

КЛИНИЧЕСКИЙ РАЗБОР

29.11.2023 (СРЕДА), 13:00

Клинический случай на тему: Персонализированный подход к диагностике и лечению наследственных нарушений липидного обмена.

Диагноз клинический:

Основное заболевание: Ишемическая болезнь сердца: стенокардия напряжения 2 функционального класса; стенозирующий атеросклероз коронарных артерий; аортокоронарное шунтирование артерии тупого края, бимаммарное коронарное шунтирование: правой внутренней грудной артерией - правой коронарной артерии, левой внутренней грудной артерией - передней нисходящей артерии 11.09.2012 г.

Сочетанные заболевания: Гетерозиготная семейная гиперхолестеринемия (LDLR: p.Trp666*). Ситостеролемиа (ABCG8: p.Leu572Pro; ABCG8: p.Ser569Pro). Кожно-сухожильный ксантомадоз. Атеросклероз аорты, сонных артерий до 40%. Врожденный порок сердца: двустворчатый аортальный клапан с формированием стеноза умеренной степени.

Фоновые заболевания: Гипертоническая болезнь 3 стадии, 2 степени, риск сердечно-сосудистых осложнений очень высокий.

Сопутствующие заболевания: Ожирение 1 степени. Правосторонний узловой зоб 2 степени, эутиреоз.

Докладчики:

Клинический ординатор Шурыгин Александр Игоревич

Главный научный сотрудник лаборатории нарушений липидного обмена, д.м.н. Ежов Марат Владиславович

Врач генетик ФГБНУ «МГНЦ» Васильев Петр Андреевич

Вопросы для обсуждения:

- 1) Достаточно для постановки диагноза ситостеролемии определения уровня ситостеролов в крови, но не проведения генетического тестирования?
- 2) Место статинов при изолированной ситостеролемии до и после развития атеросклероза?
- 3) Как расширить скрининг на наследственные нарушения, включая ситостеролемию, для последующих персонализированных подходов к терапии?