

Генетико-демографическая характеристика Вилуйской группы районов РС(Я) и распространенность аутосомно-рецессивного заболевания на примере метгемоглобинемии первого типа

Научный руководитель – Максимова Надежда Романовна

Максимова Анастасия Анатольевна

Выпускник (специалист)

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Медицинский институт, Кафедра Неврология и психиатрия, Якутск, Россия

E-mail: nastushalensk@mail.ru

В Якутии наблюдается накопление ряда наследственных заболеваний, которые на территории республики распространены неравномерно. Одним из таких является наследственная энзимопеническая метгемоглобинемия I типа (НЭМ) - аутосомно-рецессивное заболевание, при котором содержание метгемоглобина (MetHb) в крови превышает физиологическую норму ($> 1\text{-}2\%$ общего количества Hb) [1]. Оценена распространенность НЭМ I типа среди якутов, которая составила 1: 5677 человек [2].

Цель исследования: изучить распространенность НЭМ I типа, частоту носительства мутации НЭМ I типа в якутской популяции и генетико-демографическую характеристику в Вилуйском и Верхневилуйском улусах РС(Я).

Материалы и методы. По данным Регистра наследственной и врожденной патологии МГЦ «РБМ№1 - НЦМ» проанализированы генетические карты 68 пациентов с НЭМ I типа. Молекулярно-генетическое исследование на носительство НЭМ I типа проведено на базе Учебно-научной лаборатории «Геномная медицина». Для исследования использовали образцы геномной ДНК 196 человек якутской этнической группы. Из них 131 (67%) составили женщины и 65 (33%) мужчины. Материалы для генетико-демографического исследования были собраны в ходе экспедиционных работ в 9-ти населенных пунктах Вилуйского (с. Кюлятцы и Сатагай), Верхневилуйского (с. Далыр, Харбала, Сайылык, Оросу, Тамалакан, Кюль и Хомустах) улусов. В качестве источника информации использовали данные похозяйственных книг. Всего проанализировано около 5 тыс. человек.

Результаты. Из 68 больных по месту фактического проживания из Вилуйского и Верхневилуйского улусов составил - 14 (20,6%), из них 6 (8,8%) - из Вилуйского, 8 (11,8%) - из Верхневилуйского. В результате молекулярно-генетического исследования из 196 человек гетерозиготное носительство обнаружено у 8 (4%). При этом на долю женщин выявлено носительство у 6 (3%), а у мужчин только у двоих (1%). На основании данных по частоте встречаемости фамилий был оценен коэффициент родства по изонимии между населенными пунктами. Высокое родство показано между селами Кюлятцы и Кыргыдай Вилуйского улуса. Иная картина получена при сравнении населенных пунктов Верхневилуйского улуса. Так, наибольшие значения коэффициента родства регистрировались между населенными пунктами Далыр, Сайылык и Харбала, которые расположены на противоположном берегу реки Вилуй.

Выводы. Таким образом, 14 больных с НЭМ I типа проживают Вилуйской и Верхневилуйской улусов, что составляет 20,6% от общего числа больных. Гетерозиготное носительство метгемоглобинемии составило 4% среди якутской популяции, что говорит о высоком проценте носительства. Наблюдается дифференциация изученных населенных пунктов, т.е. подразделенность популяций.

Источники и литература

- 1) Казанец Е.Г. Метгемоглобинемии.// Детская больница, 2009, №1, стр. 38-42.
- 2) Харьков В.Н., Степанов В.А., Медведева О.Ф., Спиридонова М.Г., Максимова Н.Р., Ноговицына А.Н., Пузырев В.П. Происхождение якутов: анализ гаплотипов Y-хромосомы// Молекулярная биология-2008-Т. 42- № 2. С. 226-237.