

УДК 616-071+612.397+616-053.2

І.С. Лембрик, О.О. Цицюра, Г.М. Пилипюк,
Г.М. Дутчак, Н.І. Костирко

Сімейна дисліпідемія: випадок із практики

Івано-Франківський національний медичний університет, Україна

Ukrainian Journal of Perinatology and Pediatrics. 2025.2(102): 140-146. doi: 10.15574/PP.2025.2(102).140146

For citation: Lembryk IS, Tsytsiura OO, Pylypiuk HM, Dutchak HM, Kostyrko NI. (2025). Familial dyslipidemia: a case from practice. Ukrainian Journal of Perinatology and Pediatrics. 2(102): 140-146. doi: 10.15574/PP.2025.2(102).140146.

За даними провідних світових видань, приблизно 450 000 дітей у всьому світі щороку народжуються з сімейною гіперхолестеринемією. Проте досі залишається проблема несвоєчасного виявлення цього патологічного стану в педіатричній когорті пацієнтів, як і питання щодо ефективності діагностування та лікування.

Мета – вивчити рівень поширеності та особливості перебігу сімейної дисліпідемії (СД) у дітей раннього віку за даними провідних наукових джерел і власного практичного досвіду для підвищення рівня обізнаності практичних лікарів щодо цієї патології.

За тематикою дослідження в пошукових базах виявлено понад 28 000 праць. Узагальнено літературні дані за темою дослідження. Описано **клінічний випадок** СД у хворого М. віком 1 місяць 17 днів. Відомо, що захворювання маніфестувало з появи на шкірі тулуба множинних ксантом, 0,3–0,5 см у діаметрі, на тлі інтоксикаційного синдрому. Серед лабораторних показників виявлено ознаки анемічного синдрому, зростання рівня окремих печінкових ферментів (аспартатамінотрансферази, лактатдегідрогенази), а також гіпертригліцеридемія і гіперхолестеринемія. У динаміці спостереження також відзначено зниження рівня фекальної еластази як непряма ознака формування екзокринної недостатності підшлункової залози. Діагноз сімейної гіперліпопротеїнемії V типу за Фрідріксоном підтверджено в Центрі орфанних захворювань та генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» м. Києва.

Висновки. За різними даними, СД, підтверджена генетично, трапляється у 89,9% випадків, внесених до реєстру Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC), а ризик розвитку атеросклерозу при цьому зростає пропорційно співвідносно до віку і маси тіла – 50% у віці 2–15 років, близько 11,6% у дітей з ожирінням. Клінічний випадок, запропонований до розгляду, підтверджує генетичну складову і ранню маніфестацію симптомів у немовляти, чий сибс також має схожі симптоми, як і ознаки перенесеного гострого гіперліпідемічного панкреатиту.

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення дослідження отримано інформовану згоду батьків дитини.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: діти, сімейна дисліпідемія, діагностування, лікування.

Familial dyslipidemia: a case from practice**I.S. Lembryk, O.O. Tsytsiura, H.M. Pylypiuk, H.M. Dutchak, N.I. Kostyrko**

Ivano-Frankivsk National Medical University, Ukraine

According to the leading world publications, near 450,000 children worldwide are born with familial hypercholesterolemia. However, there is still the problem of untimely confirmation of this pathological condition in the pediatric cohort of patients, as well as questions about the effectiveness of diagnosis and treatment.

Aim – to study the prevalence and course features of familial hyperlipidemia in young children, according to leading scientific sources and own practical experience, for physicians to get acquainted.

More than 28,000 papers were found in the research databases on the subject of the study. A generalization of literary data was carried out.

A **clinical case** of familial dyslipidemia in patient M. aged 1 month and 17 days was described. Disease manifested with the appearance of multiple xanthomas on the skin of the trunk, 0.3–0.5 cm in diameter, at the background of intoxication. Signs of anemic syndrome, increased levels of certain liver enzymes (aspartate aminotransferase, lactate dehydrogenase), as well as hypertriglyceridemia and hypercholesterolemia took place. Decreased level of fecal Elastase-I was noticed to confirm early signs of pancreatic insufficiency. The diagnosis of familial hyperlipoproteinemia type V according to Friedreichson was confirmed at the Center for Orphan Diseases and Gene Therapy of the National Children's Specialized Hospital.

Conclusions. According to various data, familial dyslipidemia, confirmed genetically, occurs in 89.9% of cases that are included in the registry of Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). The clinical case presented for consideration confirms the genetic component and early manifestation of symptoms in an infant whose sibs also have similar symptoms to those of past acute hyperlipidemic pancreatitis.

The research was carried out in accordance with the principles of the Declaration of Helsinki. Copyright agreement from the child's parents was obtained for the study.

The authors declare no conflict of interest.

Keywords: children, family dyslipidemia, diagnosis, treatment.

Сімейна дисліпідемія (синоніми – дитяча гіперліпідемія, сімейна комбінована гіперліпідемія, сімейна гіперхолестеринемія) належить до відносно вивчених, проте рідкісних монозиготних патологічних станів, які трапля-

ються у всіх вікових групах і нерідко призводять до системного атеросклерозу судин різного калібру і внутрішніх органів. За даними провідних світових видань, приблизно 450 000 дітей у всьому світі щороку народжуються із сімей-

ною гіперхолестеринемією, однак лише у 2,1% дорослих це захворювання виявляють у віці до 18 років [4].

Окрім цієї дефініції, в англомовній літературі розглядають більш вузькі терміни, як «гіперліпопротеїнемія» (ГЛП) і «гіперліпідемія». Перший термін окреслює варіабельне підвищення рівня ліпідів і ліпопротеїнів (ЛП) у плазмі крові, що є вищим за референтні значення. Другий позначає лише підвищення рівня ліпідів крові, зокрема, холестерину (ХС) і тригліцеридів (ТГ), вище за оптимальний рівень або референтне значення показника в плазмі крові [13].

Мета роботи – вивчити рівень поширеності та особливості перебігу СД у дітей раннього віку за даними провідних наукових джерел і власного практичного досвіду для підвищення обізнаності практичних лікарів із цією патологією.

За тематикою дослідження в пошукових базах виявлено понад 28 000 праць, із них проаналізовано 157 досліджень латиницею в пошуковій системі «PubMed», а ще 150 – у «Google Scholar». Застосовано пошукові слова: «гіперліпідемія», «діти», «діагностика».

За літературними даними, протягом останніх 10 років зросло число випадків серцево-судинної патології в дітей і підлітків, що спричиняє високий відсоток ранньої смертності у молодому віці за рахунок серцево-судинних і мозкових катастроф. Науковці стверджують, що навіть у віці 3–4 роки, під сукупним впливом несприятливих чинників уже з'являються окремі жирові вкраплення в інтимі судин, а самі атеросклеротичні бляшки починають формуватися на 13–15-му році життя [12,15].

Суттєву роль у розвитку системного атеросклерозу та пов'язаних із ним ускладнень відіграють дисліпідемії, з-поміж яких чільне місце посідають спадкові форми недуги. Цим терміном у літературі зазвичай позначають підвищення рівня окремих класів ЛП, а найбільше клінічне значення при цьому має підвищення рівня ХС і ТГ [3,19].

Аналіз літературних джерел чітко вказує на ранні прояви захворювання в понад половину дітей віком 10–14 років, які проживають у США [13,19]. Рівень поширеності гіперхолестеринемії в цій когорті пацієнтів за останнє десятиліття становить 6,0% і пропорційно зростає за надлишкової маси тіла (6,9%) та власне ожиріння (11,6%) [6,14]. Серед аутопсій, проведених в Японії, дітям, померлим у віці до 1 ро-

ку, встановлено близько третини діагностичних знахідок у вигляді жирових прожилків в аорті, і 3,1% таких знахідок – у просвіті коронарних артерій (виявлено у віці від 1 до 9 років). При цьому зростає число випадків атеросклерозу – від 50% у віці 2–15 років до 85% у віці 21–39 років [13,20].

Серед 11 235 дітей, внесених до реєстру СД або Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC), 18,8% становлять підлітки віком до 18 років, з них незначно переважають дівчата (50,2% проти 49,8%). Слід зазначити, що 89,9% пацієнтів мають генетично підтверджений діагноз сімейної гіперхолестеринемії, а 10,1% – лише клінічний діагноз. Йдеться переважно про мешканців країн із високим рівнем життя (92,4%). У цієї ж категорії пацієнтів у генезі захворювання непоодинокими є чинники ризику: гіподинамія, куріння, надлишкова маса тіла, нездоровий спосіб життя тощо [4,15,17].

Серед чинних класифікацій гіперліпідемій враховують фізико-хімічні характеристики ліпідів, що дає змогу ідентифікувати окремі їхні класи зі своїм визначеним складом і специфічними шляхами метаболізму. Зокрема, за особливостями електрофоретичної рухливості розрізняють: хіломікрони (ХМ), що залишаються на старті, пре- β -ліпопротеїни, β -ліпопротеїни, які займають проміжне становище, і α -ліпопротеїни як найбільш рухлива фракція ЛП. Залежно від поділу ЛП при ультрацентрифугуванні та від їхньої питомої щільності виділяють: ХМ, ліпопротеїни дуже низької щільності (ЛПДНЩ), низької (ЛПНЩ) і високої (ЛПВЩ) щільності. Обидві класифікації мають такі відповідності. Так, пре- β -ліпопротеїни, β -ліпопротеїни і α -ліпопротеїни відповідають ЛПДНЩ, ЛПНЩ і ЛПВЩ. При цьому ХМ і ЛПДНЩ містять у своєму складі найбільшу кількість ТГ, ЛПНЩ – ХС, а ЛПВЩ – фосфоліпідів. Різниця між ЛПВЩ і ЛПНЩ полягає в їхніх антагоністичних властивостях: ЛПНЩ переносять ХС у клітини і є атерогенними, а ЛПВЩ здійснюють зворотне транспортування ХС від клітин до печінки, де останній трансформується в жовчні кислоти [1,21]. Метаболізм ЛП, як відомо, реалізується двома шляхами: екзогенним (через вживання в їжу достатньої кількості жирів) та ендогенним (синтез у печінці). Ліпіди, які потрапляють до організму з харчовими продуктами, представлені переважно ТГ, які у

клітинах слизової оболонки кишечника запковуються у ХМ. Серед найважливіших апопротеїнів у ХМ виділяють: апопротеїн С-II, апопротеїн В-48 та апопротеїн Е. Надалі ХМ, збагачені ТГ, потрапляють у лімфу до грудної протоки, а згодом – у *vena cava*, де постійно циркулюють. За допомогою ліпопротеїн-ліпази та власного апопротеїну С-II ХМ прикріплюються до ендотелію судин у жировій і м'язовій тканинах та звільняють ТГ, розщеплені до моногліцеридів і вільних жирних кислот. Кліренс ХМ може бути порушеним, якщо є дефекти на рівні вищезгаданого апопротеїну С-II. Моногліцериди та вільні жирні кислоти зберігаються в жировій тканині як потенційне джерело енергії для всього організму, оскільки з них завжди можна ресинтезувати необхідні для цього ТГ. Окрім цього, адипоцити застосовують ТГ для синтезу органел і структурних компонентів мембрани клітин. Як тільки ХМ звільняються від ТГ, вони стають реманентними частками і підлягають подальшому метаболізму в печінці. Тут синтезуються ЛПДНЩ і ЛПНЩ за безпосередньої участі згаданих вище апопротеїну С-II та апопротеїну Е. Захоплення останніх макрофагами та гладком'язовими клітинами є нерегульованим процесом, тому вони згодом перетворюються на опасисті клітини. Через втрату захисних властивостей циркулюючих у плазмі антиоксидантів ЛПНЩ набувають патогенних властивостей: раннє ушкодження ендотелію, місцеве порушення згортувальних властивостей крові тощо [18,21,22].

Відповідно до класифікації D. Fredrickson (ВООЗ, 1970), виділяють п'ять основних типів ГЛП із властивими кожному з них співвідношеннями різних класів ліпідів і ЛП [5,7,16]. Гіперліпідемія V типу – це змішана форма ГЛП: гіперхіломікронемія і гіперпре- β -ліпопротеїнемія і відповідно – виражена гіпертригліцеридемія і помірна гіперхолестеринемія. ГЛП I, III і V типів трапляються вкрай рідко, причому ГЛП I і V типів є притаманними власне педіатричному хворому. Більшість ГЛП дитячого віку належать до первинних полігенних дисліпопротеїнемій. У таких випадках спадкова схильність до захворювання визначається сукупністю генів, ідентифікація яких є зазвичай достатньо проблематичною [2,8,13]. Сімейна ГЛП V типу за Фрідеріксоном: вміст ТГ >1000 мг/дл (11,3 ммоль/л) і помірна гіперхолестеринемія. Первинні моно-

генні ГЛП належать до спадкових генетичних захворювань з аутосомно-домінантним або рецесивним типом успадкування. Патогномічною ознакою гетерозиготної форми сімейної ГЛП є ксантоматоз, тобто відкладення ефірів ХС у сухожиллях. Синдром сімейної хіломікронемії як уже зазначалося, є рідкісним, і маніфестує в дитинстві. Для клініки сімейної ГЛП V типу за Фрідеріксоном характерні: нападоподібний абдомінальний біль, прояви гострого панкреатиту, спленомегалія, ліпемія судин сітківки очей, ксантоми на шкірі грудей, сідниць, кінцівок. Відзначається хіломікронемічний синдром у вигляді нудоти, блювання, задишки; іноді можливі неврологічні розлади (зниження пам'яті, розумових здібностей, депресія). Кров у таких випадках є хильозною за рахунок зростання концентрації ХМ у сироватці крові [9,10,17].

Нами описано і проаналізовано клінічний випадок СД у дитини грудного віку, чий сімейний анамнез простежено вже давно, у літературі висвітлено схожі клінічні прояви в його двоюрідного брата [11].

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення дослідження отримано інформовану згоду батьків дитини.

Клінічний випадок

Наведено клінічний випадок ранньої маніфестації СД в 1,5-місячного немовляти. Дитину госпіталізовано до стаціонару КНП «Івано-Франківська обласна дитяча клінічна лікарня Івано-Франківської обласної ради» у віці 1 місяця 17 днів зі скаргами матері на: підвищення температури тіла дитини до 39°C , в'ялість, висипання на шкірі обличчя, тулуба, кінцівок. З анамнезу відомо, що хлопчик хворіє впродовж 5 днів, відколи з'явилися ознаки гарячки почало поширюватися висипання на шкірі. На другу добу від початку захворювання малюка госпіталізовано до педіатричного відділення районної лікарні, де висипання розцінено, як прояв везикулопустульозу. Хлопчику призначено антибіотикотерапію. На третю добу перебування в районній лікарні рівень гемоглобіну зріс із 110 г/л до 280 г/л, що стало підставою для переведення дитини до обласного центру.

Хлопчик народився від I вагітності, яка перебігала без суттєвих ускладнень. Пологи – перші, на 41-му тижні гестації, однак засто-

совувалася стимуляція пологової діяльності. Маса тіла на момент народження – 3700 г. З перших днів життя на обличчі були множинні акне новонародженого, мілії. Упродовж першого місяця життя на шкірі тулуба почали з'являтися поодинокі елементи висипання. Поширення висипання на тулуб і кінцівки відзначалося вже на тлі лихоманки.

Хлопчик перебував на грудному вигодовуванні до госпіталізації до обласного лікувального закладу. Після уточнення генеалогічного анамнезу з'ясовано, що в троюрідного сибса батька дитини верифіковано сімейну гіперліпідемію V типу в Центрі орфанних захворювань та генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» м. Києва, яка маніфестувала у віці 4 роки. Під час огляду на момент госпіталізації загальний стан дитини був тяжким. Свідомість збережена, реакція на огляд адекватна. Наявні зорове і слухове зосередження. Гіподинамія, м'язова дистонія, гіпорексія. Слизові бліді, шкіра із сіруватим відтінком. Загальна пастозність. На шкірі обличчя, тулуба, кінцівок – розсіяні ксантоми розміром до 0,4–0,5 см (рис.).

Аускультативно над легеньми – везикулярне дихання. Тони серця ясні, ритмічні. Живіт піддутий, чутливий за пальпації. Печінка – +1,5 см, селезінка – +0,5 см. Сечопускання достатнє. Випорожнення жовтого кольору, однорідне, без домішок.

За тиждень перебування в дитячому стаціонарі обласного центру рівень гемоглобіну знизився з 270 г/л до 126 г/л, еритроцити підвищилися з $3,37 \times 10^{12}$ до $4,06 \times 10^{12}$. За даними ліпідограми виявлено гіпертригліцеридемію

(ТГ – 39,98 ммоль/л, норма – до 4,39 ммоль/л) і гіперхолестеринемію (загальний ХС – 12,85 ммоль/л, норма – до 5,34 ммоль/л). Інші показники ліпідограми – без змін (холестерин ЛПНЩ – 2,07 ммоль/л, норма – <3 ммоль/л; холестерин ЛПВЩ – 3,44 ммоль/л, норма – >1 ммоль/л; індекс атерогенності – 2,74, норма – 2–3; холестерин не-ЛПВЩ – 9,41 ммоль/л, норма – <3,8 ммоль/л; ліпаза крові (лабораторія «ДІЛА») – 260 Од/л, норма – до 48 Од/л. Кров при аналізі – об'єктивно хільозна.

Печінкові маркери: аланінамінотрансфераза (АЛТ) – 14 Од/л, норма – до 45 Од/л; АСТ – 51 Од/л, норма – <69 Од/л; альбумін – 41 г/л, норма – 30–46 г/л; білірубін загальний – 12,3 мкмоль/л, норма – 2,2–11,8 мкмоль/л; білірубін прямий – 2,8 мкмоль/л, норма – 0–4,3 мкмоль/л; білірубін непрямої – 9,5 мкмоль/л, норма – до 16,2 мкмоль/л; g-глютамілтрансфераза – 51 Од/л; норма – до 204 Од/л; загальний білок – 51 г/л, норма – 52–72 г/л; лужна фосфатаза (ЛФ) – 161 Од/л, норма – 163–427 Од/л; тимолова проба – 17,9 Од S-N, норма – 0–5 Од S-N; ЛДГ – 245 Од/л, норма – 120–246 Од/л. За даними ультразвукового дослідження органів черевної порожнини виявлено, що печінка розташована типово, на 1,5 см виступає з-під краю реберної дуги. Права доля – 66 мм, ліва – 34 мм (у межах вікової норми). Паренхіма незначно підвищеної ехогенності. Жовчні ходи не ущільнені. Жовчний міхур скорочений. Підшлункова залоза візуалізується на всьому протязі. Паренхіма – звичайної ехогенності. Селезінка – 59×27 мм (норма – 45×24 мм) збільшена, структурно однорідна.



Рис. Ксантоми на тулубі малюка в першу добу госпіталізації до стаціонару

В якості лікування відмінено грудне годування. Хлопчика переведено на вигодовування сумішшю з високим гідролізом білка і підвищеним вмістом середньоланцюгових тригліцеридів, які транспортуються з кишечника безпосередньо в печінку без утворення ХМ у кишковому епітелії. Проведено дезінтоксикаційну інфузійну терапію, призначено нікотинову кислоту, усередину – препарат урсодезоксихолевої кислоти.

За час перебування в стаціонарі стан хлопчика поліпшився, пожвавішала спонтанна моторика, стали більш рожевими шкіра і слизові, зникла загальна пастозність, кількість і розміри ксантом зменшилися, нормалізувався рівень гемоглобіну.

Після виписки зі стаціонару перебував під спостереженням педіатра, генетика. Проведено лабораторний контроль ліпідограми, трансаміназ, еластази калу. Так, у віці 9 місяців у біохімічному аналізі крові рівень альбуміну становив 69 г/л (норма – 30–46 г/л), загальний білірубін – 1,7 мкмоль/л (норма – 2,2–11,8 мкмоль/л), АЛТ – 32 Од/л (норма – до 45 Од/л), АСТ – 74 Од/л (норма – <69 Од/л), ЛФ – 274 Од/л (норма – 163–427 Од/л), ЛДГ – 370 Од/л (норма – 195–349 Од/л), тимолова проба – 44,0 Од S-H (норма – 0–5 ОдS-H), ліпаза – 25 Од/л (норма – 22–48 Од/л). Загальний холестерин становив 10,84 ммоль/л (норма – 2,84–5,98 ммоль/л), холестерин ЛПВЩ – 3,70 ммоль/л (норма – >1,0 ммоль/л), холестерин не-ЛПВЩ – 8,28 (норма – <3,8 ммоль/л), ТГ – 11,88 (норма – 0,45–2,85 ммоль/л). Водночас наступне обстеження у віці 18 місяців виявило зниження холестерину ЛПВЩ до 0,52 ммоль/л і підвищення ТГ до 45,50 ммоль/л. Фекальна еластаза становила 52,02 мкг Ел/г калу (норма – >200 мкг Ел/г калу).

Дитину скеровано для дообстеження, уточнення діагнозу і визначення подальшої тактики лікування до Центру орфанних захворювань та генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» м. Києва, у якій підтверджено діагноз сімейної гіперліпопротеїнемії V типу за Фредеріксоном.

Отже, у наведеному клінічному випадку захворювання маніфестувало з типових для гіперліпідемії ксантоматозних висипань, вираженої гіпертригліцеридемії, промірної гіперхолестеринемії, які не мали тенденції

до зниження впродовж періоду спостереження. Водночас виявлено зростання печінкових біохімічних показників, таких як АСТ, ЛДГ, тимолова проба, а зниження рівня фекальної еластази вказує на формування початкових ознак екзокринної недостатності підшлункової залози.

Обговорення

Сімейна дисліпідемія є складною проблемою не лише для педіатра, але й для неонатолога з огляду на відносну рідкість патології в цій віковій групі (1% випадків) і погану обізнаність клініциста зі згаданим патологічним станом [1,4,7]. У цьому контексті йдеться і про вчасне встановлення діагнозу, і про адекватно підібраний режим терапії в такій когорті пацієнтів [1,6]. Найчастішими в практиці педіатра, відповідно до класифікації за Фредеріксоном, є I та V типи дисліпідемії [5,6]. У наведеного нами хворого з моменту народження відзначалася хільозна кров, а біохімічний профіль збігався з таким самим, як при гіпертригліцеридемії V типу, зокрема: високий рівень ХМ і ЛПДНЩ, а також ХС, на тлі значно порушених реологічних властивостей крові. Слід зазначити, що прояви сімейної тригліцеридемії в цілому світі трактуються як зростання рівня ТГ у плазмі крові понад 95-й перцентиль, притаманний конкретній віковій групі та статі [8,9]. Це допоможе уникнути розбіжностей і помилок у трактуванні окремих параметрів ліпідограми. То ж на цьому слід сфокусувати увагу клініцисту, як і на новітніх протоколах, які постійно розробляються, удосконалюються і підлягають оптимізації.

Спостереження останніх років свідчать, що в разі зростання рівня ТГ >11 ммоль/л (>1000 mg/dL) імовірність розвитку гострого гіперліпідемічного панкреатиту зростає в рази [Rajesh K. Srinivas, 2021]. У наведеному випадку розвинулися початкові прояви цього захворювання.

На тулубі та кінцівках у таких пацієнтів зазвичай відзначаються ксантоми, а також підвищення в ділянці Ахіллових сухожилків, сухожилків м'язів-розгиначів верхніх кінцівок. Виявлено також специфічні ураження шкіри в зоні ліктьових і/або колінних суглобів, а також сідниць. Наведений нами хворий маніфестував із виразних симптомів інтоксикації, появи множинних ксантом, які

поширювалися на тлі наростання фебрильної температури тіла. Звертає на себе увагу, що висипання в хлопчика спочатку нагадувало такий самий при везикулопустульозі, що суттєво ускладнило початкове діагностування цього патологічного стану. Новітні дослідження також вказують на ймовірні ураження внутрішніх органів (серця і основних судин).

Літературні дані останні років засвідчують маніфестацію СД з ознак екзокринної панкреатичної недостатності, хронічних порушень живлення. Саме ці ознаки в динаміці спостереження впродовж останніх 9 місяців відзначалися в наведеного хворого.

Висновки

Отже, описано клінічний випадок ранньої маніфестації СД (сімейна ГЛП V типу за Фрідеріксоном) у немовляти 1,5 місячного віку. Проведений комплекс лабораторних обстежень вказує на формування екзокринної недостатності підшлункової залози, а також свідчить про ризик розвитку ускладнень, зокрема, атеросклерозу і системних уражень внутрішніх органів. Це спонукає до тривалого спостереження за пацієнтом та оптимізації терапевтичних і реабілітаційних заходів.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

References/Література

- Beheshti S, Madsen C, Varbo A et al. (2020, May). Worldwide Prevalence of Familial Hypercholesterolemia: Meta-Analyses of 11 Million Subjects. *J Am Coll Cardiol*. 75(20): 2553-2566. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2020.03.057>.
- Capra ME, Biasucci G, Banderali G, Vania A, Pederiva C. (2024). Diet and Lipid-Lowering Nutraceuticals in Pediatric Patients with Familial Hypercholesterolemia. *Children*. 11(2): 250. <https://doi.org/10.3390/children11020250>.
- Cuchel M, Lee PC, Hudgins LC, Duell PB et al. (2023). Contemporary Homozygous Familial Hypercholesterolemia in the United States: Insights From the CASCADE FH Registry. *Journal of the American Heart Association*. 12(9): e029175. <https://doi.org/10.1161/JAHA.122.029175>.
- European Atherosclerosis Society Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration. (2024, Jan 6). Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents from 48 countries: a cross-sectional study. *Lancet*. 403(10421): 55-66. Epub 2023 Dec 12. doi: 10.1016/S0140-6736(23)01842-1. PMID: 38101429.
- Familial hypercholesterolemia in children. URL: <https://www.uptodate.com/contents/familial-hypercholesterolemia-in-children#H2119168480>
- Garg A, Radhakrishnan S. (2024). Pediatric hyperlipidemia. *Indian Heart Journal*. 76(1): S104-S107. <https://doi.org/10.1016/j.ihj.2023.11.269>.
- Gidding SS, Wiegman A, Groselj U et al. (2022). Paediatric familial hypercholesterolaemia screening in Europe: public policy background and recommendations. *European journal of preventive cardiology*. 29(18): 2301-2311. <https://doi.org/10.1093/eurjpc/zwac200>.
- Guirguis-Blake JM, Evans CV, Coppola EL, Redmond N, Perdue LA. (2023). Screening for Lipid Disorders in Children and Adolescents: Updated Evidence Report and Systematic Review for the US Preventive Services Task Force. *JAMA*. 330(3): 261-274. <https://doi.org/10.1001/jama.2023.8867>.
- Hayato T, Kojima N, Yamagami K et al. (2022). Early diagnosis and treatments in childhood are associated with better prognosis in patients with familial hypercholesterolemia. *American journal of preventive cardiology*. 12: 100434. <https://doi.org/10.1016/j.ajpc.2022.100434>.
- Johansen AK, Bogsrud MP, Roeters van Lennep et al. (2021). Long term follow-up of children with familial hypercholesterolemia and relatively normal LDL-cholesterol at diagnosis. *Journal of clinical lipidology*. 15(2): 375-378. <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2021.01.007>.
- Lembryk IS, Tsytsiura OO, Zhyliak OV et al. (2022). Hyperlipidemic pancreatitis in children: characteristics of the course and a clinical case presentation. *Zaporozhye Medical Journal*. 24(4): 483-488. URL: <http://zmj.zsmu.edu.ua/article/view/247189>.
- Mainieri F, Tagi VM, Chiarelli F. (2022). Recent Advances on Familial Hypercholesterolemia in Children and Adolescents. *Biomedicines*. 30; 10(5): 1043. doi: 10.3390/biomedicines10051043. PMID: 35625781; PMCID: PMC9139047.
- Marushko TV. (2019). Rol dyslipidemii u dytyachomu vitsi v rozvytku aterosklerozu doroslykh. *Tematychnyi nomer «Pediatriia»*. 2(49): 22-24. [Марушко ТВ. (2019). Роль дисліпідемій у дитячому віці в розвитку атеросклерозу дорослих. Тематичний номер «Педіатрія». 2(49): 22-24]. URL: <https://health-ua.com/article/43073-rol-dislipidemij-u-dityachomu-vitc-v-rozvytku-aterosklerozu-doroslih>.
- McGowan MP, Hosseini Dehkordi SH, Moriarty PM, Duell PB. (2019). Diagnosis and Treatment of Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *Journal of the American Heart Association*. 8(24): e013225. <https://doi.org/10.1161/JAHA.119.013225>.
- Okamura T, Tsukamoto K, Arai H et al. (2022). Japan Atherosclerosis Society (JAS) Guidelines for Prevention of Atherosclerotic Cardiovascular Diseases. *J Atheroscler Thromb*. 1; 31(6): 641-853. Epub 2023 Dec 19. doi: 10.5551/jat.GL2022. PMID: 38123343; PMCID: PMC11150976.

16. Reijman MD, Kusters DM, Wiegman A. (2024). Current and emerging monoclonal antibodies for treating familial hypercholesterolemia in children. *Expert Opinion on Biological Therapy*. 24(4): 243-249. <https://doi.org/10.1080/14712598.2024.2330948>.
17. Sanin V, Schmieder R, Sara A, Schlieben LD, Wiehler J et al. (2022). Population-based screening in children for early diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia: design of the VRONI study. *Medizinische Genetik*. 34(1): 41-51. <https://doi.org/10.1515/medgen-2022-2115>.
18. Sustar U, Kordonouri O, Mlinaric M et al. (2022). Universal screening for familial hypercholesterolemia in 2 populations. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*. 24(10): 2103-2111. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.06.010>.
19. Van den Bosch SE, Corpeleijn WE, Hutten B, Wiegman A. (2023). How Genetic Variants in Children with Familial Hypercholesterolemia Not Only Guide Detection, but Also Treatment. *Genes*. 14(3): 669. <https://doi.org/10.3390/genes14030669>.
20. Wilemon KA, Patel J, Aguilar-Salinas C et al. (2020). Reducing the Clinical and Public Health Burden of Familial Hypercholesterolemia: A Global Call to Action. *JAMA cardiology*. 5(2): 217-229. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2019.5173>.
21. Wójcik M. (2022). Lipid disorders in children - an underestimated problem. *Pediatric endocrinology, diabetes, and metabolism*. 28(4): 241-244. <https://doi.org/10.5114/pedim.2022.122050>.
22. Ziolkowska S, Kijek N, Zendran I et al. (2022). Familial hypercholesterolemia - treatment update in children, systematic review. *Rodzinną hipercholesterolemia - podsumowanie leczenia u dzieci, przegląd literatury. Pediatric endocrinology, diabetes, and metabolism*. 28(2): 152-161. <https://doi.org/10.5114/pedim.2022.116112>.

Відомості про авторів:

Лембрик Ірина Степанівна – д.мед.н., проф. каф. педіатрії ІФНМУ. Адреса: м. Івано-Франківськ, вул. Коновальця, 132; тел.: +38 (0342) 52-63-88. <https://orcid.org/0000-0001-7584-7407>.

Цицюра Оріся Орестівна – к.мед.н., доц. каф. педіатрії ІФНМУ. Адреса: м. Івано-Франківськ, вул. Коновальця, 132; тел.: +38 (0342) 52-63-88. <https://orcid.org/0009-0004-9962-2690>.

Пилипюк Ганна Мусіївна – к.мед.н., доц. каф. педіатрії ІФНМУ. Адреса: м. Івано-Франківськ, вул. Коновальця, 132; тел.: +38 (0342) 52-63-88. <https://orcid.org/0009-0001-3514-0105>.

Дутчак Ганна Миколаївна – к.мед.н., доц. каф. педіатрії ІФНМУ. Адреса: м. Івано-Франківськ, вул. Коновальця, 132. <https://orcid.org/0000-0002-5514-498X>.

Костирко Наталія Ігорівна – к.мед.н., асистент каф. педіатрії ІФНМУ. Адреса: м. Івано-Франківськ, вул. Коновальця, 132; тел.: +38 (0342) 52-63-88. <https://orcid.org/0009-0007-7676-2764>.

Стаття надійшла до редакції 06.01.2025 р.; прийнята до друку 15.06.2025 р.