DOI: 10.17117/na.2015.07.901

Поступило в редакцию: 30.07.2015

<http://ucom.ru/doc/na.2015.07.901.pdf>

Скиданова О.В., Игнатова И.А., Бады-хоо М.С., Посух О.Л. Наследственные формы тугоухости в р. Тыва

Skidanova O.V., Ignatov I.A., Bady-hoo M.S., Posukh O.L.
Inherited forms of hearing loss in Tyva Republic

Результаты анализа позволили выдвинуть предположение о сложном характере генетического типирования НСТ (полиморфизм генетических проявлений тугоухости и обнаружение нескольких генов, ответственных за потерю слуха) у пациентов

Ключевые слова: семьи, тугоухость, нервная система, генетические факторы

Скиданова Ольга Валерьевна
Врач оториноларинголог-сурдолог
Республиканская детская больница
г. Кызыл, ул. Кечил-оола, 2 А

Игнатова Ирина Акимовна
Доктор медицинских наук, профессор, ведущий научный сотрудник
Красноярский государственный медицинский университет им. В.Ф. Войно-Ясенецкого
г. Красноярск, ул. Партизана Железняка, 3 Г

Бады-хоо Марита Сергеевна
Врач цитогенетик
Республиканская больница №3
г. Кызыл, ул. Московская, 2 А

Посух Ольга Леонидовна
Кандидат биологических наук, старший научный сотрудник
Федеральный исследовательский центр
Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук
г. Новосибирск, пр-т Лаврентьева, 10

Allowed to make the assumption of difficult character of a genetic polymorphism of a hearing disorder (polymorphism of genetic manifestations of relative deafness and detection of several genes responsible for loss of hearing) at the patients examined by us with hearing pathology in the Republic of Tyva

Key words: families, relative deafness, nervous system, genetic factors

Skidanova Olga Valeryevna
Doctor otorhinolaryngologist-audiologist
Respublikanskaya children's hospital
Kyzyl, Kechil-oola st., 2 A

Ignatova Irina Akimovna
Doctor of Medical Sciences, Professor, Leading Researcher
Krasnoyarsk state medical University named V.F. Voyno-Yasenetsky
Krasnoyarsk, Partizana Zheleznyak st., 3 G

Bady-hoo Marita Sergeyevna
Doctor cytogeneticist
Republican hospital № 3
Kyzyl, Moscow st., 2 A

Posukh Olga Leonidovna
Candidate of Biological Sciences, Senior Researcher
Federal research Institute of cytology and genetics of the Siberian office of the Russian Academy of sciences center
Novosibirsk, Lavrentyev ave., 10

Потеря слуха является важной медико-социальной проблемой, затрагивающей более чем 10% населения мира. Нарушения слуховой функции могут быть обусловлены как средовыми (инфекции, травмы, ототоксичность лекарственных препаратов и т.д.), так и генетическими причинами. Таким образом,

частота наследственной (генетически обусловленной) потери слуха тяжелой степени или глухоты, составляет не менее 1:1500-2000 новорожденных, что превышает частоты моногенных заболеваний, включенных в национальную программу массового неонатального скрининга, проводимого в России. В перечень выявляемых заболеваний включён и аудиологический скрининг детей первого года жизни, который позволит своевременно выявлять нарушение слуха у ребёнка и проводить последующую реабилитацию тугоухости.

К сожалению, в настоящее время наследственные формы потери слуха не поддаются излечению, поэтому основной проблемой, на решение которой должны быть направлены усилия, является разработка наиболее эффективных мер социальной реабилитации людей с потерей слуха, успех которой, в свою очередь, зависит от своевременной и точной постановки молекулярно-генетического диагноза (особенно в раннем детском возрасте). Отличительной особенностью наследуемой потери слуха является ее существенная клиническая и генетическая гетерогенность. Примерно в 30% случаев потеря слуха является одним из клинических признаков большого числа (несколько сотен) синдромов, в 70% – потеря слуха является изолированной (несиндромальной) патологией. Слух может быть нарушен в результате дефектов функционирования множества генов, продукты которых участвуют в тщательно скоординированных процессах звуковосприятия. Молекулярная и генетическая диагностика позволяет брать соответствующие восстановительные мероприятия и оценивать генетические риски вовремя.

Целью наших исследований стало. Определение генетической компоненты в этиологии тугоухости у населения. Выявление региональной особенности «генетической» глухоты.

Материал и методы. Комплексное аудиологическое обследование. Метод сегрегационного анализа. Обследованы ядерные семьи с известным распределением здоровых и больных с нейросенсорной тугоухостью (НСТ).

Создана единая база данных, включая сведения о поле, возрасте, месте проживания, этнической принадлежности, аудиологическом диагнозе, начале манифестации патологии для n=1407 инвалидов с различными нарушениями слуха из 370-ти семей, проживающих в Республике в возрасте от 2-86 лет (697 мужчин и 710 женщин).

Результаты и их обсуждения Генетические факторы в этиологии потери слуха наиболее вероятны для НСТ, врожденной или возникшей в раннем возрасте, Отдельную достаточно многочисленную группу – 280 чел. (9.9%) составили больные с диагнозами врожденная глухонмота, глухонмота с детства, наследственная глухота. Выделены 3 группы семей.

Первая группа – 267 семей: оба родителя здоровы, включая 314 больных потомков.

Вторая группа – 54 семьи: один из родителей здоровый, второй с нарушением слуха, включая 17 больных потомков.

Третья группа – 49 семей: оба родителя глухие, включая 21 потомка.

Семьи с X – сцепленным типом наследования НСТ, очевидным из анализа родословных, не были обнаружены.

Полученная сегрегационная частота во 2 группе не соответствует ожидаемой гипотезе об аутосомно-доминантном типе наследования нарушений слуха.

В третьей группе – в 33 семьях здоровы только потомки, 5 семей больные и здоровые и в 11 семьях только больные потомки. Предположительно, тугоухость обусловлена мутациями одного и того же рецессивного гена.

Заключение. Результаты анализа позволили выдвинуть предположение о сложном характере генетического типирования НСТ (полиморфизм генетических проявлений тугоухости и обнаружение нескольких генов, ответственных за потерю слуха у пациентов)

Список литературы:

1. Джемилева Л.У., Посух О.Л., Тазетдинов А.М., Барашков Н.А., Журавский С.Г., Пониделко С.Н., Маркова Т.Г., Тадинова В.Н., Федорова С.А., Хуснутдинова Э.К. Анализ генов 12S rRNA и tRNA^{Ser}(UCN) мтДНК у больных несиндромальной сенсоневральной тугоухостью/глухотой, из различных регионов России // Генетика. 2009. Т. 45. №7. С. 982-991.
2. Журавский С.Г., Иванов С.А., Тараскина А.Е., Гринчик О.В., Курусь А.А. Распространение «глухой» мутации 35delG гена GJB2 среди здорового населения Северо-Западного региона России // Медицинский академический журнал. 2009. Т. 9. С. 41-45.
3. Зинченко (Мамедова) Р.А., Галкина В.А., Ельчинова Г.И., Нурбаев С.Д., Поляков А.В., Некрасова Н.Ю., Гинтер Е.К. Распространенность и молекулярно-генетическое типирование несиндромальной нейросенсорной тугоухости в республике Чувашия // Генетика. 2003. Т. 39. №9. С. 1275-1284.
4. Маркова Т.Г., Мегрелишвили С.М., Зайцева Н.Г., Шагина И.А., Поляков А.В. ДНК-диагностика при врожденной и ранней детской тугоухости/глухоте // Вестник оториноларингологии. 2002. №6. С. 12-15.
5. Маркова Т.Г., Поляков А.В., Кунельская Н.Л. Клиника нарушений слуха, обусловленных изменениями в гене коннексина 26 // Вестник оториноларингологии. 2008. №2. С. 4-9.
6. Барашков Н.А., Джемилева Л.У., Федорова С.А., Максимова Н.Р., Хуснутдинова Э.К. Мутации гена коннексина 26 (GJB2) у больных наследственной несиндромальной сенсоневральной тугоухостью в Республике Саха (Якутия) // Вестник оторинолар. 2008. №5. С. 23-28.
7. Барашков Н.А., Джемилева Л.У., Федорова С.А., Соловьева Н.А., Григорьева Л.В., Платонов Ф.А., Хуснутдинова Э.К. Мутация сайта сплайсинга q.-3179 (IVS1+1G>A) гена GJB2 – основная причина наследственной несиндромальной аутосомно-рецессивной глухоты у якутов // Медицинская генетика. 2010. №7. С. 22–32.
8. Близнец Е.А., Галкина В.А., Матющенко Г.Н., Кисина А.Г., Маркова Т.Г., Поляков А.В. Изменения в гене коннексина 26 – GJB2 – при нарушениях слуха у российских пациентов: результаты многолетней молекулярной диагностики наследственной несиндромальной тугоухости // Генетика. 2012. Т. 48. №1. С. 112-124.