

УДК: 616.155.16

НАРУШЕНИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ОРГАНОВ ЧУВСТВ СРЕДИ ПОПУЛЯЦИИ МУГАНСКОЙ ЗОНЫ АЗЕРБАЙДЖАНА

Г.А. Акперова

Бакинский Государственный Университет, Баку, Азербайджан

Среди населения Муганской зоны Азербайджана проведены медико-генетические исследования по выявлению нарушений ЦНС и органов чувств, установлены типы наследования патологий. Путем цитогенетического анализа идентифицированы кариотипы больных синдромом Клайнфельтера. Среди 352 больных с 21 наследственными и врожденными заболеваниями большая часть приходится на моногенные патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования, что объясняется кровнородственными браками среди родителей пробандов.

Ключевые слова: наследственные и врожденные заболевания, кровнородственные браки, тип наследования, цитогенетический анализ.

Одной из первостепенных проблем современного здравоохранения являются включающие заболевания различного генеза неврологические расстройства и нарушения органов чувств, ведущие к инвалидизации и социальной дизадаптации. Детский церебральный паралич (ДЦП), энцефалопатия, олигофрения, эпилепсия и Spina bifida являются причиной высоких уровней детской инвалидности, младенческой смертности, которые могут детерминироваться взаимодействием генетических и внешних факторов [2, 3, 7, 8, 9, 11, 12, 14].

От 1/2000 (0,05 %) до 1/1000 (0,1 %) детей рождаются с глубокой потерей слуха, при этом свыше половины прелингвальной глухоты является генетической, наиболее часто – аутосомно-рецессивной и несиндромальной. Небольшой процент прелингвальной глухоты является синдромальной или аутосомно-доминантной несиндромальной [13, 15].

Аномалии зрения являются одними из основных инвалидизирующих патологических состояний, среди которых наиболее характерны миопия, относящаяся к группе глазных болезней с наследственной предрасположенностью, врожденные катаракты, на долю которых приходится 13,2 – 24,1% причин слепоты у детей, и субатрофия глаз, являющаяся мультифакториальным пороком [10].

Определение частоты распространения указанных аномалий, установление типа наследования и последующее составление регистра данных заболеваний для каждой популяции в отдельности является необходимым условием в профилактике и снижении встречаемости данных заболеваний. С этой целью, нами проведены медико-генетические исследования в некоторых районах Муганской зоны Азербайджана.

Материалы и методы исследований

Материал собран в экспедиционных условиях в селах и в районных центрах Саатлинского, Сальянского, Али-Байрамлинского и Джалилабадского районов Муганской зоны в период с 2005 по 2009 гг. Для выявления больных с врожденной и наследственной патологией ЦНС, органов слуха и глаз использованы списки ВТЭК ЦРБ. В селах при подворовом обходе семей пробандов составлены родословные и путем генеалогического анализа дифференцированы случаи врожденных пороков и наследственных заболеваний.

При случаях подозрения на синдром Клайнфельтера проведен цитогенетический анализ с использованием методики определения полового хроматина в соскобах слизистой оболочки ротовой полости с выявлением хроматин-положительных интерфазных ядер (буквальный тест) [6].

Фенотипические частоты выявленных патологий определены по методике Ли Ч. [5]. Достоверность различий вычислялась с использованием критерия «хи-квадрат». При оценке достоверности различий между средними арифметическими двух выборочных совокупностей использован критерий Стьюдента [4].

Результаты исследований

Результаты медико-генетических исследований, ранее проведенные в Муганской зоне, показали высокую частоту распространения среди популяции аномалий

ЦНС, которые представлены наиболее обширно – 16 нозологическими формами [1]. Некоторые из данных клинических проявлений встречаются совместно с нарушениями органов чувств, среди которых преобладают несиндромальные нарушения слуха. Среди нарушений ЦНС ведущее место занимает олигофрения, энцефалопатия, эпилепсия и ДЦП, характеризующиеся высокой фенотипической частотой, при этом наибольшее значение по всем нозологическим формам данной патологии обнаружено в Али-Байрамлинском районе (табл. 1).

Таблица 1

Фенотипические частоты нарушений ЦНС в Муганской зоне республики, %

Патология (тип наследования)	Саатлы	Сальян	Джалилабад	Али -Байрамлы
ДЦП (ВПР, АР, МФ)	0,0429	0,0123	0,0067	0,0196
Олигофрения (ВПР, АР)	0,0286	0,0154	0,0200	0,0266
Эпилепсия (ВПР, АР)	0,0200	0,0169	0,0100	0,0224
Энцефалопатия (ВПР)	0,0046	0,0123	0,0050	0,0126
УО + врожденная глухонмота (ВПР, АД)	0,0046	0,0062	0,0050	0,0112
Энцефалопатия + глухонмота (ВПР, АД)	0,0031	-	-	-
Двухсторонний кахлиарный неврит (МФ)	0,0028	-	-	-
Сенсоневральная глухота (МФ)	0,0028	-	-	-
Имбецильность (немота) (МФ, АР)	0,0028	0,0077	0,0017	0,0084
Микроцефалия (ВПР)	0,0028	-	-	-
Врожденная гидроцефалия (ВПР)	0,0046	0,0046	-	-
Spina bifida (ВПР)	0,0046	0,0138	0,0033	0,0182
Синдром Лоренса-Муна-Барде-Бидля (АР)	0,0028	-	-	-
Синдром Томсона (ВПР)	-	-	0,0100	-
УО + астигматизм (ВПР)	-	0,0077	-	-
Синдром Клайнфельтера (ХХУ)	-	-	-	0,0070

Примечание: УО – умственная отсталость, ДЦП – детский церебральный паралич, АР - аутосомно-рецессивное, АД - аутосомно-доминантное, МФ – мультифакториальное наследование, ВПР – врожденный порок развития

В структуре заболеваемости ЦНС умственная отсталость встречается совместно с врожденной глухонмотой повсеместно, совместно с астигматизмом же – только в Сальянском районе.

В Али-Байрамлинском районе обнаружены пятеро больных с синдромом Клайнфельтера с кариотипом 47, ХХУ.

Надо отметить, что синдромальные нарушения ЦНС встречаются довольно редко. Достоверность различий получен-

ных данных по нарушениям ЦНС по районам не выявлена ($\chi^2 > 0,05$; $P > 0,05$).

Врожденная глухонмота как несиндромальный порок встречается во всех обследуемых районах зоны. При этом, в Саатлинском районе фенотипическая частота заболевания составляет 0,0200%, в Сальянском – 0,0123%, в Джалилабадском – 0,0117%, в Али-Байрамлинском – 0,0224%. Установлен врожденный, мультифакториальный и аутосомно-рецессивный тип наследования. В Саатлинском районе обна-

ружена врожденная глухонмота, являющаяся следствием расщелины неба с частотой 0,0028% и врожденным и аутосомно-доминантным типом наследования. Достоверных различий по аномалиям слуха также не установлено ($\chi^2 > 0,05$; $P > 0,05$).

Среди аномалий зрения диагностированы три клинические формы, по полученным результатам которых достоверных различий не обнаружено ($\chi^2 > 0,05$; $P > 0,05$) (табл. 2).

Таблица 2

Фенотипические частоты врожденных пороков зрения в Муганской зоне республики, %

Патология (тип наследования)	Саатлы	Сальян	Джалилабад	Али -Байрамлы
Миопия обеих глаз (АР)	0,0171	0,0100	0,0100	0,0252
Врожденная катаракта (АР)	0,0333	0,0185	0,0083	0,0196
Субатрофия глаз (МФ)	-	-	0,0017	0,0014

Таким образом, в Муганской зоне Азербайджана среди 352 больных с 21 наследственными и врожденными заболеваниями 38,1% приходится на менделирующие патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования, что объясняется определенной частотой кровнородственных браков среди родителей пробандов. Подобная эпидемиология наследственных и врожденных заболеваний в отдельно взятом регионе является важным инструментом описания уровня генетического здоровья популяции и позволяет уточнить целесообразную структуру медико-генетической помощи в регионе.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Акперова Г.А. Врожденные пороки развития и наследственные болезни в Муганской зоне Азербайджана // Современные успехи азербайджанской медицины. – Баку, 2007. – №3. – С. 83-87.
2. Белоусов Ю.Б., Гехт А.Б., Мильчакова Л.Е. и др. Клинико-экономическая оценка эффективности лечения больных с эпилепсией // Качественная клиническая практика. – 2002. – №3. – С. 25-31.
3. Бицадзе В.О., Макацария А.Д. Принципы профилактики развития дефектов нервной трубки плода // Акушерство и гинекология. – 2007. – №1 (136). – С. 26-28.
4. Гланц С. Медико-биологическая статистика: Пер. с англ. - М.: Практика. – 1998. – 459 с.
5. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. – М.: Мир. - 1978. – 546 с.

6. Мельниченко Г.А., Калинин С.Ю., Гусакова Д.А. Синдром Клайнфельтера. – М.: Практическая медицина. – 2007. – 80 с.

7. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. – М.: Медицина. – 1998. – 518 с.

8. Сичинава Л.Г. Перинатальные гипоксические поражения ЦНС плода и новорожденного: Автореф. дис. д.м.н. – М., 1993. – 40 с.

9. Тульчински Т. Профилактика дефектов невральнoй трубки - Газ. «Вестник МАПО». – дек. 2002.

10. Хватова А.В. Заболевания хрусталика глаза у детей. – Л.: Медицина. – 1982. – 200 с.

11. Begley С.Е. et al. The cost of epilepsy in the United States: an estimate from population-based clinical and survey data // Epilepsy. – 2000. – 41 (3) – P. 342-351.

12. Brodi M.J.D. et al. Международные новости эпилепсии // Информационный бюллетень Международного бюро эпилепсии. –1998. – март-апрель. – С. 131.

13. Cohen M.M., Gorlin R.J. Epidemiology, etiology, and genetic patterns. – In: Gorlin R.J., Toriello H.V., Cohen M.M. (eds) Hereditary Hearing Loss and its Syndromes. – 1995. – Oxford University Press, NY. – P. 9-21.

14. International League against Epilepsy Commission Report. Commission of European Affairs: Appropriate Standards of Epilepsy Care across Europe // Epilepsy. – 1997. Vol. 38, № 11. – P. 1245-1250.

15. Marazita M.L., Ploughman L.M., Rawlings B. et al. Genetic epidemiological studies of early-onset deafness in the U.S. school-age population // Am. J. Med. Genet. – 1993. – 46. – С. 486-491.

**INFRINGEMENTS OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM AND SENSE ORGANS
AMONG THE POPULATION OF MUGAN REGION OF AZERBAIJAN**

G.H. Akbarova

The Baku State University, Baku, Azerbaijan

Medical-genetic researches on revealing infringements CNS and sense organs among the population of Mugan zone of Azerbaijan are carried out, types of inheritance of pathologies are established. Karyotype of patients by Klinefelter syndrome by the cytogenetic analysis identifies. Among 352 patients with 21 hereditary and congenital diseases, the most part at monogenic pathologies with autosomal-recessive type of inheritance that speaks consanguineous marriages among parents of the probands.

Keywords: the hereditary and congenital diseases, consanguineous marriages, type of inheritance, the cytogenetic analysis