



Наследственные болезни нервной системы на территории Гиссарского района Таджикистана

Р.А. Рахмонов, Т.В. Мадаминова

Кафедра неврологии и основ медицинской генетики ТГМУ им. Абуали ибни Сино

В данной работе представлены результаты исследования наследственных болезней нервной системы (НБНС) на территории Гиссарского района Таджикистана.

Всего выявлено 74 больных (мужчин – 51, женщин – 23) из 42 семей. Установлено 9 нозологических форм НБНС. 33,8% больных родились от родственных браков. Преобладала конечностно-поясная форма мышечной дистрофии (КПМД) (n=22). Меньше всего было больных с прогрессирующей мышечной дистрофией (ПМД) Беккера и атипичной формой ПМД (по 1 больному).

Распространённость КПМД в Гиссарском районе превышает данные, полученные по Хатлонской области Таджикистана (8,4 и 2,7 на 100 000 населения, соответственно), а ПМД Дюшенна – напротив ниже (2,3 и 5,7, соответственно).

Большинство нозологий имели аутосомно-рецессивный тип наследования (n=26), меньше всего – Х-сцепленный тип (n=2). Аутосомно-доминантный тип наследования часто наблюдался у больных с невральная амиотрофией Шарко-Мари-Тутса, а аутосомно-рецессивный – при КПМД (10 и 11 человек, соответственно).

Показатель распространённости НБНС в целом по району составил 28,1 на 100 000 населения.

Ключевые слова: наследственные болезни нервной системы, родственные браки, прогрессирующие мышечные дистрофии, невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тутса

Актуальность. Наследственные болезни нервной системы (НБНС) – наиболее распространённая и изученная группа наследственных заболеваний, которые характеризуются чрезвычайным разнообразием нозологических форм, выраженной генетической гетерогенностью и клиническим полиморфизмом, а также тяжёлым инвалидизирующим течением [1].

В различных странах были проведены эпидемиологические исследования, посвящённые НБНС. Так, по данным Chung B., Wong V., в Китае распространённость НБНС составляет 21,4 на 100 000 населения, в Швеции – 53,1, в Эстонии – относительно низкий показатель – 12,1, в Российской Федерации – 28,8 [2-4, 5-7].

В Таджикистане были проведены аналогичные эпидемиологические исследования, однако изучены лишь отдельные нозологии НБНС в определённых регионах страны, в частности по Хатлонской области и в Исфаринском районе республики. Выявлено, что распространённость прогрессирующей мышечной дистрофии (ПМД) Дюшенна по районам Хатлонской области составляет 5,7 на 100 000 населения, конечностно-поясной формы мышечной дистрофии

(КПМД) – 2,7 на 100 000 населения; форма аутосомно-доминантного эссенциального тремора, сцепленная с хромосомой 3q13 локус ЕТМ 1 – на территории Исфаринского района республики [8].

В 2012 году в РТ был проведён подробный осмотр инвалидов со стороны комиссии организованной Министерством здравоохранения республики, которая дала заключение о том, что на территории Гиссарского района в отличие от других районов республиканского подчинения выявлено значительное число больных с НБНС. Так, по данным ВТЭК республики, доля больных инвалидов с НБНС составила 18%, что больше, нежели в других районах. Кроме того, число родственных браков в указанном районе, по данным Агентства по статистике при Президенте Республики Таджикистан, на 2013 год составило 8,4%, что считается относительно высоким показателем по республике. Таким образом, Гиссарский район явился наиболее интересным для изучения НБНС.

Цель исследования. Выявить все имеющиеся нозологические формы НБНС на территории Гиссарского района Таджикистана, а также оценить их распространённость и тип наследования.



Материал и методы. За период с января 2008 года по декабрь 2013 года в неврологических отделениях Национального медицинского центра Республики Таджикистан на лечении находилось 198 больных с различными формами НБНС из г. Душанбе, районов республиканского подчинения и более отдалённых регионов страны. Из Гиссарского района больных было 25 человек, что в сравнении с другими районами республиканского подчинения больше. К примеру, из района Рудаки было 18 человек, из района Вахдат – 15.

Исследование проводилось в ходе экспедиционных поездок в Гиссарский район в период июль-август 2013 года. Сведения об имеющихся больных были получены из данных Районного центра здоровья и сельских амбулаторий. Всего было выявлено 74 больных из 42 семей, в возрасте от 4 до 61 года. Средний возраст составил $27,7 \pm 0,6$ года, среди них мужчин было 51, женщин – 23.

При обследовании были использованы специальные карты больных, включающие сведения о пробанде, сибсах, родителях и ближайших родственниках. Также были составлены родословные отягощённых семей.

Для уточнения формы заболевания использовалось клинико-неврологическое обследование, которое включало определение срока появления первых признаков заболевания, антропометрию, выявление различных деформаций скелета, гипотрофий, наличие мышечных ретракций и контрактур.

Результаты и их обсуждение. Проведённые исследования выявили 9 нозологических форм НБНС на территории Гиссарского района. Преобладают больные с конечностно-поясной формой мышеч-

ной дистрофии ($n=22$). Распространённость этой формы заболевания составила 8,4 на 100 000. На втором месте по распространённости стоит болезнь Штрюмпеля ($n=14$). Наименьшее количество больных (по 1 больному) – с атипичной формой ПМД и ПМД Беккера (табл. 1).

Среди обследованных преобладали лица мужского пола – 51 больной, и 23 – женщины. Такие заболевания как ПМД Беккера, Дюшенна, атипичная форма ПМД и миотонии наблюдались только у мужчин. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана имела только у лиц женского пола (рис.).

Составление родословных карт позволило распределить больных в зависимости от типа наследования заболевания. Результаты показали, что в целом в группе наследственности преобладают заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования (35,1%). Наименьшее число больных – с X-сцепленным типом наследования (2,7%). Аутосомно-доминантный тип наследования чаще всего наблюдался у больных с невральными амиотрофией Шарко-Мари-Тутса, а аутосомно-рецессивный – при КПМД (10 и 11 человек, соответственно) (табл. 2).

При оценке родственных браков было выявлено, что из 42 обследованных семей в 15 (35,7%) случаях родители больных состояли в кровнородственных браках, в которых родилось 25 больных, что составляет 33,8% от всех обследованных.

В ходе исследования впервые в Республике Таджикистан оценена распространённость таких заболеваний, как болезнь Штрюмпеля, наследственные мозжечковые атаксии и миотонии, что составило 5,3, 2,7 и 1,5 на 100 000 населения, соответственно.

ТАБЛИЦА 1. НОЗОЛОГИЧЕСКИЕ ФОРМЫ НБНС НА ТЕРРИТОРИИ ГИССАРСКОГО РАЙОНА

Диагноз	Кол-во больных	Кол-во семей	Распространённость на 100 000 населения
Болезнь Штрюмпеля	14	8	5,3
Мозжечковые атаксии	7	6	2,7
Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна	6	6	2,3
Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера	1	1	0,4
Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана	3	3	1,1
Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тутса	16	6	6,1
КПМД (конечностно-поясная мышечная дистрофия)	22	12	8,4
Атипичная форма ПМД	1	1	0,4
Миотонии	4	3	1,5
Всего	74	42	28,1

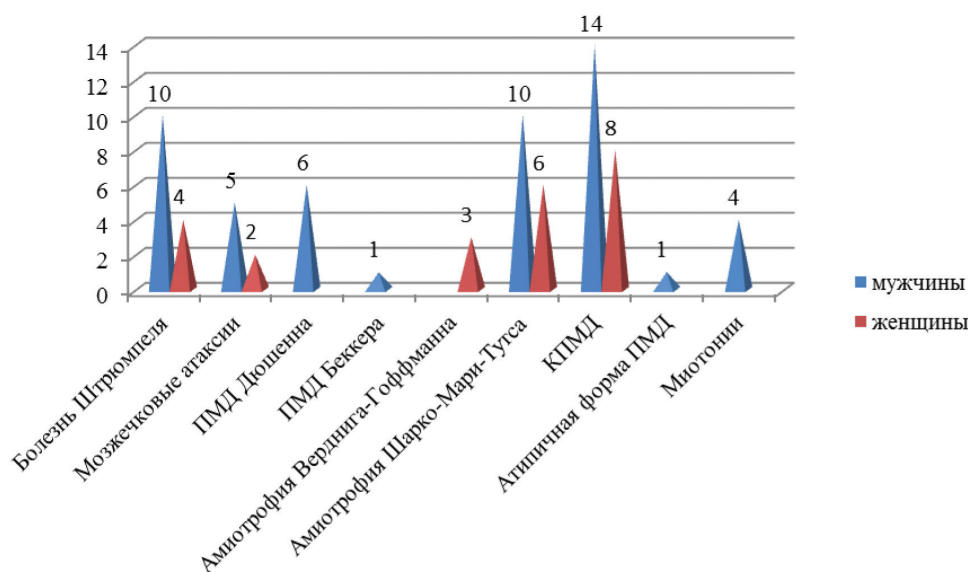


РИС. РАСПРЕДЕЛЕНИЕ БОЛЬНЫХ ПО ПОЛУ

ТАБЛИЦА 2. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ НБНС

Диагноз	Аутосомно-доминантный	Аутосомно-рецессивный	Х-сцепленный	Спорадические случаи
Болезнь Штрюмпеля	5	5		4
Мозжечковые атаксии	2	2		3
ПМД Дюшенна			2	4
ПМД Беккера				1
Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна		2		1
Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тутса	10	4		2
КПМД (конечно-поясная мышечная дистрофия)	5	11		6
Атипичные форма ПМД				1
Миотонии		2		2
Всего	22 (29,7%)	26 (35,1%)	2 (2,7%)	24 (32,3%)

Таким образом, распространённость НБНС на территории Гиссарского района Таджикистана составляет 28,1 на 100 000 населения. Показатель распространённости КПМД в Гиссарском районе превышает данные, полученные по районам Хатлонской области Таджикистана (8,4 и 2,7 на 100 000 населения, соответственно), а ПМД Дюшенна, напротив, ниже (2,3 и 5,7, соответственно). Учитывая распространённость кровнородственных браков требуется проведение просветительных работ среди населения Таджикистана об их неблагоприятном влиянии на рождение здорового потомства. Целесообразно развитие медико-генетического консультирования в Республике Таджикистан.

ЛИТЕРАТУРА

1. Наследственные атаксии и параличи / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская, Е.Д. Маркова, С.А. Ключников. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.
2. Chung B. Prevalence of neuromuscular diseases in Chinese children: a study in southern China / B.Chung, V.Wong, P.Ip // J. Child Neurol. – 2003. – № 18. (3):217-9.
3. Darin N. Neuromuscular disorders in childhood: a descriptive epidemiological study from western Sweden / N.Darin, M.Tulinus // Neuromuscul. Disord. – 2000; 10(1):1-9.



4. A descriptive epidemiological study of Duchenne muscular dystrophy in childhood in Estonia / U.A.Talkov [et al.] // Eur J Paediatr Neurol. – 2003. – 7(5):221-6.
5. Ветрова Н.В. Генетическая эпидемиология моногенных болезней нервной системы у населения Ростовской области: автореф. дис. ... канд. мед. наук / Н.В.Ветрова. – М. – 2012. – 25 с.
6. Кириленко Н.Б. Особенности нозологического спектра и клинических характеристик наследственных болезней нервной системы в городах Волгоград и Волжский: автореф. дис. ... канд. мед. наук / Н.Б. Кириленко. – М. – 2005. – 17 с.
7. Проскопова Т.Н. Наследственные заболевания нервной системы в Хабаровском крае (популяционный, клинико-генеалогический, молекулярно-генетический анализ): автореф. дис. ... д-ра мед. наук / Т.Н. Проскопова. – М. – 2007. – 31 с.
8. Рахмонов Р.А. Наследственные болезни нервной системы в Таджикистане: автореф. дис. ... д-ра мед. наук / Р.А. Рахмонов. – М. – 2004. – 15 с.

Summary

Hereditary diseases of the nervous system in the Hissar district of Tajikistan

R.A. Rakhmonov, T.V. Madaminova

Chair of Neurology and Bases of Medical Genetics Avicenna TSMU

This paper presents the results of a study of hereditary diseases of nervous system (HDNS) in the Hissar district of Tajikistan.

Diseases were revealed totally in 74 patients (men – 51, women – 23) from 42 families. Nine clinical entities of NBNS are established. In result of related marriage were born 33,8% of patients. Predominant form was limb girdle muscular dystrophy (LGMD) (n=22). Least of all was patients with Becker progressive muscular dystrophy (PMD) and atypical form of PMD (1 patient).

The prevalence of LGMD in Hissar district exceeds the data obtained in Khatlon region of Tajikistan (8,4 and 2,7 per 100 000 population, respectively), and Duchenne PMD – is lower (2,3 and 5,7). Mostly nosology had autosomal recessive inheritance (n=26), less – X-linked type (n=2). Autosomal dominant pattern of inheritance is often observed in patients with neural amyotrophy of Charcot-Marie-Toots and autosomal recessive – in LGMD (10 and 11, respectively). NBNS prevalence in district whole was 28.1 per 100 000 population.

Key words: hereditary disease of the nervous system, related marriages, progressive muscular dystrophy, neural amyotrophy of Charcot-Marie-Toots

АДРЕС ДЛЯ КОРРЕСПОНДЕНЦИИ:

Рахмонов Рахматулло Азизович – заведующий кафедрой неврологии и основ медицинской генетики ТГМУ;
Республика Таджикистан, г. Душанбе, ул. И.Сомони, 59
E-mail: Neyron-tj@mail.ru