УДК: 616.155.16

# НАРУШЕНИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ОРГАНОВ ЧУВСТВ СРЕДИ ПОПУЛЯЦИИ ШИРВАНСКОЙ ЗОНЫ АЗЕРБАЙДЖАНА

### Акперова Г.А.

Бакинский государственный университет, Баку, e-mail: akperova science@mail.ru

Среди населения Ширванской зоны Азербайджана проведены медико-генетические исследования по выявлению нарушений ЦНС и органов чувств, установлены типы наследования патологий. Среди 119 больных с 14 наследственными и врожденными заболеваниями 71,43% приходится на моногенные патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования, что объясняется кровнородственными браками среди родителей пробандов.

## Ключевые слова: центральная нервная система, органы чувств, кровнородственные браки, тип наследования

Ежегодно на свет появляется все больше детей с врожденными аномалиями развития, увеличивается и число недугов, приобретенных в раннем детстве. Основными причинами инвалидности у детей являются врожденные и хромосомные болезни, болезни внутриутробного и перинатального периода.

Нарушения физического и нервно-психического развития выявлены у 26,4% детей первого года жизни, частота случаев церебрального паралича (ДЦП), умственной отсталости и других неврологических расстройств составляет 1,5-2,5:1000 новорожденных, неврологические заболевания являются причиной 70% инвалидности с детства [8; 9]. Дефекты невральной трубки являются причиной высоких уровней младенческой смертности и серьезных заболеваний [3; 13]. К числу первостепенных проблем в детской неврологии традиционно относится и эпилепсия, заболеваемость которой составляет 0,5-0,7:1000 человек, распространенность - 5-10:1000 человек, не менее одного припадка в течение жизни переносят 5% населения, у 20-30% больных заболевание является пожизненным [10; 12]. Одной из основных форм умственной отсталости является олигофрения, включающая несколько групп стойких нарушений интеллекта вследствие недоразвития мозга в раннем возрасте с частотой 2-3 % [14].

Наиболее частым дефектом зрения является миопия, лишающая трудоспособности, либо значительно ограничивающая ее в молодом или зрелом возрасте и относящаяся к группе глазных болезней с наследственной предрасположенностью [7]. Врожденные катаракты составляют около 10% от катаракт различной этиологии, среди причин слепоты у детей на долю врожденных катаракт приходится 13,2-24,1%, среди причин слабовидения — 12,1-13,4%. Наследственные формы катаракт составляют 25-33% от врожденных катаракт и часто встречаются у нескольких членов одной семьи [11].

Всемирные комплексные медицинские осмотры по выявлению нарушений слуха, проведенные в различных зонах, показали, что более чем у 6% населения обнаружены изменения слуховой функции, причем у 0,65-2% из них выявлен неадекватный слух. Распространенность врожденной тугоухости и глухоты составляет 1:650-1000 новорожденных [5].

Учитывая значительную роль аномалий ЦНС и органов чувств в младенческой и детской смертности, инвалидизации, соци-

альной дезадаптации, медико-генетическое изучение данных патологий является необходимым для их адекватного лечения и корректной профилактики. С этой целью нами проведено популяционно-генетическое обследование детского населения Ширванской зоны Азербайджана в возрасте до 14 лет.

### Материалы и методы исследований

Материал собран в экспедиционных условиях в селах и в районных центрах Кобустанского и Ахсуинского районов Ширванской зоны в период с 2005 по 2010 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.

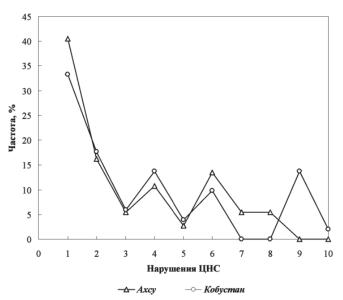
Фенотипические частоты выявленных патологий определены по методике Ли Ч. [6]. Достоверность различий вычислялась с использованием критерия «хи-квадрат». При оценке достоверности различий между средними арифметическими двух выборочных совокупностей использован критерий Стьюдента [4].

### Результаты исследований и их обсуждение

По установленным ранее результатам популяционно-генетических исследований, проведенных среди детского населения Ширванской зоны, в Ахсуинском районе среди 13105 проживающих здесь детей у 114-ти обнаружены 22 нозологические формы, в Кобустанском районе среди 12249 детей у 118-ти – 23 формы [2].

Ведущими патологиями среди зарегистрированных наследственных и врожденных патологий являются нарушения ЦНС и органов чувств (слуха и зрения) [1]. При этом в Ахсуинском районе нарушения ЦНС составляют 66,07%, в Кобустанском районе – 80,95%. Аномалии слуха в Ахсуинском районе регистрировались с частотой 10,71%, патологии зрения — с частотой 23,21%. Обратная картина наблюдается в Кобустанском районе, где аномалии слуха встречаются чаще — 12,7%, нарушения зрения реже — 6,35%.

Наиболее обширно представлена структура заболеваний ЦНС совместно с нарушениями умственного развития — до 8 клинических форм в каждом обследуемом районе (рисунок).



Нарушения ЦНС и органов чувств в Ширванской зоне Азербайджана: 1 — дцп; 2 — олигофрения; 3 — эпилепсия; 4 — энцефалопатия; 5 — врожденная гидроцефалия; 6 — spina bifida; 7 — имбецильность; 8 — умственная отсталость совместно с астигматизмом; 9 — умственная отсталость совместно с врожденной глухонемотой; 10 — синдром коккейна

Среди нарушений ЦНС ведущее место занимает ДЦП, олигофрения, энцефалопа-

тия и Spina bifida, характеризующиеся высокой фенотипической частотой (таблица).

| Фенотипические частоты нарушений ЦНС в Ширванской зоне республики, % |
|--|
|--|

| Название патологии                    | Ахсуинский район | Кобустанский район |
|---------------------------------------|------------------|--------------------|
| ДЦП (ВПР, АР, МФ)                     | 0,1145           | 0,1388             |
| Олигофрения (ВПР, АР)                 | 0,0458           | 0,0735             |
| Эпилепсия (ВПР, АР)                   | 0,0153           | 0,0245             |
| Энцефалопатия (ВПР)                   | 0,0305           | 0,0571             |
| УО + врожденная глухонемота (ВПР, АД) | -                | 0,0571             |
| Имбецибельность (немота) (МФ, АР)     | 0,0153           | -                  |
| Spina bifida (ВПР)                    | 0,0382           | 0,0408             |
| УО + астигматизм (ВПР)                | 0,0153           | -                  |
| Врожденная гидроцефалия (ВПР)         | 0,0076           | 0,0163             |
| Синдром Коккейна (АР)                 | -                | 0,0082             |

 $\Pi$  р и м е ч а н и е : УО — умственная отсталость, AP — аутосомно-рецессивное заболевание, AД — аутосомно-доминантное заболевание,  $M\Phi$  — мультифакториальное заболевание,  $B\Pi P$  — врожденный порок развития.

Наряду с врожденными пороками развития более половины менделирующих заболеваний ЦНС составляют патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования, что характерно для населения с высокими значениями кровнородственных и эндогамных браков и коэффициента инбридинга.

Надо отметить, что синдромальные нарушения ЦНС встречаются довольно редко. Достоверность различий полученных данных по нарушениям ЦНС по районам не выявлена ( $\chi^2 > 0.05$ ; P > 0.05).

Врожденная глухонемота как несиндромальный порок встречается во всех обследуемых районах зоны. При составлении родословных определен его врожденный, мультифакториальный и аутосомно-рецессивный тип наследования. При этом в Ахсуинском районе фенотипическая частота заболевания составляет 0.0610%, в Кобустанском -0.0653%. Достоверных различий по аномалиям слуха также не установлено ( $\chi^2 > 0.05$ ; P > 0.05).

В Кобустанском районе 7 детей страдали синдромальной глухонемотой, встреча-

ющейся совместно с умственной отсталостью (см. таблицу).

Среди аномалий зрения диагностированы несколько клинических форм, по полученным результатам которых среди популяции районов обнаружено достоверное различие ( $\chi^2 < 0.025$ ; P < 0.05). Так, в Ахсуинском районе выявлено 13 детей с миопией обоих глаз с частотой 0,0687% и врожденной катарактой – 0,0305%. В Кобустанском районе обнаружено 4 детей с миопией обеих глаз (0,0082%), врожденной катарактой (0,0163%) и ретинобластомой (0,0082%).

Таким образом, в Ширванской зоне Азербайджана среди 119 больных детей с 14 наследственными и врожденными заболеваниями ЦНС и органов чувств 71,43% приходится на менделирующие патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования, что объясняется высокой частотой кровнородственных браков среди родителей пробандов, характерных для исследуемой зоны республики.

Полученные результаты популяционных исследований с дальнейшим составлением

регистра нозологий и больных необходимы для перспективного и ретроспективного медико-генетического консультирования этих семей. Кроме того, это важно для диагностики и организации правильного лечения и профилактики указанных патологий, включая пренатальную диагностику плода в семьях, входящих в группу риска, и тем самым снижения рождаемости больных детей и их смертности.

#### Список литературы

- 1. Акперова Г.А. Нарушения центральной нервной системы среди детского населения Ширванской зоны Азербайджана / XII Всероссийская научно-практическая конференция «Молодые ученые в медицине». 25-26 апреля 2007 г.: Тезисы докладов. Казань: Отечество, 2007. С. 96.
- 2. Акперова Г.А. Сравнительный анализ врожденных патологий в Муганской и Ширванской зонах Азербайджана // Успехи современного естествознания. М.: Академия Естествознания, 2007. Ne. C. 22-25.
- 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. Зинченко С.П. Генетико-эпидемиологическое исследование наследственной глухоты в республике Чувашия: автореф. дис. ... канд. мед. наук. М., 2007. 24 с.
- 6. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. М.: Мир, 1978. 546 с.
- 7. Сергиенко Н.М. Офтальмологическая оптика. Киев: Здоров'я. 1982. 182 с.
- 8. Сичинава Л.Г. Перинатальные гипоксические поражения ЦНС плода и новорожденного: автореф. дис. ... д-ра мед. наук. М., 1993.-40 с.
- 9. Тератология человека: Руководство для врачей / под ред. Г.И. Лазюка. М.: Медицина. 1991.-478 с.
- 10. Троицкая Л.А. Нарушения познавательной деятельности у детей с эпилепсией и их коррекция: автореф. дис. . . . д-ра пед. наук. М., 2007. 44 с.
- 11. Хватова А.В. Заболевания хрусталика глаза у детей. Л.: Медицина, 1982. 200 с.
- 12. Begley C.E. The cost of epilepsy in the United States: an estimate from population-based clinical and survey data // Epilepsy. -2000. N041 (3). C. 342-351.
- 13. Carmona R.H. The global challenges of birth defects and disabilities // Lancet. -2005.  $N_{2}366$ . C. 1144–46.
- 14. Cooper B. Nature, nurture and mental disorder: old concepts in the new millennium // Brit. J. of Psychiatry. 2001. V.ol 178 (suppl.40). P. 91–102.

### INFRINGEMENTS OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM AND SENSE ORGANS AMONG THE POPULATION OF SHIRVAN REGION OF AZERBAIJAN

#### Akbarova G.H.

The Baku State University, Baku, e-mail: akperova science@mail.ru

Medical-genetic researches on revealing infringements CNS and sense organs among the population of Shirvan region of Azerbaijan are carried out, types of inheritance of pathologies are established. Among 119 patients with 14 hereditary and congenital diseases 71.43% at monogenic pathologies with autosome-recessive type of inheritance that speaks consanguineous marriages among parents of the probands.

Key words: The central nervous system, sense organs, consanguineous marriages, type of inheritance