

Отягощенность населения Республики Бурятия наследственными заболеваниями

Еремина Е.Р.¹, Назаренко Л.П.², Салюкова О.А.²

¹ — Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Бурятский государственный университет», ereelrob@rambler.ru

² — Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской Академии Наук» Научно-исследовательский институт медицинской генетики, ludmila.nazarenko@medgenetics.ru

Представлены данные об отягощенности наследственными моногенными болезнями основных этнических групп, проживающих в Республике Бурятия (буряты, русские). Обследовано население семи сельских районов (Джидинский, Еравнинский, Кабанский, Кижингинский, Курумканский, Кяхтинский, Окинский) и города Улан-Удэ. Показана неоднородность бурятского населения сельских районов по грузу аутосомно-доминантной и Х-сцепленной патологии, а также наличие дифференциации между городским и сельским населением в этой этнической группе в отягощенности аутосомно-доминантной, аутосомно-рецессивной и Х-сцепленной патологией. Отягощенность сельского бурятского населения по всем видам патологии выше, чем городского. Для русских, проживающих в сельской местности, различия в оценке отягощенности получены для аутосомно-доминантной и аутосомно-рецессивной патологии. В настоящем исследовании описан более высокий уровень отягощенности аутосомно-доминантной и Х-сцепленной патологии у бурят по сравнению с русскими.

Ключевые слова: наследственные болезни, отягощенность, этнические группы

Введение

Известно, что около трети всех случаев перинатальной и детской смертности обусловлено врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями. Для изучения распространенности наследственной патологии используется ряд подходов, в том числе определение груза наследственных заболеваний в популяции через оценку отягощенности населения основными типами менделирующей патологии — аутосомно-доминантной (АД), аутосомно-рецессивной (АР) и Х-сцепленной (Х-сц.).

Изучение груза наследственной патологии проведено в ряде популяций европейской части России [1, 2, 3] и в некоторых сибирских популяциях [4]. Представляется актуальным исследование отягощенности основными видами менделирующей патологии в Бурятии двух этнических групп (русских и бурят).

Целью настоящей работы явилось изучение отягощенности моногенной наследственной патологией основных этнических групп Республики Бурятия — бурят и русских.

Материалы и методы

Медико-генетическое исследование в Республике Бурятия проведено «обзорным» методом регистрации семей и больных с менделирующей патологией. Использование этого подхода позволяет провести учет широкого круга наследственных заболеваний в популяции [5]. Было обследовано население семи сельских районов (Джидинский, Еравнинский, Кабанский, Кижингинский, Курумканский, Кяхтинский, Окинский) и г. Улан-Удэ. Общая численность обследованного насе-

ления составила 583,4 тыс. чел., среди которых представители основных национальностей, проживающих в Бурятии — буряты и русские. В Улан-Удэ преобладает русское население — 66,9%, доля бурят — 28,9%. Для сельских районов характерна широкая вариабельность численности национальностей: наименьшая доля бурят в Кабанском районе (5,1%), наибольшая — в Окинском (97,5%) [6].

Величины отягощенности моногенной наследственной патологией сельского и городского населения рассчитывались как отношение числа больных заболеваниями с определенным типом наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный) к численности обследованного населения (на 1000 чел.). Отягощенность для Х-сц. патологии рассчитана на 1000 мужчин. Для сравнения оценок отягощенности использовали критерий χ^2 Пирсона с поправкой Йетса на непрерывность при принятом уровне достоверности $p < 0,05$.

Результаты и обсуждение

Для бурят величина отягощенности в сельских популяциях составила: АД патологией $0,92 \times 10^{-3}$, АР патологией $1,79 \times 10^{-3}$, Х-сц. $1,59 \times 10^{-3}$. При этом оценки груза наследственной патологии варьировали по отдельным районам — АД патологией от $0,66 \times 10^{-3}$ (Кяхтинский район) до $1,51 \times 10^{-3}$ (Курумканский район); АР патологией — от $0,46 \times 10^{-3}$ (Джидинский район) до $5,18 \times 10^{-3}$ (Окинский район). В Кабанском районе Х-сц. заболеваний не было обнаружено, тогда как в Окинском районе отягощенность Х-сц. патологией была наибольшей среди всех изученных сельских популяций и составила $11,21 \times 10^{-3}$. Высокие оценки отягощенности АР и Х-сц.

патологией населения Окинского района обусловлены небольшой численностью и географической изолированностью этой популяции [6, 7].

Сравнительный анализ показал неоднородность бурятского населения сельских районов по грузу доминантной ($\chi^2 = 46,82$; $p < 0,001$; d.f. = 6) и X-сц. патологии ($\chi^2 = 92,44$; $p < 0,001$; d.f. = 6).

В большинстве сельских районов у бурятотягощенность АР патологией превышаетотягощенность населения АД патологией за исключением Джидинского и Курумканского районов. В литературе описаны отдельные сельские популяции, в которыхотягощенность АР патологией выше данного показателя для АД патологии — адыгейцы [8], тувинцы и алтайцы [4].

В городе Улан-Удэ оценкиотягощенности для бурят представлены следующими величинами: $0,64 \times 10^{-3}$ АД патология, $0,46 \times 10^{-3}$ АР патология, $0,41 \times 10^{-3}$ X-сц. патология.

Отягощенность сельского бурятского населения по всем видам патологии выше, чем городского. При сравненииотягощенности бурятских сельских и городской популяций выявлены статистические различия для АД патологии ($\chi^2 = 31,56$; $p < 0,001$; d.f. = 1), АР патологии ($\chi^2 = 8,71$; $p < 0,05$; d.f. = 1), X-сц. патологии ($\chi^2 = 31,56$; $p < 0,001$; d.f. = 1). Во многих исследованных ранее популяциях также получены более высокие оценкиотягощенности наследственной патологией сельских популяций по сравнению с городскими, что определяется такими факторами популяционной динамики, как дрейф генов и подразделенность [1, 4, 9].

Оценкиотягощенности русских АД, АР, X-сц. патологией составили в сельских популяциях $0,50 \times 10^{-3}$, $0,49 \times 10^{-3}$, $0,18 \times 10^{-3}$; в городской популяции в данной этнической группе величиныотягощенности представлены следующими значениями: $0,60 \times 10^{-3}$, $0,93 \times 10^{-3}$, $0,24 \times 10^{-3}$ соответственно. Сравнительный анализ выявил неоднородность русских сельских районов по грузу АД ($\chi^2 = 18,90$; $p < 0,001$; d.f. = 6) и АР патологии ($\chi^2 = 12,80$; $p < 0,05$; d.f. = 6).

Статистически значимое различие поотягощенности русского сельского и городского населения выявлено для АР патологии ($\chi^2 = 6,29$; $p < 0,05$; d.f. = 1), тогда как для АД и X-сц. патологии получены близкие оценкиотягощенности наследственными заболеваниями. Во многих обследованных регионах России различий вотягощенности АР патологией при сравнении типа «село» и «город» не выявляется, однако для марийской, чувашской, адыгейской и удмуртской популяций такие различия описаны [9].

В целом по Бурятии (сельские и городская популяции)отягощенность бурят по АД, АР, X-сц. заболеваниям составила $1,10 \times 10^{-3}$, $0,63 \times 10^{-3}$, $1,47 \times 10^{-3}$; для русских — $0,56 \times 10^{-3}$, $0,76 \times 10^{-3}$, $0,22 \times 10^{-3}$ соответственно. В настоящем исследовании более высокий уровеньотягощенности АД и X-сц. патологией получен для бурят по сравнению с русскими. Различия при сравнении изучае-

мого показателя в различных этнических группах описаны ранее в популяциях марийцев, чувашей, башкир и удмуртов для которыхотягощенность АД и АР патологией была выше по сравнению с русскими в городском и сельском населении [1].

Для обследованных этнических групп, проживающих на территории Бурятии существует определенная дифференциация поотягощенности моногенными наследственными заболеваниями как внутри каждой из обследованных этнических групп, так и между ними (буряты, русские). Данные поотягощенности наследственной патологией населения Бурятии необходимы для ориентации практического здравоохранения в проведении профилактических мероприятий.

Список литературы

1. Зинченко РА, Ельчинова ГИ, Гинтер ЕК Факторы, определяющие распространение наследственных болезней в российских популяциях. Медицинская генетика. 2009; 12:7-23.
2. Zinchenko RA, El'chinova GI, Ginter EK The factors determine the prevalence of hereditary diseases in the Russian . Medical Genetics. — 2009 . — №12. — P.7-23.
3. Зинченко РА, Ельчинова ГИ, Галкина ВА, Кириллов АГ, Абрикова АВ, Петрова НВ, Тимковская ЕЕ, Зинченко СП, Шокарев РА, Морозова АА, Блинец ЕА, Вассерман НН, Степанова АА, Поляков АВ, Гинтер ЕК. Дифференциация этнических групп России по генам наследственных болезней. Медицинская генетика. 2007;6(2):29-37.
4. Zinchenko RA, El'chinova GI Galkin VA, Kirillov AG Abrukova AV, Petrov NV, ITS Timkovsky Zinchenko JV Shokarev RA, AA Morozov, EA Gemini, Wasserman EM, Stepanova AA, Polyakov AV, Ginter EK. Differentiation of ethnic groups in Russia for the genes of hereditary diseases. Medical Genetics. 2007. V. 10. №2. P. 29-37.
5. Ginter EK, Zinchenko RA Epidemiology of hereditary diseases in European Sector of Russia // in «Genomics And Health In The Developing World» Editor by Dhavendra Kumar// Oxford University Press. New York, USA. 2012. P. 1281-1314.
6. Назаренко ЛП Груз моногенных наследственных болезней в Сибири // Медицинская генетика. 2003; 2(1):20-24.
7. Nazarenko LP Load of hereditary diseases in Siberia. Medical Genetics. 2003 V.2 . №1. P.20-24.
8. Петрин АН Наследственные болезни в популяциях с различной генетической структурой Автореф. дисс. д.м.н. М., 1992. — 37 с.
9. Petrin AN Hereditary diseases in populations with different genetic structure: Thesis of PhD. М. 1992. 37 с.
10. Национальный состав постоянного населения Республики Бурятия. Итоги Всероссийской переписи населения 2002 года. Часть 1. Улан-Удэ. 2004. 36с.
11. National structure of resident population of Buryatiya Republic (part II).The statistical collection. Results of the all-Russia population census of 2002.Ulan-Ude, 2004.36 p.
12. Еремина ЕР, Назаренко ЛП, Цыренова ВБ и др. Клинико-эпидемиологическое изучение наследственных болезней

в Окинском районе Республики Бурятия // Бюллетень СО РАМН. 2012: 32(4):95-100.

13. Eremina ER, Nazarenko LP, Tsyrenova VB et al . Kliniko-epidemiological studying of monogene hereditary illnesses in Okinsky area of the Buryat Republic. Bulletin SO RAMN/ 2012. Vol. 50. №1. P.91-99.

14. Медико-генетическое описание населения Адыгеи. Под ред. Е.К.Гинтера. Майкоп, 1997:226 с.

15. Medical and genetic description of the population of Adygea // Ed. E.K.Ginter. Maikop, 1997. 226 p.

16. Зинченко РА, Амелина СС, Ельчинова ГИ и др. Эпидемиология моногенных наследственных болезней в Ростовской области: факторы популяционной динамики, определяющие дифференциацию груза наследственной патологии в восьми районах. Генетика. 2009; 45 (2):254-262.

17. Zinchenko RA, Amelina SS El'chinova GI et al . Epidemiology of monogenic hereditary diseases in the Rostov oblast: population factors determining the differentiation of the load of hereditary diseases in eight districts. Genetics. 2009. T.45. №2. P.254-262.

The load of diversity of hereditary diseases in the Republic of Buryatia

Eremina E.R.¹, Nazarenko L.P.², Salyukova O.A.²

¹ — Buryat State University, ereelrob@rambler.ru

² — Research Institute of Medical Genetics, Tomsk NRMС

The data on family history monogenic diseases of the main ethnic groups living in the Republic of Buryatia (Buryatia, Russian). A total of seven people in rural areas (Dzhidinsk, Yeravninsky, Kabansky, Kizhinginsky, Kurumkansky, Kyakhta, Okinsky) and Ulan -Ude . The heterogeneity of the Buryat population of rural areas on the cargo autosomal dominant and X-linked diseases , as well as the presence of differentiation between urban and rural population in this ethnic group loading for autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked diseases. Burdened by the rural population of the Buryat for all types of diseases is higher than urban. For Russian, living in rural areas, the differences in the assessment of burdeness obtained for the autosomal dominant and autosomal recessive disease. The present study describes a higher level of loading for autosomal dominant and X-linked disorders Buryat in comparison with Russian.

Keywords: hereditary diseases, the load of diversity, ethnic groups