

## Медико-генетическое изучение населения в сельских районах Республики Бурятия

Минайчева Л.И.<sup>1</sup>, Назаренко Л.П.<sup>1,2</sup>, Ерёмкина Е.Р.<sup>3</sup>, Цыренова В.Б.<sup>3</sup>,  
Салюкова О.А.<sup>1,2</sup>, Фадюшина С.В.<sup>1</sup>, Аюшина В.Б.<sup>3</sup>

## Medical genetic study of population in rural districts of Buryatia Republic

Minaycheva L.I., Nazarenko L.P., Yeryomina Ye.R., Tsyrenova V.B.,  
Salyukova O.A., Fadyushina S.V., Ayushina V.B.

<sup>1</sup> НИИ медицинской генетики СО РАМН, г. Томск

<sup>2</sup> Сибирский государственный медицинский университет, г. Томск

<sup>3</sup> Бурятский филиал НИИ медицинской генетики СО РАМН, г. Улан-Удэ

© Минайчева Л.И., Назаренко Л.П., Ерёмкина Е.Р. и др.

Представлены результаты медико-генетического изучения населения пяти сельских районов Республики Бурятия, численность обследованного населения составила 114,6 тыс. человек. Выявлено 23, 9 и 8 нозологических форм аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и X-сцепленных заболеваний соответственно. Определен спектр и особенности распространения наследственных болезней в обследованной популяции.

**Ключевые слова:** наследственная патология, моногенные болезни, эпидемиология.

Medical-genetic study of the population of 5 rural districts of Buryatia Republic has been performed. The number of investigative population was 114,6 thousands people. The 23, 9 and 8 nosological forms of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked diseases were revealed, respectively. The hereditary pathology spectrum and the features of prevalence in the studied population were described.

**Key words:** hereditary pathology, monogenic diseases, epidemiology.

УДК 575(571.54)

### Введение

Генетико-эпидемиологическое изучение распространенности и структуры наследственной патологии у населения Республики Бурятия проводится впервые, в настоящей статье представлены первые результаты этой работы. Многочисленные исследования, проведенные в различных регионах России, показали, что существуют региональные особенности в разнообразии наследственной патологии и уровне отягощенности [2—5]. Изучение закономерностей распространения наследственных заболеваний в различных этнических и территориальных группах имеет важное прикладное значение.

Республика Бурятия расположена в южной части Восточной Сибири, южнее и восточнее озера Байкал.

Численность населения составляет 974,3 тыс. человек, большая часть которого — 570,7 тыс. человек — проживает в городах. Это многонациональная республика, ее населяют представители более ста национальностей [1]. К наиболее многочисленным относятся русские (67,8%) и буряты (27,8%). Небольшую долю составляют украинцы (0,98%), татары (0,83%) белорусы и эвенки (по 0,23%), немцы (0,16%), евреи (0,06%).

Цель исследования — изучение отягощенности наследственной патологией сельского населения Республики Бурятия.

### Материал и методы

При проведении медико-генетического исследования в Республике Бурятия обследовано население

пяти сельских районов (Кижингинский, Окинский, Еравнинский, Кяхтинский, Джидинский) общей численностью 114,6 тыс. человек. В этих районах компактно проживают представители коренного населения республики — буряты (от 50,37 до 90,74%).

Исследование проведено обзорным методом регистрации семей и больных с менделирующей патологией, который предусматривает учет широкого круга наследственных заболеваний в популяциях [2, 4]. Информация о семьях дополнялась и уточнялась сведениями, собранными с помощью врачей специализированных отделений.

## Результаты и обсуждение

При проведении исследования выявлено 78 семей, которые включали 110 человек с моногенными наследственными заболеваниями. Во всех случаях установленной патологии поставлен диагноз и решен вопрос о типе наследования патологии, в соответствии с которым все семьи распределились следующим образом: аутосомно-доминантные формы наследственных болезней — 42 семьи с 64 больными; аутосомно-рецессивные — 19 семей с 20 больными; X-сцепленные — 17 семей с 26 больными.

По национальному составу пациенты распределились следующим образом: 53 семьи с 80 больными — буряты, 24 семьи с 29 больными — русские, 1 семья с 1 больным — татары. В Окинском районе, где представители коренного населения составляют 90,74%, все больные с наследственными заболеваниями — буряты.

Среди больных с аутосомно-доминантным типом наследования зарегистрировано 23 клинически различающиеся формы менделирующих заболеваний. Наибольшим разнообразием отличалась группа патологии соединительной ткани, включавшая семь нозологических форм. Среди этой группы самыми частыми оказались гипохондроплазия (7 семей, 10 больных), ахондроплазия (2 семьи, 3 больных) и синдром Марфана (3 семьи, 3 больных). В группе наследственных синдромов, включавшей пять форм, встретились редкие синдромы: гипоплазия эмали зубов (1 семья, 3 больных) и цефалополисиндактилии Грейга (1 семья, 2 больных). Следующей по разнообразию группой болезней с аутосомно-доминантным типом наследования была дерматологическая патология (четыре формы), в которой

самой частой оказалась пахионихия (2 семьи, 4 больных). Среди неврологической патологии на первом месте был нейрофиброматоз (8 семей, 11 больных).

Разнообразие болезней с аутосомно-рецессивным типом наследования у населения указанных районов представлено девятью клинически различными формами наследственной патологии. Наиболее частой оказалась группа заболеваний, обусловленных патологией обмена веществ, и самая частая нозологическая форма — гипотиреоз — зарегистрирована у 5 больных в 5 семьях. Все пациенты с этой патологией состоят на учете в медико-генетической консультации Республиканской детской больницы (г. Улан-Удэ) и получают патогенетическое лечение.

Из группы наследственных синдромов обращает на себя внимание синдром микротии с атрезией слуховых проходов. Клинические проявления заключаются в различной степени деформации ушных раковин — от изменения в размерах до аномалии. В ряде случаев имеются остатки хрящевой ткани, преаурикулярные выросты и фистулы. Атрезия слухового прохода чаще односторонняя, почти у всех больных отмечается снижение слуха по проводящему типу. Глухота обусловлена деформацией фиксации молоточка и наковальни, отсутствием наковальни, наличием аномальных костных выступов. Указанный синдром зарегистрирован в 5 семьях у 6 человек, причем 5 из них — буряты. При обследовании больных и составлении родословных кровное родство между семьями не установлено.

На основании полученных данных можно говорить о факте накопления больных с синдромом микротии и атрезии наружного слухового прохода среди бурят. Большое количество пациентов с этим синдромом наблюдалось у тувинцев [4], факт накопления данной нозологической формы и эффект родоначальника отмечен при изучении распространенности наследственной патологии у населения Республики Алтай [5].

X-сцепленные заболевания представлены восемью нозологическими формами, наиболее разнообразной оказалась группа наследственных синдромов. Синдром Мартина—Белла диагностирован у одного больного, для подтверждения диагноза проведена молекулярно-генетическая диагностика в лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Томск), что имеет важное значение для проспек-

тивного консультирования членов семьи и, при необходимости, проведения пренатальной диагностики.

Дерматологическая патология группы X-сцепленных заболеваний представлена одной нозологической формой — X-сцепленным ихтиозом (10 семей, 16 больных), причем 8 семей и 13 больных зарегистрированы в Окинском районе. Несмотря на то что при составлении родословных и обследовании больных между всеми семьями с X-сцепленным ихтиозом кровное родство установить не удалось, вероятность того, что они являются родственниками, полностью не исключена, и эффект родоначальника может иметь место. Все пациенты с наследственными заболеваниями, выявленные в этом районе, — буряты.

Отмечены особенности распространения наследственной патологии с X-сцепленным типом наследования: в Кижингинском районе республики их не обнаружено, в Окинском районе, напротив, они преобладают — 9 семей, 16 больных.

## Заключение

Результаты проведенного исследования свидетельствуют об особенностях распространения менделирующей патологии в Бурятии и требуют дальнейшего изучения. Полученные данные об особенностях

распространения и о разнообразии моногенных наследственных заболеваний у населения Республики Бурятия будут использованы в работе республиканской медико-генетической консультации. Результатом проведенного исследования может стать создание республиканского регистра наследственной патологии, активное выявление и диспансеризация больных с моногенными наследственными заболеваниями, расширение проспективного медико-генетического консультирования.

## Литература

1. *Буряты* / отв. ред. Л.Л. Абаева, Н.Л. Жуковская; Ин-т этнологии и антропологии им. Н.Н. Миклухо-Маклая. М.: Наука, 2004. 633 с.
2. *Гинтер Е.К., Голубцов В.Н., Петрин А.Н. и др.* Медико-генетическое описание населения Адыгеи. Майкоп, 1997. 225 с.
3. *Пузырёв В.П., Назаренко Л.П.* Генетико-эпидемиологическое исследование наследственной патологии Западной Сибири. Томск: СТТ, 2000. 192 с.
4. *Пузырёв В.П., Эрдыниева Л.С., Кучер А.Н., Назаренко Л.П.* Генетико-эпидемиологическое исследование населения Тувы. Томск: СТТ, 1999. 256 с.
5. *Салюкова О.А., Назаренко Л.П., Береснева Э.А. и др.* Распространенность наследственной патологии у населения Республики Алтай // *Генетика*. 2004. Т. 40, № 10. С. 1417—1424.

Поступила в редакцию 25.06.2009 г.

Утверждена к печати 28.10.2009 г.

## Сведения об авторах

*Л.И. Минайчева* — канд. мед. наук, научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Томск).

*Л.П. Назаренко* — д-р мед. наук, руководитель лаборатории наследственной патологии, зам. директора НИИ медицинской генетики СО РАМН по научной и лечебной работе, профессор кафедры медицинской генетики СибГМУ (г. Томск).

*Е.Р. Ерёмкина* — канд. мед. наук, директор Бурятского филиала НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Улан-Удэ).

*В.Б. Цыренова* — врач-генетик медико-генетической консультации Республиканской больницы (г. Улан-Удэ).

*О.А. Салюкова* — канд. мед. наук, старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики СО РАМН, доцент кафедры медицинской генетики СибГМУ (г. Томск).

*С.В. Фадюшина* — младший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Томск).

*В.Б. Аюшина* — врач-цитогенетик медико-генетической консультации Республиканской больницы (г. Улан-Удэ).

## Для корреспонденции

*Минайчева Лариса Ивановна*, тел: 8 (3822) 53-56-81, факс: 8 (3822) 53-56-83, e-mail: larisa.minaycheva@medgenetics.ru