

# Диетология - кейс 1

## Materials for the selected specialty

Тип: Кейсы | Образование: Высшее образование | Специализация: Диетология | Записей: 1 | Кейс: 1 |  
Вопросов: 12

## Диетология - кейс 1

Образование: Высшее образование | Специализация: Диетология

### 1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

#### 1.1. Ситуация

На приеме у диетолога мать с 15 летней девочкой.

#### 1.2. Жалобы

На повышенный аппетит, высокий уровень холестерина.

#### 1.3. Анамнез заболевания

Впервые повышение уровня холестерина до 6,7 ммоль/л было выявлено в 11 лет, при обследовании у эндокринолога по поводу избыточной массы тела и субклинического гипотиреоза. Получала курсами липоевую кислоту, желчегонные препараты. В динамике через год: холестерин общ.- 7,0 ммоль/л. ЛПНП – 4,6 ммоль/л, глюкоза – 4,6-5,1 ммоль/л.

При обследовании: ОАК в пределах нормы. В биохимическом анализе крови АЛТ – 30 ед/л. АСТ – 26 ед/л, ГГТ – 8, ЩФ – 51 ед/л, уровень холестерина остается повышенным: 8,5 ммоль/л, ЛПНП – 6,79 ммоль/л, ЛПВП – 1,30 ммоль/л. Гормоны щитовидной железы в пределах нормы.

УЗИ брюшной полости: УЗ признаки гастродуоденита, признаки ДЖВП, вторичных изменений поджелудочной железы. УЗИ щитовидной железы без патологии.

Эхо-КГ: Морфометрические и функциональные параметры сердца в норме. Крупные сосуды, клапаны, перегородки, полости не изменены. Сократимость миокарда в норме. Диастолическая функция не изменена. Дополнительная трабекула в полости левого желудочка. ПМК с регургитацией.

ЭКГ: Синусовый ритм с ЧСС – 73 уд. в мин. Нормальное положение электрической оси сердца.

Консультация кардиолога: Семейная гиперхолестеринемия.

Молекулярно-генетическое исследование крови: в гене LDLR (гиперхолестеринемия семейная, аутомно - доминантная, MIM 143890) выявлена мутация NM\_000527:c/1202T>A в гетерозиготном состоянии.

#### 1.4. Анамнез жизни

Девочка от II беременности, протекавшей на фоне диффузного нетоксического зоба 1 степени, II срочных родов с весом – 3100 г, длиной - 48 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Грудное вскармливание до 3 мес., затем искусственное. Прикорм по возрасту.

Наследственность отягощена по линии отца: у отца ИБС, 3 инфаркта в 43г., инсульт, у бабушки инсульт в молодом возрасте, гиперхолестеринемия.

Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа в 4 года; аппендэктомия в 13 лет. С 11 лет наблюдается у кардиолога с диагнозом: ВСД с функциональной кардиопатией, синусовой тахикардией.

#### 1.5. Объективный статус

Состояние девочки удовлетворительное. Жалобы на повышение уровня холестерина. Вес – 53,2 кг. Рост – 162,5 см, ИМТ – 20,3 кг/м<sup>2</sup>, Z-score ИМТ = 0,25. Кожные покровы и видимые слизистые бледно-розовые, чистые. Катаральных явлений нет. Дыхание через нос свободное. В легких при аускультации – везикулярное дыхание, хрипов нет. Границы сердца в пределах возрастной нормы. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС- 71 уд. в минуту. АД- 107/59 мм рт.ст. Язык у корня обложен белым налетом. Живот при пальпации мягкий, чувствительный в эпигастрии, в точке желчного пузыря. Печень и селезенка не пальпируется. Стул регулярный, оформленный. Диурез положительный.

## 1. План обследования

### 1. Вопрос

Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются определение уровня

1. ГГТ
2. активности трансаминаз

### 3. ЛПНП

### 4. холестерина

5. ЩФ
6. триглицеридов

#### Правильные ответы: ЛПНП; холестерина

Уровень общего холестерина у пациентов с гетерозиготной формой семейной гиперхолестеринемии, обычно составляет 7,5-14 ммоль/л, за счет повышения уровня ЛПНП >3,8 ммоль/л

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ10: E 78.0/E78.2, 2018г ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

Уровень общего холестерина у пациентов с гетерозиготной формой семейной гиперхолестеринемии (СГХС) (геСГХС), когда генетический дефект унаследован от одного из родителей, обычно составляет 7,5-14 ммоль/л.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ10: E 78.0/E78.2, 2018г ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

## 3. Результаты лабораторных методов обследования

### 3.1. Холестерин

8,5 ммоль/л.

### 3.2. ЛПНП

6,75 ммоль/л

### 3.3. Активность трансаминаза

АЛТ – 30 ед/л, АСТ – 26 ед/л

## 2. Вопрос

Окончательный диагноз ставится на основании

### 1. молекулярно-генетического исследования крови

2. сфигмографии
3. эхокардиографии

#### 4. доплерографии сосудов шеи

##### Правильный ответ: молекулярно-генетического исследования крови

Чистая гиперхолестеринемия, детерминированная мутацией гена рецептора ЛПНП (номер фенотипа OMIM 143890)- Основной генетический дефект состоит в патологии рецепторов ЛПНП. Насчитывают пять основных классов мутаций гена рецептора ЛПНП (MIM 606945). Класс 1 – мутации поражают синтез рецепторов ЛПНП в эндоплазматическом ретикулуме (ЭР). Класс 2 – мутации прерывают транспорт рецепторов в аппарат Гольджи, где должна происходить их модификация. Класс 3 – мутации останавливают связывание ЛПНП с рецепторами. Класс 4 – мутации подавляют формирование рецепторлиганд комплекса. Класс 5 – мутации влияют на синтез таких рецепторов, которые не рециклируются нормально. Это приводит к такому состоянию, что в клеточной мембране имеются только вновь синтезированные рецепторы. Распространенность. По оценкам, частота гомозигот составляет 1 на 500, что является самой распространенной мутацией. Среди лиц, перенесших инфаркт миокарда гетерозигот распространенность мутаций гена рецептора ЛПНП составляет 1 на 20.

В.А. Кошечкин, П.П. Малышев, Т.А. Рожкова: Практическая липидология с методами медицинской генетики, Москва РУДН- Москва, 2012. С 106, 46с.

## 2. Диагноз

### 3. Вопрос

Учитывая жалобы, анамнез жизни, результаты молекулярно генетического исследования крови пациенту поставлен клинический диагноз

1. Чистая гипертриглицеридемия
2. Чистая гиперхолестеринемия, аутосомно-доминантная тип В

### 3. Чистая гиперхолестеринемия, детерминированная мутацией гена рецептора ЛПНП

4. Семейная комбинированная гиперлипидемия

##### Правильный ответ: Чистая гиперхолестеринемия, детерминированная мутацией гена рецептора ЛПНП

Чистая гиперхолестеринемия (ЧГХС), детерминированная мутацией гена рецептора ЛПНП, сопровождается повышением в плазме крови концентрации общего холестерина, преимущественно за счет ЛПНП в сочетании с нормальными концентрациями триглицеридов в плазме крови.

В.А. Кошечкин, П.П. Малышев, Т.А. Рожкова: Практическая липидология с методами медицинской генетики, Москва РУДН, Москва-2012 С 106, с. 44

## 6. Диагноз

### 6.1. Чистая гиперхолестеринемия, детерминированная мутацией гена рецептора ЛПНП

### 4. Вопрос

В зависимости от типа наследования выделяют + \_\_\_\_\_ + формы семейной гиперхолестеринемии

1. определенную и возможную
2. гетерозиготную и гомозиготную
3. вероятную и определенную
4. вероятную и возможную

##### Правильный ответ: гетерозиготную и гомозиготную

Уровень общего холестерина у пациентов с гетерозиготной формой СГХС (геСГХС), когда генетический дефект унаследован от одного из родителей, обычно составляет 7,5-14 ммоль/л.

При гомозиготной семейной гиперхолестеринемии (гоСГХС) - генетический дефект унаследован от

обоих родителей - 14-26 ммоль/л. Особого внимания заслуживают носители гоСГХС, у которых тяжелая гиперхолестеринемия (ГХС) приводит к сердечно-сосудистым заболеваниям уже в детстве и юности.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

## 5. Вопрос

В соответствии с критериями Саймона Брума (Simon Broome) по вероятности наличия гетерозиготной семейной гиперхолестеринемии выделяют + \_\_\_\_\_ + СГХС

1. гетерозиготную
2. вероятную

### 3. определенную и возможную

4. гомозиготную и гетерозиготную

**Правильный ответ: определенную и возможную**

Диагноз «определенная» СГХС ставится, если: (а) уровень общего ХС >6,7 ммоль/л или уровень ХС ЛПНП >4 ммоль/л у ребенка младше 16 лет или уровень общего ХС >7,5 ммоль/л или уровень ХС-ЛПНП >4,9 ммоль/л у взрослого, в сочетании; (б) наличие сухожильного ксантоматоза у родственников 1-й степени родства (родители, дети) или у родственников 2-й степени родства (дедушки, бабушки, дяди или тети); или (в) положительный тест ДНК-диагностики, подтверждающий мутации в генах LDLR, APOB и PCSK9.

Диагноз «возможная» СГХС ставится, если: а) уровень общего ХС >6,7 ммоль/л или уровень ХС ЛПНП >4 ммоль/л у ребенка младше 16 лет или общий ХС >7,5 ммоль/л или уровень ХС ЛПНП >4,9 ммоль/л у взрослого (исходный уровень липидов или самый высокий уровень на терапии), плюс (б) одно из нижеперечисленного: – отягощенный семейный анамнез (ИМ) до 50 лет у родственника 2-й степени родства, до 60 лет у родственника 1-й степени родства; – уровень общего ХС >7,5 ммоль/л у взрослого 1-й или 2-й степени родства; – повышение уровня общего ХС >6,7 ммоль/л у ребенка или родственника 1-й степени родства.

В.А. Кошечкин, П.П. Малышев, Т.А. Рожкова : Практическая липидология с методами медицинской генетики. Учебное пособие Москва РУДН, Москва, 2012 С 106, с.76.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

## 3. Лечение

## 6. Вопрос

Основным лечебным подходом при семейной гиперхолестеринемии служит назначение

### 1. диетотерапии

2. физической нагрузки
3. желчегонных препаратов
4. адсорбентов

**Правильный ответ: диетотерапии**

Лечение при семейной гиперхолестеринемии следует начать с диетотерапии. Снизить холестерин можно при помощи диеты, регулярной физической активности, отказа от курения и применения специальных лекарственных препаратов.

Изменения в питании – первый шаг в снижении уровня холестерина для всех людей с семейной гиперхолестеринемией. Изменения в диете могут снизить холестерин на 10-15%. Медикаментозная

терапия используется в случаях, когда длительное (не менее 3-х месяцев) применение диеты малоэффективно

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

## 7. Вопрос

Рекомендовано ограничить употребление холестерина у пациентов с семейной гиперхолестеринемией до \_\_\_\_ мг/день

1. 350

**2. 200**

3. 300

4. 250

**Правильный ответ: 200**

Всем пациентам с установленным диагнозом: СГХС ограничить употребление холестерина до 200мг в день.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

## 8. Вопрос

У детей с подтвержденной семейной гиперхолестеринемией рекомендуется начинать медикаментозное лечение с + \_\_\_\_ + лет

1. 15

2. 12

**3. 10**

4. 14

**Правильный ответ: 10**

Лекарства, которые могут снизить ХС-ЛНП, увеличивают количество ЛНП-рецепторов, чтобы лучше поглощать ХС-ЛНП из крови. Изменения в питании должны сочетаться с медикаментозным лечением, чтобы снизить уровень холестерина до необходимого уровня. Лекарственная терапия при семейной гиперхолестеринемии применяется не только у взрослых, но и у детей. У детей с подтвержденной семейной гиперхолестеринемией рекомендуется начинать медикаментозное лечение с 10 лет. Лечение должно быть длительным, оно поможет избежать развития сердечно-сосудистых заболеваний.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

## 9. Вопрос

Целью лечения является снижение уровня липопротеидов низкой плотности у детей ниже \_\_\_\_ ммоль/л

1. 3,7

2. 4,0

3. 3,9

#### 4. 3,5

**Правильный ответ: 3,5**

Для людей семейной гиперхолестеринемией этого снижения бывает недостаточно, поэтому назначаются холестеринснижающие препараты. Цель лечения (диеты и лекарственных препаратов) - снизить уровень ХС-ЛНП ниже 3,5 ммоль/л у детей.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

### 10. Вопрос

Целью лечения является снижение уровня липопротеидов низкой плотности у взрослых ниже \_\_\_\_\_ ммоль/л

1. 3

**2. 2,5**

3. 3,2

4. 3,5

**Правильный ответ: 2,5**

Для людей семейной гиперхолестеринемией этого снижения бывает недостаточно, поэтому назначаются холестеринснижающие препараты. Цель лечения (диеты и лекарственных препаратов) - снизить уровень ХС-ЛНП ниже 2,5 ммоль/л у взрослых и ниже 3,5 ммоль/л у детей. Для тех детей и взрослых с СГХС, кто уже имеет заболевание сердца и сосудов, ХС-ЛНП должен быть ниже 1,8 ммоль

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

### 11. Вопрос

Всем пациентам с семейной гиперхолестеринемией с целью снижения уровня общего холестерина и ХС-ЛНП рекомендуется соблюдение диеты с ограничением потребления насыщенных жиров менее + \_\_\_\_+% от потребляемых ккал/день

1. 15

2. 5

**3. 7**

4. 10

**Правильный ответ: 7**

Рекомендуется всем пациентам с семейной гиперхолестеринемией с целью снижения уровня общего холестерина и ХС-ЛНП и риска развития сердечно-сосудистых заболеваний соблюдение диеты с ограничением потребления насыщенных жиров (<7% от потребляемых ккал/день) и трансжиров (< 1% ккал/день) за счет введения в рацион моно- (нерафинированное оливковое масло) и полиненасыщенных (непальмовые растительные масла) жирных кислот в количестве, обеспечивающем до 30% суточного калоража.

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г

### 12. Вопрос

Диетотерапию и медикаментозную терапию при семейной гиперхолестеринемии рекомендовано соблюдать

**1. пожизненно**

2. 12 месяцев

3. 3 месяцев

4. 6 месяцев

**Правильный ответ: пожизненно**

Организм производит холестерин постоянно. Однако у людей с семейной гиперхолестеринемией из-за генетического дефекта нарушена способность организма к удалению избыточного холестерина. Лекарственные препараты способствуют восстановлению этой способности. Как только ХС-ЛНП уменьшился в результате лечения, важно предотвратить его повторное повышение, которое будет неизбежным при отмене препаратов. Поэтому любой человек с семейной гиперхолестеринемией должен постоянно придерживаться диеты, здорового образа жизни и принимать препараты, снижающие уровень холестерина

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» МКБ 10:E78.0/E78.2, 2018  
ID:KP612 Национальное общество по изучению атеросклероза

МЗ РФ Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия», 2018г