

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Клиническое наблюдение гетерозиготной формы семейной гиперхолестеринемии у 14-летней девочки

Оксана Владимировна Шанова, Эльвира Леонидовна Чупак,
Карине Александровна Арутюнян

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Амурская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Благовещенск, Российская Федерация

АННОТАЦИЯ

Семейная гиперхолестеринемия – одно из наиболее распространенных врожденных метаболических нарушений, обусловленных генетическим дефектом, для которого характерно повышение уровня общего холестерина и липопротеинов низкой плотности в плазме. Симптоматически это проявляется ранним развитием атеросклеротического поражения магистральных сосудов и возникновением сердечно-сосудистых заболеваний в молодом возрасте.

В статье описано клиническое наблюдение пациентки с гетерозиготной формой гиперхолестеринемии, диагностированной с помощью оппортунистического скрининга при исследовании липидного профиля.

Путь к постановке диагноза составил 1 год. Фенотипических проявлений заболевания не наблюдалось. При молекулярно-генетическом исследовании была выявлена мутация в экзоне 3 гена *LDLR* в гетерозиготном состоянии (chr19:11102719C>A), приводящая к появлению преждевременного терминирующего кодона NM_000527.5:c.246>A, p. (Cys82Ter), зарегистрированная как патогенная. Диетотерапия и медикаментозное лечение позволили достичь целевого уровня общего холестерина и липопротеинов низкой плотности (<3,3 ммоль/л).

Ранняя диагностика семейной гетерозиготной гиперхолестеринемии, сочетание немедикаментозных и медикаментозных методов коррекции нарушений липидного обмена служат профилактикой формирования атеросклеротического процесса у детей. Независимо от возможности проведения молекулярно-генетического исследования, все члены семьи пациента с семейной гиперхолестеринемией и его родственники требуют постоянного наблюдения в течение жизни и целенаправленного клинического обследования.

Ключевые слова: дети; семейная гиперхолестеринемия; ген *LDLR*; диагностика; лечение

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Для цитирования: Шанова О.В., Чупак Э.Л., Арутюнян К.А. Клиническое наблюдение гетерозиготной формы семейной гиперхолестеринемии у 14-летней девочки. *Амурский медицинский журнал*. 2026; 14 (2): 33–38.

DOI: <https://doi.org/10.22448/AMJ.2026.2.33-38>

EDN: <https://elibrary.ru/SVCQMW>

Статья поступила: 27.03.2026. Принята к публикации: 19.05.2026.

A Clinical Case of Heterozygous Familial Hypercholesterolemia in a 14-Year-Old Girl

Oksana V. Shanova, Elvira L. Chupak, Karine A. Arutyunyan

Amur State Medical Academy, Federation, Blagoveshchensk, Russia

ABSTRACT

Familial hypercholesterolemia is one of the most common inborn metabolic disorders caused by a genetic defect, characterized by elevated plasma levels of total cholesterol and low-density lipoproteins.

Clinically, it manifests as early development of atherosclerotic lesions in the major vessels and the onset of cardiovascular disease at a young age.

This article describes a clinical case of a patient with heterozygous hypercholesterolemia diagnosed through opportunistic screening by lipid profile testing. The time to diagnosis was 1 year. No phenotypic manifestations of the disease were observed. Molecular genetic testing revealed a heterozygous mutation in exon 3 of the LDLR gene (chr19:11102719C>A), leading to a premature termination codon NM_000527.5:c.246C>A, p.(Cys82Ter), which is registered as pathogenic. Diet therapy and drug treatment made it possible to achieve target levels of total cholesterol and low-density lipoproteins (<3.3 mmol/L). Early diagnosis of heterozygous familial hypercholesterolemia, along with a combination of non-pharmacological and pharmacological interventions for correcting lipid metabolism disorders, serves as prevention of the atherosclerotic process in children. Regardless of the availability of molecular genetic testing, all family members of a patient with familial hypercholesterolemia and their relatives require lifelong monitoring and targeted clinical examination.

Keywords: children; familial hypercholesterolemia; LDLR gene; diagnosis; treatment

Funding. The study was not sponsored.

Conflict of interest. The authors declare no conflicts of interest.

For citation: Shanova O.V., Chupak E.L., Arutyunyan K.A. A Clinical Case of Heterozygous Familial Hypercholesterolemia in a 14-Year-Old Girl. *Amur Medical Journal*. 2026; 14 (2): 33–38.

DOI: <https://doi.org/10.22448/AMJ.2026.2.33-38>

EDN: <https://elibrary.ru/SVCQMW>

Article received: 27.03.2026. Article accepted: 19.05.2026.

一例14岁女孩杂合子家族性高胆固醇血症临床观察

Oksana V. Shanova, Elvira L. Chupak, Karine A. Arutyunyan

阿穆尔国立医学院, 布拉戈维申斯克, 俄罗斯

摘要

家族性高胆固醇血症是最常见的先天性代谢障碍之一, 由基因缺陷引起, 其特征为血浆总胆固醇和低密度脂蛋白水平升高。临床上表现为大血管早期出现动脉粥样硬化病变, 并在年轻时发生心血管疾病。

本文描述了一例通过机会性血脂筛查确诊的杂合子高胆固醇血症患者的临床病例。确诊耗时1年。未观察到该病的表型表现。分子遗传学检测发现LDLR基因第3外显子存在杂合突变(chr19:11102719C>A), 导致提前出现终止密码子NM_000527.5:c.246C>A, p.(Cys82Ter), 该突变已注册为致病性突变。饮食治疗和药物治疗使总胆固醇和低密度脂蛋白水平达标(<3.3 mmol/L)。

早期诊断杂合子家族性高胆固醇血症, 联合非药物与药物方法纠正脂质代谢紊乱, 有助于预防儿童动脉粥样硬化过程的发生。无论能否进行分子遗传学检测, 家族性高胆固醇血症患者的所有家庭成员及其亲属均需终身监测并进行有针对性的临床检查。

关键词: 儿童; 家族性高胆固醇血症; LDLR基因; 诊断; 治疗

融资。 这项研究没有赞助。

利益冲突。 作者声明不存在利益冲突。

引用本文: Shanova O.V., Chupak E.L., Arutyunyan K.A. 一例14岁女孩杂合子家族性高胆固醇血症临床观察. *Amur Medical Journal*. 2026; 14 (2): 33–38.

DOI: <https://doi.org/10.22448/AMJ.2026.2.33-38>

EDN: <https://elibrary.ru/SVCQMW>

收到: 27.03.2026 接受: 19.05.2026.

ВВЕДЕНИЕ

Увеличение сердечно-сосудистых катастроф среди молодого населения свидетельствует, что атеросклеротический процесс начинается в детском и подростковом возрасте, и развивается на протяжении жизни под влиянием как генетических, так и модифицируемых факторов риска [1].

Одним из наиболее распространенных врожденных метаболических нарушений, обусловленных генетическим дефектом, является семейная гиперхолестеринемия (СГХС), которая характеризуется повышением уровня общего холестерина (ОХС) и липопротеинов низкой плотности (ЛПНП) в плазме, что клинически проявляется ранним развитием атеро-

склеротического поражения магистральных сосудов и возникновением сердечно-сосудистых заболеваний в молодом возрасте [1].

Основными причинами СГХС являются патогенные варианты гена рецептора ЛПНП (*LDLR1*) с аутосомно-доминантным типом наследования. Среди патогенных мутаций выделяют rs875989891 C>A, расположенную в гене *LDLR* и представляющую однонуклеотидную замену “С” на “А” в позиции 11,102,719 в хромосоме 19. При наличии мутации в гене рецептора *LDLR1* отмечается снижение активности рецепторов ЛПНП на поверхности клеток, в результате этого ЛПНП не может связаться с патологически измененным рецептором, что приводит к накоплению ЛПНП в циркулирующей крови [2, 3]. Генетическая диагностика может включать как определение известных патогенных вариантов генов, так и полногеномное секвенирование [4].

Выделяют гетерозиготную (геСГХС) и гомозиготную формы (гоСГХС) СГХС, которые отличаются возрастом дебюта симптомов, агрессивностью проявлений заболевания. Распространенность геСГХС в мире достигает 1:313 человек [5], в России – 1:173. У пациентов с гетерозиготной формой (мутации в одном аллеле пораженного гена) уровень ОХС составляет 7,5–14 ммоль/л, при этом повышение уровня ОХС выявляется случайно. Клинические проявления у детей с геСГХС отсутствуют, заболевание длительное время может протекать бессимптомно [2].

Выраженные изменения в лабораторных исследованиях регистрируются уже в детском возрасте. Маркерами геСГХС считается повышение уровня ЛПНП >160 мг/дл ($\geq 4,0$ ммоль/л).

У детей на фоне высоких показателей ОХС можно обнаружить увеличение толщины комплекса интима-медиа сонных артерий при дуплексном сканировании брахиоцефальных сосудов уже в возрасте 7 лет [1], с целью ранней диагностики доклинического атеросклероза. Мониторирование этого показателя дает возможность оценить эффективность гиполипидемической терапии. Развернутые клинические проявления атеросклеротического сосудистого поражения с ишемической болезнью сердца описаны у юношей с геСГХС начиная с 17 лет, а у девушек – с 25 лет [1].

Для лечения СГХС в детском возрасте статины используются с 8–10 лет с мониторингом клинических и биохимических маркеров [6]. Основной задачей педиатрического сообщества является улучшение ранней диагностики геСГХС с помощью скрининговых методов, преемственности между педиатрами и детскими кардиоло-

гами, а также расширения генетического тестирования для верификации диагноза СГХС.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Девочка В., 14 лет, наблюдается у врача детского кардиолога с 2024 г. Из анамнеза известно, что впервые повышение уровня ОХС до 9,2 ммоль/л было выявлено в возрасте 11 лет (летом 2023 г.). Девочка наблюдалась и лечилась у гастроэнтеролога с диагнозом: хронический эритематозный гастродуоденит, ассоциированный с *H. pylori*, панкреатопатия, дисфункция билиарного тракта. За время наблюдения и лечения (эрадикационная терапия, гепатопротекторы, цитопротекторы) в динамике сохранялся высокий уровень ОХС – 9,62 ммоль/л и ЛПНП – 7,48 ммоль/л.

В марте 2024 г. при обследовании в отделении дневного стационара ГАУЗ АО «Детская городская клиническая больница» в липидограмме выявлено увеличение ОХС до 8,97 ммоль/л и ЛПНП до 6,69 ммоль/л. При осмотре кожных и сухожильных ксантом, ксантелазмов, липоидной дуги не выявлено. На электрокардиограмме выявлены признаки синусовой тахикардии с частотой сердечных сокращений 103 удара в минуту и умеренные нарушения процессов реполяризации.

По результатам эхокардиографии обнаружено пролабирование септальной створки трехстворчатого клапана до 2,5 мм. Ультразвуковое исследование брахиоцефальных артерий показало утолщение комплекса интима-медиа, атеросклеротические бляшки не определялись.

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости выявило фиксированную деформацию желчного пузыря. Назначена неспецифическая гиполипидемическая терапия (соблюдение диеты с исключением трансжиров, ограничением потребления насыщенных жиров и легкоусвояемых углеводов; омега 3, лактофлорене холестерол, фитомуцил холестерол *off label*).

При детализации семейного анамнеза отмечено, что у отца гиперхолестеринемия с повышением ОХС до 12 ммоль/л, летом 2025 г. была выполнена операция по стентированию коронарных артерий. Дедушка по линии папы умер в возрасте 61 года от острого нарушения мозгового кровообращения (ОНМК) ишемического характера; у бабушки по линии папы инфаркт миокарда в 64 года; у мамы уровень ОХС составляет 7 ммоль/л, статины не принимает; у дяди по линии мамы повышение ОХС до 7 ммоль/л, получает розувастатин; у тети

по линии мамы ОХС повышается до 7 ммоль/л, коррекция диетой; бабушка и дедушка по линии мамы не обследованы (липидный профиль не определялся); у прадедушки по линии мамы перенесенное ОНМК, умер в возрасте 79 лет, прабабушка по линии мамы умерла в возрасте 65 лет (ОНМК) (рис. 1).

Девочке было рекомендовано генетическое обследование для исключения СГХС.

Анамнез жизни. Ребенок от первой беременности, которая протекала без особенностей, от первых родов в срок путем операции кесарево сечение. Вес ребенка при рождении – 3250 г, рост – 50 см, оценка по шкале Апгар – 8/9 баллов. Искусственное вскармливание с рождения. В анамнезе железодефицитная анемия, получала препараты железа. Наблюдается у невролога с головной болью напряжения. Менархе с 12 лет, цикл установился.

В августе 2024 г. проведено молекулярно-генетическое исследование методом массового параллельного секвенирования кодирующей части 7 генов (*PCSK9*, *ABCG5*, *LIPA*, *LDLR*, *ABCG8*, *LDLRAP1*), ассоциированных с СГХС. По результатам исследования выявлена гетерозиготная мутация в экзоне 3 гена *LDLR* (chr19:11102719C>A), приводящая к появлению преждевременного терминирующего кодона NM_000527.5:c.246>A, р. (Cys82Ter), глубина покрытия точки $\times 1768$, зарегистрированная как патогенная. Консультирована генетиком, поставлен диагноз E78.0 СГХС, гетерозиготная форма и начата терапия статинами (аторвастатин в дозе 10 мг/сут) для достижения уровня ЛПНП $< 3,5$ ммоль/л. Через 3 мес от старта терапии уровень ЛПНП снизился на 55%. В апреле 2025 г. отмечалось нарастание в динамике показателей ОХС и ЛПНП в связи с чем проведена эскалация терапии и повышена доза ато-

рвастатина до 20 мг/сут, в лечении добавлен коэнзим Q10 в возрастной дозировке, уровень креатинфосфокиназы в пределах нормальных значений 63,8 Ед/л. На фоне проводимого лечения через 1 мес появились боли в мышцах нижних конечностей, уровень креатинфосфокиназы оставался в пределах референсных значений, но увеличился до 117,8 Ед/л. Дозировка аторвастатина была снижена до 10 мг/сут. С июня 2025 г. в терапии был добавлен эзетимиб в дозе 10 мг/сут. Динамика показателей липидограммы пациентки представлена в табл. 1.

В течение года на фоне двойной гиполипидемической терапии (статины + ингибитор кишечного всасывания холестерина) отмечается положительная динамика, уровень ЛПНП в пределах целевых значений.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный клинический случай является примером оппортунистического скрининга – случайное выявление гиперхолестеринемии при обращении за медицинской помощью к врачу по любым причинам без учета генеалогического анамнеза. В результате путь к постановке диагноза составил 1 год и лечение пациентка начала получать в возрасте 12 лет. При гетерозиготной гиперхолестеринемии атеросклеротический процесс начинает клинически проявляться после 17–20 лет жизни. По данным исследований молодых пациентов от 20 до 29 лет с геСГХС, в период, когда не еще проводилось лечение статинами, риск развития фатальных сердечно-сосудистых заболеваний увеличивался у женщин в 125 раз, а у мужчин в 48 раз по сравнению с лицами с нормальным уровнем холестерина [7, 8]. С сентября 2025 г. вступил в силу приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации

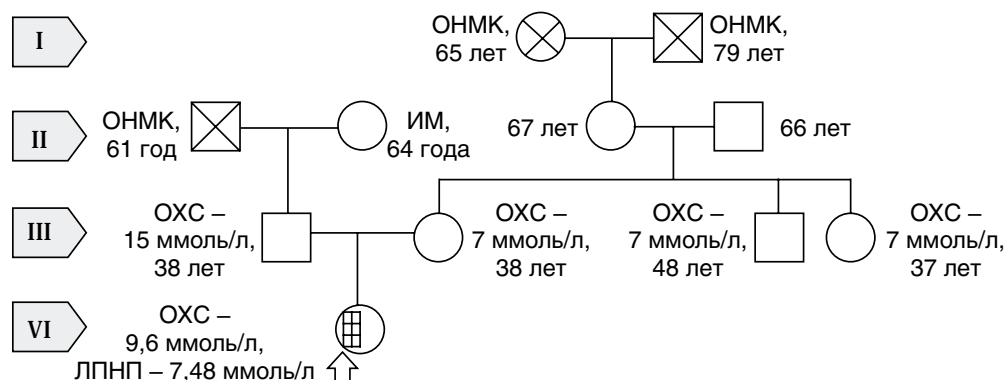


Рис. 1. Генеалогический анамнез пациентки В.

Расшифровка аббревиатур дана в тексте.

Fig. 1. Genealogical history of patient V.

Таблица 1. Показатели липидного обмена пациентки В.

Table 1. Patient's B. lipid metabolism parameters

Дата	ОХС, ммоль/л	ЛПНП, ммоль/л	ЛПВП, ммоль/л	ТГ, ммоль/л
10.06.2023	9,2	-	-	-
10.09.2023	9,2	-	-	-
18.12.2023	9,62	7,48	1,42	1,58
15.01.2024	8,97	6,69	1,58	1,53
14.03.2024	8,78	-	-	-
24.04.2024	8,21	6,19	1,37	1,41
10.06.2024	6,2	-	-	-
02.07.2024	7,96	6,02	1,16	1,71
23.09.2024	9,8	7,64	1,41	1,65
07.10.2024	10,6	8,83	1,25	1,12
10.01.2025	5,69	3,96	1,19	1,18
04.04.2025	6,12	4,21	1,38	0,82
30.04.2025	5,68	4,11	1,34	0,52
12.05.2025	5,62	-	-	-
06.06.2025	7,67	5,77	1,4	1,08
27.06.2025	5,14	-	-	1,06
10.09.2025	4,79	2,95	1,25	1,3
19.12.2025	5,45	-	-	-
11.03.2026	4,63	2,83	1,37	0,94

Примечание. ОХС – общий холестерин; ЛПНП – липопротеины низкой плотности; ЛПВП – липопротеины высокой плотности; ТГ – триглицериды.

Note. HCL – total cholesterol; LDL – low-density lipoproteins; HDL – high-density lipoproteins; TG – triglycerides.

№ 211н «Об утверждении порядка прохождения несовершеннолетними профилактических медицинских осмотров, учетной формы № 030-ПО/у «Карта профилактического медицинского осмотра несовершеннолетнего», порядка ее ведения, а также формы отраслевого статистического наблюдения № 030-ПО/о «Сведения о профилактических медицинских осмотрах несовершеннолетних», порядка ее заполнения. Важным нововведением этого документа является исследование уровня ОХС в крови с использованием тест-полосок в возрасте 6 и 10 лет детям из групп риска. Выявление повышенного ОХС в крови у детей из групп риска позволит вовремя проводить дифференциально-диагностический поиск для постановки диагноза, включая семейные формы гиперхолестеринемии, которые требуют особых подходов к терапии, включая диету, образ жизни, физическую активность, медикаментозную гиполипидемическую терапию, а также динамического наблюдения за ребенком с целью предотвращения развития тяжелых осложнений.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический пример подтверждает актуальность данного вопроса в пе-

диатрической практике. Ранняя диагностика семейной гетерозиготной гиперхолестеринемии, сочетание немедикаментозных и медикаментозных методов коррекции нарушений липидного обмена послужат профилактике формирования атеросклеротического процесса у детей, создавая предпосылки для предупреждения развития острых сердечно-сосудистых событий и увеличения продолжительности жизни. Независимо от возможности проведения молекулярно-генетического исследования, все члены семьи пациента с СГХС и его родственники требуют постоянного наблюдения в течение жизни и целенаправленного клинического обследования.

Этическая экспертиза. Публикация клинического наблюдения одобрена на основании решения локального этического комитета ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России (протокол № 5 от 23.03.2026).

Ethics approval. The publication was approved by the local Ethics Committee of the Amur State Medical Academy of the Ministry of Health of the Russian Federation (Protocol No. 5 dated March 23, 2026).

Вклад авторов. Концепция и дизайн работы – Шанова О.В., Арутюнян К.А., Чупак Э.Л.; сбор и анализ материала – Шанова О.В.; написание

текста – Шанова О.В., Чупак Э.Л., Агутюнян К.А.; редактирование – Шанова О.В. Все авторы прочитали и одобрили окончательную версию статьи.

Authors' contributions. Concept and design working – Shanova O.V., Arutyunyan K.A., Chupak E.L.; collection and analysis of the material – Shanova O.V.; writing the text – Shanova O.V., Chupak E.L., Arutyunyan K.A.; editing – Shanova O.V. All authors read and approved the final version of the manuscript to be submitted for publication.

Сведения об авторах

Шанова Оксана Владимировна (Oksana V. Shanova) – к.м.н., ассистент кафедры детских болезней лечебного факультета ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России, Благовещенск, Россия
<https://orcid.org/0009-0008-0096-9520>
E-mail: shanova.oksana@mail.ru

Чупак Эльвира Леонидовна (Elvira L. Chupak) – к.м.н., ассистент кафедры детских болезней лечебного факультета ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России, Благовещенск, Россия
E-mail: chupak74@mail.ru
<https://orcid.org/0009-0009-5429-5848>

Агутюнян Карине Александровна (Karine A. Arutyunyan) – к.м.н., ассистент кафедры детских болезней лечебного факультета ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России, Благовещенск, Россия
E-mail: arutyunyan-1966@mail.ru
<https://orcid.org/0009-0003-1174-4638>

ЛИТЕРАТУРА

1. Леонтьева И.В. Современная стратегия диагностики и лечения семейной гетерозиготной гиперхолестеринемии у детей. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2020; 65 (4): 27–40. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2020-65-4-27-40>
2. Зарипова Ю.Р., Иго О.Л., Михайловская Е.Г. и др. Семейная гиперхолестеринемия в педиатрической практике. *Вопросы практической педиатрии*. 2023; 18 (3): 127–132. DOI: <https://doi.org/10.20953/1817-7646-2023-3-127-132>
3. Мешков А.Н., Зайченко М., Михайлина В.И. и др. Генетические факторы variability семейной гиперхолестеринемии. *Медицинская генетика*. 2025; 24 (6): 98–100. DOI: <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.06.98-100>
4. Васильев В.Б., Захарова Ф.М., Богословская Т.Ю., Мандельштам М.Ю. Анализ спектра мутаций гена рецептора низкой плотности (LDLR) при семейной гиперхолестеринемии в России. *Вавиловский журнал генетики и селекции*. 2022; 26 (3): 319–326. DOI: <https://doi.org/10.18699/VJGB-22-38>
5. Садыкова Д.И., Салахова К.Р., Галимова Л.Ф. и др. Семейная гиперхолестеринемия у детей. Современное состояние проблемы. *Вопросы современной педиатрии*. 2023; 22 (3): 231–240. DOI: <https://doi.org/10.15690/vsp.v22i3.2576>
6. Садыкова Д.И., Школьников М.А., Галимова Л.Ф., Сланикова Е.С. Применение статинов при семейной гиперхолестеринемии у детей. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2020; 65 (5): 139–144. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2020-65-5-139-144>
7. Ference B., Yoo W., Ales I., et al. Effect of long-term exposure to lower low-density lipoprotein cholesterol beginning early in life on the risk of coronary heart disease: a Mendelian randomization analysis. *J Am Coll Cardiol*. 2012; 60 (25): 2631–2639. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2012.09.017>
8. Risk of fatal coronary heart disease in familial hypercholesterolaemia. Scientific Steering Committee on behalf of the Simon Broome Register Group. *BMJ*. 1991; 303 (6807): 893–896. DOI: <https://doi.org/10.1136/bmj.303.6807.893>

REFERENCES

1. Leontyeva I.V. Modern strategy of diagnosis and treatment of children with heterozygous familial hypercholesterolemia. *Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii (Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics)*. 2020; 65 (4): 27–40. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2020-65-4-27-40> (In Russ.)
2. Zaripova Yu.R., Igo O.L., Mikhaylovskaya E.G., et al. Familial hypercholesterolemia in pediatric practice. *Clinical Practice in Pediatrics*. 2023; 18 (3): 127–132. DOI: <https://doi.org/10.20953/1817-7646-2023-3-127-132> (In Russ.)
3. Meshkov A.N., Zaichenok M., Mikhailina V.I., et al. Genetic factors of familial hypercholesterolemia variability. *Medical Genetics*. 2025; 24 (6): 98–100. DOI: <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.06.98-100> (In Russ.)
4. Vasilyev V.B., Zakharova F.M., Bogoslovskaya T.Yu., Mandelshtam M.Yu. Analysis of the low density lipoprotein receptor gene (LDLR) mutation spectrum in Russian familial hypercholesterolemia. *Vavilov Journal of Genetics and Breeding*. 2022; 26 (3): 319–326. DOI: <https://doi.org/10.18699/VJGB-22-38> (In Russ.)
5. Sadykova D.I., Salakhova K.R., Galimova L.F., et al. Familial Hypercholesterolemia in Children. The Current State of the Problem. *Current Pediatrics*. 2023; 22 (3): 231–240. DOI: <https://doi.org/10.15690/vsp.v22i3.2576> (In Russ.)
6. Sadykova D.I., Shkolnikova M.A., Galimova L.F., Slanikova E.S. Use of statins in children with familial hypercholesterolemia. *Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii (Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics)*. 2020; 65 (5): 139–144. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2020-65-5-139-144> (In Russ.)
7. Ference B., Yoo W., Ales I., et al. Effect of long-term exposure to lower low-density lipoprotein cholesterol beginning early in life on the risk of coronary heart disease: a Mendelian randomization analysis. *J Am Coll Cardiol*. 2012; 60 (25): 2631–2639. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2012.09.017>
8. Risk of fatal coronary heart disease in familial hypercholesterolaemia. Scientific Steering Committee on behalf of the Simon Broome Register Group. *BMJ*. 1991; 303 (6807): 893–896. DOI: <https://doi.org/10.1136/bmj.303.6807.893>