

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, аутосомно - 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/м², 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