

# Эпидемиология наследственных заболеваний нервной системы в Республике Таджикистан (на примере Гиссарского района)

Р.А. Рахмонов, Т.В. Мадаминова

*Таджикский государственный медицинский университет имени Абуали ибни Сино  
(Душанбе, Республика Таджикистан)*

*В статье приведены эпидемиологические данные, касающиеся изучения наследственных заболеваний нервной системы (НЗНС) на территории Гиссарского района Таджикистана. Всего было выявлено 76 больных (мужчин – 52, женщин – 24), при этом диагностировано 9 различных форм НЗНС. Среди всех выявленных форм патологии преобладала конечностно-поясная мышечная дистрофия (n=24), распространенность которой составила 8,4 на 100 тыс. населения, что в 2,5 раза выше, чем по районам Хатлонской области республики. Реже всего встречалась прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера (n=1). Соотношение распространенности НЗНС между селом и городом составило 1:1 (2,9 и 2,8 на 10 тыс. населения соответственно). Показатель общей распространенности заболеваний по всему району составил 28,8 на 100 тыс. населения.*

**Ключевые слова:** наследственные заболевания нервной системы, распространенность, прогрессирующие мышечные дистрофии, Таджикистан.

**Н**аследственные заболевания нервной системы составляют одну из наиболее многочисленных групп моногенной патологии человека, характеризующуюся тяжелым, прогрессирующим течением [1, 3, 4]. Несмотря на относительную редкость отдельных нозологических форм наследственных болезней, их общая частота в популяции человека достаточно высока. В связи с этим все большее значение приобретают мероприятия, направленные на изучение механизмов их распространения, частоты встречаемости и профилактики [2, 4]. Получаемые данные о распространенности, спектре и клинических особенностях НЗНС являются основой создания системы профилактики и диспансерного наблюдения за семьями, отягощенными наследственной патологией [5].

В Республике Таджикистан на сегодняшний день отсутствуют современные эпидемиологические сведения о НЗНС. Проведенные ранее эпидемиологические исследования в отдельных регионах страны носили достаточно ограниченный характер и были посвящены лишь определенным нозологическим формам НЗНС. В частности, такие исследования проводились в Хатлонской области и Исфаринском районе республики. Согласно полученным данным, распространенность прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна по районам Хатлонской области составила 5,7 на 100 тыс. населения, конечностно-поясной формы прогрессирующей мышечной дистрофии – 2,7 на 100 тыс. населения. В процессе этой работы на территории

Исфаринского района республики была выявлена форма аутосомно-доминантного эссенциального тремора, сцепленная с хромосомой 3q13 – локус ETM1 [6].

Исследование всего спектра этой тяжелой группы заболеваний на территории отдельного района, в частности, Гиссарского, даст представление об эпидемиологической ситуации с НЗНС на территории всей республики, что позволит планировать проведение профилактических мероприятий и рассчитать необходимость в медико-генетическом консультировании.

**Целью** настоящего исследования стало изучение эпидемиологии и клинического полиморфизма НЗНС на территории Гиссарского района Таджикистана.

## **Пациенты и методы исследования**

Исследование проводилось на кафедре неврологии и основ медицинской генетики ТГМУ им. Абуали ибни Сино и включало в себя как ретро-, так и проспективные методы. Были получены данные о больных, находившихся на стационарном лечении в неврологическом отделении Национального медицинского центра Республики Таджикистан с 2009 по 2013 гг. и проживающих на территории Гиссарского района. Кроме того, были организованы повторные экспедиционные поездки на территорию района. Сведения об имеющихся больных получены из Районного центра здоровья и Домов здоровья различных джамоатов района (джа-

моат – форма административно-территориального деления). С целью более детального выявления и обследования больных был проведен подворный обход.

Всего было обследовано 372 чел., включая членов семей больных, в возрасте от 2 лет до 61 года.

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

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

Отягощенность основными типами менделирующей патологии рассчитывалась на 1 тыс. чел. обследованного населения, а отягощенность X-сцепленной патологии – из расчета на 1 тыс. мужчин.

## Результаты и обсуждение

За период с 2009 по 2013 гг. на лечении в неврологических отделениях Национального медицинского центра Республики Таджикистан находились 25 больных из Гиссарского района с наследственной неврологической патологией. На момент исследования численность населения района составила 263 038 чел. Следует отметить для сравнения, что в таких районах республиканского подчинения, как Рудаки и Вахдат, выявленных больных было меньше (23 и 19 соответственно), хотя численность населения этих районов больше (Рудаки) или приравняется (Вахдат) к Гиссарскому.

При проведении ретроспективной части исследования были получены данные о 56 больных, однако в ходе последующего подворного обхода и личного обследования отягощенных семей удалось выявить суммарно 76 больных с различными формами НЗНС.

Всего на территории района было диагностировано 9 различных нозологических форм НЗНС, распространенность их в целом по району составила 28,8 на 100 тыс. населения. Наиболее часто встречаемой формой оказалась конечностно-поясная форма прогрессирующей мышечной дистрофии (n=24), реже всех наблюдалась прогрессирующая мышечная дистрофия типа Беккера (табл. 1).

Интересно также провести сравнительную оценку распространенности НЗНС по имеющимся в районе джамоатам и поселкам городского типа. Установлена наибольшая распространенность заболеваний в джамоате Алмоси, наи-

таблица 1: Распространенность различных форм НЗНС в Гиссарском районе Таджикистана.

Диагноз	Число больных	Число семей	Распространенность на 100 тыс. населения
Болезнь Штрюмпеля	14	8	5,3
Наследственные 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-Гоффманна	3	3	1,1
Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тутса	16	6	6,1
Конечностно-поясная мышечная дистрофия	24	12	8,4
Атипичная форма прогрессирующей мышечной дистрофии	1	1	0,4
Миотонии	4	3	1,5
<b>Всего</b>	<b>76</b>	<b>42</b>	<b>28,8</b>

таблица 2: Распространенность НЗНС по джамоатам района.

Джамоат	Численность населения	Число больных	Распространенность по джамоату и городским поселкам (на 10 тыс.)
Алмоси	20220	8	3,9
Дехконбод	19904	4	2,0
Дурбат	19547	5	2,5
Мирзо Турсунзода	19752	5	2,5
Мирзо-Ризо	25019	7	2,8
Навобод	25864	8	3,1
Хисор	32050	10	3,1
Сомон	27893	6	2,2
Хонакои кухи	26854	5	1,9
Шарора	864	3	3,5 (на 1 тыс. населения)
Ориен	7700	5	0,6 (на 1 тыс. населения)
<b>Всего по сельским джамоатам</b>	<b>225667</b>	<b>66</b>	<b>2,9</b>
г. Гиссар	25424	6	2,4
Шарора	11947	4	3,3
<b>Всего по городским поселкам</b>	<b>37371</b>	<b>10</b>	<b>2,8</b>

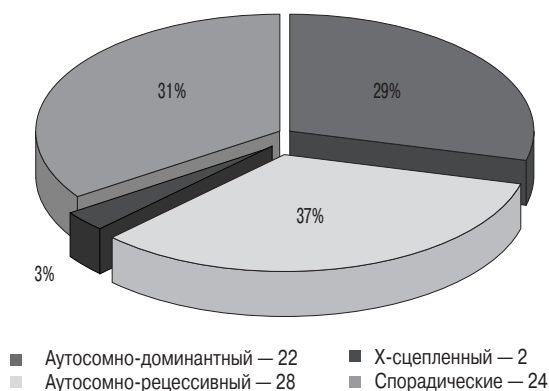


рис. 1: Распределение больных по типу наследования.

меньшая – в джамоате Ориен. Соотношение распространенности НЗНС между селом и городом составило 1:1 (2,9 и 2,8 на 10 тыс. населения соответственно) (табл. 2).

Анализ распределения больных по полу выявил, что большую часть пациентов с НЗНС составили лица мужского пола – 52 пациента, женщин среди выявленных и обследованных пациентов оказалось 24.

## Список литературы

1. Ветрова Н.В. Генетическая эпидемиология моногенных болезней нервной системы у населения Ростовской области. Автореф. дис. ... канд. мед. наук. М., 2012.
2. Гринберг Я.И. Комплексное медико- и популяционно-генетическое изучение населения республики Башкортостан. Автореф. дис. ... канд. мед. наук. М., 2009.
3. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. М.: МИА, 2002.

При распределении больных в зависимости от типа наследования заболевания выявлено, что большая часть НЗНС имела аутосомно-рецессивное наследование. Меньше всего больных было зарегистрировано с заболеваниями, имеющими X-сцепленный тип наследования (рис. 1).

В итоге отягощенность заболеваниями с аутосомно-доминантным типом наследования составила 0,08, с аутосомно-рецессивным типом наследования – 0,1, а отягощенность по X-сцепленной патологии нервной системы – 0,007.

Таким образом, наследственная патология нервной системы в Гиссарском районе Республики Таджикистан представлена многообразием нозологических форм. Наиболее значительную часть составляют нервно-мышечные заболевания, в частности, конечностно-поясная форма мышечной дистрофии. Общая распространенность всех НЗНС по району составляет 28,8 на 100 тыс. населения. С целью профилактики увеличения роста данных инвалидизирующих заболеваний и снижения их груза необходимо развивать медико-генетическое консультирование, а также более комплексно обследовать пациентов и членов их семей с использованием наиболее современных методов диагностики, включая ДНК-диагностику [3], а при нервно-мышечных заболеваниях – и биопсию мышц [4].

4. Наследственные болезни нервной системы. Руководство для врачей (под. ред. Ю.Е. Вельтищева, П.А. Темина). М.: Медицина, 1998.
5. Проскокова Т.Н. Наследственные заболевания нервной системы в Хабаровском крае (популяционный, клинико-генеалогический, молекулярно-генетический анализ). Автореф. дис. ... докт. мед. наук. М., 2007.
6. Рахмонов Р.А. Наследственные болезни нервной системы в Таджикистане. Автореф. дис. ... докт. мед. наук. М., 2004.

## Epidemiology of hereditary diseases of the nervous system in the Republic of Tajikistan (by example of Hissar district)

R.A. Rakhmonov, T.V. Madaminova

*Tajik State Medical University named after Abu Ali Ibni Sina (Dushanbe, Republic of Tajikistan)*

**Keywords:** hereditary diseases of the nervous system, prevalence, progressive muscular dystrophy, Tajikistan.

The article presents epidemiological data concerning studies of hereditary diseases of the nervous system (HDNS) in the territory of Hissar district of Tajikistan. In total, 76 patients were identified (including 52 men and 24 women), and 9 different forms of HDNS were diagnosed. Among all forms, the most frequent form was limb-girdle muscular dystrophy (n=24), the prevalence of which was 8.4 per 100 000 population, which is 2.5

times higher than in districts of Khatlon region of the country. The lowest frequency was registered for Bekker progressive muscular dystrophy (n=1). The HDNS prevalence ratio between rural and urban areas was 1:1 (2.9 and 2.8 per 10 000 population, respectively). The total prevalence of HDNS all over the region was 28.8 per 100 000 population.

**Контактный адрес:** Рахмонов Рахматулло Азизович – докт. мед. наук, проф., зав. каф. неврологии и основ мед. генетики Таджикского государственного медицинского университета им. Абуали ибни Сино. Тел.: (+992) 918629338, e-mail: rahmonov-r@mail.ru;

Мадамина Т.В. – очный асп. каф. неврологии и основ мед. генетики Таджикского государственного медицинского университета им. Абуали ибни Сино.