



**Eiropas Sociālā fonda Plus projekts Nr. 4.1.2.7/1/24/I/001
“Pilnveidot pacientu drošību un aprūpes kvalitāti”**

Klīniskais ceļš

Klīniskais ceļš ģenētisko izmeklējumu veikšanai pacientiem ar aizdomām par retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos

Autori: dr. Jurgita Gailite, bērnu endokrinoloģe, prof. Iveta Dzīvīte- Krišāne, bērnu endokrinoloģe; dr. Kristīne Ducena, endokrinoloģe; Asoc. prof. Madara Auzenbaha, pediatre; dr Gita Tauriņa, medicīnas ģenētiķis

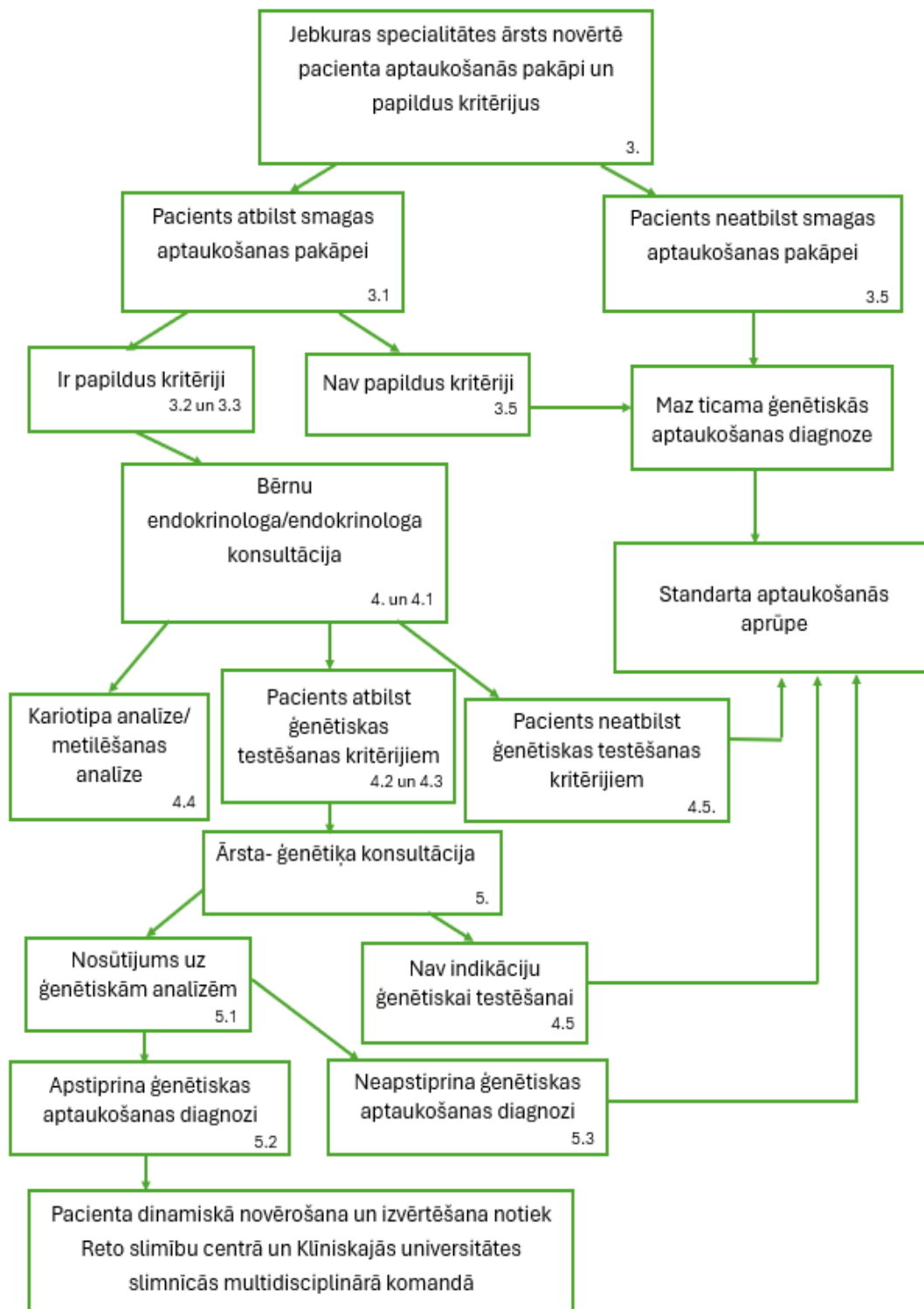
Rīga

2025. gads

Saturs

1. Pacienta klīniskā ceļa shēma.....	3
2. Klīniskā ceļa lietotāju mērķa grupa	4
3. Ārstu rīcības plāns pacientiem ar aizdomām par retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos	4
3.1. Aptaukošanās pakāpes novērtējums	4
3.2. Papildus kritēriju izvērtēšana	4
3.3. Aptaukošanas endokrīnu iemeslu izslēgšana un skrīninga izmeklējumi	4
3.4. Rīcība, ja pacients atbilst bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācijas kritērijiem	5
3.5 Rīcība, ja pacients neatbilst bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācijas kritērijiem	5
4. Bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācija	5
4.1. Papildus novērtēšana un izmeklēšana pacientam ar aizdomām par retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos.....	5
4.2. Bērnu endokrinologa rīcība nosakot pacienta piemērotību ārsta-ģenētiķa konsultācijai	6
4.3. Endokrinologa rīcība nosakot pacienta piemērotību ārsta-ģenētiķa konsultācijai.....	6
4.4. Rīcība, ja pacients atbilst ģenētiskas testēšanas kritērijiem.....	6
4.5. Rīcība, ja pacients atbilst ģenētiskas testēšanas kritērijiem	7
5. Ārsta ģenētiķa konsultācija.....	7
5.1. Testēšanas veida izvēle	8
5.2. Rīcība diagnosticējot retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos	8
5.3. Rīcība neapstiprinot retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos	8
6. Pielikumi	10
Pielikums Nr.1 Dyken's hiperfāģijas anketa bērniem	10
Pielikums Nr.2 Pacienta ar smagu aptaukošanos klīniskās novērtēšanas veidlapa (bēnam)	14
Pielikums Nr.3 Trīs faktoru ēšanas anketa pieaugušajiem	16
Pielikums Nr. 4 Pacienta ar smagu aptaukošanos klīniskās novērtēšanas veidlapa (pieaugušajam).....	20
Atsauces	22

1. Pacienta klīniskā ceļa shēma



2. Klīniskā ceļa lietotāju mērķa grupa

Klīniskā ceļa lietotāji – ģimenes ārsti, pediatri, bērnu endokrinologi, endokrinologi, ārsti-ģenētiki un citu specialitāšu ārsti.

3. Ārstu rīcības plāns pacientiem ar aizdomām par retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos

3.1. Aptaukošanās pakāpes novērtēšana

Ģimenes ārsts, pediatrs vai citu specialitāšu ārsti novērtē pacienta svaru, augumu, aprēķina KMI. Smagas aptaukošanās pakāpes kritēriji:

- $KMI > 25 \text{ kg/m}^2$ līdz 5 gadu vecumam;
- $KMI > 35 \text{ kg/m}^2$ no 5 līdz 14 gadiem;
- $KMI > 40 \text{ kg/m}^2$ no 14 gadiem [1].

3.2. Papildus klīnisko kritēriju izvērtēšana

Papildus ārsts izvērtē klīniskos kritērijus, kas norāda uz iespējamu retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos. **Klīniskās pazīmes, kas var liecināt par iespējamo monogēnu vai sindromālo aptaukošanos:**

- Agrīna smaga aptaukošanās (<5 gadu vecumam)
- Hiperfāģija (nevaldāms izsalkums)
- Pozitīva agrīnas/smagas aptaukošanās anamnēze ģimenē
- Attīstības aizture un/vai garīga atpalicība/autisms
- Muskuļu hipotonija
- Dismorfiskas pazīmes vai iedzimtas anomālijas
- Hipogonādisms/aizkavēta pubertāte/kriptorhisms un/vai mazs augums/patoloģiska augšana
- Acu patoloģija (tīklenes distrofija)
- Nelieto medikamentus, kas palielina aptaukošanās risku [1,7]

3.3. Aptaukošanas endokrīnu iemeslu izslēgšana un skrīningizmeklējumi

Ārsts papildus veic asins spiediena mērījumus un skrīningizmeklējumus: glikoze tukšā dūšā; insulīna līmenis tukšā dūšā, lipidogramma tukšā dūšā, aknu transamināzes,

tireotropais hormons (TSH) un brīvais tiroksīns (FT4), kortizola līmenis 24st. urīna un/vai kortizola līmenis siekalās (parauga savākšanas laiks plkst. 22.00-23.00) [3,5].

3.4. Rīcība, ja pacients atbilst bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācijas kritērijiem

Ārsts – nosūtītājs, izsniedzot nosūtījumu pacientam ar aizdomām par retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos pie endokrinologa norāda: aprēķināto KMI , papildus kritērijus un veiktu izmeklējumu rezultātus.

3.5. Rīcība, ja pacients neatbilst bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācijas kritērijiem

Ja pacients neatbilst smagas aptaukošanās pakāpes definīcijai un/vai nav papildus kritēriju - turpina standarta aptaukošanās aprūpi:

- multidisciplināra svara korekcijas programma bērniem. **Iekļaušanas kritēriji:** alimentāra (eksogēna) aptaukošanās bērniem no 7 līdz 17 gadiem, kuriem KMI virs 95 procentiles un pietiekama ģimenes motivācija iesaistīties programmas pasākumos. **Izslēgšanās kritēriji:** bērnam ir diagnosticēti ģenētiskie sindromi; endokrīnas patoloģijas; reimatoloģiskas saslimšanas, kuru ārstēšana tiek lietoti bioloģiskie medikamenti; diagnosticētas psihiskās saslimšanas; kustību traucējumi; garīgā atpalicība; krampju sindroms.
- uztura speciālista konsultācija;
- fizioterapeita konsultācija;
- bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācija, ja veiktos izmeklējumos tiek konstatētas novirzes no normas.

Pacients novērojams dinamikā. Atkārtota novērtēšana nepieciešama, ja parādās jaunas sūdzības, vai turpinās pozitīva svara dinamika, neskatoties uz pacienta centieniem ievērot veselīgu dzīvesveidu.

4. Bērnu endokrinologa/endokrinologa konsultācija

Bērnu endokrinologs/endokrinologs konsultācijas laikā iepazīstas ar ārsta - nosūtītāja sniegtiem datiem par pacienta:

- aptaukošanās pakāpi;
- papildus kritērijiem;

- veikto izmeklējumu rezultātiem.

4.1. Papildus novērtēšana un izmeklēšana pacientam ar aizdomām par retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos

- Papildus bērnu endokrinologs/endokrinologs izvērtē: Tanner skalu (dzimumnobriešanas pakāpi), aptaukošanās tipu, ir/nav strijas, ir/nav *acanthosis nigricans* pazīmes, ir/nav meitenēm/sievietēm virilizācijas pazīmes utt;
- Ja pirms konsultācijas nav veikti izmeklējumi, izslēdz endokrīnus aptaukošanās iemeslus (hipotireozi; Kušinga s.).
- Bērnu endokrinologs/endokrinologs nozīmē leptīna līmeņa noteikšanu (*maksas izmeklējums*) asinīs tukšā dūšā, ja rodas aizdomas par iespējamu leptīna gēna deficītu, jo šajā gadījumā, leptīna līmenis asinīs nav nosakāms vai pazemināts, citu aptaukošanas variantu gadījumā, leptīna līmenis normāls vai paaugstināts [2].
- Bērnu endokrinologs/endokrinologs pēc nepieciešamības un, izvērtējot pacienta sūdzības, nozīmē papildus izmeklēšanu: acu ārsta konsultācija, ultrasonogrāfija vēdera dobuma orgāniem, ehokardioskopija, klīniskā psihologa konsultācija, psihiatra konsultācija utt.

4.2. Bērnu endokrinologa rīcība, nosakot pacienta piemērotību ārsta-ģenētiķa konsultācijai

- ārsts aizpilda “Pacienta ar smagu aptaukošanos klīniskās novērtēšanas veidlapu (bērnām)” (lūdzu skat. pielikumu Nr.2)
- vecāki aizpilda “Dyken’s hiperfāģijas anketu” (lūdzu skat. pielikumu Nr.1)
- ārsts izvērtē “Dyken’s hiperfāģijas anketā” iegūto rezultātu.

4.3. Endokrinologa rīcība nosakot pacienta piemērotību ārsta-ģenētiķa konsultācijai

- ārsts aizpilda “Pacienta ar smagu aptaukošanos klīniskās novērtēšanas veidlapu (pieaugušajam)” (lūdzu skat. pielikumu Nr.4).
- pacients pats aizpilda “Trīs faktoru ēšanas paradumu anketu - TFEQ-R18” (lūdzu skat. pielikumu Nr.3)

- ārsts izvērtē “Trīs faktoru ēšanas paradumu anketā - TFEQ-R18” iegūto rezultātu.

4.4. Rīcība, ja pacients atbilst ģenētiskas testēšanas kritērijiem

Bērnu endokrinologs var izsniegt nosūtījumu uz metilēšanas specifisko MLPA analīzi *SNRPN* gēnu reģionam, ja rodas aizdomas par *Prader-Willi* sindromu; uz metilēšanas specifisko MLPA analīzi, ja rodas aizdomas par *Beckwith-Wiedemann* sindromu.

Bērnu endokrinologs vai endokrinologs var izsniegt nosūtījumu zēniem/vīriešiem nosūtījumu kariotipa analīzes veikšanai, lai izslēgtu *Klinefelter s.*

Citu iespējamu ģenētiskās aptaukošanās variantu gadījumā pacientu nepieciešams pieteikt ārsta-ģenētiķa konsultācijai.

4.5. Rīcība, ja pacients neatbilst ģenētiskas testēšanas kritērijiem

Ja pacients neatbilst ģenētiskas testēšanas kritērijiem - turpina standarta aptaukošanās aprūpi:

- multidisciplināra svara korekcijas programma bērniem. **Iekļaušanas kritēriji:** alimentāra (eksogēna) aptaukošanās bērniem no 7 līdz 17 gadiem, kuriem KMI virs 95 procentiles un pietiekama ģimenes motivācija iesaistīties programmas pasākumos. **Izslēgšanās kritēriji:** bērnam ir diagnosticēti ģenētiskie sindromi; endokrīnas patoloģijas; reimatologiskas saslimšanas, kuru ārstēšana tiek lietoti bioloģiskie medikamenti; diagnosticētas psihiskās saslimšanas; kustību traucējumi; garīgā atpalcība; krampju sindroms.
- uztura speciālista konsultācija;
- fizioterapeita konsultācija;
- bērnu endokrinologa/endokrinologa novērošana, ja tiek apstiprināti endokrīnie aptaukošanās iemesli vai tiek konstatētas ar aptaukošanos saistītas komplikācijas.

Pacients novērojams dinamikā. Atkārtota novērtēšana nepieciešama, ja parādās jaunas sūdzības, vai turpinās pozitīva svara dinamika, neskatoties uz pacienta centieniem ievērot veselīgu dzīvesveidu.

5. Ārsta-ģenētiķa konsultācija

Ārsts-ģenētiķis konsultācijas laikā novērtē sniegto bērnu endokrinologa/endokrinologa informāciju par pacientu – hiperfāģijas anketas vērtējumu, aptaukošanās klīniskās novērtēšanas veidlapu.

Veic pacienta dzīves anamnēzes izvērtēšanu, iegūst ģimenes ciltskoka datus, veic pacienta apskati, izslēdz dismorfijas pazīmes, nosaka ir vai nav attīstības aizture, nozīmē papildus izmeklējumus, kas palīdzētu noteikt atbilstošu diagnostisko testu izmantošanu [8].

Paskaidro pacientam testēšanas mērķi, rīcību pozitīva/negatīva/nezināmas nozīmes varianta (VUS) gadījumā, iespējamo testēšanas ietekmi uz ārstēšanas veidiem un ģimenes locekļiem.

Ņemot vērā iegūto informāciju, ārsts-ģenētiķis izvēlas pacientam atbilstošu ģenētiskās testēšanas veidu,

5.1. Testēšanas veida izvēle

<i>Klīniskas pazīmes</i>	<i>Testa izvēle</i>
Dismorfijas pazīmes/ attīstības aizture	Hromosomu mikrorindu analīze
Smaga agrīna aptaukošanās bez dismorfijas pazīmēm un attīstības aiztures	Mērķa gēnu paneli
Zināmi sindromi (Prader Willi s., Klinefelter s., Beckwith-Wiedemann s.)	DNS metilēšanas analīze/kariotips

Papildus atradne, multiorgānu iesaiste, attīstības aizture vai negatīvi rezultāti iepriekš veiktu testu gadījumā, bet ir ļoti ticama ģenētiskās aptaukošanās diagnoze

Pilna eksoma sekvencēšana

5.2. Rīcība, diagnosticējot retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos

Ģenētisko analīžu rezultātus izsniedz un diagnozi apstiprina ārsts-ģenētiķis, izskaidro analīžu rezultātus un sniedz informāciju par retās ģenētiskās slimības gaitu, dinamiskās uzraudzības un iespējamās ārstēšanas (ja tāda slimībai tiek aprakstīta) taktiku.

Turpmāka pacienta dinamiskā novērošana un izvērtēšana notiek Reto slimību centrā un Klīniskajās universitātes slimnīcās, multidisciplinārās komandas uzraudzībā. Multidisciplināra komanda ietver vairāku specialitāšu ārstus: bērnu

endokrinologs/endokrinologs; pediatrs/internists ar kompetenci retajās slimībās, uztura speciālists, psihologs, citu specialitāšu ārsti pēc indikācijām.

Atbilstoši noteiktai diagnozei tiks apsvērtas farmakoloģiskas terapijas iespēja (piemēram, GLP-1 agonisti, setmelanotīds MC4R/LEPR/POMC ārstēšanai). Visos gadījumos jāturpina dzīvesveida maiņa [6,9].

5.3. Rīcība neapstiprinot retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos

Neapstiprinot retu ģenētisko slimību ar aptaukošanos - turpina standarta aptaukošanās aprūpi:

- multidisciplināra svara korekcijas programma bērniem. **Iekļaušanas kritēriji:** alimentāra (eksogēna) aptaukošanās bērniem no 7 līdz 17 gadiem, kuriem KMI virs 95 percentiles un pietiekama ģimenes motivācija iesaistīties programmas pasākumos. **Izslēgšanas kritēriji:** bērnam ir diagnosticēti ģenētiskie sindromi; endokrīnas patoloģijas; reimatoloģiskas saslimšanas, kuru ārstēšana tiek lietoti bioloģiskie medikamenti; diagnosticētas psihiskās saslimšanas; kustību traucējumi; garīgā atpalicība; krampju sindroms.
- uztura speciālista konsultācija;
- fizioterapeita konsultācija;
- bērnu endokrinologa/endokrinologa novērošana, ja tiek apstiprināti endokrīnie aptaukošanās iemesli vai tiek konstatētas ar aptaukošanos saistītas komplikācijas.

Pacients novērojams dinamikā. Atkārtota novērtēšana nepieciešama, ja parādās jaunas sūdzības, vai turpinās pozitīva svara dinamika, neskatoties uz pacienta centieniem ievērot veselīgu dzīvesveidu.

6. Pielikumi

Pielikums Nr.1

Dyken's hiperfāgijas izvērtēšanas anketa bērniem

Lūdzu ar X atzīmējiet atbilstošāko atbildes variantu par Jūsu bērnu!

(1) Cik ļoti Jūsu bērns kļūst apbēdināts, kad viņam tiek liegts kārotais ēdiens?

- ☐ Nav apbēdināts
- ☐ Nedaudz apbēdināts
- ☐ Apbēdināts
- ☐ Ļoti apbēdināts
- ☐ Ārkārtīgi apbēdināts

(2) Cik bieži Jūsu bērns mēģina kaulēties vai manipulēt, lai dabūtu vairāk ēdiena ēdienreizē?

- ☐ Dažas reizes gadā
- ☐ Dažas reizes mēnesī
- ☐ Dažas reizes nedēļā
- ☐ Vairākas reizes nedēļā
- ☐ Vairākas reizes dienā

(3) Kad Jūsu bērns ir iedomājies par ēdienu, cik viegli Jums vai citiem izdodas novērst bērna uzmanību no ēdiena uz citām lietām?

- ☐ Ārkārtīgi viegli, tas prasa minimālu piepūli, lai šo paveiktu
- ☐ Ļoti viegli, tas prasa nelielu piepūli, lai šo paveiktu
- ☐ Nedaudz apgrūtināti, tas prasa zināmu piepūli, lai šo paveiktu
- ☐ Ļoti apgrūtināti, tas prasa lielu piepūli, lai šo paveiktu
- ☐ Ārkārtīgi grūti, tas prasa ilgstošu un smagu piepūli, lai šo paveiktu

(4) Cik bieži Jūsu bērns pārlūko atkritumus, meklējot ēdienu?

- ☐ Nekad
- ☐ Dažas reizes gadā

___ 1-2 reizes mēnesī

___ 1-3 reizes nedēļā

___ 4-7 reizes nedēļā

(5) Cik bieži Jūsu bērns mostas naktīs ēdiena meklējumos?

___ Nekad

___ Dažas nakts gadā

___ 1-2 nakts mēnesī

___ 1-3 nakts nedēļā

___ 4-7 nakts nedēļā

(6) Cik neatlaidīgi Jūsu bērns prasa vai meklē ēdienu pēc tā, kad viņam tika pateikts “nē” vai “vairs nav/pietiek”?

___ Ātri un viegli atmet domas par ēdienu

___ Diezgan ātri un viegli atmet domas par ēdienu

___ Nedaudz neatlaidīgs ar domām par ēdienu

___ Turpina būt ļoti neatlaidīgs ar domām par ēdienu

___ Ārkārtīgi neatlaidīgs ar domām par ēdienu

(7) Cik daudz laika Jūsu bērns pavada runājot par ēdienu vai arī domas par ēdienu maina bērna uzvedību ārpus normālo ēdienreīžu laika?

___ Mazāk par 15 minūtēm dienā

___ 15-30 minūtes dienā

___ 30-60 minūtes dienā

___ 1-3 stundas dienā

___ Vairāk nekā 3 stundas dienā

(8) Cik bieži Jūsu bērns mēģina nozagt ēdienu (par ko Jūs uzzināt)?

___ Dažas reizes gadā

___ Dažas reizes mēnesī

___ Dažas reizes nedēļā

___ Vairākas reizes nedēļā

___ Vairākas reizes dienā

(9) Kad citi mēģina pārtraukt Jūsu bērna sarunas par ēdienu vai ar ēdienu saistīto uzvedību, tas parasti noved pie:

___ Nav nekāda izmisuma vai apbēdinājuma

___ Viegla izmisuma vai apbēdinājuma

___ Mērena izmisuma vai apbēdinājuma

___ Nopietna izmisuma vai apbēdinājuma

___ Ārkārtīga izmisuma, ar ēdienu saistītas uzvedības izpausmes nevar pārtraukt

(10) Cik attapīgs vai veikls ir Jūsu bērns ēdiena iegūšanā?

___ Nav īpaši attapīgs vai veikls

___ Nedaudz attapīgs vai veikls

___ Diezgan attapīgs vai veikls

___ Ļoti attapīgs vai veikls

___ Ārkārtīgi attapīgs vai veikls

(11) Cik lielā mērā ar ēdienu saistītas domas, runas vai uzvedība traucē Jūsu bērna ikdienas rutīnai, pašaprūpei, mācībām skolā vai darbā?

___ Netraucē

___ Nedaudz traucē; dažreiz ir ar ēdienu saistītu traucējumu ietekme uz skolas, darba vai higiēnas pašaprūpes uzdevumu izpildi

___ Mēreni traucē; bieži ir ar ēdienu saistītu traucējumu ietekme uz skolas, darba vai higiēnas pašaprūpes uzdevumu izpildi

___ Ļoti izteikti traucē; gandrīz katru dienu ir ar ēdienu saistītu traucējumu ietekme uz skolas, darba vai higiēnas pašaprūpes uzdevumu izpildi

___ Ārkārtīgi stipri traucē; bieži nav spējīgs veikt higiēnas pašaprūpi vai nokļūt uz skolu, darbu ar ēdienu saistītu grūtību dēļ

(12) Cik vecs bija jūsu bērns, kad viņš pirmo reizi izrādīja pastiprinātu interesi par ēdienu? _____

(13) Cik mainīga ir jūsu bērna aizraušanās vai interese par ēdienu?

___ Gandrīz nekad nemainās

___ Parasti paliek tāda pati

- ___ Svārstās periodiski
- ___ Svārstās diezgan izteikti
- ___ Svārstās visu laiku

Dyken's hiperfāgijas anketas interpretācija

Anketu aizpilda vecāki, un tajā ir iekļauti 13 jautājumi. Katram jautājumam ir 5 punktu Likerta skala, kur "0" nozīmē "nav problēma" un "5" nozīmē "nopietna/bieža problēma". No 1. līdz 11. jautājumam, punkti tiek apkopoti kopējā hiperfāgijas punktu skaitā (iespējamais diapazons: 11–55).

Papildus tiek aprēķināti trīs apakšpunkti: hiperfāgijas uzvedība (2., 4., 5., 8. un 10. jautājums, iespējamais diapazons: 5–25), hiperfāgijas tieksme (1., 3., 6., 9. jautājums, iespējamais diapazons: 4–20) un hiperfāgijas smaguma pakāpe (7. un 11. jautājums, iespējamais diapazons: 2–10).

12. jautājums "Cik vecs bija jūsu bērns, kad viņš pirmo reizi izrādīja pastiprinātu interesi par ēdienu?" un 13. jautājums "Cik mainīga ir jūsu bērna aizraušanās vai interese par ēdienu?" Neizvērtē nevienu faktoru, bet atklāj vairāk informācijas par hiperfāgijas sākumu un mainīgumu.

Pielikums Nr.2

Pacienta ar smagu aptaukošanos klīniskās novērtēšanas veidlapa (bērnām)

Lūdzu ar X atzīmējiet atbilstošāko atbildes variantu!

Pacienta vārds/uzvārds: _____

PID Nr.: _____ **Datums:** _____

Dzimums: Zēns ☐ Meitene ☐

Anamnēze:

Dzimšanas svars: _____ kg Gestācijas nedēļā _____ ned.

Iedzimtas anomālijas: Ir ☐ Nav ☐

Ja ir iedzimtas anomālijas, lūdzu precizējiet: _____

Mazs augums (zem vidējās vecāku procentiles/SD): Jā ☐ Nē ☐

No cik gadiem bērnam ir svara problēmas: _____

Hiperfāgija (izvērtējot Dyken's anketu): Ir ☐ Nav ☐

Attīstības aizture vai mācīšanās grūtības: Jā ☐ Nē ☐

Ja ir attīstības aizture, lūdzu precizējiet: _____

Dzirdes traucējumi: Ir ☐ Nav ☐ Ja ir, lūdzu precizējiet _____

Redzes traucējumi: Ir ☐ Nav ☐ Ja ir, lūdzu precizējiet _____

Neiroattīstības traucējumi: Jā ☐ Nē ☐

• Autiskā spektra traucējumi:

apstiprināta diagnoze ☐ ārsta aizdomas ☐ vecāku aizdomas ☐

• Uzmanības deficīta hiperaktivitātes traucējumi:

apstiprināta diagnoze ☐ ārsta aizdomas ☐ vecāku aizdomas ☐

• Cits: _____

Aizkavēta pubertāte: Jā ☐ Nē ☐

Ja ir, lūdzu precizējiet _____

Lūdzu atzīmējiet, ja ir aptaukošanās komplikācijas: _____

Citas piezīmes: _____

Ģimenes anamnēze:

Vai vecāki ir radnieki viens otram (asinsradniecība): Jā ☐ Nē ☐

Pozitīva ģimenes anamnēze par agrīnu smagu aptaukošanos: Jā ☐ Nē ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Pozitīva diabēta anamnēze ģimenē: Jā ☐ Nē ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Pozitīva bariatriskās ķirurģijas anamnēze ģimenē: Jā ☐ Nē ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Izmeklēšana:

Vecums _____ gadi

Augums _____ cm Auguma SD vai procentīle: _____

Svars _____ kg Svara SD vai procentīle: _____

ĶMI _____ kg/m² ĶMI SD vai procentīle _____ liekais svars% _____

Galvas apkārtmērs _____ cm galvas apkārtmēra SD vai procentīle _____

Tanner stadija: _____

Acanthosis nigricans: Ir ☐ Nav ☐

Matu krāsa: Melni ☐ Brūnie ☐ Blondi ☐ Sarkani ☐

Dismorfiskās pazīmes: Ir ☐ Nav ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Aptaukošanās tips: Ģeneralizēts ☐ Centrāla tipa ☐ Cits tips ☐

Piezīmes: _____

Pielikums Nr.3

Trīs faktoru ēšanas anketa pieaugušajiem (TFEQ-R18)

(1) Kad saozu ēdienu, man ir ļoti grūti atturēties no ēšanas, pat ja tikko esmu pabeidzis maltīti. NĒ

- ___ noteikti patiesi
- ___ lielākoties patiesi
- ___ lielākoties nepatiesi
- ___ noteikti nepatiesi

(2) Es apzināti ēdu nelielas porcijas, lai kontrolētu savu svaru. KA

- ___ noteikti patiesi
- ___ lielākoties patiesi
- ___ lielākoties nepatiesi
- ___ noteikti nepatiesi

(3) Kad jūtos nemierīgs, pieķeru sevi ēdam. EĒ

- ___ noteikti patiesi
- ___ lielākoties patiesi
- ___ lielākoties nepatiesi
- ___ noteikti nepatiesi

(4) Dažreiz, kad sāku ēst, es vienkārši nevaru apstāties. NĒ

- ___ noteikti patiesi
- ___ lielākoties patiesi
- ___ lielākoties nepatiesi
- ___ noteikti nepatiesi

(5) Atrašanās kopā ar kādu, kurš ēd, bieži vien mani padara tik izsalkušu, ka man arī jāpaēd. NĒ

- ___ noteikti patiesi
- ___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteiktine patiesi

(6) Kad jūtos nomākts, es bieži pārēdos. EĒ

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(7) Kad ieraugu īstu delikatesi, es bieži kļūstu tik izsalcis, ka man tas jāēd uzreiz. NĒ

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(8) Es bieži esmu tik izsalcis, ka mans kuņģis šķiet kā bezdibenis. NĒ

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(9) Es vienmēr esmu izsalcis, tāpēc man ir grūti pārtraukt ēst, pirms esmu pabeidzis ēdienu no sava šķīvja. NĒ

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(10) Kad jūtos vientuļš, es sevi mierinu ar ēšanu. EĒ

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(11) Es apzināti atturos no ēdienreizēm, lai nepieņemtos svarā. KA

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(12) Es neēdu dažus ēdienus, jo tie mani padara resnu. KA

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(13) Es vienmēr esmu pietiekami izsalcis, lai ēstu jebkurā laikā. NĒ

___ noteikti patiesi

___ lielākoties patiesi

___ lielākoties nepatiesi

___ noteikti nepatiesi

(14) Cik bieži jūs jūtaties izsalcis? NĒ

___ gandrīz vienmēr

___ bieži starp ēdienreizēm

___ dažreiz starp ēdienreizēm

___ Tikai ēdienreižu laikā

(15) Cik bieži jūs izvairāties no kārdinošu ēdienu “uzkrāšanas”? KA

___ gandrīz vienmēr

___ parasti

___ reti

___ gandrīz nekad

(16) Cik liela ir iespēja, ka jūs apzināti ēdat mazāk, nekā vēlaties? KA

- ___ ļoti iespējams
___ vidēji iespējams
___ nedaudz iespējams
___ maz ticams

(17) Vai jums ir ēšanas lēkmes, lai gan neesat izsalcis? NĒ

- ___ vismaz reizi nedēļā
___ dažreiz
___ reti
___ nekad

(18) Skalā no 1 līdz 8, kur 1 nozīmē nekādu ierobežojumu ēšanā (ēdat visu, ko vēlaties, kad vien vēlaties) un 8 nozīmē pilnīgu ierobežojumu (pastāvīgi ierobežojat pārtikas uzņemšanu un nekad “nepadodaties”), kādu skaitli jūs sev piešķirtu? _____ KA

Trīs faktoru ēšanas anketas interpretācija (TFEQ-R18)

Anketa attiecas uz pašreizējiem pacienta uztura paradumiem un mēra 3 dažādus ēšanas aspektus: atturīgu ēšanu (apzināta pārtikas uzņemšanas ierobežošana, lai kontrolētu ķermeņa svaru vai veicinātu svara zudumu), nekontrolētu ēšanu (tieksmi ēst vairāk nekā parasti, ko pavada subjektīva bada sajūta) un emocionālu ēšanu (nespēju pretoties emocionāliem signāliem). TFEQ-R18 sastāv no 18 jautājumiem 4 punktu atbilžu skalā (noteikti patiesi/lielākoties patiesi/lielākoties nepatiesi/noteikti nepatiesi). Atbildes uz katru no 18 jautājumiem tiek vērtētas no 4 līdz 1, un jautājumu rezultāti tiek summēti skalas punktos kognitīvai ierobežošanai, nekontrolētai ēšanai un emocionālai. 18. jautājuma skala tiek kodēta sekojoši: 1.–2. punkti tiek kodēti skalā ar 1; 3.–4. punkti tiek kodēti ar 2; 5.–6. punkti tiek kodēti ar 3; 7.–8. punkti tiek kodēti ar 4.

Kognitīvās atturības (KA) skala sastāv no 2., 11., 12., 15., 16. un 18. jautājuma. Nekontrolētas ēšanas (NĒ) skala sastāvēja no 1., 4., 5., 7., 8., 9., 13., 14. un 17. jautājuma. Emocionālās ēšanas (EĒ) skala sastāvēja no 3., 6. un 10. jautājuma.

Neapstrādātās skalas rezultāti tiek pārveidoti skalā no 0 līdz 100 [((neapstrādātais rezultāts – zemākais iespējamais neapstrādātais rezultāts)/iespējamais neapstrādāto rezultātu diapazons) × 100], un, lai kompensētu trūkstošos datus par dažiem jautājumiem, tiek izmantota plaši “pusskalas” metode. Augstāki rezultāti attiecīgajās skalās liecina par lielāku kognitīvo ierobežojumu, nekontrolētu vai emocionālu ēšanu.

Pielikums Nr.4

**Pacientam ar smagu aptaukošanos klīniskās novērtēšanas veidlapa
(pieaugušajiem)**

Lūdzu ar X atzīmējiet atbilstošāko atbildes variantu!

Pacienta vārds/uzvārds: _____

P.k.: _____ **Datums:** _____

Dzimums: Vīrietis ☐ Sieviete ☐

Anamnēze:

Iedzimtas anomālijas: Ir ☐ Nav ☐

Ja ir iedzimtas anomālijas, lūdzu precizējiet: _____

Mazs augums (sievietei zem 155cm; vīrietim zem 165cm): Jā ☐ Nē ☐

Hiperfāgija (Trīs faktoru anketas rezultāti): Ir ☐ Nav ☐

Garīga atpalcība; uzvedības traucējumi; autisms: Jā ☐ Nē ☐

Ja ir, lūdzu precizējiet: _____

Dzirdes traucējumi: Ir ☐ Nav ☐ Ja ir, lūdzu precizējiet _____

Redzes traucējumi: Ir ☐ Nav ☐ Ja ir, lūdzu precizējiet _____

Neauglība: Ir ☐ Nav ☐

Lūdzu atzīmējiet, ja ir aptaukošanās komplikācijas: _____

Citas piezīmes: _____

Ģimenes anamnēze:

☐ ☐

Vai vecāki ir radinieki viens otram (asinsradniecība): Jā Nē

Pozitīva ģimenes anamnēze par agrīnu smagu aptaukošanos: Jā ☐ Nē ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Pozitīva diabēta anamnēze ģimenē: Jā ☐ Nē ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Pozitīva bariatriskās ķirurģijas anamnēze ģimenē: Jā ☐ Nē ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Izmeklēšana:

Vecums _____ gadi

Augums _____ cm

Svars _____ kg

ķMI _____ kg/m²

liekais svars% _____

Acanthosis nigricans: Ir ☐ Nav ☐

Matu krāsa: Melni ☐ Brūnie ☐ Blondi ☐ Sarkani ☐

Dismorfiskās pazīmes: Ir ☐ Nav ☐

Lūdzu precizējiet: _____

Aptaukošanās tips: Ģeneralizēts ☐ Centrāla tipa ☐ Cits tips ☐

Piezīmes: _____

Atsauces

1. Malhotra, S., Sivasubramanian, R., & Srivastava, G. (2021). Evaluation and Management of Early Onset Genetic Obesity in Childhood. *Journal of pediatric genetics*, 10(3), 194–204. <https://doi.org/10.1055/s-0041-1731035>
2. Farooqi IS. Genetic Obesity Syndromes. [Updated 2024 Dec 15]. In: Feingold KR, Ahmed SF, Anawalt B, et al., editors. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279064/>
3. Szczudlik, E., Stępniewska, A., Bik-Multanowski, M., Brandt-Heunemann, S., Flehmig, B., Małecka-Tendera, E., Mazur, A., Petriczko, E., Ranke, M. B., Wabitsch, M., Zachurzok, A., & Wójcik, M. (2024). The age of the obesity onset is a very important factor for the development of metabolic complications and cardiovascular risk in children and adolescents with severe obesity. *European journal of pediatrics*, 183(9), 3833–3841. <https://doi.org/10.1007/s00431-024-05636-x>
4. Loos, R.J.F., Yeo, G.S.H. The genetics of obesity: from discovery to biology. *Nat Rev Genet* **23**, 120–133 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41576-021-00414-z>
5. David Lim, Pdraig Dixon, Nikki Davis, Helen Stewart. Genetics of Obesity Testing for Children and Young People. <https://www.piernetwork.org/guidelines-obesity.html>
6. Tirthani E, Said MS, Rehman A. Genetics and Obesity. [Updated 2023 Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK573068/>
7. Lister, N.B., Baur, L.A., Felix, J.F. *et al.* Child and adolescent obesity. *Nat Rev Dis Primers* **9**, 24 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41572-023-00435-4>
8. Martin AR, Williams E, Foulger RE, Leigh S, Daugherty LC, Niblock O, Leong IUS, Smith KR, Gerasimenko O, Haraldsdottir E, Thomas E, Scott RH, Baple E, Tucci A, Brittain H, de Burca A, Ibañez K, Kasperaviciute D, Smedley D, Caulfield M, Rendon A, McDonagh EM. PanelApp crowdsources expert knowledge to establish consensus diagnostic gene panels. *Nat Genet.* 2019 Nov;51(11):1560-1565. doi: 10.1038/s41588-019-0528-2. PMID: 31676867. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/>
9. Faccioli, N., Poitou, C., Clément, K., & Dubern, B. (2023). Current Treatments for Patients with Genetic Obesity. *Journal of clinical research in pediatric endocrinology*, 15(2), 108–119. <https://doi.org/10.4274/jcrpe.galenos.2023.2023-3-2>