

Hipercholesterolemia rodzinna - opis przypadku

lek. Angelika Maksimiuk

Pacjentka lat 63.

Wywiad chorobowy

- przewlekły zespół wieńcowy
- wieloletnia hipercholesterolemia - farmakoterapia
- NT kontrolowane farmakologicznie
- małopłytkowość rzekoma

Wywiad rodzinny

- zawał serca w wieku 59 lat u brata (żyje), 67 lat ojca (nie żyje), 64 lat u matki
- u córki hipercholesterolemia (na leczeniu), LDL 232 mg/dl (> 95 centyla)

Analiza danych

- Na intensywnej terapii hipolipemizującej (**rosuwastatyna 40mg i ezetymib 10mg**): TC 275 mg/dl, **LDL 194 mg/dl.**
- Liczba punktów w skali Dutch Lipid Clinic Network: 9.

Analiza wyzwań

02.2024 - POZ

Skierowanie do Kliniki Kardiologii, Lipidologii i Chorób Wewnętrznych z OINK w Białymstoku celem oceny klinicznej oraz kwalifikacji do programu lekowego NFZ B.101

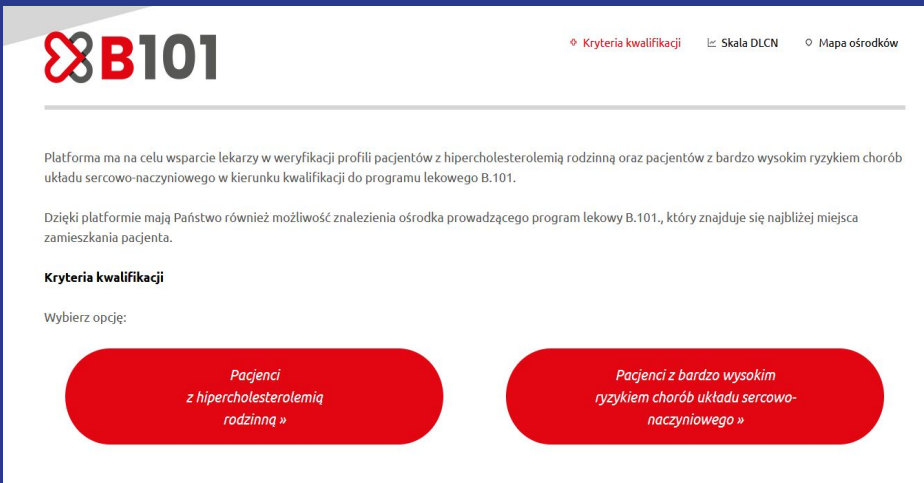
03.2024 -
hospitalizacja

- Pacjentkę wstępnie zakwalifikowano do programu B.101.
- Skierowanie do poradni genetycznej.

04.2024 - AOS

- Pacjentka jest w programie lekowym B.101.
- Badania genetyczne w warunkach poradni genetycznej.

Realizacja B.101



B101 Kryteria kwalifikacji Skala DLCN Mapa ośrodków

Platforma ma na celu wsparcie lekarzy w weryfikacji profili pacjentów z hipercholesterolemią rodzinną oraz pacjentów z bardzo wysokim ryzykiem chorób układu sercowo-naczyniowego w kierunku kwalifikacji do programu lekowego B.101.

Dzięki platformie mają Państwo również możliwość znalezienia ośrodka prowadzącego program lekowy B.101., który znajduje się najbliżej miejsca zamieszkania pacjenta.

Kryteria kwalifikacji

Wybierz opcję:

- Pacjenci z hipercholesterolemią rodzinną »
- Pacjenci z bardzo wysokim ryzykiem chorób układu sercowo-naczyniowego »

W chwili włączenia:

TC 275 mg/dl, **LDL 194 mg/dl**, HDL 65 mg/dl, TG 101 mg/dl, Lipoproteina A 9,3.

W badaniach kontrolnych:

TC 152 mg/dl, **LDL 75 mg/dl**, HDL 66 mg/dl, TG 53 mg/ml.

Redukcja poziomu LDL o około **61%**.

W leczeniu **ewolokumab 140 mg raz/2 tyg** oraz **rosuwastatyna 40mg** i **ezetymib 10mg** w preparacie łączonym 1x/dzień.

Dieta z ograniczeniem cukrów prostych, tłuszczów nasyconych i trans (zawartych w słodyszach o długim terminie przydatności, słodzonych napojach oraz wysokoprzetworzonej żywności, zalecany udział energetyczny tłuszczu nasyconych <7%.

Data TC mg/dl, LDL mg/dl -> interwencja

04.2000 TC 382, LDL 298 -> fenofibrat /Grofibrat/ 200 3x1

07.2001 TC 330, LDL 274

07.2002 TC 253, LDL 179 -> lowastatyna /Lovastatin/ 20mg 1x1

06.2005 TC 236, LDL 254

03.2006 TC 320, LDL 298 -> atorwastatyna /Tulip/ 20mg 1x1

01.2009 TC 393, LDL 298

05.2009 TC 349, LDL 262

01.2010 TC 348, LDL 250 -> atrowastatyna /Sortis/ 40mg 1x1

10.2010 TC 280, LDL 188 -> simwastatyna /Simvastatin/ 40mg 1x1

12.2014 TC 293, LDL 199 -> rosuwastatyna /Zahron/ 20mg 1x1

09.2015 TC 374, LDL 279 -> atorwastatyna /Tulip/ 20mg 1x1

10.2016 TC 313, LDL 219

05.2015 TC 310, LDL 224

04.2018 TC 337, LDL 251 -> atorwastatyna /Tulip/ 40mg 1x1, ezetymib /Ezoleta/ 10mg 1x1

04.2019 TC 233, LDL 156 -> rosuwastatyna /Zahron/ 40mg 1x1, ezetymib /Ezoleta/ 10mg 1x1

06.2020 TC 276, LDL 187

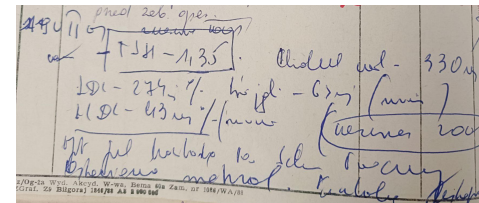
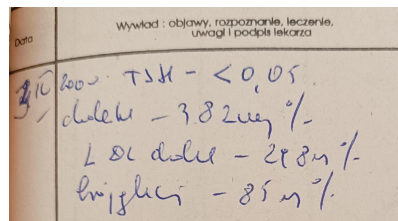
02.2022 TC 238, LDL 154

03.2024 TC 275 mg/dl, **LDL 194 mg/dl**

-> B.101 ewolokumab /Repatha/ 140 mg raz/2 tyg., rosuwastatyna + ezetymib /Coroswera/ 40+10mg 1x1

09.2024 TC 152 mg/dl, **LDL 75 mg/dl**

-> kontynuacja B.101 ewolokumab /Repatha/ 140 mg raz/2 tyg., rosuwastatyna + ezetymib /Coroswera/ 40+10mg 1x1



do zlecenia nr 185 z dnia 2009-01-12 11:02

Badanie	Wynik badania	Zakres wartości ref.
Cholesterol całkowity	393 mg/dl	↑ 120 — 200
Trojglcydery	97,0 mg/dl	50,0 — 200,0
LDL	298 mg/dl	↑ 0 — 130
Cholesterol HDL	76 mg/dl	> 40

Nazwa badania	Biocchemia		Zakres referencyjny
	Wynik badania		
Materiał: Surowica, pobrany: 27-01-2017 08:13, przyjęty: 27-01-2017 10:22			
Cholesterol całkowity (ICD-9; I99)	↑ 272	mg/dl	120 — 200
Trojglcydery (ICD-9; O49)	91	mg/dl	0,0 — 150,0
LDL (ICD-9; K03)	↑ 191	mg/dl	0 — 130
Cholesterol HDL (ICD-9; K01)	63	mg/dl	> 40

Materiał: Surowica, pobrany: 01-04-2019 08:26, przyjęty: 01-04-2019 09:47			
Kreatynina w surowicy (ICD-9; M37)	0,69	mg/dl	0,66 — 1,09
Glukoza (ICD-9; L43) (Surowica)	88	mg/dl	74 — 106
Cholesterol całkowity (ICD-9; I99)	↑ 233	mg/dl	120 — 200
Trojglcydery (ICD-9; O49)	95	mg/dl	0,0 — 150,0
LDL (ICD-9; K03)	↑ 156	mg/dl	0 — 130
Zgodnie z zaleceniami PTK wartości LDL powinny być interpretowane w zależności ryzyka sercowo-naczyniowego			
Cholesterol HDL (ICD-9; K01)	58	mg/dl	> 40



Formularz nr:	Wzrost:	Data obrotęgowania	KARTA KONSULTACJI GENETYCZNEJ
FBL-03.03.01	3	01.02.2015	
Strona 1 z 1			

Imię i Nazwisko pacjenta	
Data urodzenia	
Adres	
PeSEL	

Rozpoznanie: Rodzinna hipercholesterolemia typu 2 spowodowana obecnością mutacji genu APOB. Wywiad rodzinny obciążony hipercholesterolemią i zawałami serca.

WYNIK BADAŃ:

Analiza rodowodu:

Obciążony jak niżej

Wynik badania genetycznego:

Wynik analizy panelowej metodą NGS 4 genów korelowanych z hipercholesterolemią rodzinną (Medgen, nr próbki 276809): nieprawidłowy
W badaniu molekularnym wykryto prawdopodobnie patogenny wariant (mutację) c.10679A>G genu APOB w układzie heterozygotycznym.

Wnioski:

Pacjentka lat 63 konsultowana w związku z leczeniem hipolipemizującym od około 16 lat, przewlekłym zespołem wieńcowym oraz zaburzeniami rytmu(?) i NT w wywiadzie. Całkowity cholesterol najwyższy 350, LDL wysoki (wyjściowy prawdopodobnie 640). U brata zawał serca 59-letni, u ojca zawał 67-letni, u matki 64-letni. U córki hipercholesterolemia (na leczeniu). U córki dgn zanku mięśni (?). (wyniki badań genetycznych nieprawidłowe Mastermed?).

Wynik przeprowadzonego u Pani Mirosławy badania diagnostycznego umożliwił rozpoznanie przyczyny powodującej hipercholesterolemię u pacjentki – wariantu prawdopodobnie patogennego genu APOB.

W świetle stwierdzonych u pacjentki nieprawidłowości w badaniach dodatkowych (profil cholesterolu we krwi), wyniku badania molekularnego oraz w związku z obciążonym wywiadem rodzinnym zasadne jest rozpoznanie u Pani Mirosławy hipercholesterolemii rodzinnej typu 2 [FHCL2] (OMIM#144010).

Wskazana jest okresowa kontrola w NZOZ Mastermed oraz opieka najlepiej w ramach Kardiologicznego Ośrodka Ekspertskiego.

Wskazane badanie innych członków rodziny Pani Mirosławy w kierunku obecności mutacji markerowej APOB.

Zalecenia:

1. Wskazana stała opieka kardiologiczna i dietetyczna.
2. Wskazana okresowa kontrola w NZOZ Mastermed co około 1-2 lata.
3. W przypadku jakichkolwiek wątpliwości oraz w celu umówienia dokładnego terminu wizyty innych członków rodziny prosimy kontaktować się telefonicznie: 85 7423030

dnia 2024-09-21

Konsultacja genetyczna

Rozpoznanie: rodzinna hipercholesterolemia typu 2 spowodowana obecnością mutacji genu APOB