

ПРИЛОЖЕНИЕ

к статье Д.Е. Иваношук, А.Б. Колкера, О.В. Тимощенко, С.Е. Семаева, Е.В. Шахтшнейдер «Поиск новых генов, ассоциированных с фенотипом семейной гиперхолестеринемии, методами полногеномного секвенирования и машинного обучения»

Голландские диагностические критерии СГХС (Dutch Lipid Clinic Network Criteria) (WHO, 1999)

	Балл
Семейный анамнез	
Максимальное количество баллов за раздел: 2	
а) Родственник 1-й степени родства с ранней ИБС (мужчины < 55 лет, женщины < 60 лет) или другим сосудистым поражением или родственник 1-й степени родства с ХС ЛПНП >95-го перцентиля	1
б) Родственник 1-й степени родства с ксантомами сухожилий и/или дугой роговицы или дети в возрасте до 18 лет с ХС ЛПНП >95-го перцентиля	2
История заболевания	
Максимальное количество баллов за раздел: 2	
а) У пациента ранняя (мужчины < 55 лет, женщины < 60 лет) ИБС	2
б) У пациента раннее (мужчины < 55 лет, женщины < 60 лет) развитие атеросклеротического поражения церебральных/периферических сосудов	1
Физикальное обследование	
Максимальное количество баллов за раздел: 6	
а) Ксантомы сухожилий	6
б) Липидная дуга роговицы в возрасте моложе 45 лет	4
Лабораторный анализ (при нормальных значениях ХС ЛВП и триглицеридах)	
Максимальное количество баллов за раздел: 8	
а) ХС ЛНП > 8.5 ммоль/л	8
б) ХС ЛНП 6.5–8.5 ммоль/л	5
в) ХС ЛНП 5.0–6.4 ммоль/л	3
г) ХС ЛНП 4.0–4.9 ммоль/л	1
Анализ ДНК	
Максимальное количество баллов за раздел: 8	
Имеется функциональная мутация гена <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i>	8
Диагноз СГХС	
Определенная	> 8
Вероятная	6–8
Возможная	3–5