Как заподозрить и диагностировать семейную гиперхолестеринемию

Клинические ситуации, когда нужно подозревать СГХС*

Клинические ситуации, когда нужно подозревать СГХС

- ОХС ≥8 ммоль/л или ХС ЛНП ≥5 ммоль/л без терапии у взрослых и ОХС >6,7 ммоль/л или ХС ЛНП ≥3,5 ммоль/л у детей
- Ранний дебют ССЗ атеросклеротического генеза: у мужчин <55 лет, у женщин <60 лет
- Кожные или сухожильные ксантомы
- Случаи внезапной сердечной смерти членов семьи

**СГХС – семейная гиперхолестеринемия*

Голландские критерии СГХС

Критерий	Баллы
1. Наследственный анамнез	
Раннее (у мужчин <55 лет; у женщин <60 лет) развитие ССЗ или уровень ХС ЛНП выше 95-й процентили у ближайшего родственника	1
Наличие сухожильных ксантом у ближайшего родственника или уровень ХС ЛНП выше 95-й процентили у детей младше 18 лет	2
2. Персональный анамнез	
Раннее развитие ССЗ (у мужчин <55 лет; у женщин <60 лет)	2
Раннее развитие атеросклеротического поражения церебральных/периферических артерий (у мужчин <55 лет; у женщин <60 лет)	1
3. Физикальное обследование*	
Сухожильные ксантомы	6
Липидная дуга роговицы <45 лет	4
4. Уровень ХС ЛНП	
>8,5 ммоль/л	8
6,5–8,4 ммоль/л	5
4,9–6,4 ммоль/л	3
4,0–4,8 ммоль/л	1
5. Анализ ДНК	
Функциональная мутация генов *LDLR, APOB* или *PCSK9*	0
Интерпретация: Диагноз ставится на основании суммы баллов: «определенная» СГХС – >8 баллов, «предположительная» ИЛИ «вероятная» СГХС – 6–8 баллов, «возможная» СГХС – 3–5 баллов, «маловероятная» СГХС – 0–2 баллов	

Примечание: * – исключают друг друга (т. е. максимум 6 баллов).

Сокращения: ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота, СГХС – семейная гиперхолестеринемия, ССЗ – сердечно-сосудистое заболевание, ХС ЛНП – холестерин липопротеидов низкой плотности.

Основные виды семейных форм дислипидемий

Дислипидемия	Дефект гена	Повышение липидов или липопротеидов	Клинические признаки	Встречаемость
Семейная гиперхолестеринемия	*LDLR, PCSK9, APOB*	ХСЛНП	Ксантоматоз сухожилий, ранний атеросклероз	1/250 – гетерозиготная, 1/300000 – гомозиготная
Семейная гиперхиломикронемия	*LPL, APOC2*	Хиломикроны	Эруптивные ксантомы, гепатоспленомегалия, панкреатиты	1/1000000
Наследственный дефицит печеночной липазы	Печеночная липаза	Ремнанты ЛОНП (ЛПП)	Ранний атеросклероз, панкреатиты	1/10000
Бета-цитостеролемия	*APOE*	Хиломикроны, ремнанты ЛОНП	Пальмарные и тубуло- эруптивные ксантомы, периферический атеросклероз	1/1000000
Семейная дисбеталипопротеидемия	*APOE*	Хиломикроны, ремнанты ЛОНП	Пальмарные и тубуло-эруптивные ксантомы, периферический атеросклероз	1/10000
Семейная комбинированная гиперлипидемия	Модифицирующие гены	ХСЛНП, ЛОНП	–	1/200
Болезнь Tangier, семейная гипо-альфа-липопротеидемия	*ABCA-1*	Снижение ХС ЛВП	Гепатоспленомегалия, увеличение небных миндалин, ИБС	1/1000000

Сокращения: ИБС – ишемическая болезнь сердца, ЛВП – липопротеиды высокой плотности, ЛНП – липопротеиды низкой плотности, ЛОНП – липопротеиды очень низкой плотности, ЛПП – липопротеиды промежуточной плотности, ХС – холестерин.