

Клинический разбор НМИЦ кардиологии
14.12.2020г

Клинический случай №1:
гомозиготная семейная гиперхолестеринемия
Больная П-ва, 19 лет

Чубыкина У.В.

История заболевания



ОДКБ г. Иркутск 2005г

ЭхоКГ: соответствует возрастной норме

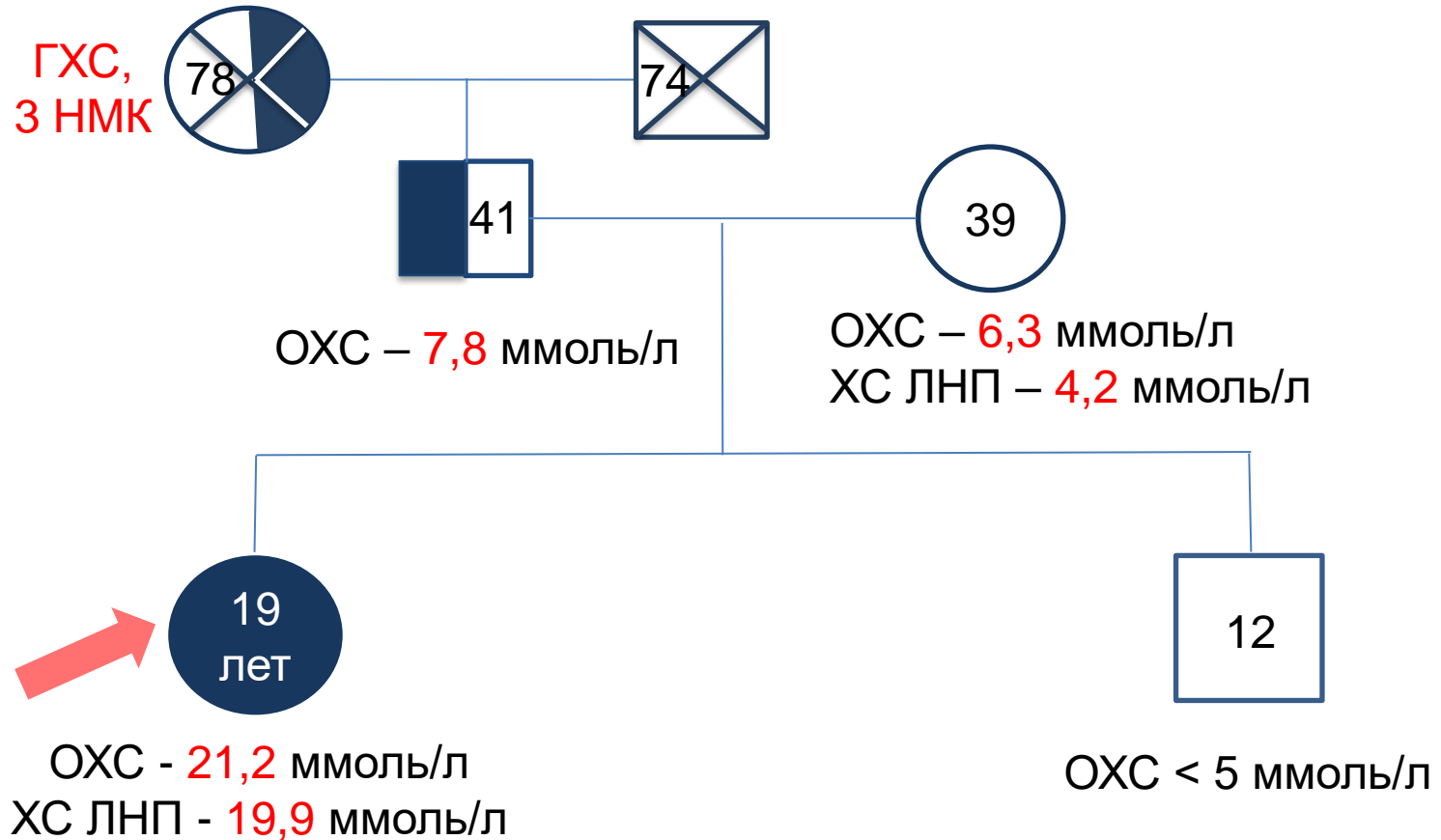
Липидный профиль	
ОХС ммоль/л	21,2
ХС ЛНП ммоль/л	19,9



4 года

Терапия:
аторвастатин 2,5 мг,
эзетимиб 5 мг

Семейный анамнез



Динамика липидного профиля

	2008	2010	2013	2016
	C5 + Э5	P5 + Э5 + Аферез	P30 + Э10	Без терапии
ОХС ммоль/л	19,4	9,8 ↓	11,4	22,0 ↑
ТГ ммоль/л	2,26	-	-	-
ХС ЛВП ммоль/л	1,8	-	-	-
ХС ЛНП ммоль/л	16,6	7,9 ↓	9,4	-
АЛТ, МЕ/л	28	51	202	-
АСТ, МЕ/л	36	62	74	-

Слабость, тошнота,
головная боль

НИКИ педиатрии им. Ю.Е. Вельтищева,
липидный профиль,
2019г

	Р 30 мг, Э 10 мг	
ОХС, ммоль/л	13,6	
ТГ, ммоль/л	0,9	
ХС ЛВП, ммоль/л	2,1	
ХС ЛНП ммоль/л	10,1	
АЛТ, МЕ/л	157	↑3 ВГН
АСТ, МЕ/л	234	↑5 ВГН

Терапия:

розувастатин 30 мг,

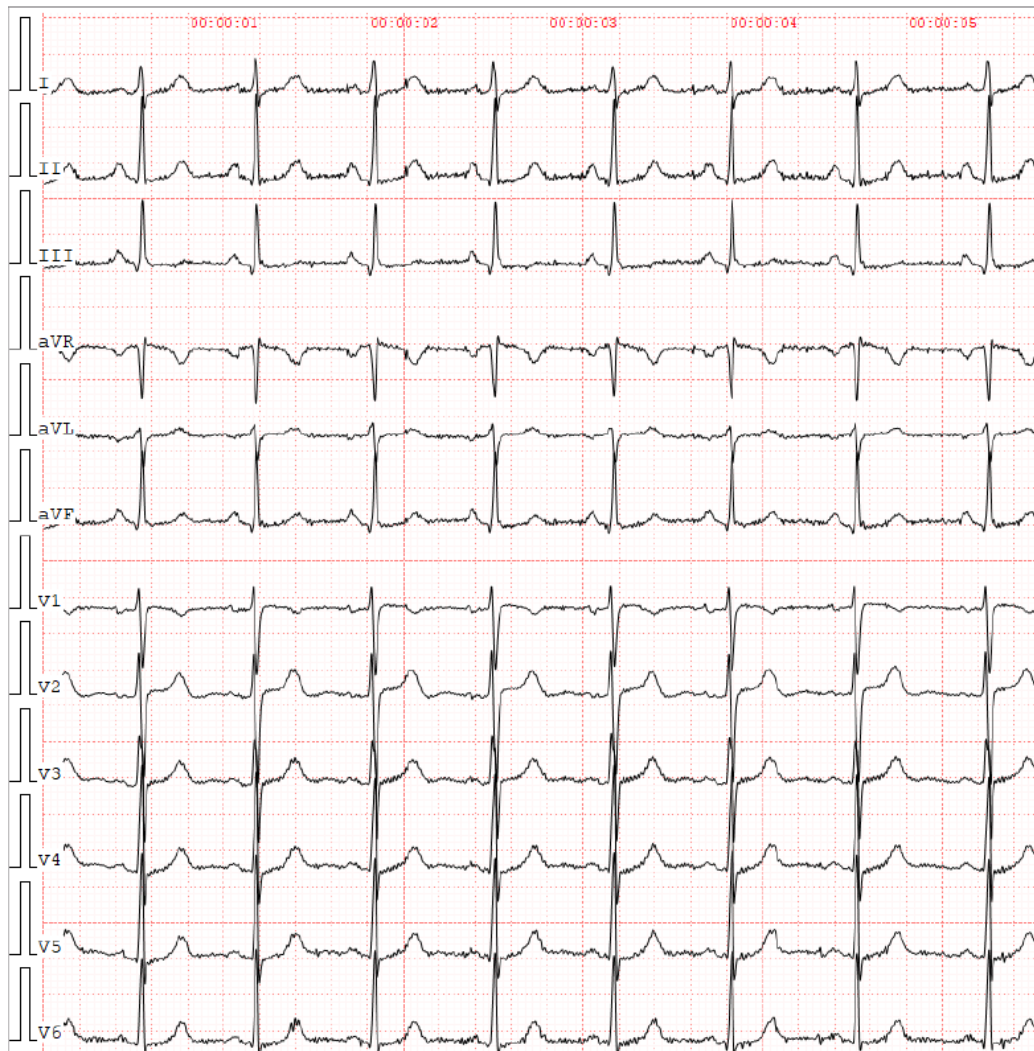
эзетимиб 10 мг,

эволокумаб 420 мг подкожно - 1 раз/месяц

Госпитализация в НМИЦК 11.2020

Рост 156 см, вес 44 кг, ИМТ = 18 кг/м²

Телосложение нормостеническое. ЧД = 17/мин, АД 130/80 мм. рт. ст.



ЭКГ покоя:

ритм синусовый ЧСС 89/мин,
нормальное положение ЭОС,
единичная наджелудочковая
экстрасистолия

Объективный осмотр

Ксантелазмы век



Туберозные ксантомы ладоней,
межпальцевых промежутков,
сухожильные ксантомы разгибателей
пальцев кисти



Туберозные ксантомы локтей



Туберозные ксантомы меж- и подъягодичных областей



Туберозные ксантомы коленей



Туберозные ксантомы наружной и боковой поверхности стоп



Ксантомы ахилловых сухожилий



>2 см

Данные лабораторных исследований

	10.11.2020
Биохимический анализ крови	
Креатинин, мкмоль/л	59
СКФ(СКD-EPI), мл/мин/1,7 м2 (N >90)	128
Билирубин общ., мкмоль/л (N 1,7 - 20,5)	24,4
АЛТ, Ед/л (N 3-40)	127
АСТ, Ед/л (N 3-29)	153
Глюкоза, ммоль/л	4,5
Липидный профиль	
ОХС, ммоль/л	17,7
ТГ, ммоль/л	0,8
ХС ЛНП, ммоль/л	16,2
ХС ЛВП, ммоль/л	1,2
Лп(а), мг/дл	185

P 30 + Э10 + иPCSK9

Инструментальное обследование

Эхокардиография: патологии не выявлено

Стресс-эхокардиография с велоэргометрией: проба на выявление скрытой коронарной недостаточности *отрицательная*

МСКТ скрининг коронарного кальция: кальцинатов в проекциях коронарных артерий не выявлено

ДС сонных артерий: множественные атеросклеротические бляшки с максимальным стенозированием до **40-45%**

ДС артерий нижних конечностей: пролонгированные стенозы до **40-45%** правой и левой ОБА

Критерии, предложенные экспертами европейского общества по атеросклерозу, для диагностики гоСГХС у взрослых и детей

Диагнозу гоСГХС соответствует наличие одного из двух условий:

1. Наличие 2 мутантных аллелей в генах *LDLR*, *APOB*, *PCSK9* или *LDLRAP1*

ИЛИ

2. Уровень ХС ЛНП более 13 ммоль/л (500 мг/дл) без гиполипидемической терапии или ХС ЛНП более 8 ммоль/л на фоне гиполипидемической терапии

И:

- Появление сухожильных или кожных ксантом в возрасте до 10 лет

ИЛИ

- Уровень ХС ЛНП без гиполипидемической терапии, соответствующий геСГХС, у обоих родителей

Клинический диагноз

Гомозиготная семейная гиперхолестеринемия

Кожно-сухожильный ксантоматоз

Атеросклероз сонных и артерий нижних конечностей

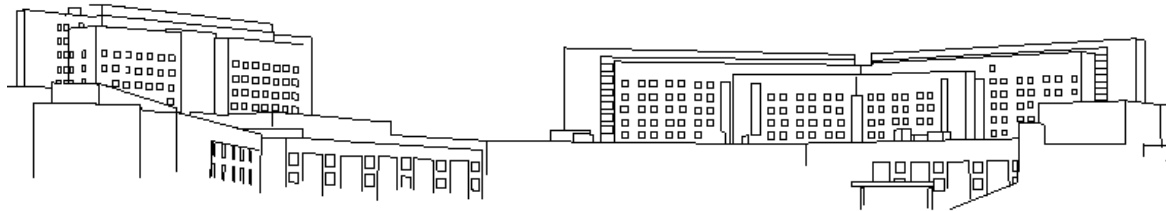
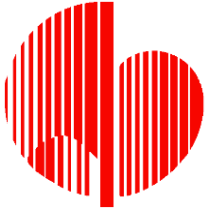
Лечение

Гиполипидемическая терапия:

- розувастатин 30 мг
- эзетимиб 10 мг
- ингибитор PCSK9: эволокумаб 420 мг 1 раз в месяц подкожно

Целесообразно/возможно:

- аферез липопротеидов
- ломитапид



Клинический случай №2:
гомозиготная семейная гиперхолестеринемия
Больная Т-ва, 31 год

История заболевания

Год рождения

7 лет

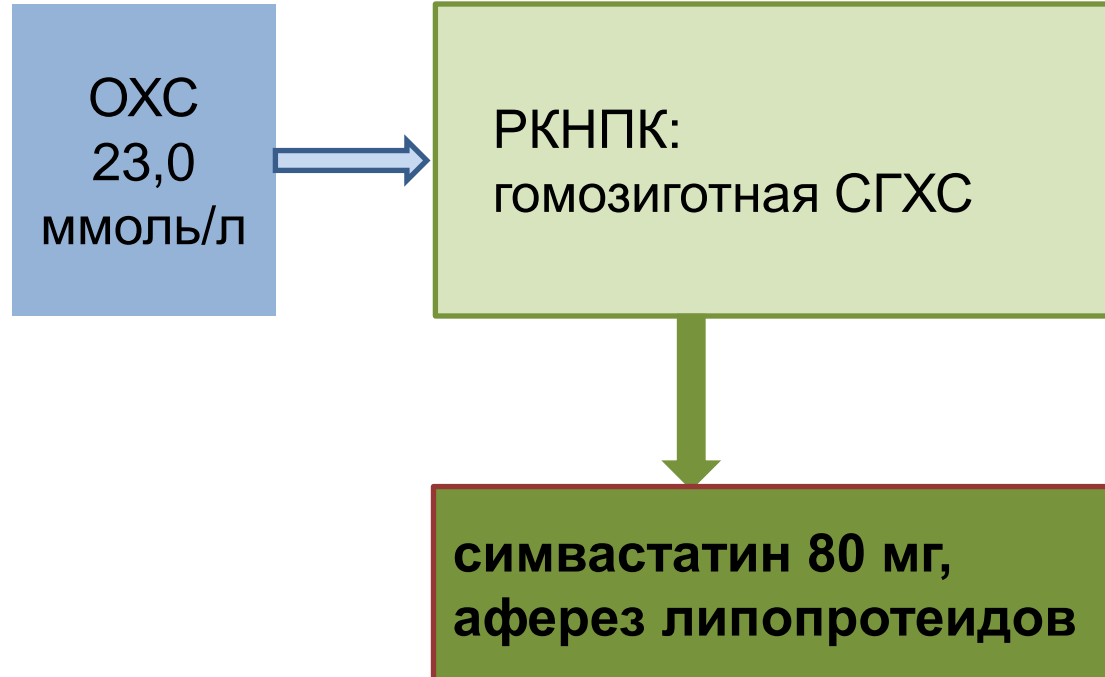
8 лет

1989

1996

1997

Ксантомы, ксантелазмы



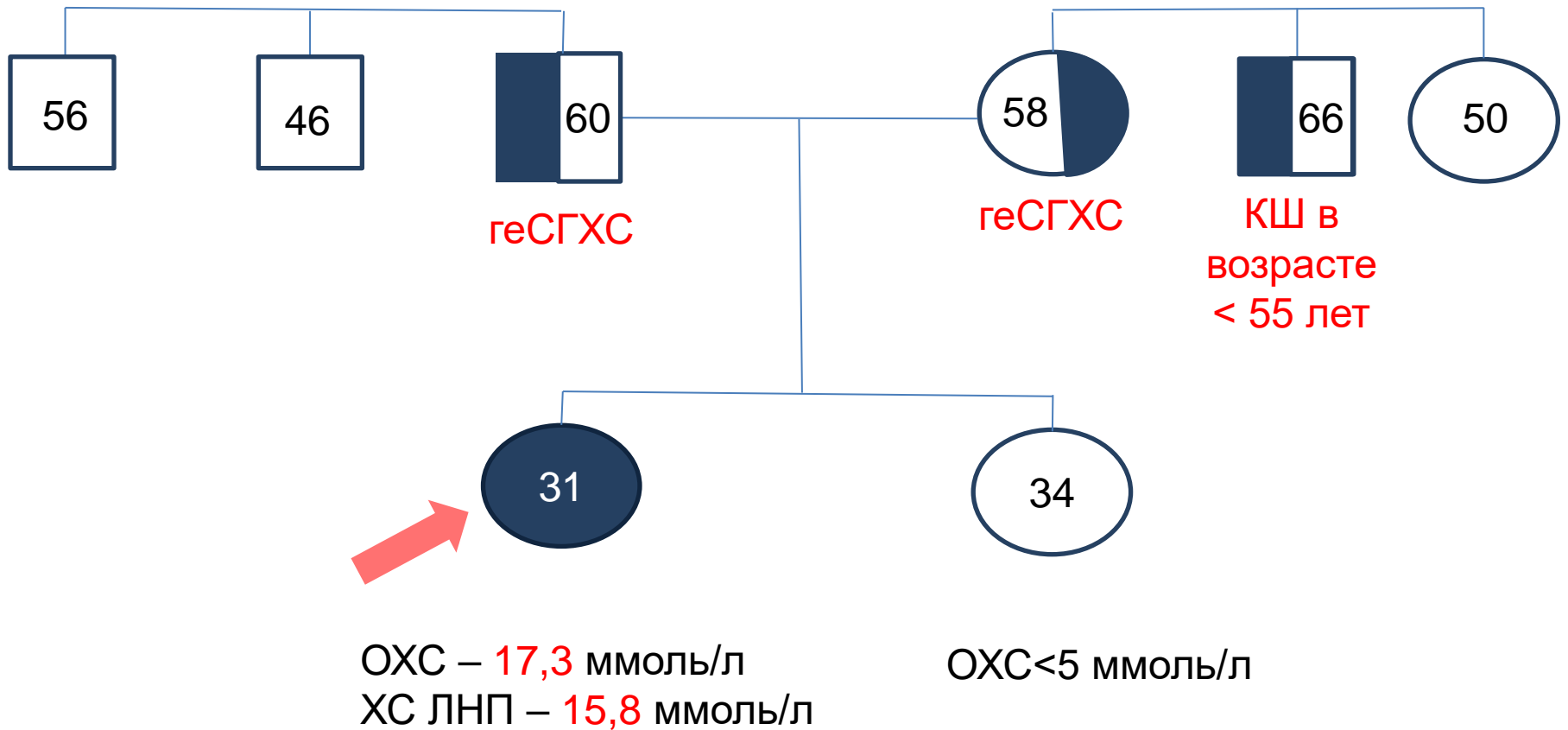
Генетический анализ на СГХС

РЕЗУЛЬТАТ: ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ

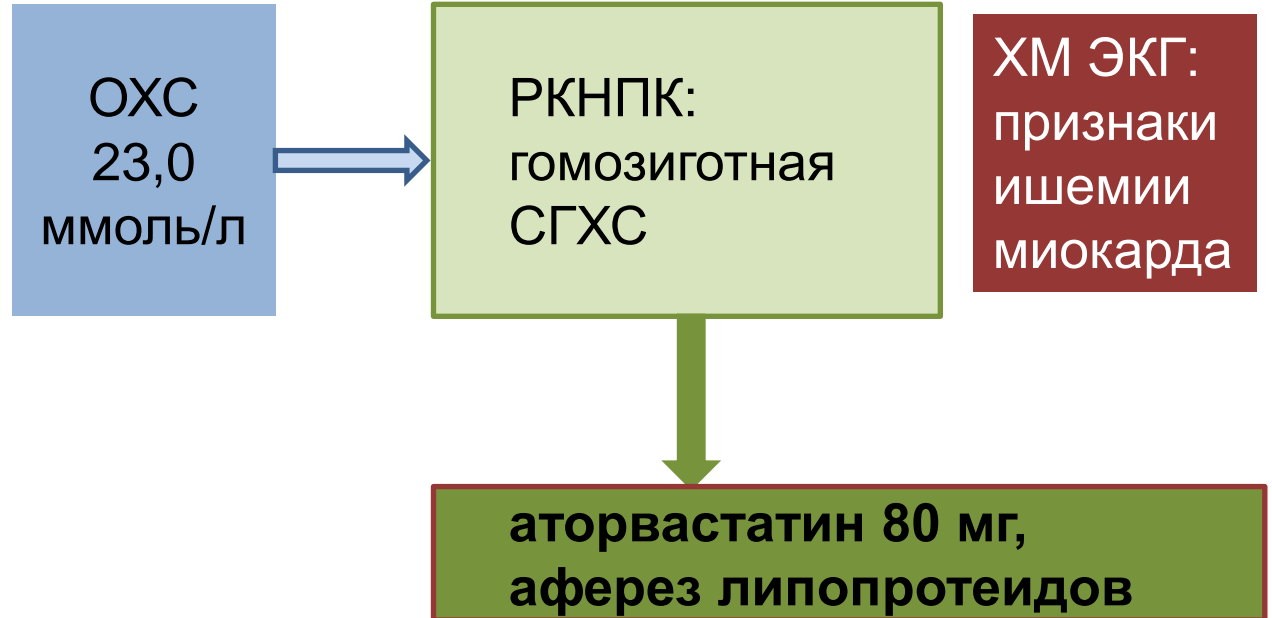
Были идентифицированы две мутации в гене *LDLR*, связанные с СГХС

Ген	Аллель	Результат	Патогенность	Частота в популяции
<i>LDLR</i>	NP_000518.1:p. Glu714_Ile796del NM_000527.4:c.2141- 966_2390-330del NC_000019.9:g.1123 2896_11239871del	Гетерозиготная	Патогенная	Мутация (не найдено в контроле)
<i>LDLR</i>	NP_000518.1:p. Trp443Arg NM_000527.4:c.1327 T>C NC_000019.9:g.1122 4094T>C	Гетерозиготная	Вероятно патогенная	Редкий вариант (<1%)

Семейный анамнез



История заболевания



НМИЦ кардиологии, 03.10.2012г

22 года

КОРОНАРОГРАФИЯ:

Кальциноз аорты 3+

Ствол ЛКА: стеноз на 30-40%

Передняя нисходящая артерия: на всем протяжении неровности контуров с явлениями кальциноза 2+, в устье стеноз до 50%, в проксимальном сегменте протяженный стеноз на 80- 90%

1-я диагональная артерия, крупная ветвь, протяженно стенозирована от устья на 60-70%

Огибающая артерия: на всем протяжении имеет неровности контуров с явлениями кальциноза 2+

1-я артерия тупого края, крупная ветвь, имеет неровности контуров, её ветвь второго порядка окклюзирована в устье, степень антеградного кровотока TIMI 0, постокклюзионный отдел удовлетворительно заполняется по внутрисистемным коллатералям

Интермедиарная артерия: ветвь диаметром до 2 мм, в устье субтотальный стеноз

Правая коронарная артерия: на всем протяжении неровности контуров, в проксимальном сегменте стеноз до 50%

Заключение:

Многососудистое поражение коронарных артерий, рекомендована консультация кардиохирурга

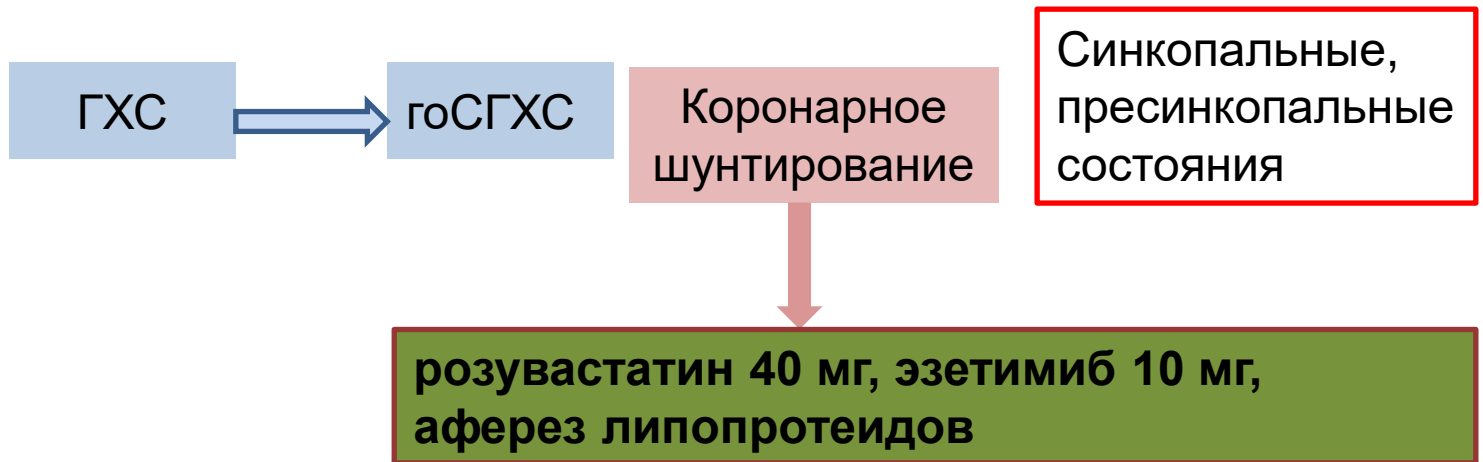
НМИЦК, 2012г
22 года

20.11.2012 – операция коронарного шунтирования:
аортокоронарного - артерии тупого края,
интермедиарной артерии; бимаммарокоронарного -
передней нисходящей артерии и правой коронарной
артерии

ЭхоКГ: начальный стеноз устья аорты

ДС сонных артерий: стеноз правой ВСА 60%, левой
ВСА 70%

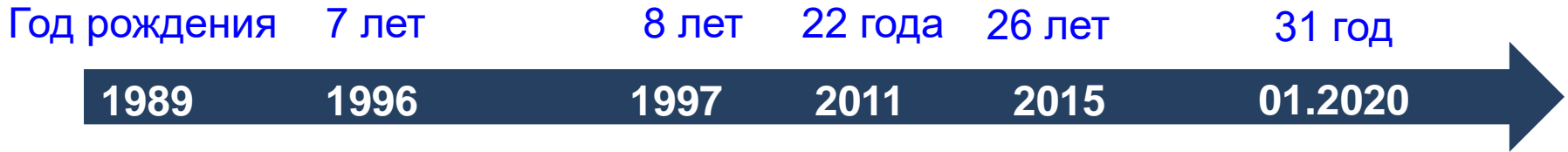
История заболевания



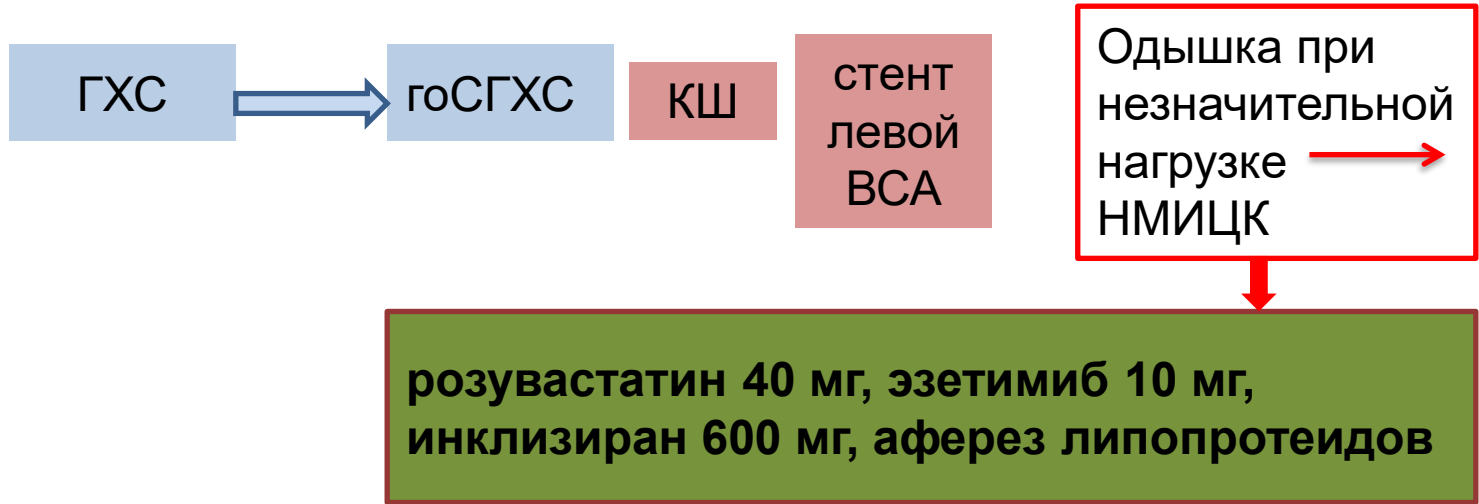
РКНПК, 2015г

29.09.2015г - баллонная ангиопластика со стентированием левой ВСА CarotidWallstent 9x40 мм

История заболевания

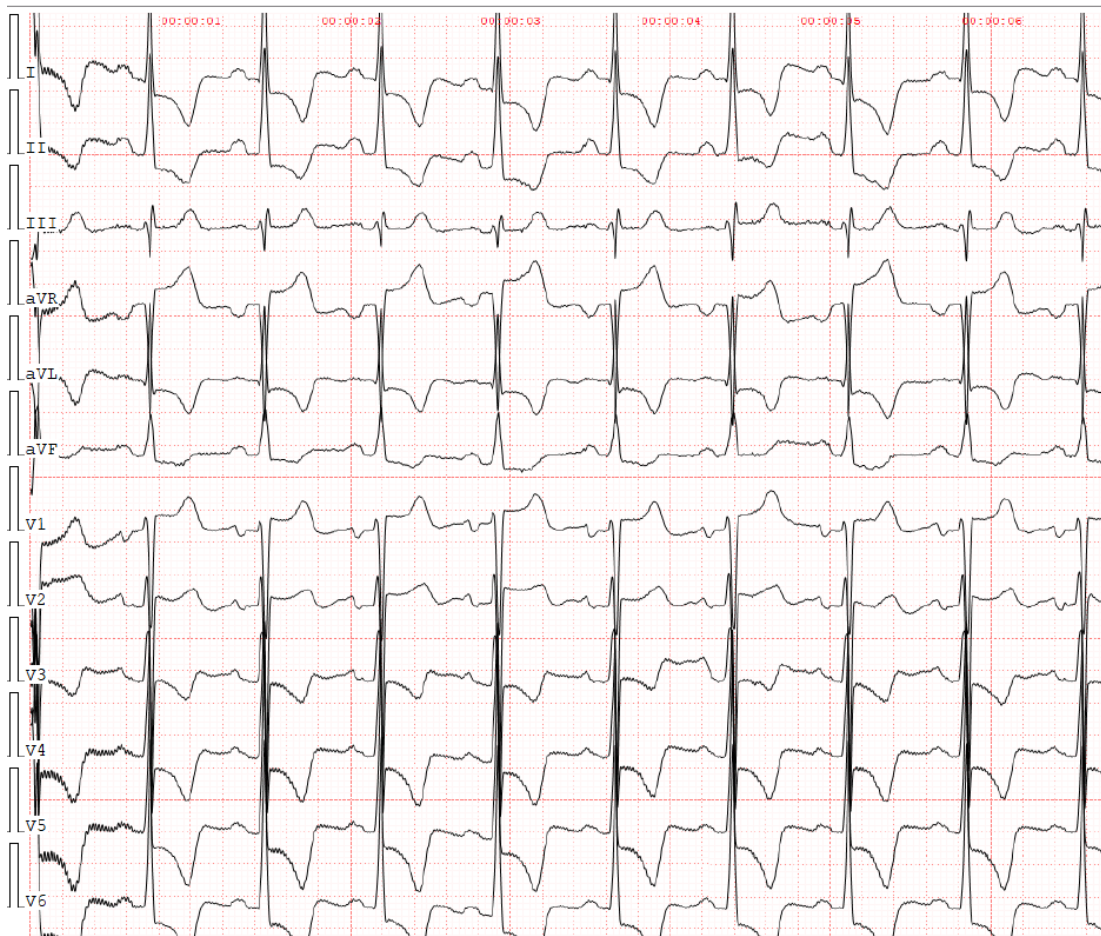


Ксантомы, ксантелазмы



Состояние средней тяжести, ИМТ = 30 кг/м²

ЧД = 17/мин, АД 130/80 мм. рт. ст.



ЭКГ: синусовый ритм ЧСС 82/минуту, нормальное положение электрической оси сердца, выраженная гипертрофия левого желудочка

Объективный осмотр

Ксантелазмы век



Объективный осмотр

Ксантомы наружной поверхности кистей и локтей
(хирургическое лечение)



Ксантомы боковой и тыльной поверхностей стоп



Ксантомы наружной и боковой поверхности стоп, ахилловых сухожилий



>2,5 см



Данные лабораторных исследований

	11.2020
Биохимический анализ крови	
Креатинин, мкмоль/л (N 44,0-106,0)	64,6
СКФ(СКD-EPI), мл/мин/1,7 м2 (>90)	109
Билирубин общ., мкмоль/л	6,7
Глюкоза	4,3
АЛТ, Ед/л	37
АСТ, Ед/л	26
Липидный профиль	
ОХС, ммоль/л	17,3
ТГ, ммоль/л	1,6
ХС ЛНП, ммоль/л	15,8
ХС ЛВП, ммоль/л	0,8
Лп(а), мг/дл	134

Р 40 + Э10 + инклизиран

НМИЦ кардиологии
11.2020г

МСКТ-ангиография: шунты проходимы

ЧП ЭхоКГ: стеноз устья аорты тяжелой степени

ДС сонных артерий: множественное атеросклеротическое поражение с максимальным стенозированием до 55-60%.

Стент в ВСА проходим

ДС артерий нижних конечностей: пролонгированные стенозы максимально до 40-45%

НМИЦ кардиологии, 11.12.2020г

Трансфеморальное протезирование аортального клапана биопротезом CoreValve Evolute R 26 мм

Операционная бригада:
Хирург: ИМАЕВ Т.Э.
Ассистент: КОЛЕГАЕВ А.С.
Ассистент: САЛИЧКИН Д.В.

Диагноз

Гомозиготная семейная гиперхолестеринемия. Кожно-сухожильный ксантоматоз

Приобретенный порок сердца: дегенеративный стеноз аортального клапана тяжёлой степени; трансфеморальное протезирование аортального клапана биопротезом CoreValve Evolute R 26 мм от 11.12.2020г

Ишемическая болезнь сердца: стенозирующий атеросклероз коронарных артерий; операция коронарного шунтирования: аортокоронарного - артерии тупого края, интермедиарной артерии; бимаммарокоронарного - передней нисходящей артерии и правой коронарной артерии от 20.11.2012г.

Стенозирующий атеросклероз сонных артерий (стеноз правой внутренней сонной артерии 55-60%), баллонная ангиопластика со стентированием левой внутренней сонной артерии от 29.09.2015г (CarotidWallstent 9x40 мм).

Ожирение 1 степени

Лечение

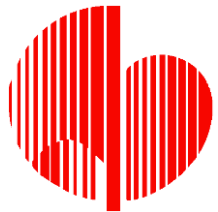
- ацетилсалициловая кислота 75 мг
- метопролола сукцинат 50 мг

Гиполипидемическая терапия

- розувастатин 40 мг
- эзетимиб 10 мг
- аферез липопротеидов
- инклизиран 600 мг подкожно 1 раз в 6 месяцев

Вопросы:

1. Допустим ли высокоинтенсивный режим терапии статинами при повышении уровня печеночных ферментов у пациентки №1?
2. Целесообразен ли выбор транскатетерной имплантации аортального клапана у пациентки №2?
3. Можно ли у пациентки №1 предотвратить аналогичное течение атеросклеротических ССЗ, используя современные возможности гиполипидемической терапии?



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!