

doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2307113

多学科诊疗专栏

新生儿期起病伴血性腹水的 I 型高脂蛋白血症 1 例

陈园园¹ 胡黎园¹ 张可¹ 张雪萍¹ 曹云¹ 杨琳² 吴冰冰³ 周文浩¹ 王瑾¹

(1. 国家儿童医学中心/复旦大学附属儿科医院新生儿科, 上海 201102;

2. 国家儿童医学中心/复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科, 上海 201102;

3. 国家儿童医学中心/复旦大学附属儿科医院儿科研究所, 上海 201102)

[摘要] 患儿, 男, 生后 32 d, 因便血 2 d, 发热 1 d 入院。入院后抽动静脉血进行检查, 血液标本均呈粉色。血生化检查显示甘油三酯、总胆固醇水平升高。家系全基因组测序显示患儿为 *LPL* 基因复合杂合变异, 变异分别来自父亲和母亲。患儿明确诊断为脂蛋白脂肪酶缺乏相关的高脂蛋白血症。因患儿有便血、发热、血性腹水等症状, 考虑急性胰腺炎, 予禁食、血浆置换、全血换血治疗。基因结果回报明确诊断后予低脂饮食, 补充脂溶性维生素、微量元素等治疗, 调整喂养方案, 住院 4 周后病情好转出院。随访甘油三酯、总胆固醇下降。随访至 1 岁, 患儿生长及精神运动发育均正常。该文重点介绍新生儿期起病伴有血性腹水可疑急性胰腺炎相关症状的家族性高脂蛋白血症的多学科诊疗。

[中国当代儿科杂志, 2023, 25 (12): 1293-1298]

[关键词] 家族性高脂蛋白血症; 脂蛋白脂肪酶缺乏; *LPL* 基因; 新生儿

A case of neonatal-onset type I hyperlipoproteinemia with bloody ascites

CHEN Yuan-Yuan, HU Li-Yuan, ZHANG Ke, ZHANG Xue-Ping, CAO Yun, YANG Lin, WU Bing-Bing, ZHOU Wen-Hao, WANG Jin. Department of Neonatology, Children's Hospital of Fudan University/National Children's Medical Center, Shanghai 201102, China (Wang J, Email: drwangjin@fudan.edu.cn)

Abstract: This report presents a case of a male infant, aged 32 days, who was admitted to the hospital due to 2 days of bloody stools and 1 day of fever. Upon admission, venous blood samples were collected, which appeared pink. Blood biochemistry tests revealed elevated levels of triglycerides and total cholesterol. The familial whole genome sequencing revealed a compound heterozygous variation in the *LPL* gene, with one variation inherited from the father and the other from the mother. The patient was diagnosed with lipoprotein lipase deficiency-related hyperlipoproteinemia. Acute symptoms including bloody stools, fever, and bloody ascites led to the consideration of acute pancreatitis, and the treatment involved fasting, plasma exchange, and whole blood exchange. Following the definitive diagnosis based on the genetic results, the patient was given a low-fat diet and received treatment with fat-soluble vitamins and trace elements, as well as adjustments to the feeding plan. After a 4-week hospitalization, the patient's condition improved and he was discharged. Follow-up showed a decrease in triglycerides and total cholesterol levels. At the age of 1 year, the patient's growth and psychomotor development were normal. This article emphasizes the multidisciplinary diagnosis and treatment of familial hyperlipoproteinemia presenting with symptoms suggestive of acute pancreatitis, including bloody ascites, in the neonatal period.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2023, 25(12): 1293-1298]

Key words: Familial hyperlipoproteinemia; Lipoprotein lipase deficiency; *LPL* gene; Neonate

1 前言

高甘油三酯血症 (hypertriglyceridemia) 是一种常见疾病, 是指甘油三酯水平高于相应年龄和

性别的第 95 百分位数^[1]。其病因通常是多因素的, 包括遗传因素。高甘油三酯血症可以分为原发性和继发性两类: 原发性高甘油三酯血症主要由遗传缺陷引起^[2], 继发性高甘油三酯血症可由高脂

[收稿日期] 2023-07-31; **[接受日期]** 2023-10-11

[作者简介] 陈园园, 女, 硕士, 主治医师。

[通信作者] 王瑾, 女, 主任医师。Email: drwangjin@fudan.edu.cn。

饮食、肥胖、糖尿病、甲状腺功能减退及雌激素和他莫昔芬等药物引起^[3]。根据Fredrickson对高脂血症的分类^[4-5]，以乳糜微粒代谢受损为主的被称为I型高脂蛋白血症，也称为家族性高乳糜微粒血症（familial chylomicronemia syndrome, FCS），是一种罕见的遗传性脂质疾病，是与脂蛋白脂肪酶（lipoprotein lipase, LPL）活性缺陷相关的单基因疾病，估计患病率为百万分之一^[6-7]。已知的FCS是由于编码LPL基因的两个等位基因失活突变或其他编码LPL活性所需蛋白的基因突变引起的，如载脂蛋白C-II、载脂蛋白A-5、脂肪酶成熟因子1和糖基磷脂酰肌醇高密度脂蛋白结合蛋白1，从而导致LPL活性丧失或其功能缺陷。其特征是血中甘油三酯水平重度升高，FCS患者的空腹甘油三酯水平可能比正常人高10~100倍^[6-7]。FCS通常在儿童或青少年时期发病，表现为急性胰腺炎引起的腹痛，其他可逆性表现包括皮肤发疹性黄斑瘤、视网膜炎血症和肝脾大^[8]。然而，在新生儿和婴幼儿，通常是在常规进行血液检查中偶然发现乳白色血浆而诊断^[9]，其临床表现与高脂蛋白血症不一定直接相关。本文报道1例新生儿期起病伴血性腹水的I型高脂蛋白血症的多学科诊治经过。

2 病例介绍

现病史：患儿，男，生后32d，因便血2d，发热1d转入我院。患儿系第2胎第2产，顺产出生，胎龄39⁺4周，出生体重3500g。出生时羊水Ⅲ度粪染，脐带、胎盘未见异常，生后Apgar评分不详。生后纯母乳喂养，吸吮吞咽好，24h内排胎便，2日龄大便转黄，小便正常。患儿入院前2d排血样便1次，到当地医院门诊就诊，粪常规检查提示潜血试验阳性，予益生菌、蒙脱石散、头孢克肟口服1d，未见好转，遂住院治疗。入院后发现患儿血液呈脂血状态，且出现发热，热峰39.5℃，血红蛋白40g/L，予输注红细胞后转入我院进一步治疗。患儿父母自述均健康，非近亲婚配，否认家族遗传性疾病史。否认家族中肥胖、糖尿病、高血压及心血管疾病史。

入院体格检查：体温38.6℃，心率150次/min，呼吸50次/min，血压75/40mmHg（平均压43mmHg），年龄别身高Z值1.2，年龄别体重Z值0.4，身长别体重-1.0。神志清楚，精神稍差，双眉紧皱，痛苦貌，反应可，皮肤苍白，全身皮肤

无皮疹，无出血点，皮肤弹性可。头颅无畸形，前囟平软，双眼无凝视，颈软；口唇无发绀，呼吸平稳，鼻翼无扇动，双肺呼吸音粗，未及干湿啰音；心音有力，律齐，各瓣膜听诊区未闻及杂音；腹部膨隆，质软，肝脾不大，肠鸣音略减少；四肢肌张力可，原始反射可引出；四肢末梢暖，毛细血管再充盈时间<3s。

入院后采血时观察到血液外观呈浑浊粉红色（图1），常温静置后分层，上层呈乳白色，下层为暗红色。



图1 患儿血液 外观呈浑浊粉红色。

辅助检查：血常规检查（生后第32天）示白细胞计数 $14.6 \times 10^9/L$ [参考值： $(10 \sim 24) \times 10^9/L$]，血小板计数 $154 \times 10^9/L$ [参考值： $(100 \sim 400) \times 10^9/L$]，C反应蛋白 $<8 \text{ mg/L}$ （参考值： $<8 \text{ mg/L}$ ），血红蛋白、红细胞测不出。血清生化检查（生后第32天）示甘油三酯 17.79 mmol/L （参考值： $0 \sim 1.7 \text{ mmol/L}$ ），总胆固醇 24.34 mmol/L （参考值： $0 \sim 5.18 \text{ mmol/L}$ ），高密度脂蛋白 5.34 mmol/L （参考值： $1.03 \sim 1.55 \text{ mmol/L}$ ），低密度脂蛋白 0.11 mmol/L （参考值： $1.89 \sim 4.21 \text{ mmol/L}$ ）；血清载脂蛋白A 10.45 mmol/L （参考值： $1.0 \sim 1.6 \text{ mmol/L}$ ）、血清载脂蛋白B 1.11 mmol/L （参考值： $0.6 \sim 1.1 \text{ mmol/L}$ ）。粪便常规隐血试验弱阳性；粪钙卫蛋白 $>1200 \mu\text{g/g}$ （参考值： $0 \sim 50 \mu\text{g/g}$ ）；溶血试验阴性；凝血功能正常；血脂肪酶和血、尿淀粉酶均正常。血串联质谱和尿串联质谱检测阴性。患儿父亲生化检查示甘油三酯 2.64 mmol/L ，总胆固醇 6.09 mmol/L ，高密度脂蛋白 0.97 mmol/L ，低密度脂蛋白 4.33 mmol/L ，血清载脂蛋白A 10.92 mmol/L ，血清

载脂蛋白 B 1.45 mmol/L。患儿母亲生化检查示甘油三酯 1.94 mmol/L，总胆固醇 5.88 mmol/L，高密度脂蛋白 1.31 mmol/L，低密度脂蛋白 3.96 mmol/L，血清载脂蛋白 A 11.09 mmol/L，血清载脂蛋白 B 1.24 mmol/L。B 超提示轻度肝大，双肾锥体内多发实质占位，腹水中等量。磁共振胰胆管造影未见异常。腹部磁共振成像示双肾多发占位，肾周少许积液。彩色多普勒超声心动图示左心房增大，

心功能未见明显异常。眼底筛查未见异常。入院 1 d 后家系全外显子组测序 (whole genome sequencing, WGS) 结果回报：检测到 *LPL* 基因复合杂合变异，即 NM_000237: exon6: c. 836T>G(p. L279R) 变异来源于患儿母亲，NM_000237: exon8: c.1322+2_1322+4delTAA insATT 变异来源于患儿父亲 (图 2)。

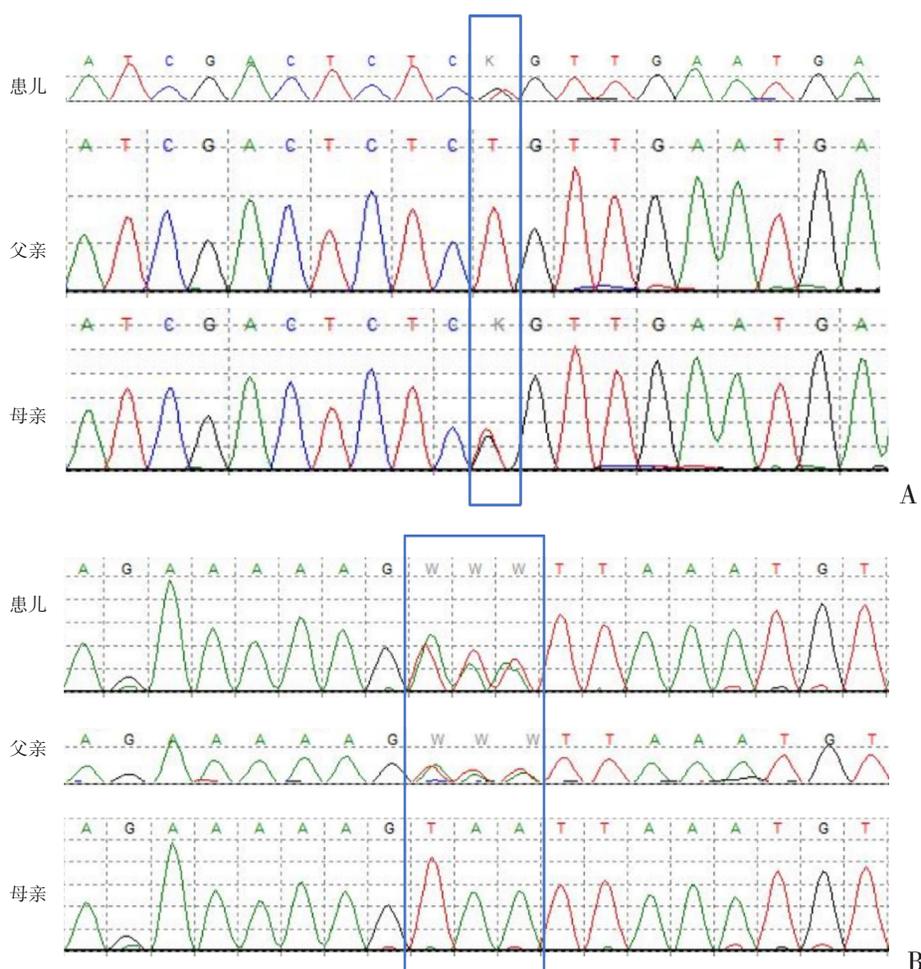


图 2 患儿及其父母基因变异 Sanger 测序结果 A: NM_000237: exon6: c.836T>G(p.L279R) 变异来源于患儿母亲; B: NM_000237: exon8: c.1322+2_1322+4delTAA insATT 变异来源于患儿父亲。蓝色框内所指为基因变异所在碱基位置。

3 多学科诊疗

3.1 新生儿重症监护病房初诊及新生儿外科会诊

该患儿以便血、发热入院，入院后采血发现血液呈脂血状态，血液检查无法全部完成。生化检查示总胆固醇、甘油三酯、高密度脂蛋白明显升高，诊断为高脂血症。B 超示肝脏轻度肿大，腹水中等量，文献报道 1%~4% 的严重高甘油三酯血

症可引起急性胰腺炎发作^[10]，考虑患儿急性胰腺炎不能除外，予生长抑素治疗。同时请新生儿外科会诊，行诊断性腹腔穿刺。腹水外观呈血性、粉色高脂状态 (图 3)。送检腹水常规和生化检查均无法检测，细菌及真菌培养示阴性，血和尿淀粉酶、血脂肪酶维持在正常范围。予禁食补液及左卡尼汀调节脂代谢。



图3 患儿腹水 外观呈血性，浑浊粉色。

3.2 儿童重症医学科会诊

为了迅速降低升高的甘油三酯水平，从而避免急性胰腺炎潜在致命风险，急性期降低血脂最快速的方法是血浆置换。1978年首次报道血浆置换用于治疗严重的高甘油三酯血症^[11]。血浆置换可以直接去除脂蛋白颗粒，降低血浆黏度，消除与胰腺炎相关的水肿蛋白酶，是一种有效的快速降脂治疗方法，可使甘油三酯快速降低60%。Stefanutti等^[12]报道了1例患有严重高脂血症的3个月婴儿，用血浆置换术降脂效果明显。当血浆置换术不可行时，可以考虑全血交换输血^[13]。全血交换输血在20世纪40年代末开始被使用，显著降低了严重新生儿同族免疫性溶血病的病死率，并可预防核黄疸。全血交换输血是一种在短时间内通过反复抽取和替换血液，将婴儿的血液替换为供体血液的治疗方法，已成为新生儿科医生最常使用的操作之一^[14-15]。

3.3 内分泌遗传代谢科会诊

患儿急性便血、发热起病，无咳涕吐泻、无皮疹、无抽搐，否认血糖异常、甲状腺功能异常、代谢紊乱、胆汁淤积、脏器功能受损相关病史。出生史及家族史无特殊。生长发育良好，面容无特殊，肝脾无明显肿大，皮肤无黄色瘤。入院后检查有腹水，血液呈脂血状态，甘油三酯显著升高，伴总胆固醇升高，低密度脂蛋白降低，高密度脂蛋白升高。且患儿父母空腹血甘油三酯和总胆固醇均升高。患儿脂质代谢异常，高度怀疑先天性遗传性高脂血症，待基因检测结果回报明确治疗方案，目前对症支持治疗，予低脂或无脂饮食，必要时可尝试吉非罗齐口服降血脂治疗，并随访血常规、肝功能、肌酶、血脂等疗效及安全性指标，酌情调整剂量。

3.4 分子诊断中心会诊

精准的分诊断不但有利于遗传咨询、治疗

选择，也将是开展基因治疗的前提。近年来，全基因组测序、WGS等检测技术的发展对遗传病的诊断具有重要意义。获取知情同意后，采集患儿及父母外周血标本，进行WGS检测。结果回报检测到LPL基因复合杂合变异：NM_000237: exon8: c.836T>G(p.L279R)变异来源于患儿母亲，NM_000237: exon8: c.1322+2_1322+4delTAA insATT变异来源于患儿父亲。该变异具有致病性，结合临床，明确为致病基因变异。

3.5 临床营养科会诊

使用低脂饮食，可减少乳糜微粒的形成，将脂肪摄入量限制在总热量的10%~15%^[16]。由于母乳和标准婴儿配方奶粉的长链脂肪酸含量，可能导致FCS患儿甘油三酯升高。为了使患儿的甘油三酯水平恢复至正常，需要给予脱脂并强化的母乳，或低脂肪、高中链脂肪酸（medium-chain triglycerides, MCT）的配方奶。特殊配方奶粉中含有有益的微量元素，足量MCT可预防必需脂肪酸和脂溶性维生素缺乏，同时对促进正常的神经发育非常重要。如生长发育在正常范围，后续可以逐步给予低脂食品，同时也需要继续充分补充脂肪酸、脂溶性维生素和多种微量元素。密切监测体重、身长和头围，随访血脂、蛋白和脂溶性维生素水平，进一步改善营养状况。

4 住院经过及转归

患儿入院完善初步检查后诊断为高脂血症。因患儿有便血、中等量血性腹水、贫血等症状，考虑急性胰腺炎不能除外，监测感染指标，予禁食补液，生长抑素对症治疗，左卡尼汀调节脂代谢。与患儿家属沟通病情，患儿家属知情同意后，入院第2天超声引导下进行颈内静脉置管血浆置换治疗。血脂下降不明显，于入院第3天予全血换血治疗。换血后脂血明显改善，甘油三酯及总胆固醇逐渐下降。WGS报告示LPL基因复合杂合变异。患儿诊断为I型高脂蛋白血症。内分泌遗传代谢科再次会诊随访，建议继续给予无脂或低脂饮食，可加吉非罗齐治疗。禁食8d后，予酶解米糊喂养。2d后，停酶解米糊，换特殊奶粉（低脂整蛋白配方奶）喂养，随访血脂无进行性上升。4d后加高MCT（82% MCT）配方奶，期间监测血脂情况，并补充脂溶性维生素和微量元素。

其他方面治疗如下。（1）呼吸系统：患儿入

院时呼吸尚平稳，未予呼吸支持，后稍气促，血浆置换期间予鼻导管吸氧，胸腹部X线检查示肺部渗出较前增多，呼吸平稳后停吸氧。(2)循环系统：患儿住院期间心电监护下心率在正常范围，心脏超声示左心房增大，心功能未见明显异常，心肌酶谱检查未见明显异常。(3)血液系统：患儿外院查血红蛋白降低，仅40 g/L，予输注红细胞悬液后转入我院。入院后因血液呈高脂血状态，血红蛋白无法检测，后随访监测白细胞、血红蛋白、血小板在正常范围。住院期间无出血表现，监测凝血功能未见明显异常。(4)神经系统：因发热、精神状况差，住院期间完善脑脊液常规、生化、培养及宏基因检查，未见明显异常，头颅磁共振成像平扫未见明显异常，脑电图示正常新生儿脑电图。(5)泌尿系统：泌尿系B超示双肾锥体内多发实质占位，左肾盂增宽，腹部磁共振成像示双肾多发占位，肾周少许积液，期间完善肾功能、尿常规及尿培养，均未见异常。电解质检查显示存在高钙血症和高钠血症，考虑为内环境代谢紊乱所致。(6)其他方面：眼底筛查示双眼底未见异常，后期根据病情需要随访眼底情况。

住院4周后，患儿甘油三酯降至8.74 mmol/L，总胆固醇9.17 mmol/L，予82% MCT加脱脂奶粉喂养，患儿甘油三酯稳定在4.0 mmol/L左右。患儿住院治疗后甘油三酯和总胆固醇下降情况见图4。出院后嘱继续予含82% MCT奶粉喂养；6月龄起逐步添加米粉、鱼泥、蔬菜、水果等辅食，使用橄榄油烹饪食物；禁食高脂肪、高糖食物、限制脂肪摄入。后随访复查甘油三酯，维持在4.0 mmol/L左右；患儿随访至1岁，身高76 cm，体重11.3 kg，精神运动发育均正常。

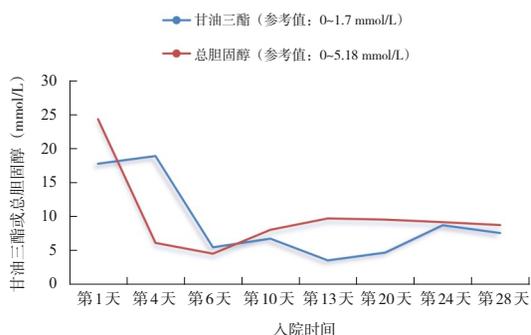


图4 患儿血甘油三酯和总胆固醇的变化 住院治疗后患儿甘油三酯和总胆固醇水平显著下降。

5 小结

本文报道了1例新生儿期起病的伴有血性腹水、可疑急性胰腺炎症状的I型高脂蛋白血症的多学科诊断和治疗过程。由于对该疾病在新生儿期或婴幼儿期发病缺乏认识，临床表现与高脂蛋白血症不直接相关，可能会延迟治疗，故早期诊断，及时低脂饮食干预，可避免危及生命的胰腺炎发作。而新生儿期发病也预示患儿脂蛋白代谢紊乱程度相对严重，当甘油三酯水平显著升高并伴有总胆固醇升高时，应考虑LPL缺乏症，而LPL酶活性分析只有在专门的中心可以进行^[17-18]。随着基因组测序的发展，虽然没有其他家庭成员表现出与患儿相似的高甘油三酯水平，但患儿严重的高甘油三酯血症，结合WGS结果示LPL基因杂合变异，符合FCS诊断。FCS最危及生命的并发症是急性胰腺炎的发作，该患儿以便血、发热起病，B超示中等量腹水，虽血和尿淀粉酶及血脂肪酶未见异常，但既往研究报道高脂血症可能干扰其他实验室检查^[19]，如血钠、血红蛋白、淀粉酶等。Feoli-Fonseca等^[20]发现1例1月龄婴儿尽管淀粉酶水平正常，但剖腹探查时出现急性腹部症状和腹水，诊断为急性胰腺炎。因此，需警惕新生儿及小婴儿严重高脂血症伴有急性胰腺炎症状时辅助检查可能出现假阴性，但急性胰腺炎仍不能轻易除外。患儿入院后予血浆置换、全血换血等对症支持治疗，并通过磁共振胰胆管造影和腹部磁共振成像、眼底检查明确有无高脂血症相关脏器损伤累及情况评估，提供早期医疗决策。当需要紧急、快速和有效地降低甘油三酯水平时，血浆置换或全血换血已被证明是有效和安全的新技术，可使甘油三酯快速降低，从而预防药物治疗失败的急性胰腺炎进展恶化。明确诊断后，通过合理的饮食管理可有效控制血脂相关指标，建议MCT应占脂肪摄入量的80%~100%，总脂肪摄入量应限制在总热量摄入的10%~15%^[21-22]，以维持甘油三酯水平，根据血脂水平和营养需要，计算营养素的量和比例，保证其正常的生长发育，避免并发症。因此，对于该疾病，早期识别、早期诊断、及时降血脂治疗、严格合理饮食控制，有利于减少并发症和后遗症的发生，改善患儿预后。

志谢：感谢复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科陆炜医师、临床营养科钱甜医师、重症医学科陈伟明医师和新生儿外科沈淳医师的支持和幫助。

利益冲突声明：所有作者声明无利益冲突。

[参 考 文 献]

- [1] Hegele RA, Ginsberg HN, Chapman MJ, et al. The polygenic nature of hypertriglyceridaemia: implications for definition, diagnosis, and management[J]. *Lancet Diabetes Endocrinol*, 2014, 2(8): 655-666. PMID: 24731657. PMCID: PMC4201123. DOI: 10.1016/S2213-8587(13)70191-8.
- [2] Pedersen SB, Langsted A, Nordestgaard BG. Nonfasting mild-to-moderate hypertriglyceridemia and risk of acute pancreatitis[J]. *JAMA Intern Med*, 2016, 176(12): 1834-1842. PMID: 27820614. DOI: 10.1001/jamainternmed.2016.6875.
- [3] Yang AL, McNabb-Baltar J. Hypertriglyceridemia and acute pancreatitis[J]. *Pancreatol*, 2020, 20(5): 795-800. PMID: 32571534. DOI: 10.1016/j.pan.2020.06.005.
- [4] Fredrickson DS, Levy RI, Lees RS. Fat transport in lipoproteins: an integrated approach to mechanisms and disorders[J]. *N Engl J Med*, 1967, 276(5): 273-281. PMID: 5334042. DOI: 10.1056/NEJM196702022760507.
- [5] Fredrickson DS. An international classification of hyperlipidemias and hyperlipoproteinemias[J]. *Ann Intern Med*, 1971, 75(3): 471-472. PMID: 5568160. DOI: 10.7326/0003-4819-75-3-471.
- [6] Rodriguez FH, Estrada JM, Quintero HMA, et al. Analyses of familial chylomicronemia syndrome in Pereira, Colombia 2010-2020: a cross-sectional study[J]. *Lipids Health Dis*, 2023, 22(1): 43. PMID: 36978188. PMCID: PMC10045250. DOI: 10.1186/s12944-022-01768-x.
- [7] Witztum JL, Gaudet D, Freedman SD, et al. Volanesorsen and triglyceride levels in familial chylomicronemia syndrome[J]. *N Engl J Med*, 2019, 381(6): 531-542. PMID: 31390500. DOI: 10.1056/NEJMoa1715944.
- [8] Moulin P, Dufour R, Aversa M, et al. Identification and diagnosis of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS): expert panel recommendations and proposal of an "FCS score"[J]. *Atherosclerosis*, 2018, 275: 265-272. PMID: 29980054. DOI: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.06.814.
- [9] Zhang Y, Zhou J, Zheng W, et al. Clinical, biochemical and molecular analysis of two infants with familial chylomicronemia syndrome[J]. *Lipids Health Dis*, 2016, 15: 88. PMID: 27153815. PMCID: PMC4859971. DOI: 10.1186/s12944-016-0254-z.
- [10] De Pretis N, De Marchi G, Frulloni L. Hypertriglyceridemic pancreatitis[J]. *Minerva Gastroenterol Dietol*, 2020, 66(3): 238-245. PMID: 32724030. DOI: 10.23736/S1121-421X.19.02641-2.
- [11] Betteridge DJ, Bakowski M, Taylor KG, et al. Treatment of severe diabetic hypertriglyceridaemia by plasma exchange[J]. *Lancet*, 1978, 1(8078): 1368. PMID: 78139. DOI: 10.1016/s0140-6736(78)92450-9.
- [12] Stefanutti C, D'Alessandri G, Russi G, et al. Treatment of symptomatic HyperLp(a)lipoproteinemia with LDL-apheresis: a multicentre study[J]. *Atheroscler Suppl*, 2009, 10(5): 89-94. PMID: 20129383. DOI: 10.1016/S1567-5688(09)71819-7.
- [13] Capitana CE, Wagoner HJ, Ruzas CM, et al. Rapid resolution of infantile lipemia retinalis following exchange transfusion[J]. *J Inher Metab Dis*, 2016, 39(6): 889-890. PMID: 27518769. DOI: 10.1007/s10545-016-9968-3.
- [14] Poon SWY, Leung KKY, Tung JYL. Management of severe hypertriglyceridemia due to lipoprotein lipase deficiency in children[J]. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep*, 2019, 2019(1): 1-5. PMID: 31352695. PMCID: PMC6685095. DOI: 10.1530/EDM-19-0052.
- [15] El-Koofy NM, Abdo YA, El-Fayoumi D, et al. Management strategy and novel ophthalmological findings in neonatal severe hypertriglyceridemia: a case report and literature review[J]. *Lipids Health Dis*, 2021, 20(1): 38. PMID: 33879184. PMCID: PMC8058978. DOI: 10.1186/s12944-021-01464-2.
- [16] Williams L, Wilson DP. Editorial commentary: dietary management of familial chylomicronemia syndrome[J]. *J Clin Lipidol*, 2016, 10(3): 462-465. PMID: 27206931. DOI: 10.1016/j.jacl.2015.12.023.
- [17] Ueda M. Familial chylomicronemia syndrome: importance of diagnostic vigilance[J]. *Transl Pediatr*, 2022, 11(10): 1588-1594. PMID: 36345451. PMCID: PMC9636463. DOI: 10.21037/tp-22-488.
- [18] Gotoda T, Shirai K, Ohta T, et al. Diagnosis and management of type I and type V hyperlipoproteinemia[J]. *J Atheroscler Thromb*, 2012, 19(1): 1-12. PMID: 22129523. DOI: 10.5551/jat.10702.
- [19] Fallat RW, Vester JW, Glueck CJ. Suppression of amylase activity by hypertriglyceridemia[J]. *JAMA*, 1973, 225(11): 1331-1334. PMID: 4740657.
- [20] Feoli-Fonseca JC, Lévy E, Godard M, et al. Familial lipoprotein lipase deficiency in infancy: clinical, biochemical, and molecular study[J]. *J Pediatr*, 1998, 133(3): 417-423. PMID: 9738727. DOI: 10.1016/s0022-3476(98)70280-x.
- [21] Williams L, Rhodes KS, Karmally W, et al. Familial chylomicronemia syndrome: bringing to life dietary recommendations throughout the life span[J]. *J Clin Lipidol*, 2018, 12(4): 908-919. PMID: 29804909. DOI: 10.1016/j.jacl.2018.04.010.
- [22] Kuthirolly S, Yesodharan D, Radhakrishnan N, et al. Lipoprotein lipase deficiency[J]. *Indian J Pediatr*, 2021, 88(2): 147-153. PMID: 32472350. DOI: 10.1007/s12098-020-03305-z.

(本文编辑：邓芳明)

(版权所有©2023 中国当代儿科杂志)