

# **ТУГОУХОСТЬ НА ПОЧВЕ РОДСТВЕННОГО БРАКА КАК ФАКТОР НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНИ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)**

**Холматов И. Б., Очилзода А.А.**

Курс оториноларингологии Худжандского отделения  
Таджикского института последипломной подготовки медицинских кадров  
Городской центр здоровья  
Худжанд, Таджикистан

**Резюме:** В данном обзоре широко освещены вопросы тугоухости на почве родственного брака, как фактора наследственного заболевания. По данным Таджикских авторов изложены направление исследований, популяционная география наследственных болезней. Популяция с особыми характеристиками, в частности, высоким уровнем кровного родства, освещены такие факторы, как имбридинг в силу существования изолянта. Проведен анализ клинических аудиологических и вестибулометрических особенностей тугоухости на почве родственного брака. Анализ опубликованных материалов свидетельствует о том, что действительно существует наследственно - семейная форма тугоухости среди местных жителей Таджикистана. Данные исследования интересны тем, что для Таджикистана свойственны мононациональные браки, существование горных изолянтов, высокая частота кровнородственных браков

**Ключевые слова:** наследственные болезни, имбридинг, родственный брак, вестибулометрический, аудиологический.

# **HEARING LOSS OF SOIL RELATED TO MARRIAGE AS A FACTOR IN HEREDITARY DISEASE (LITERATURE REVIEW)**

**Holmatov I.B., Ochilzoda A.A.**

Rates Otorhinolaryngology Khujand Branch  
Tajik Institute of Postgraduate medical training  
Urban Health Centre  
Khujand, Tajikistan

**Resume:** In this review, widely covered issues related hearing loss on the basis of marriage, as a factor in hereditary disease. According to Tajik authors set out the direction of research, population geography of hereditary diseases. Population with specific characteristics, in particular, a high level of consanguinity highlights factors such as inbreeding because of the existence izolyanta. The analysis of clinical audiology and hearing loss vestibulometricheskikh features motivated rodsvennego marriage. Analysis of published material suggests that there really is hereditary - familial form of hearing loss among locals Tajikistan. These studies are interesting in that peculiar Tajikistan mononatsionalnye marriage, the existence of mountain izolyantov, high frequency of consanguineous marriages.

**Key words:** genetic disease, inbreeding, consanguineous marriages vestibulometrichesky, audiology.

Среди многих сложных проблем наследственных патологий самой сложной и малопонятной остаётся проблема наследственных заболеваний, которая возникает в результате родственных брачных союзов. Проблема действительно сложная. Давно замечено, что дети супругов – родственников страдают наследственными заболеваниями чаще, чем дети от неродственных супружеских пар.

Родственные браки бывают различные по характеру в зависимости от родства: I степень – родство, связывающее родителей с детьми или родных братьев; II степень – родство между дядей, тетей и племянниками; III степень – родство двоюродных братьев и сестер; IV степень – родство троюродных братьев и сестер [19,

24, 31].

Обычай и законы многих стран прямо или косвенно препятствуют заключению браков между родственниками I степени, запрещены законодательством большинства стран. Своеобразные замкнутые общины издавна складывались в горных труднодоступных местах, на отдаленных островах. Многолетняя стабильность населения, его малая миграция делали здесь почти неизбежными родственные браки. Подобные изоляции кое – где сохранились и сейчас. Есть они например, в горных районах Швейцарии, на территории Южной Америки. Но самое удивительное – это существование замкнутых религиозных общин в многомиллионном Лондоне, а также

в США. К ним относятся, например секта менонитов (восемь тысяч человек), ведущая свое происхождение от немногочисленных эмигрантов, прибывших в Северную Америку еще в XVIII веке [19, 24].

В нашей республике наиболее замкнутым регионом является кишлак Марзиж Айнинского района, других населенных местах, где часто встречается родственно брачный союз [1].

Исследователи, изучавшие заболеваемость в подобных изолированных общинах с высоким процентом родственных браков, неизменно отмечали там и более высокий уровень заболевания, чем других наследственных заболеваний и пороков развития. Чаще регистрировались задержка умственного развития, дефекта речи, наследственно - семейная глухота, болезни обмена веществ [5, 20, 24, 29].

Среди причин нарушения слуха важное значение имеют факторы наследственного генеза, которые приводят к изменениям в различных структурах слухового анализатора.

О генетическом происхождении глухоты и тугоухости известно давно, однако отдельные формы наследственных дефектов слуха удалось выделить только в последние десятилетия [6, 9, 10, 11, 12, 21, 29].

Более 50% случаев врожденной сенсоневральной тугоухости и глухоты имеют генетическую (наследственную) причину. При этом нарушения слуха могут отсутствовать сразу при рождении, а развиться позднее, затрагивают одно или оба уха, варьируют от незначительных потерь до глухоты [6, 9, 10, 11].

Специальные генетические и аудиологические исследования, проведенные [3, 7, 22, 24], показали, что действительно существует семейная форма тугоухости среди местных жителей Таджикистана, которая аудиологически характеризуется глубокими кохлеарными поражениями и в проявлении ее отчетливо выступает роль родственных браков – фактора, как известно способствующего проявлению рецессивной наследственности.

С учетом всего изложенного И.Б.Холматовым (1972) была обследована группа больных с семейной тугоухостью, у которых имелось близкое родство родителей – в основном, браки между двоюродными братьями и сестрами [24]. Как правило, тугоухостью на почве родственного брака обнаруживалась у детей

здоровых родителей. При этом лишь часть детей этих родителей страдали тугоухостью, тогда как у других детей не было никаких нарушений слуха. Этим больным автор исследовал кариотип как у тугоухих больных, так и у здоровых родственников. Кроме того, кариологические и аудиологические исследования были проведены у группы больных, страдающих кохлеарным невритом, изучение кариотипа проводили в культурах лейкоцитов периферической крови. С целью увеличения количество делящихся клеток был исследован белково – полисахаридный комплекс фитогенаглютина с гипотоническим раствором.

Проведенные исследования показали, что кариотип больных семейной тугоухостью не имеет закономерных отличий от кариотипа здоровых и больных кохлеарным невритом [22].

Изучено состояние звуковоспринимающего аппарата и эффективность лечения семейной тугоухости на почве родственных браков [1, 2].

Авазов Б.А. (1984), впервые используя комплекс клинико-аудиологических исследований, изучал распространённость семейной тугоухости на почве родственных браков среди жителей этнически замкнутых групп населения Таджикистана, выявил 22% тугоухих детей из общего числа обследованных. Среди жителей, где не имеется этническая замкнутость населения, родственные браки попадаются реже и, соответственно, тугоухость встречается реже (2,4%) [3].

О влиянии комплекса природно - климатических факторов, экономических условий, генетической и территориальной принадлежности жителей разных областей лежит в основе формирования своеобразных функций различных систем организма, в том числе иммунного ответа, изучены М.Д. Вялушкиной М.Д. и соавтор. [5].

В развитии тугоухости на почве родственных браков важную роль играет иммунная система организма. Изменение иммунологического статуса у больных на почве родственных браков изучены Х.Х. Нурматовым и соавт. (1995) [14].

М.М. Рахимовой и соавтор. (1989) изучена эффективность сурдопедагогических занятий при ушном протезировании у взрослых больных с тугоухостью на почве родственного и выявили 100 % разборчивости речи при ушном

протезировании [19].

А.А. Очизода (1999), используя комплекс клинико - аудиологических исследований игровой тональной и игровой речевой аудиометрии у детей младшего возраста при семейной тугоухости на почве родственных браков разработал критерий дифференциальной диагностики тугоухости на почве родственного брака и нейросенсорной тугоухости у детей младшего возраста.

Выявил типичную картину нейросенсорной тугоухости, однако результаты игровой речевой аудиометрии свидетельствовали о нарушении слуховой функции по кондуктивному типу внутриулиткового характера. Для реабилитации детей с тугоухостью на почве родственного брака совместно с сурдопедагогами разработал таблицу таджикских слов для сурдопедагогических занятий с применением звукоусиливающей аппаратуры «Аудиофильтр МТ» [14, 16, 17].

З.Р. Мавляновой (2003), используя комплекс клинико - вестибулометрических исследований выявлены особенности состояния вестибулярного анализатора при тугоухости на почве родственного брака. Установлено, что нарушение вестибулярного анализатора выявляется не только у лиц с тугоухостью на почве родственного брака, но и у лиц с нормальной слуховой функцией, родители которых имеют родственный брак. При нарушении слуховой функции гипорефлексия вестибулярного анализатора более выражена, о чем свидетельствуют данные теста «спонтанной» вестибулометрии, калорической и вращательной стимуляции [7, 8].

Н.Ж. Хушвакова, в результате проведенных аудиологических и генетических исследований детей, находящихся в специализированных школах интернатах Самарканда, установила, что у 552 (97,7%) детей родители являлись между собой родственниками, тугоухость и глухота носили наследственный характер, преимущественно по аутосомно – рецессивному типу [27].

Таким образом, имеющиеся литературные данные разноречивы, не полностью отвечают современным требованиям научного и практического здравоохранения. Однако анализ опубликованных материалов свидетельствует о том, что действительно существует семейная форма тугоухости среди местных жителей Таджикистана. Он позволит оценить причины

формирования популяционной структуры и влияние на этот процесс имбридинга, изоляций, географических условий и иных факторов, расширить понимание причин тугоухости на почве родственного брака как фактор наследственного заболевания, а также улучшить перспективное планирование и организацию соответствующих мероприятий в системе здравоохранения республики.

### Литература:

1. Авазов К.А., Хужуматишоев ИИ. Эффективность лечения семейной тугоухости на почве родственных браков. //Актуальные проблемы оториноларингологии. 1982. - С. 117- 118.
2. Авазов К.А. Состояние звуковоспринимающего аппарата у больных семейной тугоухостью. //Материалы 8 го съезда оториноларингологов СССР. 1982.-С. 115-116.
3. Авазов К.А. Клинико-аудиологическая характеристика семейной тугоухости на почве родственных браков. //Автореф. дис. канд.мед.наук. (Душанбе) 1984.14с.
4. Босимова М.Ш., Пак А.А., Бобониязов К.К., Нишанбаев К.Н. Глухота при наследственных заболеваниях у детей. // Тезисы докладов научно - практической конференции детских оториноларингологов «Актуальные проблемы детской оториноларингологии» Ташкент. 2006.С.7-8.
5. Вялушкина М.Д., Хайдарова О.Ф., Юрина Е. В., Мехробшоева З.С. Сезонная изменения показателей иммунного статуса у здоровых детей г. Душанбе. // Журн. Здравоохранения Таджикистана. 1990. - № 1 – С. 24 – 28.
6. Конинсмарк Б.В., Горлин И.Ф. Генетические и метаболические нарушения слуха. Пер. с англ.,- М., 1980.
7. Мавлянова З.Р. Характеристика слуха по данным аудиометрии в расширенном диапазоне частот у больных с тугоухостью на почве родственных браков. // Тез.докл. науч. теор. конф. Худжанд. 1997. 4.1. - С. 104-105.
8. Мавлянова З.Р.Клинико-вестибулометрическая характеристика тугоухости на почве родственных браков. // Автореф. дис. канд. мед.наук. Душанбе, 2003, 119 с.
9. Маркова Т. Г., Перетятая Е.В. Изучение медико-генетических аспектов врожденной и ранней детской тугоухости с помощью анкетирования родителей ребенка с патологией слуха. Матер. Всерос. науч.-практ. конф. молодых ученых-оторинолар. //Новости оторинолар. и логопатол.-2001.-N1(25).- С.72-74.
10. Маркова Т. Г. Клинико-генетический анализ врожденной и доречевой тугоухости. 2008.
11. Маркова Т.Г.,Кунельская Н.Л.Перспективы развития генетических исследований в сурдологии //Рос. оторинолар.-2008.- №3.-34-39.
12. Миразизов Р.К. Характеристика детской тугоухости, обусловленной взаимодействием генетических факторов. // В кн. 1-съезд оторинолар. Казахстана. Тезисы докл. Алма-Ата. 1983. 143 с.

13. Нурматов Х.Х., Вялушкина М.Д. Гафарова М.А. Иммунный статус больных с тугоухостью на почве родственных браков. // Журн. Здравоохранения Таджикистана. 1995. - № 1 – С. 40 – 42.
14. Очилзода А.А. Аудиологическая характеристика различных форм тугоухости у детей среди жителей Таджикистана. // Автореф. дис. . канд. мед. наук. Душанбе. 1999.
15. Олимов Ю.И., Мирзоева С.М., Победимская Т. Д. Частота имбридинга в различных популяциях // Журн. Здравоохранения Таджикистана. 1993. - № 4 – С. 44 – 47.
16. Очилзода А.А., Ибрагимов М.Ю. Речевая аудиометрия при помощи аппарата «Фильтр МТ» и ее эффективность при ушном протезировании у детей с наследственной формой тугоухости. //Тезисы докладов конференции молодых ученых Леннабадской области, посвященной 65-летию Худжандского государственного университета.—1997, ч. I, с. 102 — 103.
17. Очилзода А.А., Рахмонов З.П., Очилзода С.У. Эффективность сурдопедагогических занятий при ушном протезировании у детей младшего возраста с тугоухостью на почве родственного брака.// Журнал здравоохранения Таджикистана. 2002.-№3. С.123-124.
19. Рахимова М.М., Хукуматшоев И.И., Фазилова И.А. Эффективность Сурдопедагогических занятий при ушном протезировании у тугоухих на почве родственного браков. // Тезиси докладов VII съезд оториноларингологов Украины. 1989. - С. 136 – 137.
20. Сагалович Б.М. Тугоухость.// М. Медицина. 1978.
21. Ходжаев Ф.А., Рахмонов Р.А. Наследственные болезни нервной системы – актуальные проблемы в Таджикистане.//Журнал здравоохранения Таджикистана. 2012.-№1. С.11-19.
22. Холматов И.Б. Некоторые вопросы изучения наследственности при отосклерозе. // Докл. науч.конф. Москва. НИИ уха, горла и носа. 1970. – С. 10 – 12.
23. Холматов И.Б. Распространенность и структура болезней органа слуха среди жителей Таджикистана. // Здравоохранение Таджикистана 1971. С 29 - 32.
24. Холматов И.Б. Аудиологическая характеристика различных форм тугоухости и ее особенности у жителей Таджикистана. // Автореф. дис. .докт. мед. наук. Душанбе. 1972.
25. Холматов И.Б. Характеристика слуха по данным современных аудиологических методов при различных формах тугоухости и ее особенности у жителей Таджикистана. // Методическое письмо. Душанбе 1972.
26. Холматов И.Б. Некоторые вопросы изучения наследственности при отосклерозе. //Вест.оторинолар. 1973.- №6.- С.12.
27. Хушвакова Н.Ж. Врожденная нейросенсорная тугоухость у детей узбекской популяции. // Среднеазиатская научно - практический журнал стоматология № 3 – 4.« Материалы третьего съезда оториноларингологов Узбекистана » Ташкент – 2010. С. 98 – 99.
28. Kenneson et al., GJB2 (connexin 26) variants and nonsyndromic sensorineural hearing loss: a HuGE review, Genet. Med. 2002, 4(4):258-74. [PMID: 12172392].
29. Stewart J.E. Newborn infant hearing scenting a five year pilot project.-J.Otolaringolog., 1977,6, 477- 479.