

Особенности разнообразия наследственных болезней в различных регионах и полиэтнических популяциях Российской Федерации

Зинченко Р.А.^{1,2}, Гинтер Е.К.¹, Куцев С.И.¹

1 — ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
115522, г. Москва, ул. Москворечье, 1

2 — ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»
105064, г. Москва, ул. Воронцово поле, д.12, строение 1

Проведен анализ результатов генетико-эпидемиологических исследований наследственных болезней (НБ) в 14 регионах европейской части России, Юга России, Северного Кавказа, Волго-Уральского региона с суммарной численностью обследованного населения около 4 млн чел. Изучены пространственная изменчивость и генетическая гетерогенность НБ у населения различных регионов и в полиэтнических популяциях РФ. Выделены частые НБ, характерные как для всего населения конкретных регионов, так и заболевания, специфичные для отдельных этносов. Выявлена гетерогенность НБ в популяциях и этносах, как аллельная, так и локусная. Зарегистрированы ранее не описанные НБ, эндемичные для конкретных этносов. Показано, что в популяциях с различной этнической экстракцией каждый народ в своем генофонде сохранил специфический спектр, распространенность и генетическую природу НБ. Проведенный анализ позволил подойти к решению фундаментальной проблемы медицинской генетики – эволюции НБ в различных популяциях и этнических группах.

Ключевые слова: генетическая эпидемиология, наследственные болезни, гетерогенность, полиэтнические популяции

Для цитирования: Зинченко Р.А., Гинтер Е.К., Куцев С.И. Особенности разнообразия наследственных болезней в различных регионах и полиэтнических популяциях Российской Федерации. *Медицинская генетика* 2020; 19(7): 13-14.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.13-14

Автор для корреспонденции: Зинченко Рена Абульфазовна; **e-mail:** renazinchenko@mail.ru

Финансирование. Исследование выполнено при частичном финансировании гранта РФФ № 17-15-01051 и Государственного задания Министерства науки и высшего образования России.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Features of the diversity of hereditary diseases in different regions and multiethnic populations of the Russian Federation

Zinchenko R.A.^{1,2}, Ginter E. K.¹, Kutsev S.I.¹

1 — Research Centre for Medical Genetics
Moskvorechie st., 1, Moscow, 115522, Russia

2 — N.A. Semashko National Research Institute of Public Health
Vorontsovo Pole str., 12-1, Moscow, 105064, Russia

The results of genetic and epidemiological studies of hereditary diseases (HD) in 14 regions of the European part of Russia, the South of Russia, the North Caucasus, the Volga-Ural region, with a total population of about 4 million people surveyed were analyzed. Spatial variability and genetic heterogeneity of HD in the population of different regions and in multi-ethnic populations of Russia have been studied. Frequent HD that are typical for the entire population of specific regions, as well as diseases specific to individual ethnic groups were identified. Significant heterogeneity of populations and ethnic groups, both allelic and locus, has been detected. Novel previously undescribed HD which are endemic for specific ethnic groups have been registered. It was shown that in populations with different ethnic extraction each ethnic group in its gene pool has preserved specific spectrum, prevalence and genetic nature of HD. Complex multifaceted analysis allowed us to approach the fundamental problem of medical genetics - the evolution of HD in different populations and ethnic groups.

Keywords: genetic epidemiology, hereditary diseases, heterogeneity, multi-ethnic populations.

For citation: Zinchenko R.A., Ginter E. K., Kutsev S.I. Features of the diversity of hereditary diseases in different regions and multiethnic populations of the Russian Federation. *Medical genetics*. 2020; 19(7): 13-14 (In Rus).

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.13-14

Corresponding author: Zinchenko R.A.; **e-mail:** renazinchenko@mail.ru

Funding. The research was supported by RSF (project No. 17-15-01051) and partly by the state assignment of Ministry of Science and Higher Education

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

При изучении наследственных болезней (НБ) важной является сравнительная оценка разнообразия НБ, их распространенности, наличие различий, как в полиэтнических популяциях, так и в регионах единого этнического происхождения [1].

Цель и задачи: изучение пространственной изменчивости и генетической гетерогенности НБ у населения различных регионах и в полиэтнических популяциях РФ.

Материалы и методы

Изучено разнообразие НБ в 14 регионах России, представляющих 11 этнических групп: русских (7 регионов), 5 этносов Волго-Уральского региона (марийцы, чуваша, удмурты, башкиры, татары) и 5 народов Северного Кавказа (абазин, адыгейцы, черкесы, ногайцы и карачаевцы). Численность обследованного населения ~ 4 млн. чел. Исследование проведено по протоколу генетико-эпидемиологических исследований [2].

Результаты и обсуждение

Полученные результаты демонстрируют, что несмотря на редкость более 70% НБ, их суммарный груз составляет около 1% у всего населения и 2% у детей. Разнообразие выявленных НБ с учетом гетерогенности составило более 800 нозологических форм. Наибольшая доля больных с НБ – 61,81% приходится на частые формы (распространенность 1:50000 и чаще).

В каждом этносе определен «специфичный» спектр частых НБ. Меньшая степень вариации наблюдается между русскими различных регионов. Например, ряд частых НБ у русских (бородавчатый гиперкератоз, эссенциальный тремор, отосклероз, несовершенный остеогенез и т.д.) встречается чаще, чем у других народов. Ладонно-подошвенный гиперкератоз с более высокой распространенностью зарегистрирован среди карачаевцев, абазин, черкесов, адыгейцев, татар, башкир; вульгарный ихтиоз – среди марийцев и чувашей; АД олигофрения чаще встречается у башкир, татар, удмуртов, ногайцев и карачаевцев; врожденный птоз – у абазин, черкесов, адыгейцев, башкир; синдром Элерса-Данло чаще встречается у 5 народов Северного Кавказа. Среди частых НБ выделены эндемичные и этнически приуроченные заболевания – у чувашей и марийцев (летальный инфантильный остеопетроз, эритроцитоз и врожденный гипотрихоз), у карачаевцев (фенилкетонурия, муковисцидоз). При проведении ДНК-диагностики вы-

явлена генетическая гетерогенность между этносами не только для редких НБ, но и для частых.

Проведенный кластерный анализ геногеографических взаимоотношений между этносами/популяциями на основании распространенности НБ показал формирование кластеров в зависимости от этногенеза народов: русские Карачаево-Черкесской республики объединились с другими русскими регионами; адыго-абхазские народы Карачаево-Черкессии и Адыгеи объединились в единый кластер, а тюркские народы оказались наиболее генетически удалены. Главным при анализе полиэтнических популяций является сохранение генофонда каждого народа, несмотря на заметную долю межэтнических браков (20%). За рубежом генетические регистры и базы данных с особенностями НБ у различных народов используются при формировании программ для здравоохранения [3].

Таким образом, редкие гены НБ являются маркерами этногенетических процессов в популяциях и позволяют ярче «классических» маркеров расширять представление об эволюции генома человека и НБ.

Литература

1. Zinchenko R.A., El'chinova G.I., Baryshnikova N.V., Polyakov A.V., Ginter E.K. Prevalences of hereditary diseases in different populations of Russia. *Russian journal of genetics* 2007; 43(9):1038–1045.
2. Зинченко Р.А., Кушев С.И., Александрова О.Ю., Гинтер Е.К. Основные методологические подходы к выявлению и диагностике моногенных наследственных заболеваний и проблемы в организации медицинской помощи и единых профилактических программ. *Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины* 2019; 27(5):865–877.
3. Zlotogora J., Patrinos G.P., Meiner V. Ashkenazi Jewish genomic variants: integrating data from the Israeli National Genetic Database and gnomAD. *Genet. Med.* 2018; 20(8):867–871.

References

1. Zinchenko R.A., El'chinova G.I., Baryshnikova N.V., Polyakov A.V., Ginter E.K. Prevalences of hereditary diseases in different populations of Russia. *Russian journal of genetics* 2007; 43(9):1038–1045.
2. Zinchenko R. A., Kutsev S. I., Aleksandrova O. Yu., Ginter E. K. Osnovnyye metodologicheskiye podkhody k vyavleniyu i diagnostike monogennykh nasledstvennykh zabolevaniy i problemy v organizatsii meditsinskoy pomoshchi i yedinykh profilakticheskikh programm. [Main methodological approaches to the identification and diagnosis of monogenic hereditary diseases and problems in the organization of medical care and unified preventive programs]. *Problemy sotsial'noy gigiyeny, zdравookhraneniya i istorii meditsiny* [Problems of social hygiene, health care and medical history] 2019; 27(5):865–877. (In Russ.)
3. Zlotogora J., Patrinos G.P., Meiner V. Ashkenazi Jewish genomic variants: integrating data from the Israeli National Genetic Database and gnomAD. *Genet. Med.* 2018; 20(8):867–871.