

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.01.51-54>

Рождаемость в семьях,отягощенных наследственной патологией

Ельчинова Г.И.¹, Ревазова Ю.А.², Зинченко Р.А.¹

1 – ФГБНУ Медико-генетический научный центр им. академика Н.П.Бочкова
115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1

2 – Федеральный научный центр гигиены им. Ф.Ф. Эрисмана

Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека Российской Федерации
141014, Московская область, г. Мытищи, ул. Семашко, д. 2

Проанализированы медицинские карты 1381 семьи, представляющей сельское население Карачаево-Черкесии и Северной Осетии-Алании и отягощенной наследственной патологией, из архива лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ». Рассмотрена рождаемость в этих семьях с учетом этнической принадлежности родителей. Получены как общая оценка рождаемости, так и отдельные оценки для семей с аутосомно-доминантной и аутосомно-рецессивной патологией. Проведено сравнение с популяционной оценкой. Несмотря на некоторое снижение рождаемости, особенно в семьях с АР патологией, констатировано сохранение характера репродукции в отягощенных семьях.

Ключевые слова: рождаемость, отягощенность наследственной патологией.

Для цитирования: Ельчинова Г.И., Ревазова Ю.А., Зинченко Р.А. Рождаемость в семьях, отягощенных наследственной патологией. *Медицинская генетика*. 2025; 24(1): 51-54.

Автор для корреспонденции: Ельчинова Г.И.; **e-mail:** elchinova@med-gen.ru

Финансирование. Исследование выполнено в рамках государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ для ФГБНУ МГНЦ.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 18.12.2024

Birth rate in families burdened with hereditary pathology

El'chinova G.I.¹, Revazova Yu.A.², Zinchenko R.A.¹

1 – Research Centre for Medical Genetics
1, Moskvorechie st., Moscow, 115522, Russian Federation

2 – F.F.Erisman Federal Scientific Center of Hygiene
2, Semashko st., Mytishchi, 141000, Russian Federation

The medical records of 1381 families burdened with hereditary pathology from the archive of the Laboratory of Genetic Epidemiology of the Research Centre for Medical Genetics in rural population of Karachay-Cherkessia and North Ossetia-Alania were analysed. The birth rate in these families is considered, taking into account the ethnicity. Both a general estimate of birth rate and separate estimates for families with autosomal dominant and autosomal recessive pathology were obtained. A comparison with the population assessment was carried out. Despite a slight decrease in the birth rate in burdened families, especially for AR pathology, the preservation of birth rate in burdened families was noted.

Keywords: birth rate, load of hereditary pathology.

For citation: El'chinova G.I., Revazova Yu.A., Zinchenko R.A. Birth rate in families burdened with hereditary pathology. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(1): 51-54. (In Russian).

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

Funding. The study was carried out according to the state assignment of the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation for the RCMG.

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

Accepted: 18.12.2024

Тенденция к снижению рождаемости в РФ вызывает озабоченность у многих специалистов. Так называемый русский крест отмечается многими авторами [например, 1]. Подробный анализ факторов, влияющих на рождаемость, проведен сотрудниками Курского государственного медицинского университета [2]. Среди них отмечены экономические проблемы, социологическая составляющая, сокращение числа женщин репродуктивного возраста и ряд других. Анкетирование молодых людей в возрасте 18–40 лет [3] показало, что большинство из них на момент опроса являются бездетными и не планируют деторождение в ближайшие 7–8 лет. Особое место в этой проблеме занимают семьи, отягощенные наследственными заболеваниями. Своевременное медико-генетическое консультирование, молекулярно-генетическое тестирование, дородовая диагностика способствуют рождению здоровых детей в таких семьях. Так что на рождаемость в них в значительной степени влияют репродуктивные установки семьи, изучению чего и посвящено настоящее сообщение.

Проведено множество исследований, касающихся рождаемости в семьях, в которых супруги являются родственниками. Однако работ, рассматривающих рождаемость в семьях с наследственной патологией, мы не обнаружили. Общеизвестен факт, что инбридинг является одним из основных факторов, влияющих на здоровье человека и высокую младенческую смертность, корреляция инбридинга и отягощенности населения аутосомно-рецессивной наследственной патологией близка к единице [4, 5]. Отмечается существенная роль инбридинга в снижении плодовитости и рождаемости [6] и увеличении числа врожденных дефектов у детей [7]. Вместе с тем, иногда констатируется, что вопреки ожидаемому, инбридинг не приводит к увеличению частоты аутосомно-рецессивных синдромов, снижению плодовитости или к увеличению младенческой смертности [8], а австралийскими учеными [9] отмечено даже повышение плодовитости в инбредных семьях, но при этом все же отмечено повышение постнатальной смертности и увеличение частоты врожденных аномалий. Спицовой Н.Х. зафиксировано повышение как общей, так и эффективной плодовитости в азербайджанских семьях, где родители являются родственниками [10]. Бессоновой Л.А. [11] была оценена приспособленность (выживаемость) детей с наследственной патологией и показано, что при аутосомно-доминантной (АД) патологии не выявлено существенного снижения этого показателя, а у детей с аутосомно-рецессивной (АР) патологией приспособ-

ленность существенно ниже, что в значительной степени обусловлено тяжестью заболевания.

В настоящей работе рассмотрена рождаемость в ядерных семьях, отягощенных наследственной патологией. Материалом для исследования послужили данные из архива лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ» по сельскому населению Карачаево-Черкесии (КЧР) и Северной Осетии-Алании (РСОА). Комплексное генетико-эпидемиологическое обследование населения этих регионов проводилось в первой четверти текущего столетия в соответствии с разработанным протоколом [12, 13]. Результаты обследования популяций КЧР и РСОА полностью опубликованы в открытой отечественной и зарубежной печати.

Проанализированы медицинские карты пациентов с наследственной патологией (НП) и членов их семей (при наличии этой информации) с учетом этнической принадлежности. Карта не учитывалась, если в не было сведений о сибсах пробанда; умершие родственники учитывались. Отметим, что в этой выборке не все родители достигли пострепродуктивного возраста и, следовательно, деторождение в их семьях еще возможно, что может привести к увеличению оценки рождаемости. Понятно, что при таком способе формирования выборки бездетные семьи не попали в наше исследование, поэтому стандартная популяционная оценка рождаемости была пересчитана с исключением бездетных женщин. Популяционная оценка получена общепринятым методом на основании анкетирования женщин пострепродуктивного возраста [14]. Число семей, попавших в анализ, отражено в первом столбце таблицы. Всего рассмотрены сведения о рождаемости в 1381 семье, отягощенной НП. Рассчитана как общая оценка рождаемости в отягощенных семьях, так и отдельно для различных типов патологии – АД и АР с учетом этнической принадлежности семьи. Оценка для X-сцепленной патологии не проводилась отдельно из-за немногочисленности пациентов с этой патологией. Данные о таких семьях входят лишь в общую оценку.

Результаты представлены в **таблице**. Отметим, что лишь в 6 случаях из 9 рождаемость в отягощенных семьях (общая оценка) оказалась ниже, чем в популяции, и лишь у карачаевцев она достоверно отличается от популяционной в сторону снижения ($t=2,91$).

Критерий знаков Диксона и Муда [15] позволяет констатировать соответствие показателей рождаемости в отягощенных НП семьях и не отягощенных. Если рассматривать отдельно рождаемость в семьях, отягощенных разными типами НП (АД, АР и X-сце-

пленной), то ситуация следующая. В семьях с АД патологией не зарегистрировано достоверных отличий рождаемости от таковой в популяции. В семьях с АР патологией немногочисленность выборки ингушей не позволяет воспользоваться вышеупомянутым критерием. Лишь у ногайцев рождаемость в семьях с АР патологией оказалась выше популяционной, но эти различия не достоверны. А при X-сцепленной патологии в случаях, когда количество семей оказывалось достаточным для расчетов, различий в рождаемости не зарегистрировано. Если рассмотреть среднюю оценку рождаемости по всем этносам в отягощенных семьях и в популяции, то несмотря на то, что первая оценка несколько ниже, достоверных различий не обнаружено даже между семьями с АР патологией ($2,54 \pm 0,11$) и популяцией ($2,88 \pm 0,14$, $t=1,91$). При учете тяжести заболевания (за пороговое значение выбран уровень приспособленности 0,5) достоверное снижение рождаемости ($t=2,87$) зафиксировано в семьях с АР патологией с уровнем приспособленности выше 0,5. С учетом того, что не все семьи вышли из репродуктивного возраста, возможна корректировка показателя рождаемости в сторону увеличения.

Таким образом, считаем обоснованным предположение о сохранении репродуктивных установок в отягощенных семьях.

Литература

1. Поплаухин В.Е., Латов Ю.В. Смена моделей воспроизводства населения в России XX в. Историко-экономические исследования. 2009;10(2):63-99.
2. Лунева И.С., Иванова О.Ю., Хардииков А.В., Абросимова Н.В. Факторы, влияющие на рождаемость в современной России. Российский вестник акушера-гинеколога. 2019;19(2):14-20. Doi.org/10.17116/rosakush20191902114
3. Аббасов Р.С., Лябах А.Ю., Саберова Е.В. Социологическое исследование проблемы рождаемости в современной России. ГосРег: государственное регулирование общественных отношений. 2020; 33(3):198-211.
4. Мамедова Р.А., Гинтер Е.К., Мошкина И.С. и др. Наследственная аутосомно-рецессивная патология и ее связь с инбридингом в республике Марий Эл. Казанский медицинский журнал. 1996;77(4): 241-243.
5. Хисамова М.В. Сравнительное изучение отягощенности наследственной патологией городского и окружающего его сельского населения. Дисс. ... канд. мед. наук. М., ИМГ, 1988
6. Rizvi S.H.M., Burzarbarua P.M. Inbreeding among Indian Muslims: a casestudy of Garia of Assam, India. Anthropologie. 1993;31(3): 115-117.
7. Stoll C., Alembik Y., Dott B., Feingold J. Parental consanguinity as a cause of increased incidence of birth defects in a study of 131,760 consecutive burth. Amer.J.Med.Genet. 1994; 49(1): 114-117.
8. Rao N.A. Genetic consequences of inbreeding in a large human population. Proc. Indian Nat. Sci. Acad. B. 1991; 57(6): 361-368.
9. Bittles A.H. Inbreeding in human population and its influence on fertility and health. J.Biol.Educ. 1993; 27(4): 260-266.
10. Спицына Н.Х. Демографический переход в России. М.: Наука. 2006. 212 с.

Рождаемость в сельских семьях с НП в КЧР и РСОА.

Birth rate in rural families with hereditary pathology in the Karachay-Cherkess Republic and the Republic of North Ossetia-Alania.

этнос	Число семей	АД	АР	общая	популяционная
карачаевцы	272	$2,94 \pm 0,14$	$2,66 \pm 0,16^*$	$2,83 \pm 0,11^*$	$3,16 \pm 0,05$
черкесы	149	$2,79 \pm 0,14$	$2,84 \pm 0,18$	$2,79 \pm 0,10$	$2,90 \pm 0,04$
русские КЧР	177	$2,21 \pm 0,10$	$2,17 \pm 0,14$	$2,18 \pm 0,08$	$2,31 \pm 0,05$
ногайцы	89	$2,47 \pm 0,15$	$2,71 \pm 0,27$	$2,68 \pm 0,13$	$2,64 \pm 0,06$
абазины	87	$3,09 \pm 0,24$	$2,07 \pm 0,22^*$	$2,70 \pm 0,16$	$2,77 \pm 0,08$
ингуши	24	-	-	$3,42 \pm 0,38$	$3,74 \pm 0,12$
кумыки	74	$3,45 \pm 0,24$	$3,00 \pm 0,24$	$3,23 \pm 0,16$	$3,21 \pm 0,17$
русские РСО	107	$2,51 \pm 0,16$	$2,25 \pm 0,13$	$2,37 \pm 0,10$	$2,47 \pm 0,14$
осетины	402	$2,91 \pm 0,09$	$2,64 \pm 0,09$	$2,78 \pm 0,06$	$2,72 \pm 0,04$

Примечание: данные по рождаемости в семьях с X-сцепленной патологией использованы только в общей оценке ввиду малочисленности. По этой же причине для ингушей приведена только общая оценка. * – статистически достоверное отличие от популяционной оценки.

11. Бессонова Л.А., Ельчинова Г.И., Зинченко Р.А. Популяционная генетика наследственных болезней среди детского населения республик Башкортостан, Чувашия и Удмуртия. Генетика. 2012;48(5):644-654.
12. Zinchenko R.A., Makaov A.Kh., Marakhonov A.V. et al. Epidemiology of hereditary diseases in Karachay-Cherkess Republic. International Journal of Molecular Sciences Int. J. Mol. Sci. 2020; 21(1): 325. <https://doi.org/10.3390/ijms21010325>
13. 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>
14. Ельчинова Г.И., Зинченко Р.А., Осипова Е.В. Методы обработки популяционно-генетических данных: демографические анкеты. Медицинская генетика. 2004; 3(7):313-320.
15. Закс Л. Статистическое оценивание. М.: Статистика. 1976. 291 с.
5. Khisamova M.V. Sravnitel'noe izuchenie otyagoshchennosti nasledstvennoy patologiyey gorodskogo i okruzhayushchego ego sel'skogo naseleniya. Diss. ... kand. med. nauk. M., IMG, 1988 [Comparative study of the burden of hereditary pathology of the urban and surrounding rural population. Diss. ... Cand. of Medicine. Moscow, IMG, 1988]. (In Russ.)
6. Rizvi SHM, Burzarbarua PM Inbreeding among Indian Muslims: a casestudy of Garia of Assam, India. Anthropologie 1993. 31, № 3. P. 115-117
7. Stoll C., Alembik Y., Dott B., Feingold J. Parental consanguinity as a cause of increased incidence of birth defects in a study of 131,760 consecutive burth. Amer.J.Med.Genet. 1994; 49(1): 114-117.
8. Rao N.A. Genetic consequences of inbreeding in a large human population. Proc. Indian Nat. Sci. Acad. B. 1991; 57(6): 361-368.
9. Bittles A.H. Inbreeding in human population and its influence on fertility and health. J.Biol.Educ. 1993; 27(4): 260-266.
10. Spitsyna N.Kh. Demograficheskiy perekhod v Rossii [Demographic transition in Russia]. M.: Nauka [Moscow: Science]. 2006. 212 p. (In Russ.)
11. Bessonova L.A., El'chinova G.I., Zinchenko R.A. Population genetics of hereditary diseases in the child population of the Republic of Bashkortostan, Chuvashia, and Udmurtia. Russ J Genet. 2012; 48(5):548-55. <https://doi.org/10.1134/S1022795412040035>
12. Zinchenko R.A., Makaov A.Kh., Marakhonov A.V. et al. Epidemiology of hereditary diseases in Karachay-Cherkess Republic. International Journal of Molecular Sciences Int. J. Mol. Sci. 2020; 21(1): 325. <https://doi.org/10.3390/ijms21010325>
13. Zinchenko R.A., Kutsev S.I., Aleksandrova O.Yu., Ginter E.K. Osnovnye metodologicheskie podkhody k vyyavleniyu i diagnostike monogennykh nasledstvennykh zabolevaniy i problemy v organizatsii meditsinskoy pomoshchi i edinykh 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 gigieny, zdravookhraneniya i istorii meditsiny [Problems of social hygiene, health care and history of medicine]. 2019;27(5):865-877 (In Russ.). DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2019-27-5-865-877>
14. El'chinova G.I., Zinchenko R.A., Osipova E.V. Metody obrabotki populyatsionno-geneticheskikh dannykh: demograficheskie ankety [Methods of processing of population-genetic data: demographical questionnaires]. Meditsinskaya genetika [Medical Genetics]. 2004; 3(7):313-320/ (In Russ.)
15. Zaks L. Statisticheskoe otsenivanie. M.: Statistika [Statistical evaluation. Moscow: Statistics]. 1976. 291 p. (In Russ.)

References

1. Poplauhlin V.E., Latov Yu.V. Smena modeley vosproizvodstva naseleniya v Rossii XX v. [Change of models of population reproduction in Russia in the twentieth century]. Istoriko-ekonomicheskie issledovaniya [Historical and economic studies]. 2009;10(2):63-99. (In Russ.)
2. Luneva I.S., Ivanova O.Yu., Khardikov A.V., Abrosimova N.V. Faktory, vliyayushchie na rozhdaemost' v sovremennoy Rossii [Factors influencing the birth rates in modern Russia]. Rossiyskiy vestnik akushera-ginekologa [Russian Bulletin of Obstetrician-Gynecologist]. 2019. 2019;19(2):14-20. (In Russ.) Doi.org/10.17116/rosakush20191902114
3. Abbasov R.S., Lyabakh A.Yu., Saberova E.V. Sotsiologicheskoe issledovanie problemy rozhdaemosti v sovremennoy Rossii [Sociological study of the birth rate problem in modern Russia]. GosReg: gosudarstvennoe regulirovanie obshchestvennykh otноsheniy [GosReg: state regulation of public relations]. 2020;33(3):198-211. (In Russ.)
4. Mamedova R.A., Ginter E.K., Moshkina I.S., et al. Nasledstvennaya autosomno-retsessivnaya patologiya i ee svyaz' s inbridingom v respublike Mariy El [Hereditary autosomal recessive pathology and its connection with inbreeding in Mari El Republic]. Kazanskiy meditsinskiy zhurnal [Kazan medical journal]. 1996;77(4):241-243. (In Russ.)