

ALLEGATO C Algoritmo per la diagnosi presuntiva di ipercolesterolemia familiare eterozigote

Storia familiare	Punteggio
Presenza prematura (<55 anni per i maschi; <65 anni per le femmine) di malattie vascolari e/o coronariche nella parentela di 1° grado	1
Presenza di livelli di colesterolo-LDL superiori al 95° percentile nella parentela di 1° grado di età adulta (allegato E)	2
Figli di età inferiore ai 16 anni con livelli di colesterolo superiori al 95° percentile (allegato E)	2
Presenza di xantomi e/o arco corneale nella parentela di 1° grado	2
Storia personale	
Presenza prematura (<55 anni per i maschi; <65 anni per le femmine) di malattie coronariche	2
Presenza prematura (<55 anni per i maschi; <65 anni per le femmine) di malattie cerebrali e/o vascolari periferiche	1
Esame fisico	
Xantoma	6
Arco corneale non senile	2
Risultati di laboratorio	
Colesterolo-LDL >320 mg/dL	8
Colesterolo-LDL 250-319 mg/dL	5
Colesterolo-LDL 193-249 mg/dL	3
Colesterolo-LDL 155-192 mg/dL	1
VALUTAZIONE FINALE	
punteggi >4 consentono di porre con sufficiente confidenza la diagnosi di ipercolesterolemia familiare	

ALLEGATO D 95° percentile di colesterolo-LDL in funzione dell'età

MEDPED	
<18 anni	135 mg/dL
18-40 anni	176 mg/dL
40-60 anni	195 mg/dL
>60 anni	202 mg/dL

ALLEGATO E Controllo dello stato cardiovascolare nel paziente con ipercolesterolemia familiare

Tutti i pazienti con ipercolesterolemia familiare devono essere sottoposti ad alcuni esami diagnostici che consentono di valutare la eventuale presenza e la gravità del danno vascolare nei diversi distretti arteriosi. Tra questi:

- Eco-doppler dei tronchi sovraortici (sempre).
- Elettrocardiogramma a riposo (sempre).
- Elettrocardiogramma da sforzo con cicloergometro o tappeto rotante in tutti i maschi di età >30 anni ed in tutte le femmine di età >40 anni (sempre).
- ECG dinamico, secondo Holter, per la valutazione della ischemia silente (in casi particolari su indicazione specialistica).
- Scintigrafia miocardica da sforzo o con stress farmacologico (in casi particolari su indicazione specialistica).
- Coronarografia (in casi particolari su indicazione specialistica).