

**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ СРЕДИ НАСЕЛЕНИЯ  
ЛЕНКОРАНСКОГО И МАСАЛЛИНСКОГО РАЙОНОВ  
АЗЕРБАЙДЖАНСКОЙ РЕСПУБЛИКИ**

**Г.С.ДАШДАМИРОВА, К.А.АЛИЕВА**  
*Бакинский Государственный Университет*

*В статье изложены результаты популяционно-генетического исследования населения Ленкоранского и Масаллинского районов Азербайджанской Республики. Исследование проводилось на основе записей Врачебно-Трудовой Экспертной Комиссии (ВТЭК) и результатов опроса среди населения. Выявлены патологии по основным нозологическим группам: патологии центральной нервной системы (ЦНС), аномалии скелета, болезни крови, болезни органа слуха и зрения, врожденные пороки сердца, челюстно-лицевые пороки, гормональные нарушения. Выявленная высокая степень распространенности мультифакториального и аутосомно-рецессивного типов наследования свидетельствует о высоком уровне кровнородственных браков среди населения изучаемых районов.*

Во время немногочисленных популяционно-генетических исследований, проведенных на территории Азербайджанской Республики, за последние годы были изучены такие показатели, как брачно-миграционные отношения, коэффициент инбридинга, анализ генеалогической информации и т.д. (Мухтаров в 2000г., Алиева Р.Т., Гараев З.И., Расулов Э.М. в 1998г., Акперова Г.А. в 2006г.). Эти исследования в основном ограничивались изучением отдельных видов патологий, таких как расщелины губы и/или неба, аномалии зубо-челюстной системы, синдром Элерса-Данло, гемофилия А, бета-талассемия и недостаточность эритроцитарного фермента Г6ФД. Но в последнее время в литературе стали появляться данные о комплексных изучениях популяций некоторых районов, таких как Закатала, Кахи, Астара, Лерик и т.д. (Расулова Р.И. в 2006г.). В данной работе проведено медико-генетическое исследование населения Ленкоранского и Масаллинского районов Азербайджанской Республики.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ**

Ленкоранский и Масаллинский районы расположены в Южной части Азербайджана, этнический состав включает в основном талышей. Материал собран во время экспедиционных исследований в Ленкоранском и Масаллинском районах Азербайджанской Республики с 2002 по 2006 гг. Сбор экспедиционного материала производился у больных из ЦРБ Ленкоранского и Масаллинского районов, лиц, состоящих на учете ВТЭК, а также у населения сел этих районов. В Ленкоранском районе обследовалось население следующих сел и населенных

пунктов: Мамуста, Дашдалыгджар, Дигах, Холмили, Шыхакаран, Боради, Сутамурдов, Рика, Сакинакаран, Истису и Аврора. В Масаллинском районе обследовано население следующих сел: Борадигях, Колотан, Луран, Хишкадара, и Такла. С целью выявления больных с врожденными и наследственными заболеваниями, проживающих и Ленкоранском районе, использован список больных ВТЭК получающих пенсию по болезни ЦРБ Ленкоранского района, а так же материал собранный в результате опроса населения изучаемых районов, изучением отдельных территориальных участков случайно выбранных участковых врачей. Для дифференциальной диагностики больных ВТЭК и состоящих на учете врача больных с врожденными и наследственными заболеваниями от больных с приобретенными заболеваниями проведена встреча с каждым из них. Проведена генетическая консультация каждого больного с составлением родословных и при необходимости для уточнения диагноза забор венозной или же капиллярной крови. При генетическом консультировании для полноты получаемой информации были привлечены родители и сибсы больных с врожденными и наследственными заболеваниями. Всего по Ленкоранскому району опрошено и обследовано 1560 человек в результате собственного исследования и 747 человек, состоящих на учете ВТЭК. По Масаллинскому району опрошено и обследовано 979 человек, а на учете ВТЭК состояло 166 человек с НЗ и ВПР. Популяционное медико-генетическое обследование проведено среди детского населения Ленкоранского и Масаллинского районов Азербайджана в возрасте до 14 лет. Частоту врожденных аномалий определяли для наиболее легко диагностируемых из них: нарушения ЦНС, врожденные пороки сердца, врожденные патологии зрения, аномалии скелета, болезни крови, врожденная глухонмота, расщелина губы и/или неба. На момент исследования численность населения Ленкоранского района составляла 779700 человек, из них численность детского населения до 14-ти лет 272895 человек. В момент обследования население в Масаллинском районе составляло 194900 человек, из них численность детской популяции 48725 человек. Среди детской популяции Масаллинского района 22662 девочек и 26063 мальчиков. Из общего числа находящихся на учете больных были отсеяны лица с приобретенными патологиями или патологиями не наследственного и не врожденного характера. В этих целях была проведена по необходимости встреча с больным с целью точного установления диагноза и проведения клинико-генеалогического анализа. Использовался в основном метод портретной диагностики, а для полноты получаемой информации были привлечены родители и сибсы больных с врожденными и наследственными заболеваниями. При необходимости для уточнения диагноза производился забор крови, которая транспортировалась в отделение лаборатории «ГЕНЛАБ» Центральной Больницы Нефтяников. Диагностику наследственных гемоглобинопатий проводили путем электрофокусирования гемоглобинов на полиакриламидно-амфолиновых пластинках с рН 3,5- 9,5. Идентификацию типа мутации  $\beta$ -талассемического гена проводили с использованием метода высокотемпературной аллель-специфической амплификации. Количественную оценку активности фермента глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы проводили методом Beutler-Baluda.

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Таблица 1

**Обобщенные данные исследований среди детей, состоящих на учете ВТЭК  
(классификация по нозологическим группам)**

№	Название патологии	Число больных детей (Ленкоранский район)			P	Число больных детей (Масаллинский район)			P
		абс.	%	Относитель- но общего числа		абс.	%	Относитель- но общего числа	
1.	Нарушения ЦНС	303	40.56	0.11		61	36.7	0.1252	
2.	Аномалии скелета	234	31.32	0.086	<0.001	28	16.9	0.0575	<0.001
3.	Заболевания слуха	87	11.65	0.032	<0.01	28	16.9	0.0575	>0.05
4.	Болезни крови	52	6.96	0.019	>0.05	30	18.1	0.0616	>0.05
5.	Врожден. патология зрения	27	3.61	0.0099	<0.02	6	3.6	0.0123	<0.001
6.	Врожденные пороки сердца	21	2.81	0.0077	>0.05	8	4.8	0.0164	>0.05
7.	Расщелина губы и/или неба	12	1.6	0.0044	>0.05	5	3.0	0.0103	>0.05
8.	Гормональные нарушения	11	1.47	0.0040	>0.05	0			
	Итого	747	100.0	0.274		166	100.0	0.341	

P – Достоверность различия в отношении к предыдущей патологии.

В Ленкоранском районе нарушения ЦНС находятся на первом месте по частоте встречаемости и составляют 40,56% от всех выявленных форм НЗ и ВПР, из которых наибольшее количество больных с патологией детский церебральный паралич- 176 человек (58%), за ними следуют больные олигофренией с различной степенью тяжести заболевания – 81 человек (27%), оставшиеся четыре патологии (микроцефалия, эпилепсия, энцефалопатия, Спина бифида) вместе составляют 15% от всех форм нарушений ЦНС. Аномалии скелета (234 человека) представлены врожденными вывихами бедра – 177 человек (75,64%), косолапостью и плоскостопием – 9 человек (3,84%), миопатией – 25 человек (10,68%) и с другими аномалиями скелета – 23 человека (9,83%). В целом аномалии скелета составили 31,32% от всех форм ВПР и НЗ. Таким образом, по данным ВТЭК частота встречаемости нарушений ЦНС и аномалий скелета в статистически значимой степени выше, чем частота встречаемости других патологий.

Таблица 2

**Обобщенные данные исследований среди детей, выявленных в результате опроса (классификация по нозологическим группам)**

№	Название патологии	Число больных детей (Ленкоранский район)			P	Число больных детей (Масаллинский район)			P
		абс.	%	Относите-льно об-щего числа		абс.	%	Относите-льно об-щего числа	
1.	Аномалии скелета	27	33.3	1.731		15	30.0	1.5322	
2.	Нарушения ЦНС	19	23.5	1.218	>0.05	12	24.0	1.2257	>0.05
3.	Болезни крови	15	18.5	0.962	>0.05	13	26.0	1.3279	>0.05
4.	Врожденные пороки сердца	6	7.4	0.385	>0.05	3	6.0	0.3064	>0.05
5.	Врожден. патология зрения	6	7.4	0.385	>0.05	1	2.0	0.1021	>0.05
6.	Заболевания органа слуха	5	6.2	0.321	>0.05	5	10.0	0.5107	>0.05
7.	Расщелина губы и/или неба	3	3.7	0.192	>0.05	1	2.0	0.1021	>0.05
	Итого	81	100.0	5.192		50	100.0	5.107	

P – Достоверность различия в отношении к предыдущей патологии

По Ленкоранскому району в результате опроса установлено, что большинство детей страдают от аномалии скелета, нарушения ЦНС и болезней крови. Среди заболеваний ЦНС выявлены больные дети с такими патологиями, как болезнь Фридриха, болезнь Штумпеля, гидроцефалия и гипофизарный нанизм, которые не были зафиксированы среди больных ВТЭК. Так же, по данным ВТЭК, число болезней связанных с аномалиями скелета – 234, что составляет 31,32% от общего количества патологий, такое же явление наблюдается и в результатах опроса: 27 случаев, которые составляют 33,3% всех выявленных патологий.

Таблица 3

**Типы наследования наследственных заболеваний в изучаемых районах**

Тип наследования	Ленкоранский район		Масаллинский район	
	Количество	%		%
Мультифакториальный	174	59,2	79	53,3
Аутосомно-доминантный	41	13,9	24	16,2
Аутосомно-рецессивный	57	19,4	32	21,62
X – сцепленный рецессивный	21	7,1	13	8,78
Хромосомный	1	0,38	-	-

Для 294-х больных с наследственными заболеваниями проведен клинико-генеалогический анализ родословных и установлен тип наследования. Моногенные наследственные заболевания (менделевский тип наследования: аутосомно-

доминантный, аутомно-рецессивный и Х-сцепленный рецессивный составляют 40,46% от общего числа лиц с наследственными заболеваниями. Наибольшим числом представлена группа с аутомно-рецессивным типом наследования – 57 больных (19,4%). У 41-го больного (13,9%) установлен аутомно-доминантный тип наследования. Мультифакториальный тип наследования – не менделевский тип наследования представлен наибольшим количеством больных (174 человека – 59,2%). У больного с диагнозом расщелина губы диагностирован Синдром Клайнфельтера. Диагноз пробанду поставлен на основании дополнительного Х-полового хроматина, соответствующего кариотипу 47,XXY.

Генеалогический анализ 148-ми ядерных родословных в Масаллинском районе позволил нам установить тип наследования в семьях пробандов. Распределение семей по типам наследования выявленных заболеваний был схож с Ленкоранским районом. Для основной части (53,3%) заболеваний установлен мультифакториальный тип наследования. Среди типов наследования преобладает аутомно-рецессивный 21,62%. На третьем месте стоит аутомно-доминантный (16,2%), на четвертом – сцепленный с Х-половой хромосомой рецессивный тип наследования

Представленные результаты популяционно-генетического обследования генетических заболеваний среди детского населения Ленкоранского и Масаллинского районов в возрасте до 14 лет позволяют сделать следующие выводы:

1. Высокая степень неучтенности данных по НЗ и ВПР среди данных ВТЭК (0,274% и 0,341% соответственно) по сравнению с результатами собственных исследований (5,192% и 5,107%);
2. Высокая степень распространенности мультифакториального и аутомно-рецессивного типов наследования свидетельствует о высоком уровне кровнородственных браков среди населения изучаемых районов.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: ГЕОТАР-МЕД, 2001., с. 124-235
2. Герасименко Н. Распространенность наследственных заболеваний среди населения некоторых регионов России. // Вестн. медицины. 1997. №1. с.2-3.
3. Расулов Э.М. Молекулярные формы β-талассемии у населения Азербайджана. / Материалы 33-ей научной конференции «Теор. и практические проблемы медицины», Баку: 1989, с 93.
4. Расулова Р.И. Наследственные заболевания и их мониторинг в Кахском и Закатальском районах Азербайджанской Республики. Баку: Элм, 2006, с.55-77
5. Урбах В.Ю. Статистический анализ в биологических и медицинских исследованиях. М.: Медицина. 1975, с.295.