

УДК: 616.155.16

РАСПРОСТРАНЕНИЕ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ СКЕЛЕТНОЙ СИСТЕМЫ В ПОПУЛЯЦИЯХ МУГАНСКОЙ И ШИРВАНСКОЙ ЗОН АЗЕРБАЙДЖАНА

Г.А. Акперова

Бакинский государственный университет, Баку, Азербайджан

С целью выявления аномалий скелетной системы проведен сравнительный анализ результатов медико-генетических исследований, полученных при обследовании населения Муганской и Ширванской зон Азербайджана. Среди 815 больных с врожденными и наследственными заболеваниями зарегистрировано 158 человек с аномалиями осевого и лицевого скелета. Отмечена высокая частота распространения лицевых расщелин, врожденного вывиха бедра и миопатии. Установлены фенотипическая частота и характер наследования пороков.

Ключевые слова: популяционная генетика, аномалии скелета, расщелины губы/неба, кровнородственные браки, тип наследования

Врожденные заболевания опорно-двигательного аппарата у детей составляют около 50% всей патологии данной системы детского возраста и 25,3% всех ортопедических болезней. Среди врожденных заболеваний опорно-двигательной системы доминируют дисплазия тазобедренного сустава и врожденный вывих бедра, частота которых составляет 30-70% детей с патологией данной системы. Врожденный вывих бедра отмечается у 5 из 1000 новорожденных (по другим данным – 1:400), затем следуют кривошея – 10-30%, косолапость – 1,3-34,4%, синдактилия, полидактилия и другие аномалии кисти и стопы, эктромелия – 10-15% [2, 5].

Одно из ведущих мест среди пороков развития занимают орофациальные расщелины, которые входят в "большую пятерку" уродств, занимая по частоте второе место. Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лицевого скелета, при этом в 2/3 случаев расщелины неба встречаются в сочетании с расщелинами верхней губы. Ежегодно на каждые 100 тыс. населения число новорожденных с расщелинами губы и неба увеличивается на 1,38 [8]. Частота встречаемости расщелин лица в среднем составляет 1 случай на 800 живорожденных [6]. В связи с этим происходит постоянный рост числа супружеских пар, в которых хотя бы один

супруг является носителем аномалии. В настоящее время описано более 150 синдромов с орофациальной расщелиной [8].

Врожденные аномалии развития опорно-двигательного аппарата и лицевого скелета входят в список международного регистра врожденных пороков развития EUROCAT [7].

Своевременная диагностика пороков развития скелетной системы, медико-генетическая консультация позволяют предупредить стрессовую ситуацию в семье, связанную с рождением больного ребенка, помогают определить тактику поведения семьи после рождения ребенка и путем адекватного лечения и корректной профилактики предотвратить инвалидизацию и социальную дезадаптацию ребенка в будущем. С этой целью нами проведены популяционно-генетические исследования по выявлению аномалий развития осевого и лицевого скелета среди населения некоторых районов Муганской зоны Азербайджана.

Материалы и методы исследований

Материал собран в экспедиционных условиях в селах и в районных центрах Саатлинского, Сальянского, Джалилабадского и Алибайрамлинского районов Муганской зоны в период с 2005 по 2008 гг. Для выявления больных с врожденной и наследственной патологией скелетной сис-

темы использованы списки ВТЭК ЦРБ. В селах при подворовом обходе семей пробандов составлены родословные и путем клинико-генеалогического анализа дифференцированы случаи врожденных пороков и наследственных заболеваний.

Фенотипические частоты выявленных патологий определены по методике Ли Ч. [4]. Достоверность различий вычислялась с использованием критерия «хи-квадрат». При оценке достоверности различий между средними арифметическими двух выборочных совокупностей использован критерий Стьюдента [3].

Результаты исследований

Проведенные ранее медико-генетические исследования среди населения некоторых районов Муганской и Ширванской зоны показали высокую частоту встречаемости аномалий скелетной системы, которые находятся на втором месте среди заболеваний, подлежащих обязательному диагностированию по правилам EUROCAT [7].

В Муганской зоне среди 583 больных с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями анома-

лии скелета отмечены у 98 человек. В Ширванской зоне среди 232 больных у 60 человек обнаружены аномалии скелета.

Во всех обследуемых районах Муганской зоны отмечена сходная частота распространения пороков развития осевого и лицевого скелета, которая составляет: в Саатлы – 17,12%, в Сальяне – 16,35%, в Джалилабаде – 14,29%, в Алибайрамлы – 17,9%. Соответствующая картина наблюдается и в обследуемых районах Ширванской зоны: в Кобустане – 22,69%, в Ахсу – 29,2%.

Результаты показали преобладание среди регистрируемых нарушений орофасциальных расщелин, врожденного вывиха бедра и миопатии, имеющих преимущественно мультифакториальный характер наследования.

Структура заболеваний скелетной системы в Муганской зоне представлена 7-ю клиническими формами, фенотипическая частота которых в Алибайрамлинском районе наибольшая (табл. 1). Достоверных различий по данным показателям между районами не выявлено.

Таблица 1

Фенотипические частоты нарушений скелетной системы в районах Муганской зоны, %

Аномалии скелета	Саатлы	Сальян	Джалилабад	Алибайрамлы
Врожденный вывих бедра	0,0031	0,0062	0,0017	0,0126
Косолапость	0,0031	0,0031	0,0033	0,0056
Деформация рук	0,0031	0,0031	0,0017	0,0042
Деформация стопы	0,0031	0,0046	0,0017	0,0028
Остеомиелит	0,0028	-	0,0017	0,0028
Миопатия	-	0,0107	-	-
Расщелина губы/нёба	0,0257	0,0123	0,0100	0,0294

Аналогичная картина наблюдается и в районах Ширванской зоны, однако фенотипическая частота исследуемых патологий здесь выше таковых, зарегистрирован-

ных в Муганской зоне (табл. 2). Достоверных различий по данным показателям между районами также не выявлено.

Таблица 2

Фенотипические частоты нарушений скелетной системы в районах Ширванской зоны, %

Аномалии скелета	Ахсу	Кобустан
Врожденный вывих бедра	0,0305	0,0735
Косолапость	0,0305	0,0082
Деформация рук	0,0229	0,0163
Деформация стопы	0,0382	0,0082
Миопатия	0,0763	0,0735
Расщелина губы/нёба	0,0534	0,0408

Сравнительный анализ процентных соотношений по изучаемым патологиям показал достоверность различий полученных данных в популяции Муганской и Ширванской зон только в случае аномалий осевого скелета - $p < 0,001$, $\chi^2 < 0,001$ (табл. 3).

Таблица 3

Частота встречаемости нарушений скелетной системы
в Муганской и Ширванской зонах Азербайджана, %

Аномалии скелета	Муганская зона	Ширванская зона
Врожденный вывих бедра	10,12	8,23
Косолапость	6,33	3,16
Деформация рук	5,06	3,16
Деформация стопы	5,06	3,80
Миопатия	4,43	12,03
Остеомиелит	2,53	-
Расщелина губы/нёба	29,11	7,59

При обследовании больных с аномалиями скелета в Саатлинском районе Муганской зоны у одного человека обнаружена орофасциальная расщелина совместно с врожденной глухонемой. В Кобустанском районе Ширванской зоны у одного больного с энцефалопатией отмечен врожденный вывих бедра.

Путем генеалогического анализа установлен врожденный характер наследования у больных с остеомиелитом, деформациями рук и стопы и аутосомно-доминантный тип в случае косолапости. У больных с врожденным вывихом бедра в изолированном виде и совместно с энцефалопатией установлен аутосомно-доминантный, мультифакториальный и врожденный характер наследования, с миопатией – аутосомно-рецессивный и аутосомно-доминантный тип, с орофасциальными расщелинами – мультифакториальный тип наследования.

Учитывая высокую частоту распространения в Муганской и Ширванской зонах республики врожденных аномалий развития скелетной системы, имеющих также и мультифакториальный характер наследования, первостепенное значение приобретают профилактические меры, в том числе пренатальная диагностика плода в семьях, входящих в группу риска. Таким образом, полученные результаты и дальнейшее составление регистра аномалий и больных необходимы для перспективного и ретроспективного медико-генетического консультирования, особенно в семьях, отя-

гощенных наследственными заболеваниями, грамотного ведения врачами беременности среди лиц, имеющих детей с пороками осевого и лицевого скелета, и для организации правильного лечения больных.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Акперова Г.А. Сравнительный анализ врожденных патологий в Муганской и Ширванской зонах Азербайджана // Успехи современного естествознания. – 2007. – №8. – С. 22-25.
2. Ахондроплазия: Руководство для врачей / под ред. А.В. Попкова, В.И. Шевцова. – М.: Медицина, 2001. – 352 с.
3. Гланц С. Медико-биологическая статистика: пер. с англ. – М.: Практика, 1998. – 459 с.
4. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. – М.: Мир, 1978. – 546 с.
5. Малахов О.А., Кралина С.Э. Врожденный вывих бедра (клиническая картина, диагностика, консервативное лечение). – М.: Медицина, 2006. – 208 с.
6. Панкова Е. Е., Лаврова Л. В., Матулевич С. А. Медико-генетическое консультирование семей с пороками развития губы и нёба // Сборник «Развитие региональной детской стоматологии на рубеже столетий», 2002: Изд-во Кубанской Мед. Академии. – С. 136-140.
7. Пузырев В.П., Эрдыниева Л.С., Кучер А.Н., Назаренко Л.П. Генетико-эпидемиологическое исследование населения Тувы. – Томск: STT, 1999. – 256 с.
8. Тератология человека: руководство / под ред. Г.И.Лазюка. М.: Медицина, 1991. – 478 с.

**DISTRIBUTION OF CONGENITAL ANOMALIES OF SKELETAL SYSTEM
TO POPULATIONS MUGAN AND SHIRVAN ZONES OF AZERBAIJAN**

G.H. Akperova

The Baku State University, Baku, Azerbaijan

For revealing anomalies of skeletal system the comparative analysis of results of the medical-genetic researches received at inspection of population of Mugan and Shirvan zones of Azerbaijan is carried out. A 158 person with anomalies of an axial and obverse skeleton among 815 patients with congenital and hereditary diseases is registered. High frequency of distribution of face crevices, a congenital dislocation of hip and miopatia is marked. Phenotypical frequency and character of inheritance of defects is established.

Keywords: Genetics of populations, anomalies of a skeleton, crevices of a lip/a palate, consanguineous marriages, type of inheritance.