

Детско-родительский каскадный скрининг – эффективный инструмент раннего выявления пациентов с семейной гиперхолестеринемией

И.И. Пшеничникова^{1,2✉}, <https://orcid.org/0000-0002-0058-3803>, PshenichnikovaI@rmapo.ru

В.В. Пупыкина¹, <https://orcid.org/0000-0003-2181-8138>, vika-pupykina@mail.ru

М.В. Ежов³, <https://orcid.org/0000-0002-1518-6552>, marat_ezhov@mail.ru

И.Н. Захарова¹, <https://orcid.org/0000-0003-4200-4598>, zakharova-rmapo@yandex.ru

¹ Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1

² Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента; 115088, Россия, Москва, ул. Шарикоподшипниковская, д. 9

³ Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии имени академика Е.И. Чазова; 121552, Россия, Москва, ул. Академика Чазова, д. 15а

Резюме

Введение. Семейная гиперхолестеринемия является наиболее распространенным в популяции моногенным заболеванием с преимущественно кодоминантным типом наследования. С целью раннего выявления семейной гиперхолестеринемии используются различные скрининговые методики, в т. ч. метод каскадного скрининга, который может быть прямым – от родителя к ребенку и обратным – от ребенка к родителю.

Цель. Провести анализ эффективности детско-родительского каскадного скрининга для раннего выявления новых пациентов с СГХС.

Материалы и методы. Исследование проводилось на базе ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ» с января 2022 г. по август 2024 г. Детско-родительский каскадный скрининг выполнен в семьях 364 индексных пациентов (0–18 лет) с верифицированной семейной гиперхолестеринемией.

Результаты. В ходе каскадного скрининга был выявлен 581 новый больной семейной гиперхолестеринемией, в числе которых 43 ребенка (7,4%) от 1 до 18 лет, 28 молодых взрослых (4,82%) от 18 до 30 лет; 332 человека (57,14%) в возрасте от 31 до 50 лет и 178 человек (30,64%) в возрасте старше 51 года. Оценка эффективности каскадного скрининга позволила определить, что на одного индексного пациента приходится 1,6 вновь выявленных случаев семейной гиперхолестеринемии. Более половины (69,36%) пациентов с верифицированным диагнозом были в возрасте моложе 50 лет.

Обсуждение. Применение детско-родительского каскадного скрининга представляет собой эффективный инструмент для ранней диагностики больных с семейной гиперхолестеринемией. Ограничением, определяющим эффективность каскадного скрининга, является способ связи с родственниками индексного пациента. В нашей стране единственным способом проведения каскадного скрининга является косвенный контакт с членами семьи через индексного больного или его законных представителей.

Выводы. Преимуществом детско-родительского варианта каскадного скрининга является возможность раннего выявления пациентов с семейной гиперхолестеринемией. Этот подход позволяет диагностировать значительное количество новых больных в молодом возрасте, когда первичная профилактика атеросклеротических сердечно-сосудистых заболеваний может принести наибольшую пользу.

Ключевые слова: семейная гиперхолестеринемия, атеросклеротические сердечно-сосудистые заболевания, каскадный скрининг, обратный каскадный скрининг, детско-родительский каскадный скрининг, индексный пациент, раннее выявление

Для цитирования: Пшеничникова ИИ, Пупыкина ВВ, Ежов МВ, Захарова ИН. Детско-родительский каскадный скрининг – эффективный инструмент раннего выявления пациентов с семейной гиперхолестеринемией. *Медицинский совет.* 2025;19(1):150–154. <https://doi.org/10.21518/ms2025-005>.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Parent-child cascade screening – an effective tool for early identification of patients with familial hypercholesterolemia

Irina I. Pshenichnikova^{1,2✉}, <https://orcid.org/0000-0002-0058-3803>, PshenichnikovaI@rmapo.ru

Viktoria V. Pupykina¹, <https://orcid.org/0000-0003-2181-8138>, vika-pupykina@mail.ru

Marat V. Ezhov³, <https://orcid.org/0000-0002-1518-6552>, marat_ezhov@mail.ru

Irina N. Zakharova¹, <https://orcid.org/0000-0003-4200-4598>, zakharova-rmapo@yandex.ru

¹ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia

² Research Institute of Healthcare Organization and Medical Management; 9, Sharikopodshipnikovskaya St., Moscow, 115088, Russia

³ National Medical Research Centre of Cardiology named after Academician E.I. Chazov; 15a, Academician Chazov St., Moscow, 121552, Russia

Abstract

Introduction. Familial hypercholesterolemia is the most common monogenic disease in the population with a predominantly codominant type of inheritance. For the purpose of early detection of familial hypercholesterolemia, various screening methods are used, including the cascade screening method, which can be direct: from parent to child and reverse: from child to parent.

Aim. To analyze the effectiveness of child-parent cascade screening for the early detection of new patients with FH.

Materials and methods. The study was conducted at the State Budgetary Healthcare Institution "Z.A. Bashlyaeva Children's City Clinical Hospital of the Moscow Health Department" from January 2022 to August 2024. Child-parent cascade screening was performed in the families of 364 index patients (0–18 years old) with verified familial hypercholesterolemia.

Results. During the cascade screening, 581 new patients with familial hypercholesterolemia were identified, including 43 children (7.4%) aged 1 to 18 years, 28 young adults (4.82%) aged 18 to 30 years; 332 people (57.14%) aged 31 to 50 years and 178 people (30.64%) over 51 years of age.

Discussion. The use of child-parent cascade screening is an effective diagnostic tool engineered for early identification of patients with familial hypercholesterolemia. The effectiveness of cascade screening is limited by the method of communication with the index patient's relatives. In our country, the only way to perform cascade screening is an indirect contact with family members through the index patient or their legal representatives.

Conclusion. Evaluation of the effectiveness of cascade screening allowed us to determine that there are 1.6 newly diagnosed patients per index patient. More than half (69.36%) of newly diagnosed patients were under 50 years of age. The advantage of the parent-child cascade screening option is the possibility of early detection of patients with familial hypercholesterolemia. This approach allows us to diagnose a significant number of new patients at a young age, when primary prevention of atherosclerotic cardiovascular diseases can bring the greatest benefit.

Keywords: familial hypercholesterolemia, atherosclerotic cardiovascular disease, cascade screening, reverse cascade screening, child-parent cascade screening, index patient, early detection

For citation: Pshenichnikova II, Pupykina VV, Ezhov MV, Zakharova IN. Parent-child cascade screening – an effective tool for early identification of patients with familial hypercholesterolemia. *Meditsinskiy Sovet*. 2025;19(1):150–154. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2025-005>.

Conflict of interest: the authors declare that there is no conflict of interest.

ВВЕДЕНИЕ

Семейная гиперхолестеринемия (СГХС) является наиболее распространенной наследственной причиной раннего развития атеросклеротических сердечно-сосудистых заболеваний (ССЗ) [1, 2]. Для болезни характерен преимущественно кодоминантный тип наследования, поэтому половина потомков гетерозиготного больного будут страдать СГХС с рождения [3]. Большинство случаев СГХС обусловлены мутацией гена рецептора, связывающего холестерин липопротеинов низкой плотности (ХС ЛНП). Реже встречаются мутации гена, кодирующего лиганд рецептора ХС ЛНП – аполипопротеин В [4] и гена пропротеинконвертазы субтилизин-кексин 9-го типа – фермента, который регулирует число рецепторов к ХС ЛПН на поверхности клеток [5]. Распространенность гетерозиготной СГХС (геСГХС) в общей популяции составляет 1:300 [6], а в нашей стране может достигать 1:173 [7]. На этом основании можно предположить, что в Российской Федерации проживает около 1 млн больных геСГХС, в т. ч. около 200 тыс. детей.

СГХС приводит к ускоренному развитию ишемической болезни сердца и других атеросклеротических ССЗ, сокращая продолжительность жизни больных на 10–40 лет [6, 7]. В Российской Федерации, по данным Росстата, на долю ИБС приходится 13,3% всех случаев смерти¹. Таким образом, важнейшей проблемой общественного здравоохранения является раннее выявление больных СГХС. Своевременная и адекватная коррекция нарушений липидного обмена позволит предотвратить или отсрочить развитие атеросклероза и увеличить продолжительность

жизни пациентов, страдающих геСГХС, до среднепопуляционной, продлить период их трудоспособности и сократить затраты на здравоохранение [8].

Наиболее перспективным способом выявления новых случаев геСГХС считается каскадный скрининг. Метод основан на поэтапной идентификации больных среди членов семьи индексного пациента – больного с клинически/генетически верифицированной СГХС [9–18]. К его преимуществам можно отнести простоту организации, направленность на целевую популяцию, малозатратность. Исследования показывают, что в зависимости от распространенности и уровня диагностики в стране каскадный скрининг позволяет выявить от 0,4 до 3 новых случаев СГХС на одного индексного пациента [9, 10, 13–17].

Цель исследования – провести анализ эффективности детско-родительского каскадного скрининга для раннего выявления новых пациентов с СГХС.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Проведение каскадного скрининга осуществлялось на базе ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ» с января 2022 г. по август 2024 г. (г. Москва).

Критерии включения в исследование: дети обоего пола в возрасте 0–18 лет, страдающие клинически/генетически верифицированной СГХС, родители (опекуны) которых дали добровольное информированное согласие на участие в исследовании. Взрослые обоего пола, страдающие клинически/генетически верифицированной СГХС, предоставившие добровольное информированное согласие на участие в исследовании. Верификация гиперхолестеринемии

¹ Демографический ежегодник России. М.: Росстат; 2023. 170 с.

у индексных пациентов методами оппортунистического, универсального и таргетного скрининга.

Критерии исключения: наличие острых заболеваний, гиперхолестеринемии вторичного генеза, отсутствие добровольного информированного согласия родителей (опекунов) на участие в исследовании. Выявление семейной гиперхолестеринемии методом прямого родителско-детского скрининга.

Диагноз «СГХС» детям устанавливался на основании критериев Саймона Брума [19]. Диагностика СГХС у взрослых проводилась в соответствии с критериями голландской сети липидных клиник при сумме баллов более 6 [19].

Статистическая обработка результатов, накопление, корректировка, систематизация исходной информации и визуализация полученных результатов проводилась в электронных таблицах Microsoft Office Excel 2019.

РЕЗУЛЬТАТЫ

В период с января 2022 г. по август 2024 г. на базе ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ» наблюдались 1 163 ребенка с нарушениями липидного обмена различного генеза. Из общего числа больных в первичный анализ были включены данные 411 (35,3%) детей с клинически/генетически верифицированным диагнозом «СГХС».

С учетом критериев включения в качестве индексных пациентов для проведения каскадного скрининга в семьях были выбраны 364 ребенка с определенной семейной гиперхолестеринемией. Все больные были выявлены методами оппортунистического, таргетного или универсального скрининга. У 102 пациентов из данной когорты на текущий момент имелось молекулярно-генетическое подтверждение заболевания.

Не соответствовали критериям включения 47 больных, которые были взяты под наблюдение как родственники индексных пациентов, обнаруженные в результате прямого родителско-детского скрининга.

В семьях 364 индексных пациентов был проведен каскадный скрининг, результаты которого позволили обнаружить 581 больного с впервые диагностированной вероятной/определенной СГХС.

В числе пациентов с вновь выявленной семейной гиперхолестеринемией были 538 (92,6%) взрослых членов семей индексных пациентов и 43 (7,4%) ребенка.

По отношению к индексному пациенту 406 (69,88%) вновь выявленных больных СГХС приходились родственниками I степени родства. В их числе были 363 (89,4%) родителя и 43 (10,6%) родных брата/сестры.

Сто тридцать два (22,72%) впервые выявленных больных с СГХС приходились индексным пациентам родственниками II степени родства (бабушки и дедушки) и 43 (7,4%) человека – родственниками III степени родства (тети, дяди, прабабушки, прадедушки, двоюродные дедушки и бабушки). Среди вновь выявленных пациентов с СГХС молекулярно-генетическое подтверждение диагноза было получено на текущий момент у 45 родственников, в числе которых было 9 (20%) детей.

Таким образом, на одного индексного пациента с определенной семейной гиперхолестеринемией было выявлено 1,6 новых случаев семейной гиперхолестеринемии.

Анализ возрастной структуры вновь выявленных больных СГХС показал, что в их числе были 43 (7,4%) ребенка в возрасте до 18 лет, 28 (4,82%) молодых взрослых в возрасте от 18 до 30 лет; 332 (57,14%) больных в возрасте от 31 до 50 лет и 178 (30,64%) пациентов в возрасте старше 51 года.

Дополнительно были выявлены 104 родственника с нарушениями липидного обмена вторичного генеза.

Все вновь выявленные пациенты были взяты под наблюдение врачей-липидологов с назначением необходимой терапии.

ОБСУЖДЕНИЕ

Проведенное исследование демонстрирует высокую эффективность каскадного скрининга для выявления новых больных СГХС.

Однако полученные результаты оказались в два раза менее продуктивными в сравнении с данными, опубликованными ранее сотрудниками Центра липидологии для детей Республики Татарстан: по итогам каскадного скрининга в семьях 34 индексных пациентов СГХС была впервые диагностирована у 104 новых больных. Выявляемость в данном исследовании составила 3 новых случая СГХС на одного ребенка-пробанда [10], что является одним из самых высоких показателей, полученных в результате реализации детско-родительского каскадного скрининга.

Например, в популяции «африканеров» – южноафриканцев еврейского и индийского происхождения, где вследствие эффекта основателя распространенность СГХС высока (1:80 случаев), выявляемость по данным каскадного скрининга составила 1,6 новых случаев [16]. В ходе каскадного скрининга в Австралии каждый индексный случай приводил к выявлению двух новых пациентов [13]. Каскадный скрининг 125 индексных пациентов в Бразилии привел к диагностике СГХС у 234 новых больных СГХС. Таким образом, выявляемость составила 1,8 новых случаев заболевания на одного индексного пациента [17].

Согласно опубликованным данным, наименее эффективным применение каскадного скрининга оказалось в Великобритании (0,4–0,7 новых случаев на одного индексного пациента) [9] и Турции (0,4 новых случая на одного индексного пациента) [14].

Ограничением, определяющим эффективность каскадного скрининга, является способ связи с родственниками индексного пациента. Наиболее эффективным вариантом является прямой контакт работника здравоохранения с родственниками из группы риска реализации СГХС. Однако в большинстве стран правовая защита, гарантирующая конфиденциальность данных, не позволяет врачу самостоятельно связываться с родственниками индексного больного.

Альтернативным вариантом проведения каскадного скрининга является косвенный контакт посредством информирования членов семьи о рисках, связанных с СГХС,

индексным пациентом или его родителями. Этот способ менее эффективен и зависит от особенностей внутрисемейного общения, которые, в свою очередь, определяют национальную и социокультурную среду.

Даже при наличии указанных ограничений каскадный скрининг является высокоэффективным и малозатратным способом диагностики новых больных СГХ. Этим фактом обусловлено его внедрение в национальные программы стран с наиболее высоким уровнем выявления больных СГХС: Нидерландов, Норвегии и Дании² [11, 20].

Каскадный скрининг не может быть использован как единственный метод выявления больных, страдающих СГХС, однако является высокоэффективным инструментом, дополняющим другие скрининговые методики.

Высокую эффективность продемонстрировали национальные программы по выявлению больных СГХС, сочетающие оппортунистический и каскадный скрининги (Норвегия и Нидерланды)³ [11], селективный и каскадный скрининги (Дания и Чехия) [20, 21], а также универсальный и каскадный скрининги (Словения)⁴.

В настоящем исследовании показано, что применение детско-родительского каскадного скрининга является эффективным инструментом для раннего выявления пациентов, страдающих СГХС: 12,22% вновь выявленных больных были в возрасте до 30 лет и 57,14% – в возрасте до 50 лет. Раннее выявление СГХС имеет решающее значение для

эффективной первичной профилактики атеросклероза. Это позволит предотвратить или отсрочить развитие сердечно-сосудистых осложнений, приведет к снижению заболеваемости, инвалидности и смертности от сердечно-сосудистых причин.

ВЫВОДЫ

Каскадный скрининг является эффективным и малозатратным способом выявления новых больных СГХС. Эффективность метода во многом определяется вариантом контакта с родственниками индексного пациента. Опосредованный контакт ввиду возможности дисфункциональных семейных взаимоотношений может снижать результативность каскадного скрининга.

Каскадный скрининг не является самостоятельной методикой выявления пациентов, однако хорошо дополняет другие виды скрининга: универсальный, таргетный и оппортунистический, увеличивая количество вновь выявленных больных до трех раз.

Преимущество детско-родительского варианта каскадного скрининга заключается в раннем выявлении больных СГХС, поскольку позволяет диагностировать заболевание как у sibсов, так и у родителей индексного пациента в еще молодом возрасте, когда первичная профилактика атеросклеротических ССЗ может принести наибольшую пользу.



Поступила / Received 05.11.2024

Поступила после рецензирования / Revised 22.11.2024

Принята в печать / Accepted 28.11.2024

² Databasen for Familial Hypercholesterolaemia. 2023. Available at: https://www.sundhed.dk/content/cms/33/123533_dfh_aarsrapport-2023_231218_offentliggjort-version.pdf.

³ Ibid.

⁴ Šuštar U. *Opredelitev genetskih vzrokov hiperholesterolemije ter ugotavljanje povezav s kliničnimi značilnostmi pri otrocih in mladostnikih*. Dissertation. Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta; 2023. Available at: <https://repozitorij.uni-lj.si/Dokument.php?id=175178>.

Список литературы / References

- Захарова ИН, Османов ИМ, Пшеничникова ИИ, Творогова ТМ, Холодова ИН, Бережная ИВ и др. Гиперхолестеринемия у детей и подростков: фокус на семейный вариант. *Медицинский совет*. 2021;(17):294–299. <https://doi.org/10.21518/2079-701X-2021-17-294-299>.
- Zakharova IN, Osmanov IM, Pshenichnikova II, Tvorogova TM, Kholodova IN, Berezhnaya IV et al. Hypercholesterolemia in children and adolescents: focus on the familial variant. *Meditsinskiy Sovet*. 2021;(17):294–299. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/2079-701X-2021-17-294-299>.
- Леонтьева ИВ. Современные подходы к лечению семейной гомозиготной гиперхолестеринемии. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2017;62(4):71–80. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2017-62-4-71-80>.
- Leontyeva IV. Modern approaches to the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2017;62(4):71–80. (In Russ.) <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2017-62-4-71-80>.
- Пшеннова ВС. Семейная гиперхолестеринемия. *Российский медицинский журнал*. 2016;22(5):272–276. <https://doi.org/10.18821/0869-2106-2016-22-5-272-276>.
- Pshennova VS. The family hypercholesterolemia. *Medical Journal of the Russian Federation*. 2016;22(5):272–276. (In Russ.) <https://doi.org/10.18821/0869-2106-2016-22-5-272-276>.
- Ежов МВ, Сергиенко ИВ, Колмакова ТЕ, Тмоян НА, Чубыкина УВ, Близняк СА, Алексеева ИА. Семейная гиперхолестеринемия. М.: ООО «Патисс»; 2021. 84 с. Режим доступа: <https://www.meducate.ru/sites/meducate.ru/files/ezhov.pdf>.
- Zubielienė K, Valterytė G, Jonaitienė N, Žaliaduonytė D, Zabiela V. Familial Hypercholesterolemia and Its Current Diagnostics and Treatment Possibilities: A Literature Analysis. *Medicina (Kaunas)*. 2022;58(11):1665. <https://doi.org/10.3390/medicina58111665>.
- Watts GF, Gidding S, Wierzbicki AS, Toth PP, Alonso R, Brown WV et al. Integrated guidance on the care of familial hypercholesterolaemia from the International FH Foundation. *Int J Cardiol*. 2014;171(3):309–325. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2013.11.025>.
- Мешков АН, Ершова АИ, Шальнова СА, Алиева АС, Бажан СС, Барбараш ОЛ и др. Кросс-секционное исследование по оценке распространенности семейной гиперхолестеринемии в отдельных регионах Российской Федерации: актуальность, дизайн исследования и исходные характеристики участников. *Рациональная фармакотерапия в кардиологии*. 2020;16(1):24–32. <https://doi.org/10.20996/1819-6446-2020-02-17>.
- Meshkov AN, Ershova AI, Shalnova SA, Alieva AS, Bazhan SS, Barbarash OL et al. Cross-Sectional Study to Estimate the Prevalence of Familial Hypercholesterolemia in Selected Regions of the Russian Federation: Relevance, Design of the Study and Initial Characteristics of the Participants. *Rational Pharmacotherapy in Cardiology*. 2020;16(1):24–32. (In Russ.) <https://doi.org/10.20996/1819-6446-2020-02-17>.
- Catapano AL, Graham I, De Backer G, Wiklund O, Chapman MJ, Drexel H et al. 2016 ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias. *Eur Heart J*. 2016;37(39):2999–3058. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehw272>.
- Henderson R, O’Kane M, McGilligan V, Watterson S. The genetics and screening of familial hypercholesterolaemia. *J Biomed Sci*. 2016;23:39. <https://doi.org/10.1186/s12929-016-0256-1>.
- Садыкова ДИ, Галимова ЛФ, Сластникова ЕС, Ким ЗФ, Халиуллина ЧД, Салахова КР. Семейная гиперхолестеринемия: каскадный скрининг по пути «ребенок – родитель». *Педиатрия. Consilium Medicum*. 2021;(4):342–345. <https://doi.org/10.26442/26586630.2021.4.201303>.
- Sadykova DI, Galimova LF, Slastnikova ES, Kim ZF, Khaliliullina CD, Salakhova KR. Familial hypercholesterolemia: cascade screening along the “child – parent” pathway. *Pediatrics. Consilium Medicum*. 2021;(4):342–345. (In Russ.) <https://doi.org/10.26442/26586630.2021.4.201303>.
- Vallejo-Vaz AJ, De Marco M, Stevens CAT, Akram A, Freiburger T, Hovingh GK et al. Overview of the current status of familial hypercholesterolaemia care in over 60 countries – The EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). *Atherosclerosis*. 2018;277:234–255. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2018.08.051>.
- Шахтштейн ЕВ, Иванюк ДЕ, Макаренко КВ, Орлов ПС, Тимошенко ОВ, Бажан СС и др. Каскадный генетический скрининг в диагностике гетерозиготной формы семейной гиперхолестеринемии: клинический

- случай. *Российский кардиологический журнал*. 2017;(6):178–179. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2017-6-178-179>.
- Shakhtshneider EV, Ivanoshchuk DE, Makarenkova KV, Orlov PS, Timoshchenko OV, Bazhan SS et al. Cascade genetic screening in diagnostics of heterozygous familial hypercholesterolemia: clinical case. *Russian Journal of Cardiology*. 2017;(6):178–179. (In Russ.) <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2017-6-178-179>.
13. Bell DA, Pang J, Burrows S, Bates TR, van Bockxmeer FM, Hooper AJ et al. Effectiveness of genetic cascade screening for familial hypercholesterolaemia using a centrally co-ordinated clinical service: An Australian experience. *Atherosclerosis*. 2015;239(1):93–100. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2014.12.036>.
 14. Kose E, Kose M, Ozturk SI, Ozcan E, Onay H, Ozkan B. Cascade screening and treatment of children with familial hypercholesterolemia in Turkey. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2020;33(10):1251–1256. <https://doi.org/10.1515/jpem-2020-0234>.
 15. Setia N, Saxena R, Sawhney JPS, Verma IC. Familial Hypercholesterolemia: Cascade Screening in Children and Relatives of the Affected. *Indian J Pediatr*. 2018;85(5):339–343. <https://doi.org/10.1007/s12098-017-2589-5>.
 16. Raal FJ, Bahassi EM, Stevens B, Turner TA, Stein EA. Cascade Screening for Familial Hypercholesterolemia in South Africa: The Wits FIND-FH Program. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2020;40(11):2747–2755. <https://doi.org/10.1161/ATVBAHA.120.315040>.
 17. Jannes CE, Santos RD, de Souza Silva PR, Turolla L, Gagliardi AC, Marsiglia JD et al. Familial hypercholesterolemia in Brazil: cascade screening program, clinical and genetic aspects. *Atherosclerosis*. 2015;238(1):101–107. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2014.11.009>.
 18. Kerr M, Pears R, Miedzybrodzka Z, Haralambos K, Cather M, Watson M et al. Cost effectiveness of cascade testing for familial hypercholesterolaemia, based on data from familial hypercholesterolaemia services in the UK. *Eur Heart J*. 2017;38(23):1832–1839. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehx111>.
 19. Neil HAW, Hammond T, Huxley R, Matthews DR, Humphries SE. Extent of underdiagnosis of familial hypercholesterolaemia in routine practice: prospective registry study. *BMJ*. 2000;321(7254):148. <https://doi.org/10.1136/bmj.321.7254.148>.
 20. Gidding SS, Wiegman A, Grosseil U, Freiburger T, Peretti N, Dharmayat KI et al. Paediatric familial hypercholesterolaemia screening in Europe: public policy background and recommendations. *Eur J Prev Cardiol*. 2022;29(18):2301–2311. <https://doi.org/10.1093/eurjpc/zwac200>.
 21. Urbanová Z. Hyperlipoproteinemia in children. *Vnitř Lek*. 2016;62(11):882–886. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28128574>.

Вклад авторов:

Авторы внесли равный вклад на всех этапах работы и написания статьи.

Contribution of authors:

All authors contributed equally to this work and writing of the article at all stages.

Информация об авторах:

Пшеничникова Ирина Игоревна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; специалист организационно-методического отдела по педиатрии, Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента; 115088, Россия, Москва, ул. Шарикоподшипниковская, д. 9; Pshenichnikoval@rmapo.ru

Пупыкина Виктория Викторовна, аспирант кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; vika-pupykina@mail.ru

Ежов Марат Владиславович, д.м.н., профессор, главный научный сотрудник лаборатории нарушений липидного обмена Научно-исследовательского института клинической кардиологии имени А.Л. Мясникова, Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии имени академика Е.И. Чазова; 121552, Россия, Москва, ул. Академика Чазова, д. 15а; marat_ezhov@mail.ru

Захарова Ирина Николаевна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; zakharova-rmapo@yandex.ru

Information about the authors:

Irina I. Pshenichnikova, Cand. Sci. (Med.), Associate Professor of the Department of Pediatrics named after Academician G.N. Speransky, Russian Medical Academy of Continuing Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; Specialist of the Organizational and Methodical Department of Paediatrics, Research Institute of Healthcare Organization and Medical Management; 9, Sharikopodshipnikovskaya St., Moscow, 115088, Russia Pshenichnikoval@rmapo.ru

Viktoria V. Pupykina, Postgraduate Student of the Department of Pediatrics named after Academician G.N. Speransky, Russian Medical Academy of Continuing Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; vika-pupykina@mail.ru

Marat V. Ezhov, Dr. Sci. (Med.), Professor, Chief Researcher, Laboratory of Lipid Metabolism Disorders, Myasnikov Research Institute of Clinical Cardiology, National Medical Research Centre of Cardiology named after Academician E.I. Chazov; 15a, Academician Chazov St., Moscow, 121552, Russia; marat_ezhov@mail.ru

Irina N. Zakharova, Dr. Sci. (Med.), Professor, Head of the Department of Pediatrics named after G.N. Speransky, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; zakharova-rmapo@yandex.ru