

## ANADANGƏLMƏ GÖRMƏ ORQANI PATOLOGİYASININ GƏNC KİŞİLƏRDƏ RASTGƏLMƏ TEZLİYİ, KLİNİKİ–EPİDEMİOLOJİ XÜSUSİYYƏTLƏRİNİN VƏ TİBBİ SOSIAL AĞIRLIĞININ QIYMƏTLƏNDİRİLMƏSİ

*Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı səh., Azərbaycan*

**Açar sözlər:** *anadangəlmə göz xəstəlikləri, tor qişa distrofiyaları, tapetoretinal distrofiya, anadangəlmə katarakta, anadangəlmə glaukoma, mikroftalm, mikrokornea, Leber atrofiyası*

Anadangəlmə göz xəstəlikləri korluğun və əlilliyin başlıca səbəblərindən biri kimi daim diqqət mərkəzindədir. Anadangəlmə göz xəstəlikləri əksər hallarda korluğun yaranmasına səbəb olduğu üçün son on ildə məhz bu patologiyaların rast gəlmə tezliyinin öyrənilməsi, onların yaranmasına səbəb olan genetik mutasiyaların tədqiqi və eləcə də müalicə və reabilitasiyası üzrə çox saylı tədqiqat işləri aparılmaqdadır [1-7]. Belə ki, Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatı və Beynəlxalq Korluqla Mübarizə Komitəsi tərəfindən “Vision 2020: Görmə hüququ” adlı qlobal fəaliyyət proqramı çərçivəsində qarşısı alına bilinən korluğun 2020-ci ilə qədər azaldılması üzrə işlər həyata keçirilir [1]. Anadangəlmə göz xəstəlikləri arasında qarşısı alına bilinən korluğun erkən skriningi və müalicəsi üzrə işlər məhz bu global proqramın prioritetlərindən biridir.

Azərbaycan Respublikasında görmə orqanı patologiyası üzrə əlilliyə səbəb olan xəstəliklərin, o cümlədən anadangəlmə göz xəstəliklərinin öyrənilməsi üzrə bir çox işlər aparılmışdır [8-12]. Aparılan tədqiqatların birində anadangəlmə göz xəstəlikləri 62,2% hallarda uşaq korluğunun əsas hissəsini təşkil etmişdir ki, bu xəstələrin də 50,8% qohum evliliklərindən dünyaya gəlmişdir [10]. Daha bir tədqiqatda sosial-tibbi nöqtəyi-nəzərindən 75,1% hallarda uşaqlar arasında anadangəlmə göz xəstəlikləri qohum evliliklərinin nəticəsində meydana gəldiyi göstərilir [12].

Yetkinlik yaşına çatmış gənclərdə korluğa və zəifgörməyə səbəb olan bir amil kimi anadangəlmə patologiyaların rastgəlmə tezliyinin öyrənilməsi, onun tibbi sosial yükünün qiymətləndirilməsi gələcək nəsildə bu patologiya nəticəsində baş verə biləcək korluğun aradan galdırılması aparılacaq profilaktik və qabaqlayıcı tədbirlərin əsasını təşkil etməlidir.

**Məqsəd** - 18-35 yaşlı gənc kişilər arasında anadangəlmə göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyi, kliniki-epidemioloji və tibbi sosial xüsusiyyətlərinin öyrənilməsi və təhlilindən ibarətdir.

### **Material və metodlar**

Tədqiqat Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzində müayinədən keçən gənclər arasında aparılmışdır. Müayinə korreksiyasız və korreksiya ilə görmə itiliyinin təyini, gözün hərəkəti aparatının müayinəsi, sikloplegiyadan sonra refraksiyanın təyini, yarıqlı lampa ilə gözün ön və arxa seqmentinin müayinəsi və göz dibinin oftalmoskopiyası şəklində həyata keçirilmişdir. Tor qişa xəstəliklərinin əlavə müayinəsi elektoretinoqram (ERQ), multi ERQ müayinələri (ROLAND CONSULT – Super Color-Ganzfeld 0450 SC, Almaniya), görmə siniri və yollarının keçiriciliyinin diaqnostikası isə görmənin çağırılmış potensial müayinəsi (GÇP) (ROLAND CONSULT – Super Color-Ganzfeld 0450 SC, Almaniya) vasitəsilə həyata keçirilmiş və qeydə alınmışdır. Eyni zamanda xəstələrdən ətraflı anamnez toplanaraq, onların yaxın qohumlarında xəstəliyin olub olmaması, valideynlərin yaxın qohumluğu kimi halları qeydə alınmışdır. Alınan nəticələr Microsoft Exell proqramına yüklənmiş və statistik işləmələr məqsədilə Statistika (SPSS 23) proqramında hesablanmışdır.

### **Nəticələr və onların müzakirəsi**

Hazırkı işdə Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzində müayinədən keçən yaşları 17-35 arası dəyişən ( $22.5 \pm 2.95$ ), 6250 görmə orqanı patologiyası olan gənc oğlanlar tədqiq olunmuşdur. 295 (4.7%) gəncdə müxtəlif dərəcədə təzahür edən göz alması və qoruyucu aparatının anadangəlmə və irsi xəstəlikləri aşkar edilmişdir ki, onların 255 (4.08%) nəfərində göz almasının və 40 (0.64%) nəfərində gözün qoruyucu və yaş aparatının patologiyası mövcud olmuşdur. 231 nəfərdə hər iki gözdə və 64 nəfərdə bir gözdə patologiya aşkar edilmişdir. Cədvəl 1-də müxtəlif anadangəlmə göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyi, görmə itiliyinin orta statistik göstəricisi göstərilmişdir.

## Anadangəlmə göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyi və görmə itiliyinin orta statistik göstəricisi

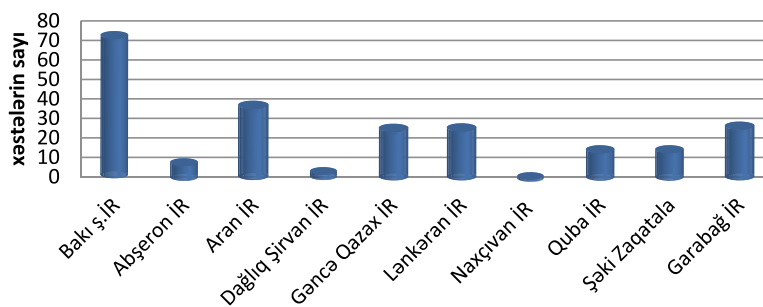
Anadangəlmə göz xəstəliklərinin kliniki təzahür formaları:	Xəstələrin sayı	Korreksiya ilə Görmə İtiliyi
<b>Anadangəlmə inkişaf qüsurları: Rt (0.6%)</b>		
Mikroftalm	9	0.001 ± 0.0012
Mikrokornea	5	0.01 ± 0.015
Koloboma (qüzehli qışa, xoriedeya, tor qışa, görmə siniri diskini müxtəlif dərəcədə əhatə edən)	10	0.02 ± 0.02
Aniridiya və ön seqmentin inkişaf qüsurları	5	0.01 ± 0.001
<b>Büllurun anadangəlmə patologiyası: Rt (0.99%)</b>		
Anadangəlmə katarakta	2	0.1 ± 0.0045
Anadangəlmə katarakta diaqnozu ilə aparılmış cərrahi əməliyyatdan sonrakı vəziyyət:		
Artifakiya	38	0.12 ± 0.03
Afakiya	17	0.03 ± 0.01
Büllurun sublyuksasiyası (Marfan sindromu)	5	0.05 ± 0.025
<b>Anadangəlmə glaukoma: Rt (0.05%)</b>	3	0.001 ± 0.012
<b>Buynuz qışanın anadangəlmə distrofiyası: Rt (0.14%)</b>	9	0.05 ± 0.002
<b>Tor qışanın distrofiyaları: Rt (1.56%)</b>		
Tapetoretinal distrofiya piqmentli forma	22	0.05 ± 0.03
Tapetoretinal distrofiya atipik forma	21	0.08 ± 0.025
Xoriodermiya	2	0.05 ± 0.02
Makulodistrofiya	32	0.04 ± 0.02
<b>Görmə sinirinin anadangəlmə patologiyası: Rt (0.2%)</b>		
Anadangəlmə inkişaf qüsuru	11	0.01 ± 0.0012
Leber atrofiyası	2	0.01 ± 0.002
<b>Dəri -gözbəzmi: Rt (0.01%)</b>	7	0.08 ± 0.01
<b>Göz qapaqlarının anadangəlmə inkişaf qüsuru: Rt (0.54%)</b>		
Ptoz	31	0.3 ± 0.04
Telekantus və epikantus	1	0.1 ± 0.05
<b>Göz qapaqlarının hemangioması</b>	2	0.45 ± 0.04
<b>Göz almasının dermoid sisti</b>	6	0.5 ± 0.15

Rt – anadangəlmə patologiyaların ümumi göz xəstəlikləri arasında rastgəlmə tezliyi, %

Diaqram 1-də xəstələrin aid olduğu regionlar üzrə rastgəlmə tezliyi göstərilmişdir ki, burada rayonlar Bakı şəhəri istisna olmaqla, coğrafi ərazi cəhətdən yaxınlığı və eyni iqtisadi zonaya daxil olması əsas meyar götürülərək iqtisadi regionlar şəklində qruplaşdırılmışdır.

Diaqram 1

## Anadangəlmə və irsi xəstəliklərin respublikanın iqtisadi regionları üzrə rastgəlmə tezliyi



Diaqramdan görüldüyü kimi xəstələnmə halları əhalinin daha çox sıx məskunlaşdığı ərazi Bakı şəhəri üzrə olmuş (74 xəstə), daha sonra Aran İR (37), Garabağ İR (26), Lənkəran İR (25), Gəncə-Qazax İR (25), Şəki – Zaqatala İR(15), Quba İR(14) olmuşdur. Ən az Dağlıq Şirvan İR(4) və Naxçıvan İR (2) rast gəlinmişdir.

Cədvəldən görüldüyü kimi tor qişanın distrofiyaları yetkinlik yaşına çatmış gənclərdə ən çox rast gəlinən anadangəlmə patologiya olmuşdur. Tor qişanın distrofiyaları müxtəlif kliniki təzahür formaları və heterogenliyi ilə özünü göstərir. Kliniki olaraq bu xəstəliklər gecə və ya rəng korluğu, mərkəzi skatoma və ya görmə sahəsinin konsentrik daralması və görmənin tam itməsinə gədər özünü göstərə bilər. Qeyd etmək lazımdır ki, məhz tor qişa distrofiyaları əlilliyə səbəb olan başlıca patologiya və tibbi sosial yükünün qiymətləndirilməsi ilə prioritet mövzulardan biri kimi müasir oftalmoloqiyanın diqqət mərkəzindədir. Hal- hazırda aparılan bir sıra tədqiqat işləri məhz tor qişa distrofiyalarında görmənin artırılması, onlarda genetik testlərin aparılması ilə yanaşı, görmənin tamam itdiyi hallarda implantların tətbiqi üzrə istiqamətlənmişdir [11,13-15]. Xəstəliklərin genetik təhlili bu baxımdan da çox önəm daşıyır. Tədqiqata daxil olan və tor qişa distrofiyası olan xəstələrin valideynlərində yaxın qohum evliliyi 68% halda müşahidə olunmuş, 25% -də müsbət ailə anamnezi aşkarlanmışdır. Tor qişa distrofiyaları arasında tapetoretinal distrofiyalar daha çox müşahidə olunmuşdur ki, onlardan atipik formaların (piqmentsiz, ağ nöqtəvari forma və ya mərkəzi forma ilə) rastgəlmə tezliyi piqmentli klassik formalı distrofiyalar kimi olmuşdur. Bu xəstələrin diaqnostikasında ERG müayinəsinin rolu əvəzsis olmuşdur. Belə ki, tor qişanın xarici qatlarında tapetoretinal distrofiyaya xarakter çöpcük və kolbacıqlarda nəzərəcarpacaq kobud dəyişikliklərin olması xəstəliyin məhz atipik formalarında diaqnostik baxımdan çox əlverişlidir (şək.1). Tapetoretinal distrofiyalardan fərqli fundoskopik görüntü ilə seçilən ancaq oxşar ERG göstəriciləri ilə səciyyələnən xoriidermiya hallarında 100% qohum evliliyi və müsbət ailə anamnezi müşahidə olunmuşdur (şək. 2).



Şək.1. Tapetoretinal distrofiya piqmentsiz forma



Şək.2.Xoriidermiya

Tor qişanın mərkəzi distrofiyalarından Starqardt, Best distrofiyası, kolbacıq distrofiyası və s. müşahidə olunmuşdur ki, mərkəzi distrofiyaların diaqnostikasında multi ERG müayinəsi xüsusilə makulodistrofiyaların erkən mərhələsində geniş diaqnostik imkan yaratmışdır. Kolbacıq distrofiyalarında gündüz saatları xəstələrin görmə itiliyini çox aşağı olması, otaq işığında belə xarakter göz qapaqlarının yığılması və normal fundoskopik görüntü fonunda ERG müayinəsində kobud funksional dəyişikliyin olması ilə səciyyələnmişdir.

Tədqiqatda anadangəlmə büllur patologiyası ikinci ən çox rast gəlinən patologiya olmuşdur. Anadangəlmə katarakta qarşısı alına bilinən korluğun aid olduğu xəstəliklərdən biri olaraq “Vision 2020: Görmə hüququ” proqramının əsas prioritetlərindən biridir. Dünya əhalisi arasında anadangəlmə kataraktanın rastgəlmə tezliyi 10000 nəfərdə 0.63 – 9.74 xəstələnmə halı kimi dəyərləndirilmişdir ki, burada xəstəliyin ilkin aşkarlanma tezliyi inkişaf etməmiş və ya inkişaf etməkdə olan ölkələrin payına düşür [2]. Tədqiqatımızda məhz anadangəlmə katarakta diaqnozu ilə cərrahi əməliyyat olunan gənclərin 38-də artıfakiya, 17- də afakiya diaqnozu olmuşdur ki, onlardan 41 nəfəri hər ki gözündən əməliyyat olunmuşdur. Təbii ki, xəstələrdə görmə itiliyinə təsir edən başlıca amillər cərrahi əməliyyatın nə qədər tez aparılması, süni büllurun implantasiya olub olmaması, arxa kapsulun fibrozlaşması, ambliopiyanın erkən müalicəsi kimi olmuşdur. Cərrahi əməliyyat olunmayan 2 halda arxa polyar katarakt müşahidə olunmuşdur. Nəzərə alsaq ki, tədqiqata daxil olan gənclərin orta yaş həddi  $22.5 \pm 2.95$  olduğu üçün onların ilkin cərrahi əməliyyatları orta hesabla 15 il və daha artıq əvvəlki vaxtda aparılmışdır ki, bu da son 10 ildə katarakta cərrahiyyəsinin və süni büllur modellerinin təkmilləşməsindən daha öncəki dövrə təsadüf etmişdir. Bəlkədə bu səbəbdən andangəlmə katarakta diaqnozu ilə cərrahi əməliyyat olunan və süni büllur implantasiya olunmayan - afakiya hallarının rastgəlmə tezliyinin çox olması ilə müşahidə olunmuşdur. Bütün bunlar andangəlmə kataraktanın tibbi sosial tələflərini qiymətləndirməyə və eləcədə gələcək nəsillərdə qarşısı alına bilinən zəifgörmə və korluğun aradan qaldırılmasında daha erkən müalicə və rehabilitasiya tədbirlərinin görülməsinə zəmin yaradır.

Göz almasının anadangəlmə inkişaf qüsurları korluğa səbəb olan əsas patolojiyalardan biri kimi tədqiqatda müşahidə olunmuşdur. Tədqiqatımızda göz almasının anadangəlmə inkişaf qüsurları - müxtəlif dərəcədə təzahür edən malformasiyaları ümumilikdə 38 (0.6%) xəstədə müşahidə olunmuşdur. Gözün inkişaf qüsurlarının müxtəlif populyasiyalarda və sistemik xəstəliklərlə rastgəlmə tezliyi öyrənilmişdir. Məsələn, Misirdə genetik xəstəlikləri olan uşaqlar arasında göz alması qüsurlarının rastgəlmə tezliyi 2.44% təşkil etmişdir ki, tədqiqatçılar yaxın qohum evliliyinin azaldılması və prenatal dövrdə bir sıra genetik testlərin aparılmasını məsləhət görmüşdür [16].

Ümumilikdə inkişaf qüsurlarından mikroftalm çox hallarda koloboma, katarakta ilə rast gəlinmiş, görmə itiliyi işıq duyğusu və ya əl hərəkəti şəklində müşahidə olunmuşdur. Mikroftalm 8 halda birtərəfli olmuşdur.

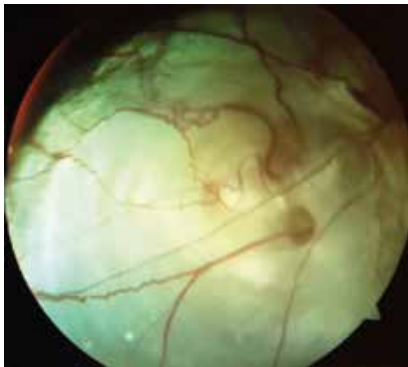
Göz almasının koloboması nadir rast gəlinən patologiyadan biri kimi embrionun inkişaf mərhələsində baş verən qüsürün nəticəsində formalaşır. Adətən embrion yarığının bağlanması fetal inkişaf mərhələsinin 6 və 7-ci həftələrində tamamlanır ki, bu mərhələdə baş verən hər hansı qüsurlu inkişaf müxtəlif kolobomaların yaranmasına səbəb olur. Göz alması kolobomaları sporadik və ya hər hansı bir autosomal resessiv, autosomal dominant və ya X-genə ilişikli gen mutasiyalarının nəticəsində formalaşa bilər. Hazırkı tədqiqatda koloboma göz almasının müxtəlif hissələrində: qüzeqli qişa, xoriedeya, siliar cisim, tor qişa və görmə sinirində rast gəlinmişdir. Klassik defektlər qüzeqli qişa, xoriedeya və tor qişanın aşağı kvadratını əhatə etməklə katarakta, mikroftalm və anoftalm kimi qüsurlarla birlikdə müşahidə olunmuşdur. Görmənin pozulması kolobomanın ölçüsü, əhatə etdiyi sahənin həcmi, yanaşı qüsurların məsələn, mikroftalm, nistagm və ya regmatogen tor qişa qopmasının mövcudluğundan asılı olaraq müxtəlif dərəcədə dəyişmişdir. Xoriedeyanın koloboması anadangəlmə tor qişanın pigment epitelinin və xoriedeyanın koloboma sahəsində olmaması ilə xarakterizə olunmuş, adətən aşağı nazal kvadrantda ağ sahə şəklində oftalmoskopiya olunmuşdur. Bir sıra hallarda ektatik sklera üzərinə bir neçə damarlarla rudimentar tor qişa qalıqları koloboma sahəsində müşahidə olunmuşdur (şək.3). Bəzi hallarda optik sinirin bir hissəsini əhatə edən koloboma papillomakulyar sinir dəstəsini də əhatə etmişdir. Tədqiqata daxil olan və görmə siniri, xoriedeya, tor qişa və qüzeqli qişada eyni zamanda kolobomanın müşahidə olunduğu 5 xəstədə görmə itiliyinin səviyyəsi işıq duyğusu və ya olmaması səviyyəsində olmuşdur. Ancaq qüzeqli qişanın koloboması ilə müşahidə olunan gözlərdə korreksiya ilə görmə itiliyinin 0.3 (desimal) və ya daha yüksək olduğu hallarda müşahidə olunmuşdur.

Görmə sinirinin anadangəlmə inkişaf qüsurları və atrofiyası 14 xəstədə aşkarlanmışdır ki, bu xəstəliklərin diaqnostikasında oftalmoskopiya ilə yanaşı görmənin çağırılmış potensial müayinəsi də (GCP) həyata keçirilmişdir. Bu müayinə xüsusilə anadangəlmə atrofiyaların (Leber atrofiyasının) diaqnostikasında mühüm əhəmiyyət kəsb etmişdir. Görmə sinirinin hipoplaziyası zəifgörməyə və "səhər şəfəqi" (Morning Glare) kimi inkişaf qüsuru tam korluğa səbəb olmuşdur.

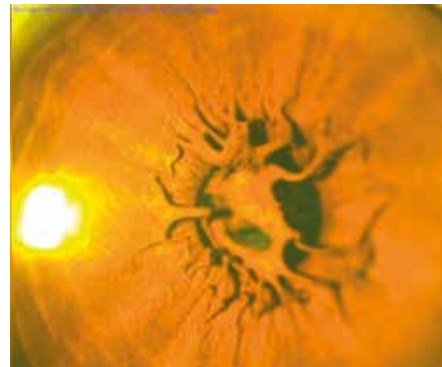
Göz almasının ön seqmentini əhatə edən inkişaf qüsurlarından bəbəyin ektopiyası, Peters anomaliyası, ikitərəfli pupilyar membran (şək.4), aniridiya halları müşahidə olunmuşdur. Adətən bu patologiyalardan bir çoxu ön kamera bucağının inkişaf qüsuru ilə müşayiət olunmuşdur ki, belə gözlərdə yüksək gözdaxili təzyiq, ikincili olaraq görmə sinirinin atrofiyası və görmənin işıq duyğusu səviyyəsində olması və ya olmaması ilə müşahidə olunmuşdur.

Tədqiqatda 3 gəncdə anadangəlmə glaukoma ilə əlaqədar cərrahi əməliyyatlar aparılmış, onların 2-də buftalmla yanaşı buynuz qişanın bulanması və görmənin olmaması müşahidə olunmuşdur.

Buynuz qişanın distrofiyaları həm heterogenliyi, həm də fenotipik təzahür formaları ilə fərqlənir. Hal-hazırda dünyada buynuz qişa distrofiyalarının genetik mutasiyalarının araşdırılması ilə çoxsaylı tədqiqat işləri aparılmışdır [19, 20]. Bizim tədqiqatımızda anadangəlmə buynuz qişanın distrofiyaları arasında stomal və endotelial distrofiyası olan xəstələr daxil edilmişdir ki, bu xəstələrdə görmə itiliyi kifayət qədər aşağı olmuşdur.



Şək.3. Tor qişa, xoriedeya və görmə sinirini əhatə edən koloboma



Şək.4. Pupilyar membran



Anadangəlmə patolojiyalardan biri kimi müxtəlif dərəcədə inkişaf etmiş orbitanın dermoid sistləri yerləşdiyi lokalizasiyadan asılı olaraq görməyə təsir etmişdir. Belə ki, bulbar sistlərdə görmənin 1.0 olması, buynuz qişanı əhatə edən hallarda astigmatizm və yaratdığı ambliopiyanın səviyyəsindən asılı olaraq görmənin səviyyəsi dəyişmişdir.

Anadangəlmə qapaq qüsurları ilə müşahidə olunan 34 haldan 31-də müxtəlif dərəcədə təzahür edən qapaq sallanması - ptoz müşahidə olunmuşdur ki, onlardan 17 xəstədə ikitərəfli, 14 xəstədə birtərəfli olmuşdur. 3 gəncdə ikitərəfli ptoz bəbəyin üçdə ikisini əhatə etmiş, daha 5 gənc ptozla əlaqədar cərrahi əməliyyat olunmuşdur. Gormə itiliyinin səviyyəsi ptoz və ambliopiyanın dərəcəsindən asılı olaraq dəyişmişdir.

#### Yekun

Aparığımız tədqiqatda andangəlmə göz patologiyası xəstələrin böyük əksəriyyətində zəifgörmə və korluğa səbəb olaraq, əlilliyin yaranmasında başlıca rol oynamışdır. Anadangəlmə inkişaf qüsurları çox halda erkən uşaq yaşlarında korluğa səbəb olmuş, andangəlmə büllur patologiyasının vaxtında aparılmış cərrahi müalicəsi nəticəsində korluğun qarşısı alınmışdır. Anadangəlmə patologiyalar arasında çox hallarda yaxın qohum evliliyi nəticəsində yaranan tor qişa distrofiyalarının rastgəlmə tezliyi digər andangəlmə xəstəliklərlə müqayisədə daha yüksək olmuşdur ki, məhz bu xəstəliklərin kliniki təzahürü həyatın ikinci və üçüncü onilliklərində daha çox özünü göstərmiş və görmə qabiliyyətinin progressiv aşağı düşməsi ilə xarakterizə olunmuşdur. Gələcək nəsillərdə mövcud patologiyaların rastgəlmə tezliyinin azaldılması ilk növbədə niğaha daxil olan vətəndaşların icbari tibbi yoxlamadan keçirilməsi bu xəstələrin sayının qismən azalmasına səbəb ola biləcək. Eləcə də qarşısı alına bilinən korluq və zəifgörməyə səbəb olan xəstəliklərin (andangəlmə katarakata, andangəlmə glaukoma və s. ) erkən diaqnostika və müalicəsi üzrə aparılan tədbirlər gələcək nəsildə gözdən əlillərin potensial sayının azalmasına zəmin yaradacaqdır.

#### ƏDƏBİYYAT:

1. World Health Organization // International statistical classification of diseases and related health problems, 10th Revision (ICD-10) Version for 2010
2. Sheeladevi S., Lawrenson J.G., Fielder A.R. et al. Global prevalence of childhood cataract: a systematic review // *Eye (Lond)*, 2016, v.30(9), p.1160–1169.
3. Stoll C., Alembik Y., Dott B. et al. Epidemiology of congenital eye malformations in 131 760 consecutive births. // *Ophthalmic Pediatr.Genet.*, 1992, v.13, p.179–186.
4. Barishak Y.R. Embryology of the Eye and its Adnexae. Karger: Basel, Switzerland; New York, NY, USA, 1992. p.18–29.
5. Ueda K., Morizane Y., Shiraga F. et al. Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan // *J.Epidemiol.*, 2017, p.S0917-5040(17) 30074-6.
6. Lam B.L., Feuer W.J., Schiffman J.C. et al. Trial end points and natural history in patients with G11778A Leber hereditary optic neuropathy preparation for gene therapy clinical trial // *JAMA Ophthalmol.*, 2014, v.132, p.428–436.
7. Либман Е.С., Шахова Е.В., Ашибокова А.Л. и др. Клинико-эпидемиологический анализ детской слепоты и инвалидности по зрению в России / Тез.докл. VIII съезда офтальмологов России, М., 2005, с.84.
8. Rüstəmovə N.M. Göz xəstəliklərinin tibbi-sosial ağırlığı və oftalmologiyanın prioritetlərinin əsaslandırılması: T.ü.e.d. avtoref., Bakı, 2014, 41 s.
9. Агаева Р.Б. Медико-социальные аспекты заболеваемости органа зрения в Азербайджане, Баку, 2015, 186 с.
10. Керимов К.Т., Керимова Н.К., Рустамова Н.М. и др. Теоретическая концепция о комплексной системе реабилитации инвалидов вследствие патологии органа зрения в Азербайджанской Республике // *Офтальмология*, Баку, 2010, №4, с.52-57. 13.
11. Гальбинур Т.П. Система новых подходов к профилактике и лечению наследственных дистрофий сетчатки: Автореф. дисс. ... док-ра мед.наук, Баку-2015, 43 с. 8.
12. Мамедова Т.М., Бабаева Л.А., Гашимова Н.Ф. и др. Врожденные заболевания глаз у детей, частота, клиника, лечение // *Офтальмологиянын müasir problemləri*, Bakı, 2002, s.225-358.
13. Vila-Fernández A., Cantalapiedra D., Aller E. et al. Mutation analysis of 272 Spanish families affected by autosomal recessive retinitis pigmentosa using a genotyping microarray // *Mol. Vis.*, 2010, v.16, p.2550-2558.

14. Daiger S.P., Bowne S.J., Sullivan L.S. Perspective on genes and mutations causing retinitis pigmentosa // Arch.Ophthalmol. 2007, v.125, p.151-158.
15. Tucker B.A., Mullins R.F., Stone E.M. Stem cells for investigation and treatment of inherited retinal disease // Hum. Mol. Genet., 2014, v.23, p.9-16.
16. Eid O.M., AbdelHady S., El-Kotoury A. et al. Registry of ocular anomalies among patients with genetic disorders attending the clinical genetics department at the National Research Center in Egypt // 2017, v.38(5), p.418-421.
17. Gopal L., Khan B., Jain S. et al. A clinical and optical coherence tomography study of the margins of choroidal colobomas // Ophthalmology, 2007, v.114, p.571–580.
18. Chang L., Blain D., Bertuzzi S. et al. Uveal coloboma: clinical and basic science update // Curr. Opin. Ophthalmol., 2006, v.17, p.447–470.
19. Weiss J.S., Moller H.U., Aldave A.J. et al. IC3D classification of corneal dystrophies—edition 2 // Cornea, 2015, v.34, p.117–159.
20. Ann L.B., Abbouda A., Frausto R.F., Huseynli S.F. et al. Variant lattice corneal dystrophy associated with compound heterozygous mutations in the TGFBI gene // Br. J. Ophthalmol., 2017, v.101(4), p.509-513.

Касимов Э.М., Гусейнли

## ОЦЕНКА ВСТРЕЧАЕМОСТИ, КЛИНИКО-ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ ОСОБЕННОСТЕЙ И МЕДИКО-СОЦИАЛЬНОГО ВЕСА ВРОЖДЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ГЛАЗ У МОЛОДЫХ МУЖЧИН

*Национальный Центр Офтальмологии имени академика Зарифы Алиевой, Баку*

**Ключевые слова:** врожденные заболевания глаз, тапеторетинальная дистрофия, врожденная катаракта, врожденная глаукома, микрофтальм, микрокорнея, атрофия Лебера, дистрофия роговицы

### РЕЗЮМЕ

**Цель** – оценка частоты появления врожденных глазных заболеваний, клинико-эпидемиологических и медико-социальных особенностей среди молодежи в возрасте 18-35 лет.

#### **Материал и методы**

Исследования проводилось на базе данных Национального Центра Офтальмологии имени акад. З. Алиевой. Всем молодым определяли остроту зрения, обследование переднего и заднего отрезка глаза, также был проведен анамнестический анализ. При дистрофиях сетчатки и атрофии зрительного нерва были проведены дополнительные обследования как ЕРГ, мульти ЕРГ, ЗВП. Были выявлены причины слепоты и слабовидения, проводилось клинико-эпидемиологический анализ заболеваний.

#### **Результаты**

Было обследовано 6250 мужчин, среди которых с врожденной патологией глаз и придаточного аппарата была выявлено 295 (4,7%) молодых лиц в возрасте от 16 до 35 лет. Исследование различных врожденных патологий у молодых лиц показало, что причинами слепоты и низкого зрения являются врожденные аномалии глаз (с частотой встречаемости 0,6%), дистрофии сетчатки (1,56%), патология хрусталика (врожденная катаракта или состояние после операции катаракты, подвывихи хрусталика) (0,9%), врожденная патология зрительного нерва и в том числе атрофии зрительного нерва (0,2%), врожденная глаукома (0,04%), дистрофия роговицы (0,14%), альбинизм глаза и кожи (0,01%). Среди встречаемости врожденных заболеваний глаза разные клинические формы дистрофией сетчатки составляли большую часть, у которых 68% случаев среди родителей были выявлены родственные браки.

Наименьшие причины снижения зрения приходился на патологии придаточного аппарата (0,54%).

#### **Заключение**

Наша исследования показало что у подавляющего большинства случаев врожденная патология глаза сыграла важную роль в развитии слепоты и слабовидения и тем самым инвалидности. Изучение частоты

встречаемости врожденной патологии как фактора, вызывающего слепоту и слабовидение у подростков и молодых лиц, и оценка медико - социального веса являются базой для разработки комплексных программ по профилактике, лечению и реабилитации инвалидов с указанной патологией.

Kasimov E.M., Huseynli S.F.

## ESTIMATION OF OCCURRING, CLINICAL-EPIDEMIOLOGICAL PECULIARITIES AND MEDICAL-SOCIAL WEIGHT OF THE CONGENITAL EYE PATHOLOGY IN YOUNG MEN

*National Center for Ophthalmology named after academician Zarifa Aliyeva, Baku*

**Key words:** *congenital eye diseases, tapetoretinal dystrophy, congenital cataract, congenital glaucoma, microphthalmus, microcornea, Leber's atrophy, corneal dystrophies*

### SUMMARY

**Aim** – the frequency of congenital ocular diseases, clinic-epidemiologic and medical social peculiarities among the young men at the age of 18-35 years.

#### **Material and methods**

Investigations were conducted on the base of data of the National Centre of Ophthalmology named after acad. Z. Aliyeva. We defined the acuity of vision examination of anterior and posterior segments of eye and also the family history analysis to all young people. Indystrophies of retina and atrophy of optic nerve we performed the additional examinations at ERG, multi ERG, VEP. There were revealed causes of blindness and poor vision, the clinical-epidemiological analysis of diseases was made.

#### **Results**

6250 men were examined. Among them 295 (4,7%) young people at the age of 16 to 35 years were with congenital pathology of eye and appendage apparatus. The study of the different congenital pathologies in young people indicated that the causes of blindness and poor vision were the congenital anomalies of eyes (with a frequency of 0.6%), dystrophy of retina (1,56%), lens pathology (congenital cataracts or conditions after cataract surgery and lens subluxations (0,9%), congenital optic nerve pathology and including optic nerve atrophy (0,2%), congenital glaucoma (0,04%), corneal dystrophies (0,14%), albinism of the eye and skin (0,01%). Among the incidence of congenital eye diseases in large of the part were revealed various clinical forms of retinal dystrophy, in which 68% of cases among parents identified related marriages. The lowest cause of decreased vision was accounted for by the pathology of the adnexa (0,54%).

#### **Conclusion**

Our research showed that in the majority of cases, congenital eye pathologies played an important role in the development of blindness, low vision and thus disability. The study of the incidence of congenital pathology as a factor that causes blindness and low vision in adolescents and young adults and the evaluation of medical - social weight are the basis for the development of comprehensive programs for the prevention, treatment and rehabilitation of people with disabilities with this pathology.

### Korrespondensiya üçün:

*Hüseynli Samirə Fərhad qızı, akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin kiçik elmi işçisi*

*Tel.: (99412) 569-09-07, (99412) 569-09-47*

*Ünvan: AZ1114, Bakı ş, Cavadxanküç, 32/15*

*Email: samirahuseynli@yahoo.com; administrator@eye.az; www.eye.az*