

Распространенность языка жестов в качестве источника данных для генетической эпидемиологии наследуемых форм потери слуха

Романов Г.П.^{1,2}, Пшенникова В.Г.^{1,2}, Лашин С.А.^{3,4}, Соловьев А.В.^{1,2}, Терютин Ф.М.^{1,2}, Сазонов Н.Н.^{1,2}, Хуснутдинова Э.К.⁵, Посух О.Л.^{3,4}, Федорова С.А.^{1,2}, Барашков Н.А.^{1,2}

1 — Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова
677000, г. Якутск, ул. Кулаковского д. 46

2 — Якутский научный центр комплексных медицинских проблем
677010, г. Якутск, Сергеляхское шоссе, д. 4

3 — ФИЦ Институт цитологии и генетики СО РАН
633090, г. Новосибирск, пр-т Лаврентьева 10

4 — Новосибирский государственный университет
633090, г. Новосибирск, ул. Пирогова, д. 2

5 — Институт биохимии и генетики, Уфимский Федеральный исследовательский центр РАН
450054, г. Уфа, пр-т Октября, д. 71

На основе материалов тотальной переписи населения (2010 г.) проведен анализ распространенности языка жестов в России. Полученные результаты сопоставлены с имеющимися данными о частоте наследуемых форм потери слуха на территории России.

Ключевые слова: жестовый язык, наследственная глухота, Россия, генетическая эпидемиология.

Для цитирования: Романов Г.П., Пшенникова В.Г., Лашин С.А., Соловьев А.В., Терютин Ф.М., Сазонов Н.Н., Хуснутдинова Э.К., Посух О.Л., Федорова С.А., Барашков Н.А. Распространенность языка жестов в качестве источника данных для генетической эпидемиологии наследуемых форм потери слуха. *Медицинская генетика* 2020; 19(7): 54-56.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.54-56

Автор для корреспонденции: Романов Георгий Прокопьевич; **e-mail:** gpromanov@gmail.com

Финансирование. Работа выполнена в рамках базовой части госзадания Министерства науки и высшего образования РФ (№FSRG-2020-0016), а также при поддержке грантов РФФИ №18-05-600035_Артика и №20-15-00326_А.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Sign language prevalence as a source of data for genetic epidemiology of inherited forms of hearing loss

Romanov G.P.^{1,2}, Pshennikova V.G.^{1,2}, Lashin S.A.^{3,4}, Solovyev A.V.^{1,2}, Teryutin F.M.^{1,2}, Sazonov N.N.^{1,2}, Khusnutdinova E.K.⁵, Posukh O.L.^{3,4}, Fedorova S.A.^{1,2}, Barashkov N.A.^{1,2}

1 — M.K. Ammosov North-East Federal University
Kulakovskogo st, 46, Yakutsk, 677000, Russia

2 — Yakut Science Centre of Complex Medical Problems
Sergelyakhskoye Shosse, 4, Yakutsk, 677010, Russia

3 — Federal Research Center Institute of Cytology and Genetics, Siberian Branch of the Russian Academy of Sciences
Lavrentieva pr., 10, Novosibirsk, 633090, Russia

4 — Novosibirsk State University
Pirogova st., 2, Novosibirsk, 633090, Russia

5 — Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Scientific Center, Russian Academy of Sciences
October prospect 71, Ufa, 450054, Russia

The paper presents the results of an analysis of the prevalence of sign language (SL) in Russia collected during the 2010 total census, as well as their comparison with data on the frequency of hereditary forms of hearing loss.

Keywords: sign language, hereditary deafness, Russia, genetic epidemiology

For citation: Romanov G.P., Pshennikova V.G., Lashin S.A., Solovyev A.V., Teryutin F.M., Sazonov N.N., Khusnutdinova E.K., Posukh O.L., Fedorova S.A., Barashkov N.A. Sign language prevalence as a source of data for genetic epidemiology of inherited forms of hearing loss. *Medical genetics*. 2020; 19(7): 54-56. (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.54-56

Corresponding author: Georgii Prokopievich Romanov; **e-mail:** gpromanov@gmail.com

Funding. This work was supported by the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation (No. FSRG-2020-0016), and RFBR grants No. 18-05-600035_Arktika and No. 20-15-00326_A.

Conflict of interests. Authors declare no conflicts of interests.

Accepted: 20.05.2020

По оценкам ВОЗ, число людей, страдающих инвалидизирующей потерей слуха, оценивается примерно в 466 млн, включая 34 млн детей (ВОЗ, 2019). Однако дать точную оценку числа глухих людей в мире не представляется возможным в силу высокой гетерогенности этиологии и вариабельности клинических проявлений данного заболевания. Врожденные и доречевые формы являются наиболее социально значимыми в структуре потери слуха, так как существенно ограничивают возможности социализации глухих людей, у которых основным способом коммуникации является язык жестов (ЯЖ). В 2010 году в России была проведена тотальная перепись населения, особенностью которой было включение в опросные листы сведений о владении ЯЖ (Росстат, 2010). В результате данной переписи стал доступен большой массив данных о числе людей, владеющих ЯЖ, практически во всех регионах России. Мы полагаем, что данные о частоте владения ЯЖ по регионам можно интерпретировать как косвенный показатель распространенности инвалидизирующей врожденной (ранней) потери слуха, а с учетом того, что около половины случаев врожденной глухоты обусловлено генетическими факторами, то можно также выявить «очаги накопления» наследственных форм глухоты в определенных регионах России.

Материалы и методы

Для данного исследования использовались материалы последней Всероссийской переписи населения Российской Федерации (РФ) 2010 года (Перепись, 2010). Перепись проводилась Федеральной службой государственной статистики (Росстат) во всех регионах России. Данные о числе людей, указавших владение жестовым языком, были получены из отчетов отдельных подразделений Росстата в 73 регионах России и общего итогового отчета (Перепись, 2010) и сформированы на основе ответов респондентов на вопрос в переписных листах: «9.2 Какими другими языками вы владеете?», где респонденты могли указать до трех различных языков, включая «язык жестов».

Результаты и обсуждение

Согласно общему итоговому отчету о результатах переписи 2010 года, 138312535 человек ответили на вопрос о владении какими-либо языками, из этого числа 120528 указали, что они владеют ЯЖ. Среди 120 языков, употребляемых в России, ЯЖ занимает 32-е место по количеству носителей. Регионами с наибольшим числом людей, владеющих ЯЖ, были: г. Москва — 9342 чел.; Московская область — 4162 чел.; Республика Башкортостан — 4059 чел.; Свердловская область — 3887 чел.; Челябинская область — 3732 чел.; Ростовская область — 3557 чел.; г. Санкт-Петербург — 3553 чел. Эти данные могут быть применены при планировании работы органов здравоохранения и социальной защиты. Доля владеющих жестовым языком от общего населения в России составила 0,087% (варьировала от 0,045% до 0,261% в различных субъектах).

Мы провели ранжирование регионов РФ на три группы, по доле владеющих ЯЖ (число владеющих ЯЖ на общий размер населения субъекта РФ), по 25-му и 75-му процентилям. Значения, достоверно ниже 25-го процентиля были проранжированы как «низкие», значения с доверительными интервалами между 25-м и 75-м процентилями — «средними», а значения, достоверно превышающие 75-й процентиль — «высокими». Из 73 регионов с доступными данными, показатели доли владеющих ЯЖ в 14 регионах были признаны «низкими», в 48 — «средними» и в 11 — «высокими». Наибольшая доля владеющих ЯЖ была зарегистрирована в Республике Тыва — 0,261% (доверительный интервал 0,244–0,028%). Доля владеющих жестовым языком также была высокой в Республике Саха — 0,180% (0,171–0,188%), Республике Адыгея — 0,149% (0,138–0,161%), Республике Алтай — 0,140% (0,124–0,157%), Республике Хакасия — 0,134% (0,124–0,144%) и в Орловской области — 0,133% (0,125–0,142%).

Наблюдаемая неравномерная встречаемость людей, владеющих ЯЖ, в отдельных регионах, вероятно, связана с особенностями накопления наследственных форм потери слуха, которые, в свою очередь, сложились под действием различных де-

мографических и популяционных факторов. Например, данные о доле людей, владеющих ЯЖ, в регионах Сибири (Республика Тыва, Республика Саха, Республика Алтай) частично согласуются с данными о существенной распространенности наследственных форм глухоты в этих регионах [1–3]. Республика Адыгея занимает 3-е место по доле владеющих ЯЖ (0,149%), что согласуется с данными о высокой распространенности наследственной глухоты, полученных ранее в генетико-эпидемиологических исследованиях в этом регионе [4]. Однако основные молекулярно-генетические причины наследственной потери слуха в этом регионе еще предстоит выяснить. Также высока вероятность выявления неизвестных пока генетических причин врожденной потери слуха в других регионах с «высокой» долей владеющих ЯЖ.

Таким образом, распространенность ЯЖ может являться косвенным индикатором накопления различных форм врожденной или рано возникшей наслед-

ственной глухоты, что, в свою очередь, определило бы направления для более детальных генетико-эпидемиологических исследований.

Литература/ References

1. Barashkov N., Pshennikova V., Posukh O., Teryutin F., Solovyev A., Klarov L., et al. Spectrum and Frequency of the GJB2 Gene Pathogenic Variants in a Large Cohort of Patients with Hearing Impairment Living in a Subarctic Region of Russia (the Sakha Republic). *Plos One*. 2016;11(5). doi: 10.1371/journal.pone.0156300.
2. Posukh O., Pallares-Ruiz N., Tadinova V., Osipova L., Claustres M., Roux A. First molecular screening of deafness in the Altai Republic population. *Bmc Medical Genetics*. 2005;6. doi: 10.1186/1471-2350-6-12.
3. Posukh O., Zytsar M., Bady-Khoo M., Danilchenko V., Maslova E., Barashkov N., et al. Unique Mutational Spectrum of the GJB2 Gene and Its Pathogenic Contribution to Deafness in Tuvians (Southern Siberia, Russia): A High Prevalence of Rare Variant c.516G>C (p.Trp172Cys). *Genes*. 2019;10(6). doi: 10.3390/genes10060429.
4. Zinchenko R., El'chinova G., Baryshnikova N., Polyakov A., Ginter E. Prevalences of hereditary diseases in different populations of Russia. *Russian Journal of Genetics*. 2007;43(9):1038-45. doi: 10.1134/S1022795407090104.