**Наименование темы проекта:** Разработка и внедрение национального регистра пациентов с семейной гиперхолестеринемией в Республике Казахстан.

**Актуальность:** Семейная гиперхолестеринемия (СГ) является распространенным генетическим заболеванием, влияющим на метаболизм холестерина липопротеинов низкой плотности (ХС-ЛПНП), что приводит к снижению катаболизма частиц ЛПНП и заметному увеличению циркулирующих ЛПНП.1–3 При отсутствии лечения пожизненное воздействие повышенного уровня холестерина ЛПНП приводит к развитию атеросклеротических поражений в раннем возрасте и значительному увеличению риска преждевременных сердечно-сосудистых заболеваний по сравнению с общей популяцией.1

Продолжительность жизни нелеченных больных семейной гиперхолестеринемией на 20-30 лет меньше в сравнении с продолжительностью жизни в общей популяции2. На сегодняшний день в Республике Казахстан нет протокола диагностики и лечения диагноза СГ, пациенты не находятся под регулярным наблюдением врачей и не получают необходимый объем медицинской помощи. Создание национального регистра позволит определить объем необходимых ресурсов здравоохранения для оказания адекватной медицинской помощи пациентам с СГ.

Напротив, раннее выявление и эффективное лечение СГ могут привести к значительному улучшению клинических исходов. Несмотря на эти убедительные данные, СГ остается в значительной степени не додиагностированной: менее 5% людей с СГ выявляются в большинстве регионов мира. Его бремя усугубляется наблюдением, что СГ недостаточно лечат даже среди пациентов с установленным диагнозом. Более того, необходимо увеличить количество основанных на доказательствах рекомендаций по выявлению и лечению пациентов с СГ для снижения сердечно-сосудистого риска: в то время как класс рекомендаций по СГ в руководствах по липидам высок, степень доказательности по-прежнему часто падает до уровня С.4

Семейная гиперхолестеринемия представляет собой наследственное состояния, чаще всего вызываемое гетерозиготными и гомозиготными мутациями в генах LDLR, APOB, PCSK9 (аутосомно-доминантные формы), а также, значительно реже, гомозиготными мутациями генов LDLRAP1, ABCG5, ABCG8, CYP7A1 (аутосомно-рецессивные формы). Аутосомно-доминантные формы принято делить на гетерозиготную семейную гиперхолестеринемию, которая является наиболее распространенным типом, и гомозиготную семейную гиперхолестеринемию, характеризующуюся очень тяжелыми проявлениями гиперхолестеринемии и низкой распространенностью в популяции (1 на 300 тысяч – 1 млн. человек).5

В мире средняя распространенность СГХ среди общего населения составляет 0,32% (0,26 – 0,39). По данным популяционного исследования Беркинбаева С.Ф., Давлетова К.К., и др., у 0,92% населения в возрасте от 18 до 69 лет, проживающих в г.Алматы, показатель здоровья по липидному спектру отражал потенциальный диагноз семейная гиперхолестеринемия. По оценочным расчетам, более 11 тысяч человек в г.Алматы проживают с данным диагнозом.6

Распространенность СГ различается в разных странах из-за локальных особенностей, использования различных диагностических критериев и стратегий скрининга. Однако мало что известно о различиях в распространенности СГ в зависимости от этнической принадлежности. В связи с этим существует необходимость исследовать этническое распределение СГ в различных популяциях Казахстана и оценить распространенность СГ в зависимости от этнической принадлежности.

**Цель проекта -** разработать и внедрить национальный регистр пациентов с диагнозом семейная гиперхолестеринемия (СГ) для последующего мониторинга, адекватного лечения и профилактики кардиоваскулярных осложнений (инфарктов и инсультов) и установить характер взаимосвязей между СГ возрастом, полом, выявить генетические ассоциации и распространенность их в обследуемой выборке, с дальнейшей экстраполяцией результатов в национальные масштабы и внедрение их в практическое здравоохранение.

Задачи проекта

1. Проанализировать показатели заболеваемости СГ (первичная и общая, point and period prevalence) и частоту макроваскулярных осложнений на основании данных оппортунистического скрининга на уровне организаций первичной медико-санитарной помощи (ПМСП) за период 2021-2023 гг.

2. Проанализировать медико-социальные и клинико-лабораторные характеристики пациентов с СГ.

3. Разработать и внедрить регистр для ведения пациентов с СГ на основании лучших практик.

4. Обучить врачей общих практик (ВОП) методам диагностики и ведения пациентов с СГ. Создать школу СГ для организации самоменеджмента клинико-лабораторного профиля у пациентов с вероятным диагнозом СГ.

5. Изучить частоту полиморфизмов, ассоциированных с СГ в генах-кандидатах LDLR, APOB, PCSK9 (аутосомно-доминантные формы) среди случайной выборки из 960-ти пациентов с СГ и 960-ти лиц без диагноза СГ в качестве контрольной группы.

6. Разработать методические рекомендации по мониторингу пациентов с СГ для профилактики кардиоваскулярных осложнений (инфарктов и инсультов).

**Ожидаемые результаты исследования:**

1. Планируется опубликование 3-х статей в рецензируемых научных изданиях, индексируемых международными базами данных Web of Science, входящих либо в Q1-3 и (или) имеющих процентиль по Cite Score в базе Scopus не менее 35 по научному направлению;1 статья в казахстанских журналах (ККСОН МОНР РК);
2. Планируется в 2025 году выпуск монографии «Разработка регистра пациентов с семейной гиперхолестеринемией».
3. Результаты проекта будут представлены на международных и республиканских конференциях, доложены на совещаниях и коллегиях государственных структур, на мастер-классах для потенциальных потребителей.

**Состав исследовательской группы по проведению научных исследований:**

1) Давлетов К.К., проректор по науке КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова, руководитель проекта;

2) Глушкова Н., ассоц. профессор кафедры эпидемиологии, биостатистики и доказательной медицины, КазНУ им. Аль-Фараби, главный научный сотрудник проекта.

3) Салиев Т.М., руководитель НИИ ФПМ им. Б.А. Атчабарова, ведущий научный сотрудник;

4) Качиева З.С., заведующая НЛ ЦКП, КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова, старший научный сотрудник;

5) Кулимбет М., научный сотрудник НИИ ФПМ им. Б.Атчабарова, КазНМУ им. Асфендиярова, менеджер проекта, научный сотрудник;

6) Фахрадиев И.Р., заведующий ЛЭМ, КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова, научный сотрудник проекта;

9) Тажиева А.Е., руководитель отдела по управлению научными проектами и программами, старший научный сотрудник;

8) Байболсынова И.Ж., главный специалист отдела по управлению научными проектами и программами, младший научный сотрудник;

9) Онгалова Р.А., специалист отдела по управлению научными проектами и программами, младший научный сотрудник, проекта;

10) Турарова Д.Б., младший научный сотрудник НЛ ЦКП, КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова;

11) Тілеулес Ж.Б., младший научный сотрудник НЛ ЦКП, КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова, младший научный сотрудник проекта;

12) Ковалева К.Д., младший научный сотрудник НЛ ЦКП, КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова, младший научный сотрудник проекта;

13) Мыркасымова А.К., лектор, кафедра биостатистики и основ научного исследования, КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова, научный сотрудник проекта;

14) Байдилдинова Г., научный сотрудник проекта.