

# Оценка пищевого статуса детей с семейной гиперхолестеринемией

Д. А. Полунина<sup>1,2</sup>, М. Э. Багаева<sup>1,3</sup>, Е. В. Павловская<sup>1</sup>, Т. В. Строкова<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>ФГБУН «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи», Москва

<sup>2</sup>ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 39 Департамента здравоохранения Москвы»

<sup>3</sup>ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Минздрава России, Москва

## РЕЗЮМЕ

**Цель.** Изучить особенности нутритивного статуса, включая физическое развитие, композиционный состав тела, основной обмен, энергетическую ценность рациона и количество холестерина, потребляемого с пищей, у детей с семейной гиперхолестеринемией (СГХС).

**Пациенты и методы.** Под наблюдением находилось 39 детей (19 девочек и 20 мальчиков) с СГХС, как генетически подтвержденной ( $n = 11$ ), так и установленной на основании критериев Саймона Брума ( $n = 28$ ), в возрасте 9,9 [6,0; 12,9] лет. Всем детям проведены оценка физического развития на основании индексов Z-score ИМТ, Z-score роста, Z-score массы тела/рост, рассчитанных при помощи программ Anthro и Anthro plus; анализ фактического питания с использованием стандартной прикладной программы; исследование состава тела при помощи биоимпедансного анализатора InBody 770, основной обмен, измеренный методом непрямой калориметрии.

**Результаты.** У 55% детей с СГХС физическое развитие гармоничное, у 27% имелся дефицит массы тела, у 18% – избыточная масса тела или ожирение. При анализе фактического питания 53% пациентов потребляли более 200 мг холестерина (ХС) в сутки, половина из них – более 300 мг ХС в сутки. Диапазон превышения потребления ХС относительно рекомендованных физиологических потребностей с учетом характера основного заболевания составил от 24 до 67%. При изучении показателей композиционного состава тела у 47% пациентов с СГХС жировая масса в пределах нормы, у 39% – снижена на 18–74%, у 14% – повышена на 14–197%. Медиана процентного содержания жира составила 17,8 [12,7; 22,4]%. По данным непрямой калориметрии установлено, что у 21% пациентов уровень энергозатрат покоя соответствовал возрастным потребностям, у 8% отмечено снижение показателя на 2–26%, у 2/3 детей регистрировалось его повышение на 3–69%. Скорость окисления жиров, напротив, была повышена у 71% детей на 3–86% и снижена лишь у 6%.

**Заключение.** Физическое развитие детей с СГХС было преимущественно средним, гармоничным, при этом у трети детей отмечался дефицит массы тела. Уровень основных показателей липидного обмена не зависел от физического развития пациентов. Данная патология у детей с нормальной массой тела или с дефицитом массы тела зачастую остается не диагностированной.

**КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:** семейная гиперхолестеринемия, дети, физическое развитие, холестерин, липидный обмен, диетотерапия.

**КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

## Nutritional status of children with familial hypercholesterolemia

D. A. Polunina<sup>1,2</sup>, M. E. Bagaeva<sup>1,3</sup>, E. V. Pavlovskaya<sup>1</sup>, T. V. Strokovaya<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Federal Research Centre for Nutrition, Biotechnology and Food Safety, Moscow, Russia

<sup>2</sup>City Children's Polyclinic No. 38, Moscow, Russia

<sup>3</sup>Russian National Research Medical University n.a. N.I. Pirogov, Moscow, Russia

## SUMMARY

**Aim.** To study the features of the nutritional status, including physical growth, body composition, energy value of the diet and the amount of cholesterol consumed with food, in children with familial hypercholesterolemia (FH).

**Patients and methods.** The study included 39 children (19 girls, 20 boys) with familial hypercholesterolemia, both genetically confirmed ( $n = 11$ ) and established on the basis of Simon Broome criteria ( $n = 28$ ), aged 9.9 [6.0; 12.9] years. All children were assessed for physical growth based on the Z-score BMI, Z-score height, Z-score body weight/height calculated using the programs Anthro and Anthro plus; analysis of actual nutrition using a standard application program; study of body composition using the InBody 770 bioimpedance analyzer, the basal metabolic rate measured by indirect calorimetry.

**Results.** 55% of children with FH had harmonious physical growth, 27% had a body weight deficit, 18% were overweight or obese. 53% of patients consumed more than 200 mg of cholesterol per day, while half of them consumed more than 300 mg of cholesterol per day. The range of excess consumption of cholesterol in comparison to the recommended physiological needs for patients with FH ranged from 24 to 67%. The fat mass according to the body composition in 47% of patients with FH is within the normal range, in 39% it is reduced by 18–74%, in 14% it is increased by 14–197%. The median fat percentage was 17.8 [12.7; 22.4]%. According to indirect calorimetry, it was found that the level of resting energy needs corresponded to age needs in 21% patients, in 8% it was decreased of 2–26%, in 2/3 of children its increase was recorded by 3–69%. The rate of fat oxidation, on the contrary, was increased in 71% of children by 3–86% and reduced only in 6%.

**Conclusion.** The physical growth of children with FH was mainly average, harmonious, while a third of the children had a mass deficit. The level of the main indicators of lipid metabolism did not depend on the physical growth of patients. This pathology in children with normal body weight or with a body weight deficit often remains undiagnosed.

**KEY WORDS:** familial hypercholesterolemia, children, physical development, cholesterol, lipid metabolism, diet therapy.

**CONFLICT OF INTEREST.** The authors declare no conflict of interest.

## Введение

Семейная гиперхолестеринемия (СГХС) – группа наследственно обусловленных нарушений обмена липидов, для которых характерно повышение уровня холестерина (ХС) и липопротеинов низкой плотности (ЛПНП) в крови, что приводит к преждевременному развитию атероскле-

роза и, как следствие, к ранним сердечно-сосудистым событиям в молодом возрасте [1, 2]. 90% СГХС наследуются по аутосомно-доминантному типу [3]. Согласно классификации дислипидемий Фредриксона пациенты с СГХС относятся к гиперлипидемиям типа IIa, IIb и III;

Таблица 1  
Критерии Саймона Брума

|                  | Определенный диагноз СГХС  | Вероятный диагноз СГХС   |
|------------------|--|--|
| <b>До 16 лет</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>ХС &gt; 6,7 ммоль/л или ЛПНП &gt; 4 ммоль/л</li> </ul> В сочетании с одним или двумя критериями из нижеперечисленных: <ul style="list-style-type: none"> <li>наличие сухожильных ксантом у пациента или родственника первой степени родства (родители, дети, братья, сестры), или у родственника 2-й степени родства (дедушки, бабушки, дяди или тети);</li> <li>положительный тест ДНК-диагностики, подтверждающий мутации гена</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>ХС &gt; 6,7 ммоль/л или ЛПНП &gt; 4 ммоль/л</li> </ul> В сочетании с одним или двумя критериями из нижеперечисленных: <ul style="list-style-type: none"> <li>наличие ИМ в анамнезе родственника 2-й степени родства до 50 лет, родственника 1-й степени родства до 60 лет;</li> <li>ХС &gt; 7,5 ммоль/л у взрослого 1-й или 2-й степени родства или повышение ХС &gt; 6,7 ммоль/л у ребенка или родственника 1-й степени родства в возрасте до 16 лет</li> </ul>      |
| <b>Взрослые</b>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>ХС &gt; 7,5 ммоль/л или ЛПНП &gt; 4,9 ммоль/л</li> </ul> В сочетании с одним или двумя критериями из нижеперечисленных: <ul style="list-style-type: none"> <li>наличие сухожильных ксантом у пациента или родственника 1-й степени родства (родители, дети, братья, сестры), или у родственника 2-й степени родства (дедушки, бабушки, дяди или тети);</li> <li>положительный тест ДНК-диагностики, подтверждающий мутации гена</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>ХС &gt; 7,5 ммоль/л или ЛПНП &gt; 4,9 ммоль/л</li> </ul> В сочетании с одним или двумя критериями из нижеперечисленных: <ul style="list-style-type: none"> <li>наличие ИМ в анамнезе родственника 2-й степени родства до 50 лет, родственника 1-й степени родства до 60 лет;</li> <li>ХС &gt; 7,5 ммоль/л у взрослого 1-й или 2-й степени родства или повышение ХС &gt; 6,7 ммоль/л у ребенка или родственника 1-й степени родства в возрасте менее 16 лет</li> </ul> |

при этом тип Па является наиболее распространенным [3]. Ведущая роль в патогенезе СГХС отводится мутациям в гене рецептора липопротеинов низкой плотности (*LDLR*) [4]. На сегодняшний день известно более 1600 мутаций в гене *LDLR*, которые выявляются у 85–90% всех пациентов с СГХС, около 10% мутаций обнаруживаются в гене *APOB* и менее 5% – в гене *PCSK9* [3]. Однако примерно в 60% случаев при проведении молекулярно-генетического анализа не обнаруживается мутаций в вышеупомянутых генах (*LDLR*, *APOB*, *PCSK9*), что сопровождается развитием полигенной гиперхолестеринемии, когда присутствуют мутации в нескольких небольших аллелях, повышающих уровень ЛПНП (SNP<sub>s</sub>, гены однонуклеотидного полиморфизма) [5]. Более 45 лет назад Goldstein *et al.* [6] представили приблизительную оценку заболеваемости СГХС в общей популяции – 1:500; по данным на 2021 год, распространенность СГХС составляет от 1:200 до 1:250 [7].

Критериями диагностики СГХС являются повышенный уровень ХС, клинические патогномичные признаки, такие как ксантомы сухожилий, ксантелазмы у пациента или у родственников I или II степени, а также отягощенный семейный анамнез по ранним сердечно-сосудистым событиям [5]. При выявлении у пациента СГХС необходимо проведение каскадного скрининга с целью выявления заболевания у других членов семьи [8]. Несмотря на то что распространенность СГХС возрастает, это потенциально смертельное и поддающееся лечению заболевание зачастую остается не диагностированным, молекулярно-генетические методы обследования используются редко [4, 9]. Ранняя диагностика СГХС и своевременное назначение гиполипидемической терапии в сочетании с изменением образа жизни, включающего достаточную физическую активность и соблюдение диеты с низким содержанием насыщенных жиров, крайне важны для предотвращения неблагоприятных исходов заболевания [10, 11].

**Целью исследования** являлось изучение особенностей нутритивного статуса, включая физическое развитие, композиционный состав тела, основной обмен, энергетическую ценность рациона и количество холестерина, потребляемого с пищей, у детей с семейной гиперхолестеринемией.

## Пациенты и методы

Под наблюдением в отделении педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии клиники ФГБУН «ФИЦ питания, биотехнологии и безопасности пищи» находилось 39 детей (19 девочек и 20 мальчиков) с СГХС в возрасте 9,9 [6,0; 12,9] лет. У 42% обследованных пациентов заболевание подтверждено молекулярно-генетическими методами исследования (при этом у 93% обнаружены мутации в гене *LDLR*, у 7% – в гене *APOB*), а у 58% диагноз СГХС установлен на основании критериев Саймона Брума (табл. 1).

**Критерии включения** в исследование: диагноз СГХС, установленный на основании критериев Саймона Брума, или подтвержденный молекулярно-генетическим методом исследования; возраст до 18 лет; отягощенный семейный анамнез по сердечно-сосудистым событиям; гиперхолестеринемия у одного из родителей

**Критерии невключения** в исследование: наследственные нарушения липидного обмена, сопровождающиеся гипертриглицеридемией, гиперхиломикронемией; вторичные дислипидемии (алиментарные, заболевания эндокринной системы); синдром цитолиза; снижение активности лизосомной кислой липазы в сухих пятнах крови.

Всем детям с СГХС проводились антропометрические (измерение массы тела и линейного роста), биохимические (исследование активности печеночных трансаминаз АЛТ и АСТ, липидного профиля, включающего ХС, ЛПВП, ЛПНП, триглицериды, апополипротеин А – apoA, апополипротеин В – apoB) исследования, расчет коэффициента атерогенности (КА) по формуле  $КА = (ХС - ЛПВП) / ЛПВП$ .

Оценка данных антропометрии проводилась с использованием программ ВОЗ Anthro (дети до 5 лет) и Anthro Plus (дети старше 5 лет) в соответствии с возрастными границами нормы. Критерием оценки роста являлся показатель Z-score роста относительно возраста. Масса тела у детей до 5 лет оценивалась с использованием показателя Z-score массы тела к росту; у детей 5 лет и старше – при помощи Z-score индекса массы тела (ИМТ) к возрасту. Критерии оценки показателей физического развития представлены в таблице 2.

Изучение состава тела выполняли на анализаторе компонентного состава тела InBody 770 (BioSpace, Корея) в утренние часы натощак. Определяли соотношение

Таблица 2

## Критерии оценки показателей физического развития

| На основании роста        | Задержка роста                             | 0–5 лет                                  | 5–18 лет          |
|---------------------------|--|--|-------------------|
|                           |  | Рост относительно возраста < –2 до –3 SD | < –2 до –3 SD     |
| Выраженная задержка роста | ИЗБЫТОЧНАЯ МАССА ТЕЛА                      | Рост относительно возраста < –3 SD       | < –3 SD           |
|                           |  | ИМТ > 2 до 3 SD                          | ИМТ > 1 SD        |
| На основании массы тела   | Ожирение                                   | ИМТ > 3 SD                               | ИМТ > 2 SD        |
|                           | Дефицит массы тела легкой степени тяжести  | Масса тела < –1 до –2 SD                 | ИМТ < –1 до –2 SD |
|                           | Дефицит массы тела средней степени тяжести | Масса тела < –2 до –3 SD                 | ИМТ < –2 до –3 SD |
|                           | Тяжелый дефицит массы                      | Масса тела < –3 SD                       | ИМТ < –3 SD       |
|                           |  |  |                   |

вне- и внутриклеточной жидкости, мышечной, жировой и безжировой массы, относительное количество жировой массы, область жира внутренних органов. С помощью учета взвешенной пищи изучено фактическое питание в домашних условиях, рассчитана энергетическая ценность рациона и среднесуточное потребление ХС.

Детям с СГХС выполнен молекулярно-генетический анализ на поиск мутаций в 60 генах, ответственных за гиперхолестеринемия.

Уровень базовой энергетической потребности и скорости окисления макронутриентов определяли методом непрямой калориметрии с помощью стационарного метаболога Quark RMR (Cosmed, Италия).

Статистическая обработка данных выполнена с помощью программ Microsoft Office Excel, а также программы Statistica 10.0 (StatSoft, США). Количественные результаты представлены в виде медианы (Me) и интерквартильного размаха [LQ25; UQ75]. Качественные признаки описывали с помощью абсолютных и относительных показателей. Уровень различий считался статистически значимым при  $p < 0,05$ .

Исследование одобрено локальным комитетом по этике ФГБУН «ФИЦ питания, биотехнологии и безопасности пищи». Информированное согласие получено от всех законных представителей детей, принявших участие в исследовании.

### Результаты исследования и их обсуждение

Клинические признаки гиперхолестеринемии (ксантелазмы) были выявлены только у 1 (2,6%) пациента, что подтверждает данные о том, что признаки, характерные для клинической картины повышенного ХС у взрослых, практически не встречаются в детской популяции [12]. G. Karapostolakis *et al.*, исследовавшие 27 детей в возрасте от 6 до 16 лет с дислипидемиями с отягощенным семейным анамнезом по гиперхолестеринемии и (или) ранним сердечно-сосудистым событиям, не выявили ни у одного пациента таких клинических признаков атеросклероза, как ксантелазмы, ксантомы и липоидная дуга роговицы [13]. При этом статистически значимых различий, в зависимости от возраста и физического развития между детьми с дислипидемией до лечения и здоровой контрольной группой, не выявлено [13]. Размеры печени и селезенки находились в пределах возрастной нормы у всех детей. У большинства детей физическое развитие – среднее гармоничное, Z-score

рост/возраст равен +0,37 [–2,17; +2,87]. Высокорослость выявлена у 2 (5%) детей, задержка роста встречалась лишь у 1 (2,5%) ребенка. Медиана Z-score массы тела (у детей до 5 лет) составила +0,62 [–1,08; +0,90]. Медиана Z-score ИМТ (у детей старше 5 лет) составила 0,07 [–3,40; +2,84]. В структуре физического развития у половины (55%) обследованных детей отмечалось нормальное физическое развитие, у 27% детей – дефицит массы тела, у 18% физическое развитие было дисгармоничным за счет избыточной массы тела (12% – избыточная масса тела, 6% – ожирение), рисунок 1. В то время у G. Karapostolakis *et al.* 70 и 59% детей имели нормальные показатели Z-score ИМТ до и после терапии аторвастатином соответственно; 26 и 41% имели избыточный вес до и после терапии аторвастатином соответственно; у 4% пациентов до лечения аторвастатином выявлено ожирение; дефицит массы тела не выявлен ни у одного пациента в обеих группах [13]. При этом оценка нутритивного статуса 414 школьников в возрасте 16 лет (213 мальчиков и 201 девочка) показала, что 2/3 обследованных детей (68,7% мальчиков, 69,5% девочек) имели гармоничное физическое развитие, у 11,7% мальчиков и 18,5% девочек отмечался дефицит массы тела, у 14,9% мальчиков и 8,5% девочек – избыточная масса тела, и у 4,7% мальчиков и 3,5% девочек – ожирение. Ретроспективный анализ физического развития тех же детей в возрасте 8 лет показал аналогичные результаты (у 65,2% физическое развитие было гармоничным, у 15,7% – дефицит массы тела, у 15,2% – избыточная масса тела, у 3,9% – ожирение) [14]. Результаты исследования



Рисунок 1. Показатели физического развития.

других авторов подтверждают, что показатели физического развития у детей с СГХС не отличаются от показателей условно здоровых детей.

Статически значимой связи между физическим развитием и уровнем ХС выше референсных значений в сыворотке крови не выявлено ( $p > 0,05$ ). Таким образом, можно сделать вывод о том, что вне зависимости от показателей физического развития следует исследовать детям липидный профиль с целью исключения наследственных нарушений липидного обмена.

Исходно гиперхолестеринемия была выявлена у 100% детей (табл. 3). Медиана уровня ХС в крови составила 7,1 [6,2; 7,7] ммоль/л за счет повышения ЛПНП – 5,4 [4,2; 6,2] ммоль/л. Средний уровень ЛПНП, по данным S.D. de Ferranti *et al.* при анализе документаций 493 пациентов в возрасте до 18 лет (средний возраст 9,4 лет) составил 238 мг/дл (6,2 ммоль/л) [15]. Медиана ЛПВП составила 1,4 [1,2; 1,8] ммоль/л. Снижение ЛПВП отмечено у 3% детей, показатели ЛПВП выше 2 ммоль/л. Гипертриглицеридемия отмечалась у 2,6%, у остальных пациентов концентрация ТГ в сыворотке крови в пределах референсных значений – 0,7 [0,6; 0,9] ммоль/л. Повышение КА регистрировалось у 71% обследованных детей – 3,6 [2,8; 5,2]. Медиана ароА составила 1,6 [1,3; 1,9] г/л; ароВ – 1,4 [1,1; 1,6] г/л. Медиана АЛТ – 12,0 [9,0; 17,0] Ед/л, АСТ – 25,3 [19,9; 32,8] Ед/л. Синдром цитолиза не выявлен ни у одного ребенка. Полученные нами данные совпадают с результатами Georgios Karapostolakis *et al.*, у которых маркеры поражения почек, печени, щитовидной железы у обследованных детей были в пределах нормальных значений [13].

При анализе фактического рациона питания медиана энергетической ценности рациона составила 1526,1 [1306,6; 1885,5] ккал в сутки. Недостаточная энергетическая ценность рациона с учетом возрастных потребностей выявлена у 94% обследованных детей. При оценке макронутриентного состава рациона суточное потребление белков составило 63,5 [54,0; 76,2] г в сутки, жиров – 52,1 [40,6; 74,8] г в сутки и углеводов – 160,6 [151,9; 242,5] г в сутки. В сутки с пищей поступало в среднем 255,1 [151,6; 333,1] мг ХС, что превышает рекомендованную норму у детей с СГХС (200 мг/сут). 13% обследованных детей получали менее 100 мг ХС в сутки, 53% потребляли более 200 мг ХС в сутки, при этом половина из них получали более 300 мг ХС в сутки. Диапазон повышения потребления ХС относительно рекомендованных физиологических потребностей с учетом характера основного заболевания составил от 24 до 67%.

Концентрация ХС и ЛПНП в сыворотке крови была выше референсных значений у всех пациентов вне зависимости от количества потребляемого с пищей ХС ( $p > 0,05$ ). Вместе с тем у детей, получавших менее 200 мг ХС с пищей в сутки, отмечалась тенденция к снижению данных показателей. Однако Кокрейновский обзор рандомизированных исследований об эффективности различных диет, снижающих уровень ХС, не позволил сделать вывод о том, что соблюдение диеты с низким содержанием ХС, насыщенных жиров без гиполипидемической терапии может улучшить клинические результаты [16]. Прием

Таблица 3

Медиана показателей липидного профиля и синдрома цитолиза

| Показатель    | Медиана [LQ25; UQ75] | Норма   |
|---------------|----------------------|---------|
| ХС, ммоль/л   | 7,1 [6,2; 7,7]       | 3,2–5,2 |
| ЛПНП, ммоль/л | 5,4 [4,2; 6,2]       | 1,5–3,8 |
| ЛПВП, ммоль/л | 1,4 [1,2; 1,8]       | 0,9–2   |
| ТГ, ммоль/л   | 1,4 [1,2; 1,8]       | 0,1–1,7 |
| КА            | 3,6 [2,8; 5,2]       | < 3     |
| АроА, г/л     | 1,6 [1,3; 1,9]       | 1,1–1,8 |
| АроВ, г/л     | 1,4 [1,1; 1,6]       | 0,6–1,8 |
| АЛТ, Ед/л     | 12,0 [9,0; 17,0]     | < 40    |
| АСТ, Ед/л     | 25,3 [19,9; 32,8]    | < 40    |

Таблица 4

Характеристика композиционного состава тела у детей с СГХС

| Показатели           | Дети с СГХС          | Нижняя граница нормы | Верхняя граница нормы |
|----------------------|----------------------|----------------------|-----------------------|
| Масса тела, кг       | 28,2 [18,5; 53,0]    | 26,5 [15,5; 48,3]    | 35,8 [20,4; 65,3]     |
| ЖМ, кг               | 4,1 [2,6; 9,4]       | 3,4 [2,5; 5,2]       | 6,8 [5,0; 10,3]       |
| ЖМ, %                | 17,8 [12,7; 22,4]    | 11,0 [10,0; 15,0]    | 21,0 [20,0; 25,0]     |
| БЖМ, кг              | 24,2 [18,7; 36,8]    | 24,5 [16,6; 32,8]    | 29,9 [21,7; 40,1]     |
| ОЖВ, см <sup>2</sup> | 16,9 [12,9; 39,3]    | –                    | –                     |
| ВЖК/ОКВ              | 0,382 [0,377; 0,388] | –                    | –                     |
| ММ, кг               | 12,3 [8,9; 19,6]     | 12,6 [8,7; 17,7]     | 15,4 [10,7; 24,8]     |

статинов и ограничение насыщенных жиров, потребляемых с пищей, увеличивает количество рецепторов ЛПНП на поверхности клеток печени. Сравнение уровня ЛПНП у пациентов с начальным содержанием ЛПНП в сыворотке крови 160–200 мг/дл (4,1–5,2 ммоль/л) показало снижение показателя на 5% на фоне диетотерапии, на 27% на фоне гиполипидемической терапии и на 32% на фоне соблюдения диеты и приема статинов [17].

При изучении показателей композиционного состава тела (табл. 4) у детей с СГХС масса тела составила 28,2 [18,5; 53,0] кг. Медиана жировой массы составила 4,1 [2,6; 9,4] кг. У 47% пациентов с СГХС жировая масса в пределах нормы, у 39% снижена на 18–74%, у 14% повышена на 14–197%. При этом медиана процентного содержания жира была 17,8 [12,7; 22,4]%. У 85% обследованных детей процентное содержание жира в пределах нормы, у 15% снижение показателя на 4–9% от индивидуальных показателей нормы. Медиана безжировой массы – 24,2 [18,7; 36,8] кг. Медиана области жира внутренних органов составила 16,9 [12,9; 39,3] см<sup>2</sup>, у подавляющего большинства пациентов (93%) с СГХС показатель области жира внутренних органов не был повышенным, у 7% регистрировалось увеличение области жира внутренних органов до 170 см<sup>2</sup>. Масса мышечной ткани – 12,3 [8,9; 19,6] кг; у 15% снижена мышечная масса на 3–15% индивидуальной нормы. Соотношение внеклеточной жидкости к общему количеству жидкости у всех пациентов находилось в границах нормальных значений 0,382 [0,377; 0,388]. Таким образом, при биоимпедансном анализе обращает на себя внимание отсутствие клинически значимых изменений в отношении массы тела, содержания

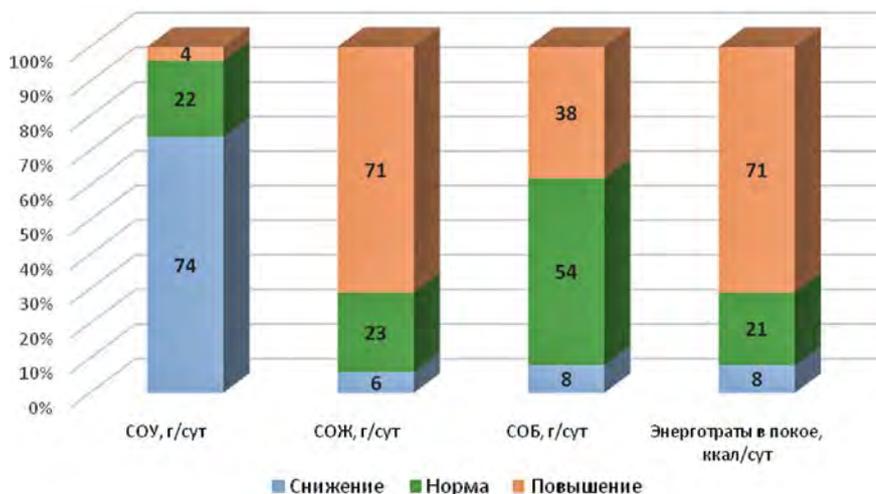


Рисунок 2. Характеристика основного обмена у детей с СГХС.

Примечание: СОУ – скорость окисления углеводов, СОЖ – скорость окисления жиров, СОБ – скорость окисления белков.

воды и мышечной массы. У большинства пациентов показатели оставались в пределах нормы, у 1/3 отмечается дефицит жировой массы. При этом низкий уровень жировой массы не ассоциирован с более низкими значениями ХС и ЛПНП в сыворотке крови ( $p > 0,05$ ).

При исследовании основного обмена установлено, что у 21 % пациентов уровень энерготрат покоя соответствовал индивидуальным нормам, у 8 % отмечено снижение энерготрат на 2–26 %, у 2/3 детей регистрировалось повышение показателей на 3–69 %. Дыхательный коэффициент был в пределах нормы у всех обследованных детей с СГХС и составил 0,75 [0,75; 0,79]. Данные, полученные при анализе окисления основных макронутриентов, представлены на *рисунке 2*. У 3/4 всех пациентов скорость окисления углеводов (СОУ) снижена на 3–85 % индивидуальной нормы, у 22 % СОУ была в соответствии с индивидуальной нормой. В то же время скорость окисления жиров, напротив, регистрировалась повышенной у 71 % детей на 3–86 % и сниженной лишь у 6 %. Показатели скорости окисления белка (СОБ) у половины пациентов – в пределах нормальных значений, у 1/3 отмечено повышение СОБ на 2–49 %.

Исследование показателей композиционного состава тела и основного обмена у детей с СГХС ранее не проводилось.

## Заключение

Физическое развитие детей с генетически подтвержденной и вероятной семейной гиперхолестеринемией было преимущественно средним, гармоничным, а у трети детей отмечался дефицит массы тела от легкой до тяжелой степени тяжести. При этом уровень основных показателей липидного обмена не зависел от физического развития пациентов. Традиционно в рутинной клинической практике настороженность педиатров в отношении выявления у пациентов нарушений липидного обмена вызывают дети с избыточной массой тела и ожирением. В то время как данная патология у детей с нормальной массой тела или с дефицитом массы тела зачастую остается не диагностированной.

У большинства обследованных детей с СГХС отмечено избыточное потребление ХС с пищей. Необходимо учитывать среднесуточное потребление ХС пациентам с наследственной гиперхолестеринемией, так как повышенное поступление ХС с пищей может способствовать повышению концентрации ХС и ЛПНП в сыворотке крови, в то время как недостаточное его поступление не покрывает физиологические потребности организма для обеспечения нормального роста и развития ребенка. Пациентам с СГХС рекомендовано соблюдение диеты с ограничением легкоусвояемых углеводов и продуктов с избыточным содержанием ХС.

## Список литературы / References

- Ежов М. В., Сергиенко И. В., Рожкова Т. А., Кухарчук В. В., Коновалов Г. А., Мешков А. Н., Ершова А. И., Гуревич В. С., Константинов В. О., Соколов А. А., Щербак М. Ю., Леонтьева И. В., Бажан С. С., Воевода М. И., Шапошник И. И. Российские рекомендации по диагностике и лечению семейной гиперхолестеринемии; Евразийский кардиологический журнал, 2017 (2). Russian recommendations for the diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia; Eurasian Journal of Cardiology, 2017 (2).
- Клинические рекомендации МЗ РФ. Семейная гиперхолестеринемия, Москва, 2018. Clinical recommendations of the Ministry of Health of the Russian Federation. Familial hypercholesterolemia, Moscow, 2018.
- Vaezi Z, Amini A. Familial Hypercholesterolemia. 2021 Jan 1. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan. PMID: 32310469.
- Галимова Л. Ф., Садыкова Д. И., Сластиникова Е. С., Усова Н. Э. Диагностика семейной гиперхолестеринемии у детей: каскадный скрининг от теории к практике. Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2020; 19 (3): 2348. <https://doi.org/10.15829/1728-8800-2020-2348>
- Galimova L. F., Sadykova D. I., Slastnikova E. S., Usova N. E. Diagnosis of familial hypercholesterolemia in children: cascade screening from theory to practice. Cardiovascular Therapy and Prevention. 2020; 19 (3): 2348. [In Russ.] <https://doi.org/10.15829/1728-8800-2020-2348>
- Narayanawamy M., Sharma S. Polygenic Hypercholesterolemia. 2020 Dec 14. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan. PMID: 32644569.
- Goldstein JL, Schrott HG, Hazzard WR, Bierman EL, Motulsky AG. Hyperlipidemia in coronary heart disease. II. Genetic analysis of lipid levels in 176 families and delineation of a new inherited disorder, combined hyperlipidemia. J Clin Invest 1973; 52: 1544–68.
- Beheshti SO, Madsen CM, Varbo A, Nordestgaard BG. Worldwide Prevalence of Familial Hypercholesterolemia: Meta-Analyses of 11 Million Subjects. J Am Coll Cardiol. 2020 May 26; 75 (20): 2553–2566. DOI: 10.1016/j.jacc.2020.03.057. PMID: 32439005.
- Mehta R, Martagon AJ, Galan Ramirez GA, Antonio-Villa NE, Vargas-Vázquez A, Elias-Lopez D et al. Mexican Familial Hypercholesterolemia Group. Familial hypercholesterolemia in Mexico: Initial insights from the national registry. J Clin Lipidol. 2021 Jan-Feb; 15 (1): 124–133. DOI: 10.1016/j.jacl.2020.12.001. Epub 2020 Dec 16. PMID: 33422452.
- Sturm A. C., Knowles J. W., Gidding S. S., Ahmad Z. S., Ahmed C. D., Ballantyne C. M., Baum S. J., Bourbon M., Carrié A., Cuchel M., de Ferranti S. D., Defesche J. C., Freiburger T., Hershberger R. E., Hovingh G. K., Karayan L., Kastelein J. J. P., Kindt L., Lane S. R., Rader D. J. (2018). Clinical Genetic Testing for Familial Hypercholesterolemia: JACC Scientific Expert Panel. Journal of the American College of Cardiology, 72 (6), 662–680. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.05.044>
- Камалова А. А. Диета при гиперхолестеринемии у детей. Вопросы современной педиатрии. 2020; 19 (4): 309–315. DOI: 10.15690/vsp.v19i4.2140.
- Diet for hypercholesterolemia in children. Questions of modern pediatrics. 2020; 19 (4): 309–315. DOI: 10.15690/vsp.v19i4.2140.
- Леонтьева И. В. Современная стратегия диагностики и лечения семейной гетерозиготной гиперхолестеринемии у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2020; 65 (4): 27–40. DOI: 10.21508/1027-4065-2020-65-4-27-40.
- A modern strategy for the diagnosis and treatment of familial heterozygous hypercholesterolemia in children. Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics 2020; 65 (4): 27–40. DOI: 10.21508/1027-4065-2020-65-4-27-40.
- Садыкова Д. И., Галимова Л. Ф., Сластиникова Е. С. Особенности диагностики семейной гиперхолестеринемии у детей. Педиатрическая фармакология. 2020; 17 (2): 124–128. <https://doi.org/10.15690/pf.v17i2.2098>

- Sadykova D. I., Galimova L. F., Slastnikova E. S. Diagnostic Characteristics of Familial Hypercholesterolemia in Children. *Pediatric pharmacology*. 2020; 17 (2): 124–128. (In Russ.) <https://doi.org/10.15690/pf.v17i2.2098>
13. Karapostolakis G, Vakaki M, Athilakos A, Marmarinos A, Papadaki M, Koumanidou C, Alexopoulou E, Georgiouts D, Garoufi A. The Effect of Long-Term Atorvastatin Therapy on Carotid Intima-Media Thickness of Children With Dyslipidemia. *Angiology*. 2021 Apr; 72 (4): 322–331. DOI: 10.1177/0003319720975635. Epub 2020 Nov 26. PMID: 33242982.
14. Кокоулина А. Ю. Динамическая оценка нутритивного статуса школьников. *Медицина: теория и практика*, 2019; 4 (1): 219–222. Kokoulina A. Yu. Dynamic assessment of the nutritional status of schoolchildren. *Medicine: Theory and Practice*, 2019; 4 (1): 219–222.
15. de Ferranti SD, Shrader P, Linton MF, Knowles JW, Hudgins LC, Benuck I, Kindt I, O'Brien EC, Peterson AL, Ahmad ZS, Clauss S, Duell PB, Shapiro MD, Wilemon K, Gidding SS, Neal W. Children with Heterozygous Familial Hypercholesterolemia in the United States: Data from the Cascade Screening for Awareness and Detection-FH Registry. *J Pediatr*. 2021 Feb; 229:70–77. DOI: 10.1016/j.jpeds.2020.09.042. Epub 2020 Sep 22. PMID: 32976895.
16. Malhotra A, Shafiq N, Arora A, Singh M, Kumar R, Malhotra S. Dietary interventions (plant sterols, stanols, omega-3 fatty acids, soy protein and dietary fibers) for familial hypercholesterolaemia. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2014, Issue 6. Art. No.: CD001918. DOI: 10.1002/14651858.CD001918.pub3
17. Gidding SS. Special Commentary: Is diet management helpful in familial hypercholesterolemia? *Curr Opin Clin Nutr Metab Care*. 2019 Mar; 22 (2): 135–140. DOI: 10.1097/MCO.0000000000000538. PMID: 30550385.

Статья поступила / Received 16.06.2021  
Получена после рецензирования / Revised 25.06.2021  
Принята в печать / Accepted 30.06.2021

#### Сведения об авторах

**Полунина Диана Александровна**, аспирант отделения педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии<sup>1</sup>, врач-педиатр<sup>2</sup>. E-mail: poluninadi@gmail.com. ORCID: 0000-0002-2627-1410

**Багаева Мадлена Энверовна**, к.м.н., с.н.с. отделения педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии<sup>1</sup>, ассистент кафедры гастроэнтерологии и диетологии<sup>3</sup>. E-mail: med3794@yandex.ru. ORCID: 0000-0002-1752-6901

**Павловская Елена Вячеславовна**, д.м.н., вед.н.с. отделения педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии<sup>1</sup>. E-mail: elena\_pavlovsky@rambler.ru ORCID: 0000-0002-4505-397X

**Строкова Татьяна Викторовна**, д.м.н., проф. РАН, зав. отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии<sup>1</sup>, зав. кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ФДПО<sup>3</sup>. E-mail: strokova\_t.v@mail.ru ORCID: 0000-0002-0762-0873

<sup>1</sup>ФГБУН «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи», Москва

<sup>2</sup>ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 39 Департамента здравоохранения Москвы»

<sup>3</sup>ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва

**Автор для переписки:** Полунина Диана Александровна. E-mail: poluninadi@gmail.com

**Для цитирования:** Полунина Д. А., Багаева М. Э., Павловская Е. В., Строкова Т. В. Оценка пищевого статуса детей с семейной гиперхолестеринемией. *Медицинский алфавит*. 2021;(21): 62–67. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2021-21-62-67>

#### About authors

**Polunina Diana A.**, graduate student at Dept of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Diet Therapy<sup>1</sup>, pediatrician<sup>2</sup>. E-mail: poluninadi@gmail.com. ORCID: 0000-0002-2627-1410

**Bagaeva Madlena E.**, PhD Med, senior research fellow at Dept of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Diet Therapy<sup>1</sup>, assistant at Dept of Gastroenterology and Dietetics<sup>3</sup>. E-mail: med3794@yandex.ru. ORCID: 0000-0002-1752-6901

**Pavlovskaya Elena V.**, DM Sci, senior research fellow at Dept of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Diet Therapy<sup>1</sup>. E-mail: elena\_pavlovsky@rambler.ru ORCID: 0000-0002-4505-397X

**Strokova Tatyana V.**, DM Sci, professor, Dept of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Diet Therapy<sup>1</sup>, head of Dept of Gastroenterology and Dietetics<sup>3</sup>. E-mail: strokova\_t.v@mail.ru ORCID: 0000-0002-0762-0873

<sup>1</sup>Federal Research Centre for Nutrition, Biotechnology and Food Safety, Moscow, Russia

<sup>2</sup>City Children's Polyclinic No. 38, Moscow, Russia

<sup>3</sup>Russian National Research Medical University n.a. N.I. Pirogov, Moscow, Russia

**Corresponding author:** Polunina Diana A. E-mail: poluninadi@gmail.com

**For citation:** Polunina D. A., Bagaeva M. E., Pavlovskaya E. V., Strokova T. V. Nutritional status of children with familial hypercholesterolemia. *Medical alphabet*. 2021;(21): 62–67. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2021-21-62-67>



Посвящается 150-летию со дня рождения Д.Д. Плетнева



С МЕЖДУНАРОДНЫМ  
УЧАСТИЕМ

## НАЦИОНАЛЬНЫЙ КОНГРЕСС ТЕРАПЕВТОВ

МОСКВА, 17–19 НОЯБРЯ 2021 ГОДА

МЕЖДУНАРОДНЫЙ  
ВЫСТАВОЧНЫЙ  
ЦЕНТР  
«КРОКУС ЭКСПО»



Зарегистрироваться на сайте [congress.rnmot.ru](http://congress.rnmot.ru)

Конгресс-оператор: 000 «КСТ Групп», Москва, Научный проезд, 14Ас1  
Телефон: +7(495)518-26-70  
Электронная почта: info@kstgroup.ru

KST

