Распределение по полу и возрасту пациентов с моногенной наследственной патологией и половозрастная структура городского и сельского населения Северной Осетии

Ельчинова Г.И.¹, Гетоева З.К.², Джаджиева М.Ю.², Кадышев В.В.¹, Балинова Н.В.¹, Ревазова Ю.А.³, Зинченко Р.А.¹

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

2 — Республиканская детская клиническая больница.
362003, г. Владикавказ, ул. Барбашова, д. 33

3 — ФБУН «Федеральный научный центр гигиены им. Ф.Ф. Эрисмана» Роспотребнадзора
141014, Россия, Московская обл., г. Мытищи, ул. Семашко, 2

Влияние популяционно-генетической структуры на распространенность моногенной наследственной патологии неоднократно подтверждалось как отечественными, так и зарубежными исследователями. Целью данного исследования является изучение половозрастной структуры населения Северной Осетии-Алании в рамках комплексного генетико-эпидемиологического обследования населения и сравнение с полученными данными распределения половозрастных характеристик пациентов с наследственной патологией. На основании статистических данных на 1 января 2018 года стандартным образом проанализирована половозрастная структура населения Северной Осетии, 1054 пациента с подтвержденным диагнозом и типом наследования выявлены в 4 районах: Ардонском, Алагирском, Правобережном, Кировском. Составлены половозрастные пирамиды для городского и сельского населения Северной Осетии, имеющие форму колокола, между которыми не выявлено существенных различий. Наблюдается некоторое увеличение рождаемости в городском населении, связанное с оттоком молодежи в города из сельской местности. Дорепродуктивная часть не превышает четверти населения. Наблюдается преобладание женщин в старших возрастных группах. Соотношение мужчин и женщин 1:1,19 в городском населении, 1:1,11 – в сельском, в разных возрастных когортах это соотношение различно. Коэффициент старения 17,2%. Коэффициент демографической нагрузки 39,4%. Доля детей и лиц старшего возраста практически совпадает. Половозрастная структура Северной Осетии характеризуется стационарным типом и старым населением с практически простым характером воспроизводства. Среди пациентов с наследственной патологией наблюдаются иные характеристики половозрастной структуры, во всех возрастных когортах численность мужчин превышает численность женщин.

Ключевые слова: половозрастная структура; Северная Осетия; генетическая эпидемиология

Для цитирования: Ельчинова Г.И., Гетоева З.К., Джаджиева М.Ю., Кадышев В.В., Балинова Н.В., Ревазова Ю.А., Зинченко Р.А. Распределение по полу и возрасту пациентов с моногенной наследственной патологией и половозрастная структура городского и сельского населения Северной Осетии. *Медицинская генетика* 2020; 19(9): 54-59.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.09.54-59

Автор для корреспонденции: Ельчинова Галина Ивановна; e-mail: elchinova@med-gen.ru

Финансирование. Работа выполнена при финансовой поддержке РФН, грант № 17-15-01051, и в рамках государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 18.06.2020

Distribution by sex and age of patients with monogenic pathology and gender and age structure of urban and rural populations of North Ossetia

El'chinova G.I.¹, Getoeva Z.K.², Dzhadzhieva M.Yu.², Kadyshev V.V.¹, Balinova N.V.¹, Revazova Yu.A.³, Zinchenko R.A.¹

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

2 — Republican children's clinical hospital
Barbashova str. 33, Vladikavkaz, 362003, Russia

3 — Federal Scientific Center of Hygiene named after F.F. Erisman of Rosпотребнадзор
Semashko str., 2, Mytishchi, Moscow region, 141014, Russian Federation

The influence of population-genetic structure on the prevalence of monogenic and multifactorial pathology is no longer in doubt. The purpose of this study is to study the gender and age structure of the population of North Ossetia-Alania in the framework of

a comprehensive genetic and epidemiological survey of the population and comparison with the obtained data of distribution of gender and age characteristics of patients with hereditary pathology. On the basis of statistical data as of January 1, 2018, the gender and age structure of North Ossetia population is analyzed by a standard method, 1054 patients with confirmed diagnosis and type of inheritance were identified in 4 districts: Ardonsky, Alagirsky, Pravoberezhny, Kirovsky. Gender and age pyramids for the urban and rural population of North Ossetia, having the form of a bell, between which no significant differences were revealed, were compiled. There has been a slight increase in fertility in the urban population, due to the outflow of young people to the cities from rural areas. The reproductive part does not exceed a quarter of the population. There is a predominance of women in older age groups. The ratio of males to females is 1:1.19 in the urban population, 1:1.11 in the rural population, the ratio is different in different age cohorts. Aging rate 17.2%. The demographic burden ratio is 39.4%. The proportion of children and older persons is almost the same. It is shown that the gender-age structure of North Ossetia is characterized by a stationary type and an old population with a practically simple reproduction character. Among patients with hereditary pathology, other characteristics of the gender and age structure are observed. in all age cohorts, the number of men exceeds the number of women.

Keywords: gender and age structure; North Ossetia; genetic epidemiology

For citation: El'chinova G.I., Getoeva Z.K., Dzhadzhieva M.Yu., Kadyshhev V.V., Balinova N.V., Revazova Yu.A., Zinchenko R.A. Distribution by sex and age of patients with monogenic pathology and gender and age structure of urban and rural populations of North Ossetia. *Medical genetics*. 2020; 19(9): 54-59. (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.09.54-59

Corresponding author: Galina I. El'chinova; **e-mail:** elchinova@med-gen.ru

Funding. The work was financially supported by RSF, grant No. 17-15-01051, and within the state task of the Ministry of science and higher education of the Russian Federation.

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

Accepted: 18.06.2020

Анализ структуры и уровня заболеваемости на территории Российской Федерации и, соответственно, организация профилактических мероприятий по ее снижению, невозможны (или малопродуктивны) без изучения популяционно-генетической структуры населения страны. Такие исследования необходимы не только для учета моногенных наследственных заболеваний, но и для изучения этиопатогенетических причин мультифакториальной патологии.

Характеристика половозрастной структуры населения является составной частью протокола комплексного генетико-эпидемиологического обследования населения любого изучаемого региона [1], в данном случае населения Северной Осетии-Алании (РСО), где проводится исследование с 2017 года. Протокол разработан под руководством академика Е.К.Гинтера и используется в лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ» более четырех десятилетий. За это время исследованы Карачаево-Черкесия, Татарстан, Башкортостан, Удмуртия, Марий Эл, Чувашия, Краснодарский край и Адыгея, Ростовская, Архангельская, Брянская, Костромская, Тверская, Кировская области. Результаты наших исследований полностью представлены в отечественной научной литературе. На азиатской части РФ подобные исследования проводятся сотрудниками НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ [2,3]. Кроме этого, половозрастная характеристика является и самостоятельным популяционным параметром. Типологизация населения Поволжья по этой характеристике хорошо согласует-

ся с генетико-эпидемиологическими данными наших исследований [4]. Такое соответствие результатов, полученных разными исследовательскими коллективами разными методами на различном материале, свидетельствует о корректности проведенных исследований.

Стандартный Протокол генетико-эпидемиологического обследования населения предполагает многократные выезды врачей различных специализаций (генетик, офтальмолог, педиатр, невролог, ортопед и пр.) в изучаемый регион и осмотр пациентов с предполагаемой наследственной патологией совместно с сотрудниками местного здравоохранения. Параллельно обязательно проводится сбор популяционно-генетико-демографической информации с использованием максимально возможного числа источников. Затем формируются базы данных и выполняется статистическая обработка и различный анализ (молекулярно-генетический, корреляционный, сегрегационный, картографический и пр.) всех имеющихся данных [5].

Полномасштабное комплексное генетико-эпидемиологическое обследование населения РСО проводится впервые. К настоящему моменту показана допустимость использования осетинских фамилий в качестве генетического маркера в популяционно-генетических исследованиях [6], проанализировано их распределение [7] и проведен картографический анализ [8]. Рассчитаны эндогамность [9] и интенсивность метисации [10]. Без анализа половозрастной структуры популяционно-генетический портрет населения РСО будет неполным. Целью данного исследования

является изучение половозрастной структуры населения Северной Осетии-Алании в рамках комплексного генетико-эпидемиологического обследования населения, а также изучение распределения по полу и возрасту больных с наследственной патологией. Полученные результаты необходимы при анализе оценки приспособленности семей с наследственной патологией, а также для математического моделирования популяционно-генетических процессов и мониторинга динамики развития популяции.

Для оценки половозрастной структуры населения РСО использованы статистические данные на 1 января 2018 года (по данным МИАЦ). Половозрастная структура анализировалась традиционным образом по пятилеткам [11]. Кроме этого, выделены три возрастные группы населения: дорепродуктивная (0–17 лет), репродуктивная (18–45 лет), пострепродуктивная (46 лет и старше). Подобное деление наиболее приемлемо в медицинской генетике, в отличие от экономических дисциплин и демографии, рассматривающих возрастные когорты населения, главным образом, в аспекте его трудоспособности [12, 13]. Конечно, современные репродуктивные технологии сдвигают возрастные границы деторождения, но это явление пока не носит массового характера, в т.ч. и из-за высокой стоимости процедуры, поэтому не вносит существенных погрешностей в статистические оценки, особенно при работе с тотальными выборками, как в нашем случае. Для оценки половозрастного распределения пациентов с наследственной патологией (НП) использованы данные экспедиционных исследований в 4 районах РСО: Алагирском, Ардонском, Правобережном, Кировском. С установленным диагнозом и типом наследования зарегистрировано 1054 чел.

Численность населения РСО около 700 тыс.чел. Городское население составляет примерно 2/3 населения Республики. Осетины составляют 2/3 населения РСО, русские — пятую часть, также представлены ингуши, армяне, кумыки, грузины и пр. [14]

На **рис. 1** представлены схемы половозрастной структуры (половозрастные пирамиды) городского и сельского населения РСО без учета этнической принадлежности. Представленные схемы существенно отличаются от классического треугольника, имея скорее форму колокола, соответствующую стационарному типу возрастной структуры населения [15]. В конце XIX века половозрастная пирамида населения РСО имела треугольную форму [12]. Обе схемы (**рис. 1**) обнаруживают значительное сходство, обусловленное историческими и социальными факторами. Наблюдается повышение рождаемости у го-

родского населения в последние годы. Считаем, что это связано с оттоком молодежи из сел в города. Наблюдается сходство схем половозрастной структуры городского и сельского населения РСО с таковыми в Карачаево-Черкесии [17].

На **рис. 2** изображено долевое соотношение мужчин и женщин в различных возрастных когортах. Дорепродуктивная часть не превышает четверти населения, составляя 22,9% в городском населении и 24,1% в сельском. Для сравнения: доля детей до 15 лет в странах Африки составляет 41% (прогрессивная половозрастная структура), в Европе — лишь 18% (регрессивная возрастная структура населения с тенденцией депопуляции) [15]. Репродуктивная часть в РСО около 39% как в городском, так и в сельском населении. Преобладание женщин в старшей возрастной группе сильнее выражено в городском населении. Соотношение мужчин и женщин в городском населении составило 1:1,19, в сельском — 1:1,11, при этом в различных возрастных когортах это соотношение различно (**рис. 2**).

Совершенно иное половозрастное соотношение наблюдается в группе пациентов с НП (**рис. 3**). Дорепродуктивная часть составляет 32% в сельском населении и 41% в городском, пострепродуктивная 23,5% и 20,2%, соответственно. Численность женщин с НП не превышает численности мужчин ни в одной возрастной когорте как среди сельского, так и городского населения. Связываем это с наличием X-сцепленной патологии в выборке, поражающей лишь мужчин.

Коэффициент старения (отношение численности лиц старше 60(65) лет к общей численности населения) составил 17,2%. По шкале старости ООН такое население считается старым — более 7% [15]. Коэффициент демографической нагрузки составил 39,4%. Доля детей и лиц старшего возраста практически совпадает (17,2% и 19,9%).

На основании анализа половозрастной структуры мы предположили простой характер воспроизводства населения РСО. По предварительной оценке (сбор материала еще не завершен, собрано и обработано около 500 анкет без учета этнической принадлежности опрошенных [16]) размер sibства в городском населении 2,37, в сельском — 2,26, что в целом незначительно отличается от простого воспроизводства. Таким образом, получено еще одно подтверждение нашего предположения.

Таким образом, РСО характеризуется стационарным типом половозрастной структуры с преобладанием женской части популяции и постаревшим населением с практически простым характером воспроизвод-

Рис. 1. Половозрастная структура сельского и городского населения Северной Осетии.

Рис. 2. Долевое соотношение мужчин и женщин в различных возрастных когортах.

Рис. 3. Долевое соотношение мужчин и женщин в различных возрастных когортах среди пациентов с наследственной патологией.

ства. В целом такая демографическая характеристика населения соответствует таковой на территории РФ [18]. Среди пациентов с НП наблюдается иное распределение половозрастных характеристик.

Литература

1. Амелина С.С., Шокарев Р.А., Кривенцова Н.В., Хлебникова О.В., Ельчинова Г.И., Зинченко Р.А. Генетико-эпидемиологическое изучение Ростовской области. *Медицинская генетика*. 2005; 4 (8):371-377
2. Кучер А.Н., Тадинова В.Н., Пузырев В.П. Генетико-демографическая характеристика сельских популяций Республики Алтай: половозрастной состав, фамильная и родовая структура. *Генетика*. 2005; 41(2): 254-260
3. Кучер А.Н., Данилова А.Л., Конева Л.А., Ноговицына А.Н. Популяционная структура сельских населенных пунктов Республики Саха(Якутия): национальный и половозрастной состав, витальные статистики. *Генетика*. 2006; 42(12): 1718-1726
4. Лобанова А.И. Типологизация регионов по половозрастной структуре населения. *Вестник магистратуры*. 2012; 12(15): 64-66
5. Зинченко Р.А., Куцев 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. DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2019-27-5-865-877>
6. Ельчинова Г.И., Джаджиева М.Ю., Гетоева З.К., Кадышев В.В., Ревазова Ю.А., Зинченко Р.А. Осетинские фамилии как генетический маркер. *Генетика*. 2019; 55(7): 849-853. DOI:10.1134/S001667581906002X

7. Ельчинова Г.И., Кадышев В.В., Гетоева З.К., Джаджиева М.Ю., Зинченко Р.А. Распределение современных осетинских фамилий. *Вестник Московского Университета. Серия XXIII. Антропология*. 2019; 1: 86-92. DOI:10.32521/2074-8132.2019.1.086-092
8. Ельчинова Г.И., Кадышев В.В., Гетоева З.К., Джаджиева М.Ю., Векшина А.Б., Ревазова Ю.А., Зинченко Р.А. Картографический анализ случайного инбридинга и фамильной структуры населения Северной Осетии. *Генетика*, 202; 56(8):969-973.
9. Ельчинова Г.И., Кадышев В.В., Гетоева З.К., Джаджиева М.Ю., Векшина А.Б., Зинченко Р.А. Эндогамность населения Северной Осетии (конец XX века). *Генетика*. 2020; 56(7):855-860.
10. Ельчинова Г.И. Кадышев В.В., Гетоева З.К., Джаджиева М.Ю., Зинченко Р.А. Брачная этническая ассортативность и метисация населения Северной Осетии (конец XX века). *Вестник Московского Университета. Серия XXIII. Антропология*. 2019; №3: 77-81
11. Рыбаковский Л.Л. Демография. 2011 [Электронный ресурс] // URL: <http://rybakovsky.ru/uchebnik2a12.html> (дата обращения 9 сентября 2019 г.)
12. Бадов А.Д. Половозрастная структура населения Северной Осетии в 1897 и 2010 гг.: сравнительный анализ. *Вестник Владикавказского научного центра*. 2014; 14(3):43-46
13. Дмитриева Ю.В., Таюнова О.А. Половозрастная структура как фактор воспроизводства населения России. *Научное обозрение. Серия 1. Экономика и право*. 2013; 6: 83-86
14. Северная Осетия [Электронный ресурс] // https://ru.wikipedia.org/wiki/Северная_Осетия (дата обращения 17 сентября 2019 г.)
15. Антипова Е. А. География населения мира: Курс лекций. [Электронный ресурс] / Мн.: БГУ, 2003. URL: <https://studfiles.net/preview/6455625/page:14/> (дата обращения 5 сентября 2019)
16. Ельчинова Г.И., Зинченко Р.А., Осипова Е.В. Методы обработки популяционно-генетических данных: демографические анкеты. *Медицинская генетика*. 2004; 3(7): 313-320
17. Ельчинова Г.И., Макаов А.Х., Биканов Р.А., Гаврилина С.Г., Петрин А.Н., Марахонов А.В., Зинченко Р.А. Анализ половозрастной структуры населения Карачаево-Черкесской республики. *Современные проблемы науки и образования*. 2017; 2: 52
18. Белова В.А., Аникиеева Г.В. Географические аспекты половозрастной структуры населения России. *Вестник ВГУ, серия: география, геоэкология*. 2007; 1:28-31
- [Main methodological approaches to the detection and diagnosis of monogenic hereditary diseases and problems in the organization of medical care and unified prevention programs]. *Problemy sotsial'noy gigiyeny, zdravookhraneniya i istorii meditsiny* [Problems of social hygiene, health care and medical history]. 2019;27(5): 865-877. DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2019-27-5-865-877> (In Russ.)
6. El'chinova G.I., Dzhdzhieva M.Yu., Getoeva Z.K. et al. Osetinskiye familii kak geneticheskiy marker [Ossetian surnames as genetic marker]. *Genetika* [Genetics]. 2019; 55(7): 849-853. DOI:10.1134/S001667581906002X (In Russ.)
7. El'chinova G.I., Kadyshev V.V., Getoeva Z.K. et al. Raspredeleniye sovremennykh osetinskikh familiy [Distribution of the modern Osset surnames]. *Vestnik Moskovskogo Universiteta. Seriya XXIII. Antropologiya* [Moscow University Bulletin. Series XXIII. Anthropology]. 2019;1: 86-92. DOI:10.32521/2074-8132.2019.1.086-092(In Russ.)
8. El'chinova G.I., Kadyshev V.V., Getoeva Z.K. et al. Kartograficheskiy analiz sluchaynogo inbridinga i famil'noy struktury naseleniya Severnoy Osetii [Cartographic analysis of random inbreeding and surname structure of the population of North Ossetia]. *Genetika* [Genetics]. 2020. 56(8):969-973. (In Russ.)
9. El'chinova G.I., Kadyshev V.V., Getoeva Z.K. et al. Endogamnost' naseleniya Severnoy Osetii (konets XX veka) [Endogamy in North Ossetia population (late of XX century)]. *Genetika* [Genetics]. 2020. 56(7):855-860. (In Russ.)
10. El'chinova G.I., Kadyshev V.V., Getoeva Z.K. et al. Brachnaya etnicheskaya assortativnost' i metisatsiya naseleniya Severnoy Osetii (konets XX veka) [Marriage ethnic assortativeness and intra-ethnic marriage in the population of North Ossetia (late twentieth century)]. *Vestnik Moskovskogo Universiteta. Seriya XXIII. Antropologiya* [Moscow University Bulletin. Series XXIII. Anthropology] 2019. №3. in print (In Russ.)
11. Rybakovskiy L.L. Demografiya. 2011 Elektronnyy resurs [Demography 2011. Electronic resurs] Available at: <http://rybakovsky.ru/uchebnik2a12.html> (accessed 2019 Sept 9). (In Russ.)
12. Badov A.D. Polovozrastnaya struktura naseleniya Severnoy Osetii v 1897 i 2010 gg.: sravnitel'nyy analiz [Sex and age structure of the population of North Ossetia in 1897 and 2010: a comparative analysis]. *Vestnik Vladikavkazskogo nauchnogo tsentra* [Bulletin of the Vladikavkaz Scientific Center]. 2014;14(3):43-46. (In Russ.)
13. Dmitrieva Yu.V., Tayunova O.A. Polovozrastnaya struktura kak faktor vosproizvodstva naseleniya Rossii [Sex and age structure as factor of reproduction of the population of Russia]. *Nauchnoe obozrenie. Seriya 1. Ekonomika i pravo* [Scientific Review. Series 1. Economics and Law]. 2013; 6:83-86. (In Russ.)
14. Northern Ossetia. Available at: https://ru.wikipedia.org/wiki/Ceверная_Осетия (accessed 2019 Sept 17) (In Russ.)
15. Antipova E.A. Geografiya naseleniya mira: Kurs lektsiy. [Elektronnyy resurs] [The geography of the world's population. Course of lectures]. Mn.: BGU, 2003. Available at: <https://studfiles.net/preview/6455625/page:14/> (accessed 2019 Sept 5). (In Russ.)
16. El'chinova G.I., Zinchenko R.A., Osipova E.V. Metody obrabotki populyatsionno-geneticheskikh dannykh: demograficheskiye ankety [Methods of processing population-genetic data: demographic questionnaires]. *Meditsinskaya genetika* [Medical genetics]. 2004; 3(7): 313-320. (In Russ.)
17. El'chinova G.I., Makaov A.Kh., Bikanov R.A. et al. Analiz polovozrastnoy struktury naseleniya Karachayevo-Cherkesskoy respubliky [Analysis of the age and sex structure of the population of Karachay-Cherkessia republic]. *Sovremennye problemy nauki i obrazovaniya* [Modern problems of science and education]. 2017;2:52. (In Russ.)
18. Belova V. A., Anikeeva G. V. Geograficheskiye aspekty polovozrastnoy struktury naseleniya Rossii [Geographical aspects of the gender and age structure of the Russian population]. *Vestnik VGU, seriya: geografiya, geoekologiya* [Bulletin of VSU, series: geography, geoecology]. 2007; 1:28-31. (In Russ.)

References

1. Amelina S.S., Shokarev R.A., Kriventsova N.V. et al. Genetiko-epidemiologicheskoye izucheniye Rostovskoy oblasti [Epidemiological study of hereditary disorders in Rostov province]. *Meditsinskaya genetika*. [Medical genetics]. 2005; 4(8): 371-377. (In Russ.)
2. Kucher A. N., Tadinova V. N., Puzyrev V. P. Genetiko-demograficheskaya kharakteristika sel'skikh populyatsiy Respubliki Altay: polovozrastnoy sostav, famil'naya i rodovaya struktura [Genetic and demographic characteristics of rural populations of the Altai Republic: gender and age composition, family and ancestral structure]. *Genetika* [Genetics]. 2005; 41(2): 254-260. (In Russ.)
3. Kucher A. N., Danilova A. L., Koneva L. A., Nogovitsyna A. N. Populyatsionnaya struktura sel'skikh naselennykh punktov Respubliki Sakha (Yakutiya): natsional'nyy i polovozrastnoy sostav, vital'nyye statistiki [Population structure of rural localities in the Republic of Sakha (Yakutia): national and gender composition, vital statistics]. *Genetika* [Genetics]. 2006; 42(12): 1718-1726. (In Russ.)
4. Lobanova A. I. Tipologizatsiya regionov po polovozrastnoy strukture naseleniya [Typologization of regions by gender and age structure of the population]. *Vestnik magistratury* [Bulletin of the magistracy]. 2012. 12(15): 64-66. (In Russ.)
5. Zinchenko R.A., Kutsev S.I., Aleksandrova O.Yu., Ginter E.K. Osnovnyye metodologicheskiye podkhody k vyyavleniyu i diagnostike monogennykh nasledstvennykh zabolevaniy i problemy v organizatsii meditsinskoy pomoshchi i yedinykh profilakticheskikh programm.