимание желтовато-коричневый оттенок цитоплазмы макрофагов, анамнез заболевания, клинические и лабораторные данные, был сделан вывод, что эндоскопические и морфологические изменения являются проявлением основного заболевания – ДЛКЛ.

Проведение эзофагогастродуоденоэноскопии является важным для пациентов с ДЛКЛ, не только для исключения варикозного расширения вен пищевода, но и для оценки слизистой оболочки тонкой кишки. В некоторых случаях именно ЭГДС позволяла заподозрить диагноз. Так, первоначальное обнаружение множественных желтоватых, приподнятых и сливающихся поражений во второй части 12-перстной кишки во время ЭГДС привело к диагнозу ДЛКД. У пациентки 29 лет в течение семи лет отмечались периодическая диарея и боли в животе. Через два года после появления симптомов, пациентке по результатам проведения первичной ЭГДС, был поставлен диагноз «болезнь Уиппла». Когда лечение сульфаметоксазолом и триметопримом не привело к улучшению состояния, пациентке была проведена повторная эндоскопия, и при морфологическом исследовании биоптатов слизистой оболочки 12-перстной кишки выявлена инфильтрация ксантоматозными макрофагами. Дальнейшее обследование выявило дислипидемию и исключительно низкий уровень ЛКЛ. Прием антибиотиков был прекращен, пациентка

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представлен редкий клинический случай коморбидного течения ДЛКЛ у ребёнка с множественной аллергической патологией и ЭоЭ. Детям с ДЛКЛ рекомендовано проведение ЭГДС, как с целью исключения варикозного расширения вен пищевода, так и для оценки состояния слизистой оболочки тонкой кишки. У пациентов с ДЛКЛ могут

и ее родственники находятся под наблюдением и получают лечение от нарушений, связанных с накоплением эфиров холестерина, которые характерны для этого заболевания [6]. В другом случае у двух братьев с ДЛКЛ при проведении ЭГДС в возрасте восьми лет была выявлена желтоватая, нодулярная поверхность слизистой оболочки двенадцатиперстной кишки. При морфологическом исследовании биоптатов двенадцатиперстной кишки были обнаружены гистиоциты с большим объемом цитоплазмы, инфильтрирующие ворсинки [7]. Схожие изменения были выявлены и в слизистой оболочке толстой кишки [8]. Опубликован клинический случай девочки с болезнью Вольмана, диагностированной в возрасте трех месяцев. При проведении ЭГДС у ребёнка также были выявлены вышеописанные изменения: отек слизистой оболочки двенадцатиперстной кишки с точечной желтоватой инфильтрацией. При колоноскопии отмечался отек слизистой оболочки прямой кишки с желтоватой мозаичной инфильтрацией [9].

Причины и заболевания, вызывающие эозинофилию слизистой оболочки пищевода изучены. Данных о возможной эозинофилии пищевода при болезнях накопления нет.

Известно, что ЭоЭ – Th2-ассоциированное заболевание и большинство детей с ЭоЭ имеют сопутствующую аллергическую патологию [10, 11]. В этом клиническом случае у мальчика отмечались множественные атопические заболевания, клинические симптомы при употреблении определённых продуктов. И после проведенной ЭГДС с морфологическим исследованием был подтверждён ЭоЭ.

В некоторых исследованиях было высказано предположение, что распространенность ЭоЭ выше у пациентов с такими заболеваниями как целиакия; заболевания соединительной ткани; муковисцидоз; воспалительные заболевания и сахарный диабет 1 типа [10]. Но также воспалительные заболевания кишечника и целиакия входят в перечень состояний, сопровождающихся эозинофилией слизистой оболочки пищевода, и в группу дифференциального диагноза ЭоЭ. Коморбидное течение ДЛКЛ и ЭоЭ ранее не описано.

На фоне проведения ферментозаместительной терапии Себелипазой альфа, комплексного мультидисциплинарного ведения, ГИБТ препаратом Дупилумаб (в связи с множественными коморбидными атопическими заболеваниями) достигнуто значительное клиническое и лабораторное улучшение по основному заболеванию и гистологическая ремиссия ЭоЭ.

отмечаться эндоскопические и морфологические изменения в 12-перстной и тощей кишках. Патогенетическим лечением при ДЛКЛ является проведение ферментозаместительной терапии. В данном случае ребёнку необходимо мультидисциплинарное ведение с участием гастроэнтеролога, аллерголога, диетолога.

ЛИТЕРАТУРА | REFERENCES

- [Lysosomal acid lipase deficiency]. Clinical guidelines of the Russian Federation. 2023. (in Russ.)
Дефицит лизосомной кислой липазы. Клинические рекомендации РФ. 2023 г.
- Burton B.K., Deegan P.B., Enns G.M. et al. Clinical Features of Lysosomal Acid Lipase Deficiency. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2015 Dec;61(6):619-25. doi: 10.1097/MPG.0000000000000935.
- Balwani M., Vijay S. Lysosomal Acid Lipase Deficiency. 2015 Jul 30 [updated 2026 Jan 15]. In: Adam M.P., Bick S., Mirzaa G.M., Pagon R.A., Wallace S.E., Amemiya A. editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
- [Eosinophilic esophagitis]. Clinical guidelines. 2025. (in Russ.)
Эозинофильный эзофагит. Клинические рекомендации. 2025 г.
- Dhar A., Haboubi H.N., Attwood S.E. et al. British Society of Gastroenterology and British Society of Paediatric gastroenterology, Hepatology and Nutrition joint consensus guidelines on the diagnosis and management of eosinophilic oesophagitis in children and adults. *Gut.* 2022.
- Torres L.D., Bonilha D.Q., Diaz R.G., de Carvalho R.B., Montes C.G. A rare case of lysosomal acid lipase deficiency diagnosed by endoscopy. *Gastrointest Endosc.* 2022 Apr;95(4):803-804. doi: 10.1016/j.gie.2021.
- Kyosen S.O., Geoczse S., Yamamoto M.H., Martins A.M. Endoscopic Findings in Lysosomal Acid Lipase Deficiency. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2019 Jun;68(6):e105. doi: 10.1097/MPG.0000000000002030.
- Yilmaz M.M., Martinez M., Ko H.M. Gastrointestinal Manifestations of a Rare Lipid Storage Disorder. *Gastroenterology.* 2021;161: e5-e6. doi: 10.1053/j.gastro.2021.02.032.
- Cossette A., Castilloux J., Bouffard C. et al. Early diagnosis and successful long-term management of a rare, severe lysosomal acid lipase deficiency/Wolman disease patient: Infancy to age five. *Can Liver J.* 2022 Aug 16;5(3):428-434. doi: 10.3138/canlivj-2021-0041.
- Amil-Dias J., Oliva S., Papadopoulou A. et al. Diagnosis and management of eosinophilic esophagitis in children: An update from the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN). *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2024 Aug;79(2):394-437. doi: 10.1002/jpn3.12188.
- Budkina T.N., Vyazankina S.S., Lokhmatov M.M. et al. Clinical and morphological characteristics of eosinophilic esophagitis in children: a cohort study. *Pediatrics n.a. G.N. Speransky.* 2023; 102 (4): 63-72. doi: 10.24110/0031-403X-2023-102-4-63-72.
Будкина Т.Н., Вязанкина С.С., Лохматов М.М. и др. Клинико-морфологические характеристики эозинофильного эзофагита у детей. Данные когортного исследования. Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. 2023; 102 (4): 63-72. doi: 10.24110/0031-403X-2023-102-4-63-72.

Екатеринбург
20-22 августа 2026

X УралЭндо

Юбилейный Евразийский форум УралЭндо

"Эндоскопия как искусство"

Мейнстрим: Эндоскопия – уникальная специальность в мире медицины

Профильные направления:

- ✓ Эндохирургия
- ✓ Гастроэнтерология
- ✓ Бронхопульмонология
- ✓ Онкология
- ✓ Педиатрия
- ✓ Анестезиология
- ✓ Патоморфология
- ✓ Лучевая диагностика
- ✓ Эпидемиология

Эндоскопические технологии – специализированные направления:

- ✓ Оториноларингология
- ✓ Урология
- ✓ Гинекология
- ✓ Травматология
- ✓ Промышленность и производство
- ✓ Пластическая хирургия
- ✓ Ветеринария

URA Endo