**Жоба тақырыбының атауы:** Қазақстан Республикасында отбасылық гиперхолестеринемиямен ауыратын науқастардың ұлттық регистрын әзірлеу және енгізу.

**Өзектілігі:** Отбасылық гиперхолестеринемия (ОГ) - төмен тығыздықтағы липопротеиндік холестериннің (ТТЛП-ХС) метаболизміне әсер ететін кең таралған генетикалық ауру, нәтижесінде ТТЛП бөлшектерінің катаболизмі төмендейді және айналымдағы ТТЛП деңгейі айтарлықтай жоғарылайды.1–3 Егер емделмеген болса, ТТЛП холестеринінің өмір бойына жоғарылауы ерте жаста атеросклеротикалық зақымданудың дамуына және жалпы халықпен салыстырғанда ерте жүрек-қан тамырлары ауруларының қаупінің айтарлықтай жоғарылауына әкеледі.1

Отбасылық гиперхолестеринемиямен ауыратын емделмеген науқастардың өмір сүру ұзақтығы жалпы халықтың өмір сүру ұзақтығымен салыстырғанда 20-30 жылға аз2. Бүгінгі таңда Қазақстан Республикасында ОГ диагнозын диагностикалау және емдеу хаттамасы жоқ, науқастар дәрігерлердің тұрақты бақылауында болмайды және қажетті медициналық көмекті алмайды. Ұлттық регистрды құру ОГ науқастарға тиісті медициналық көмек көрсету үшін денсаулық сақтау қорының қажетті көлемін анықтауға мүмкіндік туғызады.

Керісінше, ОГ ерте анықтау және тиімді емдеу клиникалық жағдайлардың анағұрлым жақсаруына әкелуі мүмкін. Осы дәлелді деректерге қарамастан, ОГ негізінен көп жағдайда диагноздалмаған болып қала беруде: әлемнің көптеген аймақтарында ОГ бар адамдардың 5% -дан азына диагноз қойылған. Оның ауыртпалығы тіпті ОГ анықталған науқастардың арасында жеткіліксіз емделетіні арқылы артады. Сонымен қатар, жүрек-қантамыр қаупін азайту үшін ОГ бар науқастарды анықтау және емдеу бойынша көбірек дәлелді ұсыныстарды арттыру қажет: липидті нұсқаулардағы ОГ ұсыныстарының класы жоғары болғанымен, дәлелдер әлі де жиі С деңгейіне жетеді.4

Отбасылық гиперхолестеринемия – тұқым қуалайтын жағдай, көбінесе LDLR, APOB, PCSK9 гендеріндегі гетерозиготалы және гомозиготалы мутациялардан (аутосомды доминантты формалар), сондай-ақ, әлдеқайда сирек LDLRAP1, ABCG5, ABCG8, CYP7AA1 (аутосомды рецессивті формалар) гендерінің гомозиготалы мутацияларынан туындайды. Аутосомды доминантты формалар әдетте ең көп таралған түрі болып табылатын гетерозиготалы отбасылық гиперхолестеринемияға және гиперхолестеринемияның өте ауыр көріністерімен және халық арасында таралуының төмендігімен сипатталатын гомозиготалы отбасылық гиперхолестеринемияға (300 мың – 1 млн. адамға 1 адам) бөлінеді.5

Дүние жүзі бойынша жалпы популяцияда ОГ орташа таралуы 0,32% (0,26–0,39) құрайды. Беркінбаев С.Ф., Давлетов Қ.Қ., Джунусбекова Г.А. және т.б авторларының популяциялық зерттеу деректері бойынша, Алматы қаласында тұратын 18 бен 69 жас аралығындағы халықтың 0,92%-ында липидті спектрдегі денсаулық көрсеткіші отбасылық гиперхолестеринемияның ықтимал диагнозын көрсетті. Есептер бойынша, Алматыда 11 мыңнан астам адам осы диагнозбен өмір сүреді.6

ОГ таралуы жергілікті ерекшеліктерге, әртүрлі диагностикалық критерийлер мен скринингтік стратегияларды қолдануға байланысты түрлі елдерде әртүрлі болады. Алайда, этникалық тегіне байланысты ОГ таралуының айырмашылықтары туралы мәліметтер аз. Осыған байланысты, Қазақстанның әртүрлі популяцияларында ОГ-ның этникалық таралуын зерттеу және этникалық тегіне қарай ОГ-ның таралуын бағалау қажеттілігі туындайды.

**Жобаның мақсаты -** кардиоваскулярлық асқынуларды (инфаркт пен инсульт) кейіннен мониторингтеу, тиісті емдеу және алдын алу үшін отбасылық гиперхолестеринемия (СГ) диагнозы қойылған науқастардың ұлттық регистрын әзірлеу және енгізу және ОГ-ның жас, жыныс арасындағы өзара байланыстардың сипатын анықтау, оларды зерттелетін үлгіде генетикалық ассоциацияларды және олардың таралуын анықтау, нәтижелерді одан әрі ұлттық ауқымға экстраполяциялай отырып тәжірибелік денсаулық сақтауға енгізу.

Жобаның міндеттері

1. 2022-2023 жылдар кезеңінде МСАК ұйымдары деңгейінде оппортунистік скрининг деректері негізінде ОГ-мен сырқаттанушылық көрсеткіштеріне (біріншілік және жалпы, point and period prevalence) және макроваскулярлық асқынулардың жиілігіне талдау жүргізу.

2. ОГ бар науқастардың медициналық-әлеуметтік және клиникалық-зертханалық сипаттамаларын талдау.

3. Үздік тәжірибе негізінде ОГ бар науқастарды жүргізу регистрін тізілімін әзірлеу және енгізу.

4. ОГ бар науқастарды диагностикалау және емдеу әдістеріне жалпы тәжірибелік дәрігерлерді үйрету. Ықтимал диагнозы бар науқастарда клиникалық және зертханалық өзін-өзі басқаруды ұйымдастыру үшін ОГ мектебін құру.

5. Кездейсоқ таңдалған ОГ-мен ауыратын 960 науқастар және бақылау тобы ретінде таңдалған ОГ диагнозы жоқ 960 науқастар арасында LDLR, APOB, PCSK9 (аутосомды доминантты формалар) кандидат гендеріндегі ОГ-мен байланысты полиморфизмдердің жиілігін зерттеу.

6. Кардиоваскулярлық асқынулардың (инфаркт және инсульт) алдын алу үшін ОГ бар науқастарды мониторингтеу бойынша әдістемелік ұсыныстар әзірлеу.

**Күтілетін нәтижелер:**

1. Web of Science халықаралық дерекқорларында индекстелетін, 1-3 Q-ге кіретін және (немесе) Scopus базасында Cite Score бойынша процентилі ғылыми бағыт бойынша 35-тен кем емес рецензияланатын ғылыми басылымдарда 3 мақала; қазақстандық журналдарда (ҚР ҒжЖБМ БжҒСБК) 1 мақала жариялау жоспарлануда;
2. 2025 жылы «Отбасылық гиперхолестеринемиямен ауыратын науқастардың регистрын әзірлеу» монографиясын шығару жоспарлануда.
3. Жобаның нәтижелері халықаралық және республикалық конференцияларда ұсынылады, мемлекеттік құрылымдардың кеңестері мен алқаларында, әлеуетті тұтынушылар үшін мастер-кластарда баяндалады.

**Ғылыми зерттеу тобының құрамы:**

1) Давлетов Кайрат Киргизбаевич, С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-дың ғылым жөніндегі проректоры, жоба жетекшісі;

2) Глушкова Н., Әл-Фараби атындағы ҚазҰУ-нің эпидемиология, биостатистика және дәлелді медицина кафедрасының асс.профессоры, РhD, жобаның бас ғылыми қызметкері;

3) Салиев Т.М.,Б.А.Атчабаров атындағы ІҚМ ҒЗИ-дың жетекшісі, жетекші ғылыми қызметкер;

4) Качиева З.С., С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-нің ұжымдық пайдалану орталығының меңгерушісі, жобаның аға ғылыми қызметкері;

5) Кулимбет М., Б.Атчабарова атындағы ІҚМ ҒЗИ-ның ғылыми қызметкері, жоба менеджері, ғылыми қызметкер;

6) Фахрадиев И.Р.,С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-нің Эксперименттің медицина зертханасының меңгерушісі, жобаның ғылыми қызметкері;

7) Тажиева А.Е., ғылыми жобалар мен бағдарламаларды басқару бөлімінің басшысы, жобаның аға ғылыми қызметкері;

8) Байболсынова И.Ж., ғылыми жобалар мен бағдарламаларды басқару бөлімінің бас маманы, жобаның кіші ғылыми қызметкері;

9) Онгалова Р.А., ғылыми жобалар мен бағдарламаларды басқару бөлімінің маманы, жобаның кіші ғылыми қызметкері;

10) Турарова Д.Б., С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-нің ұжымдық пайдалану орталығының кіші ғылыми қызметкері;

11) Тілеулес Ж.Б.,С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-нің ұжымдық пайдалану орталығының ғылыми қызметкері, жобаның кіші ғылыми қызметкері;

12) Ковалева К.Д.,С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-нің ұжымдық пайдалану орталығының ғылыми қызметкері, жобаның кіші ғылыми қызметкері;

13) Мыркасымова А.К.,С.Ж.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-дың биостатистика және ғылыми зерттеу негіздері кафедрасының дәріскері, жобаның ғылыми қызметкері;

14) Байдилдинова Г., жобаның ғылыми қызметкері.