

Qasimov E.M., Həsənova R.M.

## UŞAQLARDA İRSİ RETİNAL DİSTROFİYALARIN RASTGƏLMƏ TEZLIYI, KLİNİK VƏ DİAQNOSTİK XÜSUSİYYƏTLƏRİNİN QIYMƏTLƏNDİRİLMƏSİ

Akademik Zərifə Əliyeva adına  
Milli Oftalmologiya Mərkəzi,  
Cavadxan küç., 32/15  
AZ1114, Bakı şəh., Azərbaycan

### Korrespondensiya üçün:

Həsənova Rəvanə Mehman qızı,  
Akademik Zərifə Əliyeva adına  
Milli Oftalmologiya Mərkəzinin  
"Müalicə-reabilitasiya  
və gözün yoluxucu  
xəstəliklərinin cərrahiyyəsi"  
şöbəsinin həkim-oftalmoloqu  
E-mail:  
dr.hasanova.ravana@gmail.com  
[https://orcid.org/  
0009-0009-9493-5010](https://orcid.org/0009-0009-9493-5010)

### İstinad üçün:

Qasimov E.M., Həsənova R.M.  
Uşaqlarda irsi retinal distrofiyaların  
rastgəlmə tezliyi, klinik və  
diaqnostik xüsusiyyətlərinin  
qiymətləndirilməsi.  
Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı,  
2024, 4 (51): 61-72.

### Müəlliflərin iştirakı:

Tədqiqatın anlayışı və dizaynı:  
Qasimov E.M., Həsənova R.M.  
Materialın toplanması və işlənməsi:  
Həsənova R.M.  
Mətnin yazılması:  
Həsənova R.M.  
Redaktə:  
Həsənova R.M.

Müəlliflər münaqişələrin  
(məliyyə, şəxsi, peşəkar və digər  
maraqları) olmamasını təsdiqləyirlər

Daxil olub 28.10.2024  
Çapa qəbul olunub 13.12.2024

<https://doi.org/10.71110/ajo791020241604516172>

### XÜLASƏ

**Məqsəd** – anadangəlmə irsi retinal distrofiyaların uşaqlar arasında rastgəlmə tezliyi, klinik formaları və diaqnostik xüsusiyyətlərini araşdırmaq.

### Material və metodlar

Tədqiqatın obyektini Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin Tibbi Ekspertiza Komissiyasının 2019-2023-cü illər üzrə uşaqların məlumat bazası və statistik hesabat formaları olmuşdur. Xəstələrin ailə anamnezinə əsasən statistik təhlil 2 əsas qrupda aparılırdı: A qrup - qohum nikahdan doğulmuş (n=409) və B qrup - qohum nikahdan doğulmamış (n=151) uşaqlar. Hər qrup yaş kateqoriyalarına görə (0-5, 6-10, 11-15) 3 yarımqrupa bölünmüşdür. Tədqiqat zamanı irsi retinal distrofiya diaqnozu qoyulmuş uşaqlar ailə anamnezi, gender və yaş xüsusiyyətlərinə görə təhlil olunmuşdur. Statistik məlumatların riyazi işlənməsi SPSS 26 proqramının vasitəsilə ilə yerinə yetirilmişdir. Gözün vəziyyətini qiymətləndirmək üçün elektroretinoqrafiya (ERQ) müayinəsi daxil olmaqla kompleks oftalmoloji müayinə metodlarından istifadə edilmişdir. Tədqiqat olunan diaqnozlar göz patologiyasının nozoloji qruplarına görə XBT-10 kodu üzrə təsnif olunmuşdur.

### Nəticələr

Ümumilikdə apardığımız araşdırmanın nəticələrinə əsasən irsi göz xəstəliyi olan 560 xəstədən 151-də (27%) retinal distrofiya diaqnozu qeyd olunmuşdur. Bu xəstələrdən 134-də (89%) ailə anamnezində qohum nikahı olmuşdur. Məhz bu xəstəliklərin kliniki təzahürü tədqiqata daxil olan uşaqlar arasında 6-10 yaş qrupunda daha çox müşahidə edilmişdir. Qohum nikahından doğulmuş uşaqlar arasında ən çox pigmentli retinit rast gəlinmişdir. Xəstələnmə halları hər 2 qrupda oğlanlar arasında daha çox yayılmışdır.

### Yekun

Apardığımız tədqiqat zamanı qohum nikahlarından doğulmuş uşaqlarda anadangəlmə patologiyalar arasında tor qişa distrofiyalarının rastgəlmə tezliyi yüksək (32,8%) olmuşdur. Alınan nəticələr ona əsas verir ki, müasir diaqnostik müayinə metodlarının tətbiqi ilə yanaşı ERQ müayinəsi bu patologiyanın aşkarlanması və klinik təzahür formalarının müəyyənlişdirilməsində qızıl standart olaraq qalır.

**Açar sözlər:** qohum nikahları, irsi göz xəstəliyi, retinal distrofiyalar

**Gasimov E.M., Hasanova R.M.**

## **EVALUATION OF FREQUENCY, CLINICAL AND DIAGNOSTIC CHARACTERISTICS OF HEREDITARY RETINAL DYSTROPHY IN CHILDREN**

<https://doi.org/10.71110/ajo791020241604516172>

National Ophthalmology  
Centre named after  
Academician Zarifa Aliyeva,  
32/15, Javadkhan str.,  
AZ1114, Baku, Azerbaijan

**For correspondence:**  
Hasanova Ravana Mehman,  
Ophthalmologist in the Department  
of Treatment-rehabilitation and  
surgery of infectious eye diseases of  
the National Ophthalmology  
Centre named after  
Academician Zarifa Aliyeva  
E-mail:  
dr.hasanova.ravana@gmail.com  
[https://orcid.org/  
0009-0009-9493-5010](https://orcid.org/0009-0009-9493-5010)

**For citation:**  
Gasimov E.M., Bayramova H.O.  
Analysis of eye trauma over the 5  
years based on the database of the  
National Ophthalmology  
Centre named after  
Academician Zarifa Aliyeva.  
Azerbaijan Journal of  
Ophthalmology,  
2024, 4 (51): 61-72. (In Azerb.)

**Authors participation:**  
*Concept and design of investigation:*  
Gasimov E.M., Hasanova R.M.  
*Material collection and processing:*  
Hasanova R.M.  
*Spelling text:*  
Hasanova R.M.  
*Editing:*  
Hasanova R.M.

*The authors confirm that there are  
no conflicts (financial, personal,  
professional and other interests).*

Received 28.10.2024  
Accepted 13.12.2024

### **SUMMARY**

**Purpose** – to study the frequency, clinical forms and diagnostic features of congenital hereditary retinal dystrophies among children.

### **Material and methods**

The object of the study was the database and statistical reporting forms of the Children's Medical Expert Commission of the National Ophthalmology Centre named after Academician Zarifa Aliyeva for the years 2019-2023. Based on the patients' family history, a statistical analysis was carried out in 2 main groups: Group A consisted of children born from consanguineous marriages (n=409), while Group B comprised children born from non-consanguineous marriages (n=151). Each group was divided into 3 subgroups according to age categories (0-5, 6-10, 11-15). During the study of children diagnosed with hereditary retinal dystrophy, they were analyzed according to family history, and sex-age characteristics. Mathematical processing of statistical data was carried out using SPSS 26 software. To assess the ocular condition, a range of comprehensive ophthalmological examination methods were used, including electroretinography (ERG). The considered diagnoses were classified according to the ICD-10 nosological groups of eye pathology.

### **Results**

According to the results of our study, retinal dystrophy was observed in 151 patients (27%) out of 560 children with hereditary eye diseases. Among them, 134 patients (89%) had a family history of consanguineous marriage. The clinical manifestations of these diseases were more pronounced in the 6–10-year age group. Retinitis pigmentosa occurred most frequently in children born from consanguineous marriages. The incidence was higher among boys in both groups.

### **Conclusion**

Our study revealed that among congenital pathologies in children born from consanguineous marriages, there was a high frequency of retinal dystrophies (32.8%). The results indicate that, in addition to the use of modern diagnostic methods, ERG remains the gold standard for detecting this pathology and identifying its clinical manifestations.

**Key words:** *consanguineous marriages, hereditary eye diseases, retinal dystrophies*

УДК: 617.735-007.17:616-056.7

Касимов Э.М., Гасанова Р.М.

**ЧАСТОТА И КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДИСТРОФИЙ СЕТЧАТКИ У ДЕТЕЙ**<https://doi.org/10.71110/ajo791020241604516172>

Национальный Центр  
Офтальмологии имени  
академика Зарифы Алиевой,  
ул. Джавадхана, 32/15,  
г. Баку, AZ1114, Азербайджан

**Для корреспонденции:**  
Гасанова Равана Мехман гызы,  
врач-офтальмолог отдела  
«Лечебной реабилитации  
и хирургии инфекционных  
заболеваний глаз» Национального  
Центра Офтальмологии имени  
академика Зарифы Алиевой  
E-mail:  
dr.hasanova.ravana@gmail.com  
[https://orcid.org/  
0009-0009-9493-5010](https://orcid.org/0009-0009-9493-5010)

**Для цитирования:**  
Касимов Э.М., Гасанова  
Р.М. Частота и клиничко-  
диагностические особенности  
наследственных дистрофий  
сетчатки у детей.  
Азербайджанский  
Офтальмологический Журнал,  
2024, 4 (51): 61-72. (На азерб.)

**Участие авторов:**  
*Концепция и дизайн исследования:*  
Касимов Э.М., Гасанова Р.М.  
*Сбор и обработка материала:*  
Гасанова Р.М.  
*Написание текста:*  
Гасанова Р.М.  
*Редактирование:*  
Гасанова Р.М.

*Авторы заявляют об отсутствии  
конфликта интересов  
(финансовых, личных,  
профессиональных и других).*

Поступила 28.10.2024  
Принята к печати 13.12.2024

**РЕЗЮМЕ**

**Цель** – изучить частоту, клинические формы и диагностические особенности врожденных наследственных дистрофий сетчатки у детей.

**Материал и методы**

Объектом исследования являлись база данных и формы статистической отчетности детской Медицинской Экспертной Комиссии Национального Центра Офтальмологии имени академика Зарифы Алиевой за 2019-2023 годы. На основании семейного анамнеза статистический анализ проводился в двух основных группах пациентов: группа А - дети, рожденные в кровнородственном браке (n=409) и группа В - дети, рожденные в некровнородственном браке (n=151). По возрастной категории (0-5, 6-10, 11-15) каждая группа была разделена на 3 подгруппы. В ходе исследования детей с наследственными дистрофиями сетчатки учитывали факторы семейного анамнеза, пола и возраста ребенка. Математическая обработка статистических данных проводилась с использованием программного обеспечения SPSS 26.

Для оценки состояния органа зрения применялись комплексные офтальмологические методы обследования с использованием электроретинографии (ЭРГ). Диагнозы были классифицированы по коду МКБ-10 в соответствии с нозологическими группами патологии глаз.

**Результаты**

По результатам нашего исследования дистрофии сетчатки была выявлена у 151 пациента (27%) из 560 детей с наследственными заболеваниями глаз. Среди них 134 пациента (89%) имели в семейном анамнезе кровнородственный брак. Клинические проявления этих заболеваний были более выражены в возрастной группе 6-10 лет. Пигментный ретинит чаще всего встречается у детей, рожденных от родственного брака. Заболеваемость чаще наблюдалась среди мальчиков в обеих группах.

**Заключение**

В ходе нашего исследования было выявлено, что среди врожденных патологий у детей, рожденных от родственных браков, частота дистрофий сетчатки была относительно высока (32,8%). Полученные результаты свидетельствуют о том, что наряду с применением современных методов диагностического обследования ЭРГ остается золотым стандартом выявления клинических проявлений данной патологии.

**Ключевые слова:** *кровнородственные браки, наследственные заболевания глаз, дистрофии сетчатки*

Retinal distrofiyalar (RD) klinik və genetik heterojenliyə malik tor qişanın degenerativ xəstəliklər qrupudur. Torlu qişa distrofiyalarının dəqiq tezliyi məlum deyil, lakin ən çox yayılmış forma olan piqmentli retinit bütün dünyada hər 5000 nəfərdən birinə təsir edir [1]. Akromatopsiya kimi digər distrofiyalar 1:30000 tezliyi ilə daha nadir rast gəlinir [1, 2].

Hazırda 270-dən çox genin retinal distrofiyaların müxtəlif fenotipləri ilə əlaqəli olduğu məlumdur [3, 4, 5]. Bundan əlavə, eyni gen daxilində müxtəlif fenotiplərə səbəb olan mutasiyalar da qeyd olunur. Bu genlər fotoreseptorlarda və digər retinal hüceyrə vahidlərində, həmçinin fototransduksiyada iştirak edən zülalları kodlayır [6, 7]. Xəstəlik geniş bir klinik spektrdə baş verir. Xəstələr gündüz görmənin itirilməsi, gecə korluğu, periferik görmə pozğunluğu və progressiv şəkildə tam korluqla nəticələnən klinik əlamətlərə sahib olurlar [8]. Bu distrofiyaların əksəriyyəti əmək qabiliyyətli yaş qrupundakı uşaqlar və gənclərdə rast gəlir, bu da problemin həll yollarının axtarışının aktuallığını sosial-iqtisadi cəhətdən artırır [9].

Çubuqcuq distrofiyaları: çubuqcuqların üstünlük təşkil etdiyi distrofiyalara piqmentli retinit (PR) və anadangəlmə stasionar gecə korluğu (ASGK) daxildir [10, 11]. PR ən çox rast gəlinən retinal distrofiyadır [12]. Xəstəlik zamanı ilk olaraq çubuqcuqlar zədələnir, daha sonra kolbacıqlarda da zədələnmələr başlayır. PR-nin ağır klinik və genetik heterojenliyi vardır. Xəstəliyin gedişi və proqnozu irsi keçidlə əlaqədardır [12].

RD autosom dominant (AD), autosom resessiv (AR) və X-xromosomla əlaqəli resessiv keçidlə xarakterizə olunur. AD nisbətən xoşgedişli ən çox rast gəlinən formadır, lakin digər qeyd olunan keçid formaları daha nadir olmaqla yanaşı, ən ağır klinik gedişə malikdir. Ədəbiyyatlarda qeyri-sindromik və sindromlu formaları qeyd olunur [13]. RD diaqnostikasında elektroretinografiyanın (ERQ) rolu əvəzəlməzdir. PR-nin erkən mərhələlərində azalmış skotopik çubuqcuq və birləşmiş reaksiyalar müşahidə

olunur. Xəstəliyin inkişaf etmiş mərhələlərində isə fotopik reaksiyalar təsirlənir və nəticədə ERQ sönür [14, 15].

Kolbacıq və ya kolbacıq-çubuqcuq distrofiyalarının diaqnostikasında da ERQ əsas müayinə üsulu hesab olunur. Xəstəliyin gizli dövründə ERQ-də azalan fotopik və 30 Hz fliker gecikmələrlə müşahidə olunur. Daha sonra xəstəliyin gedişində skotopik reaksiyalar da azalır [16].

**Məqsəd** – anadangəlmə irsi retinal distrofiyaların uşaqlar arasında rastgəlmə tezliyi, klinik formaları və diaqnostik xüsusiyyətlərini araşdırmaq.

### Material və metodlar

Tədqiqat obyektinə Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzində Tibbi Ekspertiza Komissiyasından 2019-2023-cü illər ərzində müayinədən keçən və irsi göz xəstəlikləri aşkar olunmuş uşaqlar daxil olmuşdur. Ümumilikdə işə 15 yaşa qədər olan 560 xəstənin 1056 gözü daxil edilmişdir. Uşaqlardan 352 (62,9%) nəfər oğlan, 208 (37,1% ) nəfər isə qız olmaqla orta yaş həddi  $7,4 \pm 0,2$  il təşkil etmişdir. Müayinə olunan hər bir uşaqda korreksiyasız və korreksiya ilə görmə itiliyinin təyini, gözün hərəkət aparatının müayinəsi, refraksiyanın sikloplegiyadan (1%-li atropin sulfat məhlulunun 2 dəfə instillyasiyası) sonra skioskopiya və avtorefraktometriya (Tomey, Yaponiya) vasitəsilə təyini, perimetriya, rəng duyğusunun yoxlanılması, yarıqlı lampa ilə gözün ön və arxa seqmentinin müayinəsi həyata keçirilmişdir.

2010-cu ildə Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatının (ÜST) görmə itiliyinin təyini və onların düzgün qruplaşdırılıb, öyrənilməsi üçün cədvəl tərtib etmişdir [17]. Belə ki, bu cədvələ əsasən normal görmə – görmə itiliyi  $>0,3$ , zəif görmə – görmə itiliyi  $0,05 - 0,3$ , korluq – görmə itiliyi  $<0,05$  olaraq qeyd olunur. Xəstələrdə görmə itiliyi ÜST tərtib etdiyi cədvələ əsasən qruplaşdırılmışdır.

Eyni zamanda, müayinəyə daxil olan uşaqların valideynlərindən ətraflı anamnez toplanmışdır.

Müayinə olunan uşaqlarda valideynlərin şikayətlərinə və göz dibinin müayinəsi nəticələrinə əsasən gecə və gündüz görmənin yoxlanılması məqsədi ilə ERQ müayinəsi (ROLAND CONSULT- Super Color Ganzfeld 450 S Almaniya) aparılmışdır.

Elektrofizioloji müayinə Beynəlxalq Görmənin Kliniki Elektrofiziologiya Cəmiyyətinin (International Society for Clinical Electrophysiology of Vision (ISCEV)) tövsiyələri əsasında təlimatlara uyğun şəkildə peşəkar mütəxəssislər tərəfindən icra edilmişdir. Hər gözün ayrılıqda elektrodlar vasitəsilə ERQ məlumatları alınmışdır. Çubuquqların funksiyası skotopik mərhələdə qaranlıq adaptasiyası zamanı mavi işıq stimulu və standart kombinə mərhələdə kolbacıq-çubuqucuq funksiyası qaranlıq adaptasiyalı ağ işıq stimulu vasitəsilə, kolbacıqların funksiyası isə fotopik mərhələdə 30 Hs tezlikli ağ işıq stimulu arxa fonun 21cd/m<sup>2</sup> işıqlanma şəraitində həyata keçirilmişdir.

#### Nəticələr və onların müzakirəsi

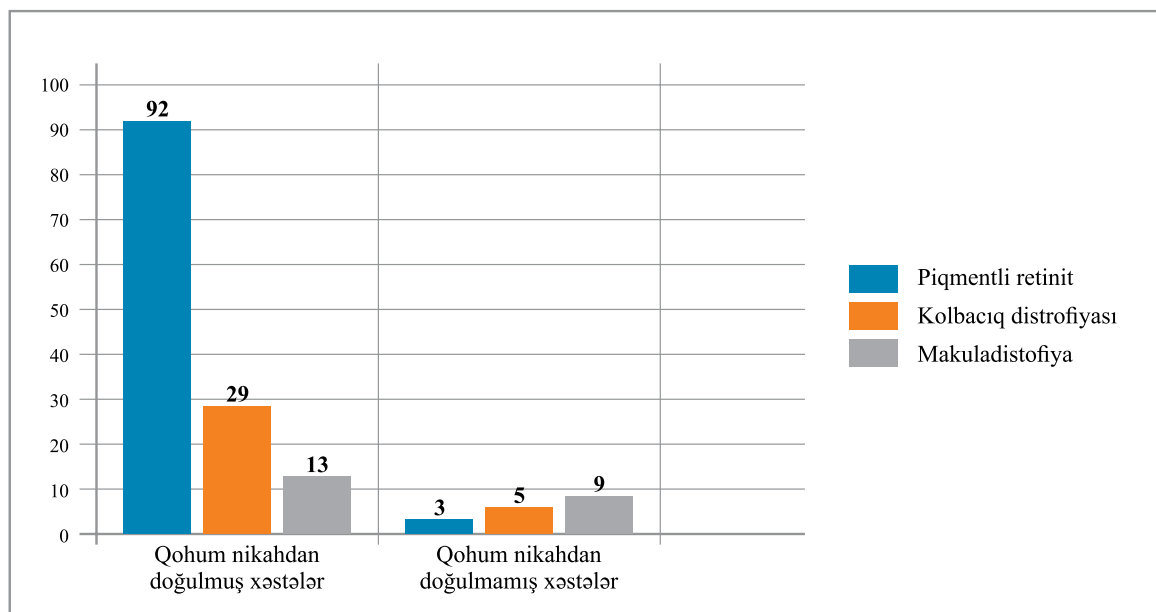
Ümumilikdə tədqiqatın nəticəsi olaraq qeyd etmək lazımdır ki, tədqiqat işi 2019-2023-cü illər ərzində Azərbaycan Respublikası Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin nəzdində fəaliyyət göstərən Tibbi Ekspertiza Komissiyasına uşaqların müraciətləri əsasında aparılmışdır. Bu müddət ərzində ümumilikdə 7592 uşaq müayinədən keçmişdir. Tədqiqat işində klinik materiallar ilkin müraciətlər əsasında toplanmışdır. Belə ki, 4124 nəfər

(54%) birincili xəstələr olub. Onlardan 1120-də (27%) müxtəlif irsi göz xəstəliyi aşkar olunmuşdur. Qalan 3004 xəstədə zəif və orta dərəcəli refraksiya patologiyaları, vaxtından əvvəl doğulmuşların retinopatiyası, göz almasının travmadan sonrakı vəziyyəti ilə əlaqəli patologiyaları, göz qapağı qüsurları, uveit, xorioretinit və s. olmuşdur.

Tədqiq olunan 1120 pasiyentin sayını və tədqiqatımızın dizaynı nəzərə alaraq həcmə görə generalizə olunmuş və seçmə üsulu ilə xəstələrin sayı 50% azaldılmışdır. İşin ümumi hissəsində 560 irsi göz xəstəliyi aşkar olunmuş (1056 göz) xəstələrin məlumatları ətraflı təhlil edilmişdir. Tədqiq olunmuş xəstələrdə aşkar olunmuş irsi göz xəstəlikləri haqqında məlumat **cədvəl 1-də** göstərilmişdir. Cədvəldən göründüyü kimi, tədqiq olunanların əksəriyyətində 151 (27%) nəfərdə tor qişanın distrofiyaları aşkar edilmişdir. Qeyd etmək lazımdır ki, anadangəlmə büllur patologiyası və bu vəziyyətlə əlaqədar cərrahi əməliyyat olunmuş xəstələr ikinci ən çox təsadüf olunmuş 112 (20%) xəstəlik olmuşdur. Refraksiya patologiyaları və çəpgözlük 86 (15,4%) xəstədə qeyd olunmuşdur. Daha sonra görmə sinirinin anadangəlmə patologiyası 73 (13%) nəfərdə aşkarlanmışdır. Dəri-göz albinizmi 54 (9,6%) uşaqda, göz almasının anadangəlmə inkişaf qüsurları 42 (7,5%) xəstədə, 32 (5,7%) pasiyentdə anadangəlmə qlaukoma müəyyən edilmişdir. Qeyd etmək lazımdır ki, buynuz qişanın irsi distrofiyası ən az rast gəlinmiş 1,8% (n=10) patologiya olmuşdur.

**Cədvəl 1.** İrsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür formaları

İrsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür formaları	Xəstələrin sayı	
	Mütləq (n)	Nisbi (%)
Tor qişanın distrofiyaları	151	27
Büllurun anadangəlmə patologiyası	112	20
Refraksiya patologiyaları və çəpgözlük	86	15,4
Görmə sinirinin anadangəlmə patologiyası	73	13
Dəri- göz albinizmi	54	9,6
Anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları	42	7,5
Anadangəlmə qlaukoma	32	5,7
Buynuz qişanın anadangəlmə distrofiyası	10	1,8
<b>Cəmi</b>	<b>560</b>	<b>100</b>



**Şəkil 1.** Ailə anamnezə əsasən RD-nin qruplaşdırılması.

Tədqiq olunmuş xəstələrdə retinal distrofiyalar anamnezə əsasən qruplaşdırılmış və müəyyən olunmuşdur ki, A qrupundan olan uşaqlar arasında xəstəliyin rast gəlmə tezliyi 32,8% (n=134), B qrupda isə 11,3% (n=17) qeyd olunmuşdur. A qrupunda PR 92 (69%) xəstədə, B qrupunda isə makuladistrofiya 9 (53%) xəstədə aşkar olunaraq, üstünlük təşkil etmişdirlər (**şəkil 1**).

RD-nin cinsə görə paylanması hər 2 qrupda **cədvəl 2-də** təqdim olunub.

Cədvəldən göründüyü kimi anadangəlmə tor qişa distrofiyalarının rastgəlmə tezliyinə görə oğlanlar və qızlar arasında əhəmiyyətli fərq olmuşdur. Belə ki, xəstələnmə halları oğlanlar arasında daha çox rast gəlinmişdir (p<0,001).

Ümumilikdə tədqiq olunan xəstələrdə rast gəlinən retinal distrofiyaların yaş kateqoriyalarına görə paylanması ətraflı təhlil olunmuşdur (**şəkil 2**). Nəticələrin təhlili göstərmişdir ki, 0-5 yaş kateqoriyasında tor qişa distrofiyası hər iki qrupda ən az

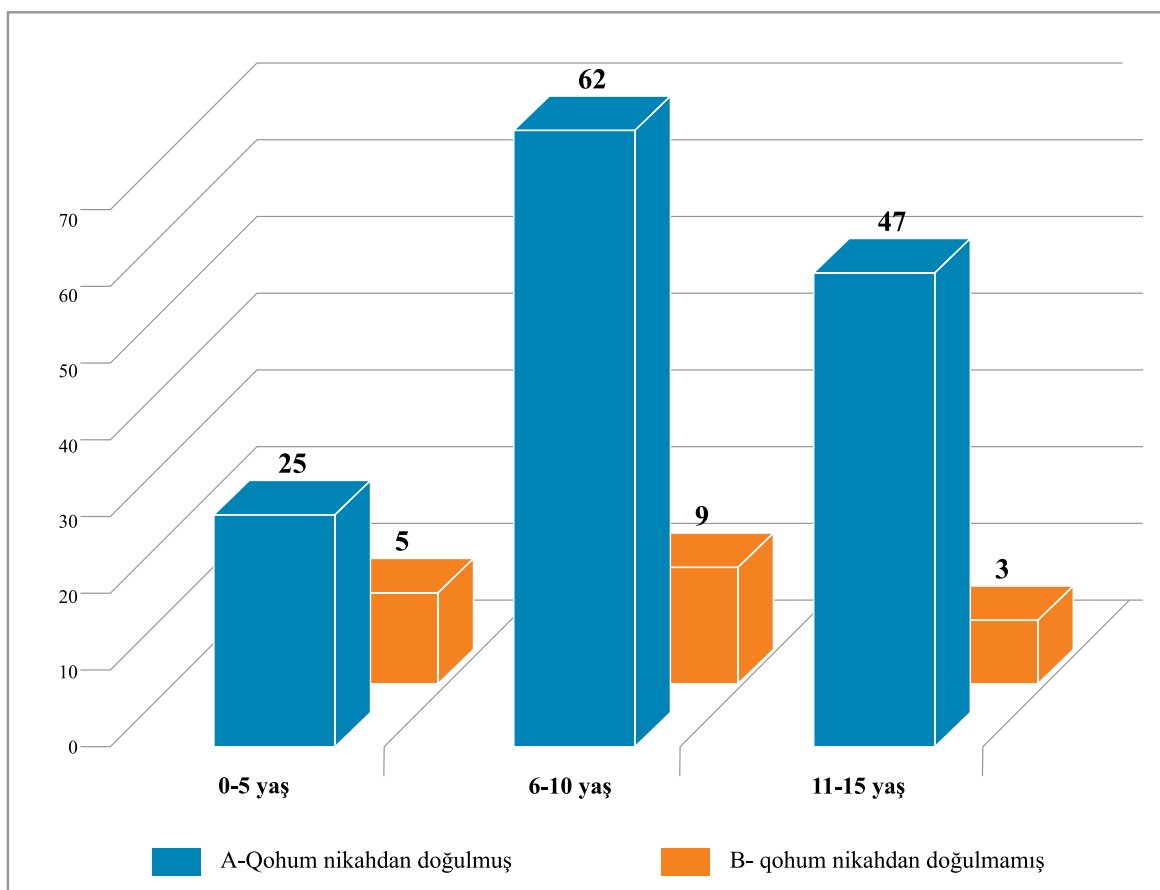
təsadüf olunmuşdur. Lakin 6-10 və 11-15 yaş kateqoriyasında tor qişanın distrofiyalarının rast gəlinmə tezliyi A qrupunda əhəmiyyətli dərəcədə yüksək olmuşdur (n=62; n=47). Qeyd olunan göstəricilər (p<0,05) statistik əhəmiyyətli hesab edilmişdir. Tor qişanın distrofiyaları zamanı xəstəliyin əlamətlərinin gec dövrdə özünü göstərməsi, artıq uşaqların şikayətlərini daha dəqiq ifadə etmələri və ERQ müayinəsinin həmin yaş qrupunda xəstələrdə daha rahat aparılması ilə əlaqəli xəstələnmə halları yüksək olmuşdur.

Tədqiq olunan xəstələrin görmə itiliyi ÜST normativlərinə əsasən qruplaşdırılaraq, **cədvəl 3-də** təsvir olunub. Cədvəldən göründüyü kimi, 0,3-dən yuxarı görmə qabiliyyəti heç bir qrupda qeyd olunmamışdır. Zəif görmə qabiliyyəti isə hər 2 qrupda ən çox təsadüf olunsada, korluq A qrupunda 45 (29,8%), B qrupunda isə 2 (1,4%) xəstədə qeyd olunmuşdur.

Ümumilikdə tədqiq olunan 151 xəstə ERQ müayinəsinə cəlb olunmuşdur. Onlardan

**Cədvəl 2.** RD-nin qruplar arasında cinsə görə paylanması

Qrup	Oğlan		Qız	
	mütləq say (n)	nisbi say (%)	mütləq say (n)	nisbi say (%)
A (n=134)	93	69,4	41	30,6
B (n=17)	12	70,6	5	29,4



**Şəkil 2.** Yaş kateqoriyasına görə RD-nin paylanması.

0-5 yaş qrupundakı 30 uşaqda və 6-10 yaş qrupunda 22 uşaqda anesteziya altında, digər uşaqlarda isə anesteziyasız ERQ müayinəsi aparılıb.

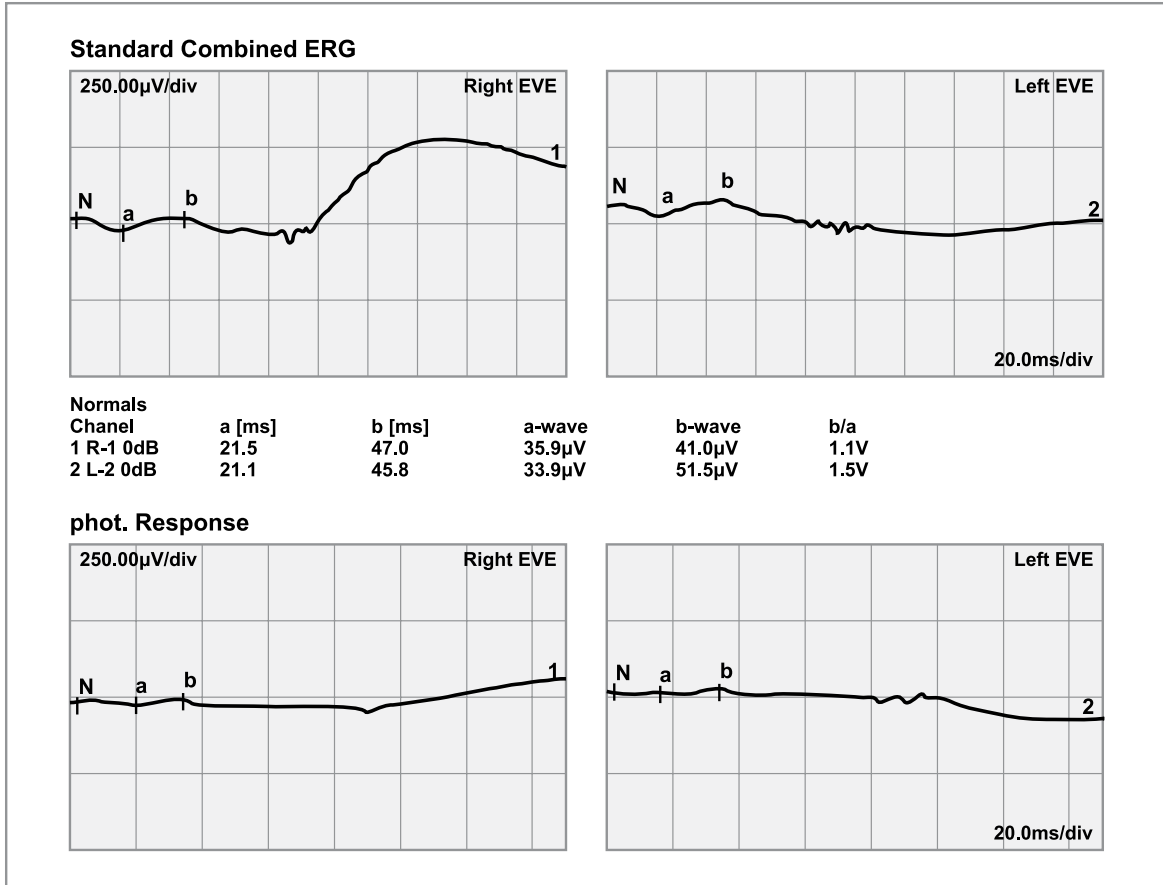
ERQ müayinəsində kolbacıq-çubuqcuc distrofiyaları aşkarlanmış xəstələrdə kolbacıq və çubuqcucuların funksiyalarının nəzərə çarpacaq dərəcədə azalması müşahidə olunmuşdur (**şəkil 3**). Uşaqlar gündüz saatlarda işıqdan qorxma və zəifgörmə şikayətləri ilə müraciət etmişdilər. Göz dibinin oftalmoskopiyası zamanı xarakterik kobud dəyişikliklərin olmaması və ya “öküz gözü” tipli fundus görüntüsü və optik koherent

tomoqrafiya (OKT) müayinəsində perifoveal zəif piqment epitelinin atrofik dəyişikliyi müşahidə olunmuşdur (**şəkil 4**).

Proqressivləşən kolbacıq-çubuqcuc distrofiyalarına aid olan PR zamanı ERQ müayinəsi nəticələrində çubuqcuc və kolbacıqların funksiyalarının kobud patoloji dəyişikliyi və sönməsi qeyd olunur (**şəkil 5**). Xəstəliyin oftalmoskopik şəkli klassik triadadan ibarətdir, beləki arteriaların daralması, torlu qişanın periferiyasında “sümük cisimcikləri” şəklində piqment hiperplaziyası və görmə sinirinin mumşəkili solğunluğu (atrofiyası) qeyd olunur (**şəkil 6**).

**Cədvəl 3.** Görmə itiliyi göstəricilərinə görə xəstələrin qruplaşdırılması

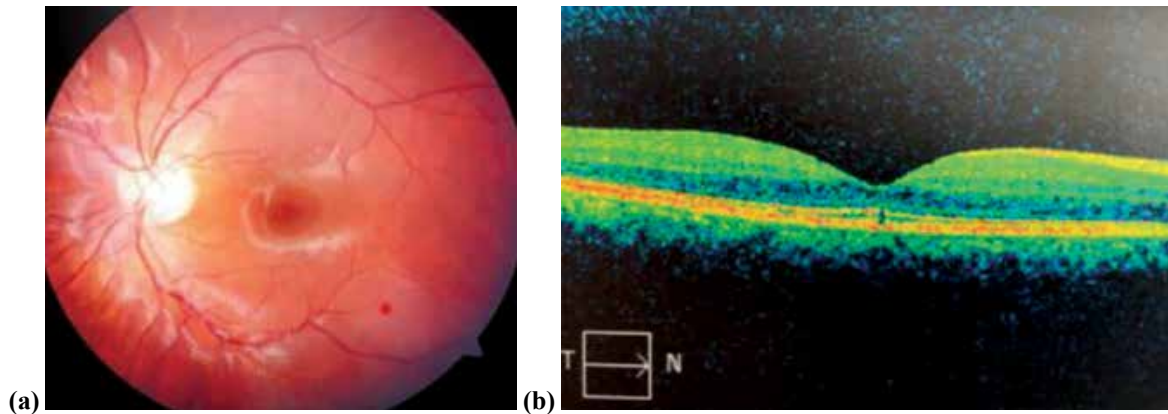
Grup	Xəstələrin sayı (n, %)		
	Yaxşı görmə (görmə itiliyi >0,3)	Zəif görmə (görmə itiliyi 0,05 - 0,3)	Korluq (görmə itiliyi <0,05)
A (n=134)	0	89 (58,9)	45 (29,8)
B (n=17)	0	15 (9,9)	2 (1,4)
Cəmi	0	104 (68,8)	47 (31,2)



**Şəkil 3.** Kolbacıq-çubuqcuq distrofiyasının ERQ nümunəsi: tor qişanın kolbacıq və çubuqcuqların funksiyalarının nəzərə çarpacaq dərəcədə azalması qeyd olunur (pasiyent M.N.).

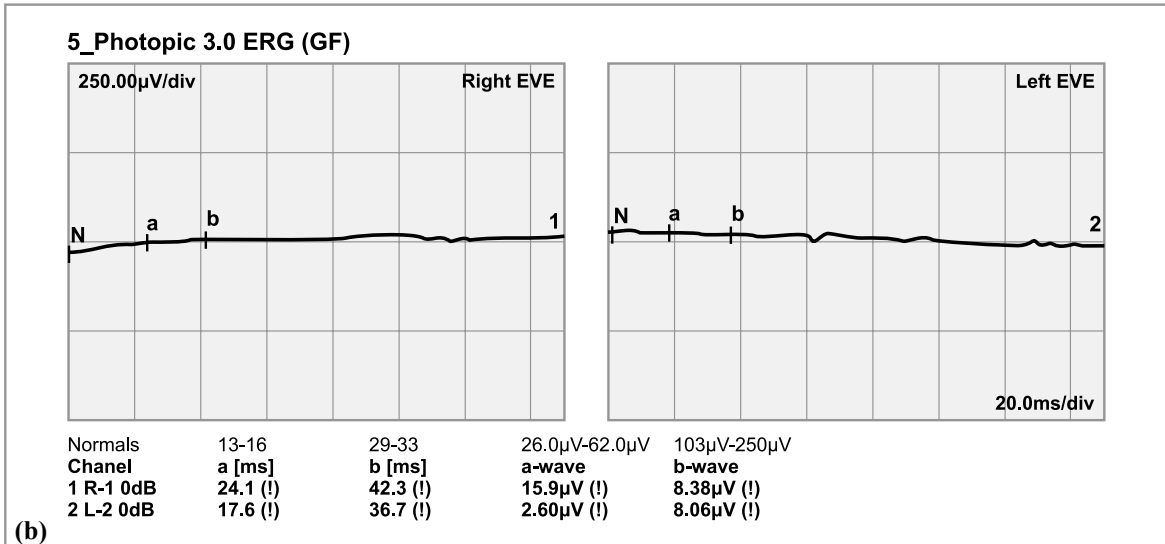
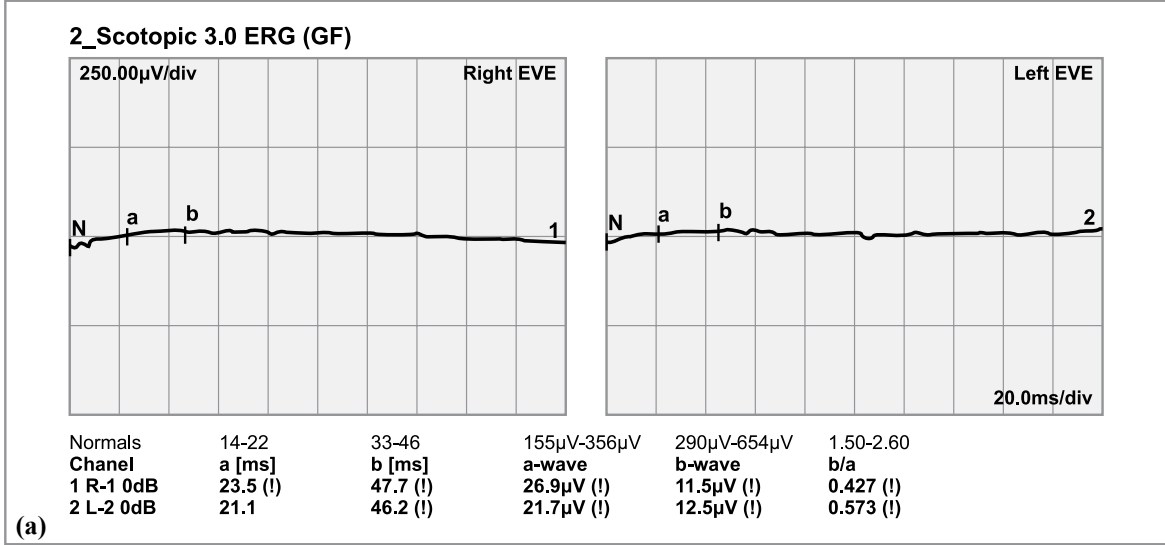
PR korluğun və əliliyin başlıca səbəblərindən biri kimi daim diqqət mərkəzində olmuşdur. Bu baxımdan Azərbaycanda görkəmli alimlər tərəfindən oftalmologiyanın inkişafı istiqamətində çoxsaylı tədqiqatlar aparılmış və oftalmologiya sahəsində olan problemlərin

həlli üçün müxtəlif proqramlar işlənib hazırlanmışdır. 1997-ci ilin məlumatlarına görə Azərbaycanda korluq və zəifgörmədən əziyyət çəkən uşaqların sayı 1460 nəfərdir. Bu uşaqların 30,1%-i kor, 69,9%-i isə zəifgörəndir. Korluğun səbəbi 35,3% hallarda tor qişa xəstəliyi olmuşdur. Uşaq korluğunun

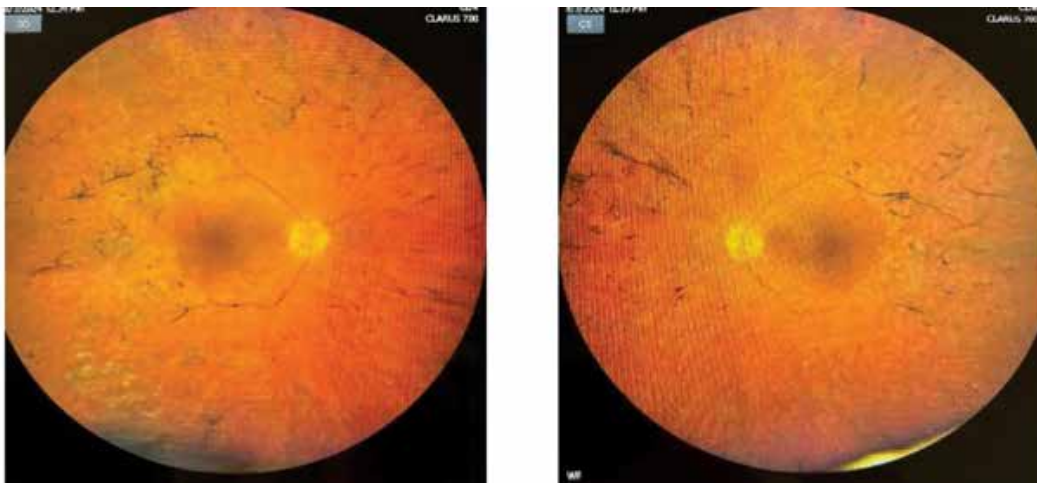


**Şəkil 4.** Kolbacıq-çubuqcuq distrofiyasının fundus foto görüntüsü (a) və makulanın OKT müayinəsində struktur vəziyyətinin nümunəsi (b) (pasiyent M.N.).





Şəkil 5. PR olan xəstənin skotopik (a) və fotopik (b) ERQ nümunəsi: tor qişanın çubuqcuq və kolbacıqların funksiyaları kobud dərəcədə azalıb.



Şəkil 6. PR olan xəstənin fundus foto görüntüsü: görmə sinirində “mum solğunluğu”, torlu qişada arteri-aların daralması, periferiyada “sümük cisimcikləri” (pasiyent D.Ə.).

əsas hissəsini 62,2% anadangəlmə xəstəliklər təşkil edir. Qeyd etmək lazımdır ki, belə xəstələrin 50,8%-i qohum evliliklərindən dünyaya gəlmişdir [18, 19].

PR zamanı uşaqlarda göz damarlarının rəngli doppler kartlaşdırılmasının nəticələri yerli alimlər tərəfindən açıqlanmış və qeyd olunmuşdur ki, klinik formasından asılı olmayaraq PR zamanı uşaqlarda göz damarlarında hemodinamikanın dəyişikliyi baş verir [20].

Son illərdə yerli alimlər tərəfindən aparılan tədqiqatlarda gənc kişilər arasında anadangəlmə görmə orqanı patologiyasının rastgəlmə tezliyi və klinik-epidemioloji xüsusiyyətlərinin öyrənilməsi nəticələri göstərmişdir ki, bizim tədqiqatımızda olduğu kimi, tor qişanın irsi distrofiyaları ən çox rast gəlinən patologiyadır. Tədqiqatda tor qişə distrofiyası olan xəstələrin valideynləri arasında 68% halda qohum nikah anamnezi aşkarlanmışdır [21].

Dünyada uşaqlar arasında korluq ümumi korluğun 4%-ni təşkil edir. Yəni 19 milyon uşaq görmə qüsurundan əziyyət çəkir. Onlardan 1,4 milyon uşaq tam korluqla yaşayır [22]. Uşaqlarda korluğun səbəbləri ölkələrin sosial və iqtisadi inkişaf səviyyəsi ilə sıx əlaqəlidir. Kor uşaqların yarısından çoxu Afrika və Asiyanın ən kasıb ölkələrində yaşayır.

İnkişaf etmiş və inkişaf etməkdə olan ölkələrdə bu problemin rastgəlmə səbəbləri bir birindən fərqlənir. Beləki, inkişaf etmiş ölkələrdə başlıca səbəb genetik və anadangəlmə xəstəliklər olarkən, inkişaf etməmiş ölkələrdə infeksiya xəstəlikləri, travma və qidalanma pozğunluqlarıdır [22, 23].

Genetik xəstəliklərin qarşısının alınması və xəstələrin müalicəsi dünyada aktual olan səhiyyə məsələlərindəndir. Qohum nikahlar genetik xəstəliklərin yayılmasına təsir edən amillərdən biridir və ən azı bir ortaq əcdadı paylaşan cütlüklər arasındakı əlaqəni təsvir edir. Qohum nikahlardan doğulan uşaqlarda, homozigot vəziyyətdə ortaq əcdaddan miras

qalmış autosom resessiv gen mutasiyalarının yaranması səbəbindən genetik xəstəliklərə meyilli olma riski daha yüksək ola bilər.

Yaxın qohumlar (adətən əmiuşağı) arasında evlilik praktikası qohum evliliyi kimi tanınır. Amerika və müasir Avropada nadir hallarda rast gəlinə də, qohum evliliyi bir çox ərəb və müsəlman mədəniyyətlərinin ənənəvi və hörmətli aspektidir. Xüsusilə Şimali Afrika və Yaxın Şərqdə geniş yayılmışdır. Bir çox ölkələrdə qohum evlilikləri və qohumluq münasibətləri qanunsuz hesab olunur [24].

Hindistanın cənubunda qohum nikahları və bu nikahlardan qaynaqlanan göz xəstəliklərinin öyrənilməsinə dair bir çox araşdırmalar aparılmışdır. Nirmalan tərəfindən aparılan tədqiqatda qeyd olunur ki, Andhra Pradeşdə bütün yoxlanılan pasientlərin 26,7%-i qohum nikahlardan doğulmuşdur. Araşdırmalar göstərir ki, qohum evlilikləri nəticəsində ən çox rast gəlinən göz xəstəlikləri arasında, bizim tədqiqatımızda da müşahidə olunduğu kimi, PR və tor qişə distrofiyaları üstünlük təşkil edir [24, 25].

Belə ki, bizim tədqiqatda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda qohum nikahdan doğulmamış uşaqlar ilə müqayisədə torlu qişə distrofiyalarının rastgəlmə tezliyi daha yüksək olmuş (32,8% və 11,3% müvafiq olaraq) və qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar arasında ən çox PR (69%) qeydə alınmışdır.

Hindistanın cənubunda aparılmış digər bir araşdırmada sindrom göz xəstəlikləri arasında PR (63,9%), Stargardt xəstəliyi (4,9%), Ushers sindromu (1,9%) və Oquchi xəstəliyi (1,3%) qeyd olmuşdur [26, 27].

PR dünyada və ölkəmizdə aparılan tədqiqatlarda torlu qişə distrofiyaları arasında ən çox rast gəlinən patologiya olmuşdur. Bu xəstəlik klassik klinik təzahür formaları və heterogenliyi ilə özünü göstərir.

Xəstəliyin müalicəsi yoxdur, lakin proqresivləşmənin qarşısını almaq üçün erkən mərhələlərdə kök hüceyrə müalicəsi və gen terapiyası aparılır. Gecikmiş mərhələlərdə isə epiretinal protezlərin implantı tətbiq olunur [27-30].

**Yekun**

Apardığımız tədqiqat zamanı qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda anadangəlmə patologiyalar arasında torlu qısa distrofiyalarının rastgəlmə tezliyi yüksək olmuşdur (32,8%). Məhz bu xəstəliklərin klinik təzahürü tədqiqata daxil olan uşaqlar arasında 6-10 yaş qrupunda daha çox özünü göstərmişdir. Qohum nikahdan doğulmuş

uşaqlar arasında ən çox PR (69%) rast gəlinmişdir. Xəstələnmə halları tədqiqatın hər iki əsas (A və B) qrupunda oğlanlar arasında daha çox yayılmışdır. Alınan nəticələr ona əsas verir ki, müasir diaqnostik müayinə metodlarının tətbiqi ilə yanaşı ERQ müayinəsi bu patologiyaynın aşkarlanması və klinik təzahür formalarının müəyyənləşdirilməsində hələ də qızıl standart rolunu daşıyır.

**ƏDƏBİYYAT**

## REFERENCE | ЛИТЕРАТУРА

1. Wert, K.J. General pathophysiology in retinal degeneration / K.J.Wert, J.H.Lin, S.H.Tsang // *Dev. Ophthalmol.*, – 2014. 53, – p. 33-43. <https://doi.org/10.1159/000357294>
2. Fischer, M.D. Codon-Optimized RPGR Improves Stability and Efficacy of AAV8 Gene Therapy in Two Mouse Models of X-Linked Retinitis Pigmentosa / M.D.Fischer, M.E.McClements, C.M.F.de la Camara [et al.] // *Mol. Ther.*, – 2017. 25, – p. 1854-1865. <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2017.05.005>
3. Khan, N.W. Inherited retinal degeneration: genetics, disease characterization, and outcome measures / N.W.Khan, B.Falsini, M.Kondo [et al.] // *J. Ophthalmol.*, – 2017. <https://doi.org/10.1155/2017/2109014>
4. Mustafi, D. Retinal gene distribution and functionality implicated in inherited retinal degenerations can reveal disease-relevant pathways for pharmacologic intervention / D.Mustafi, A.Arbabi, H.Ameri [et al.] // *Pharmaceuticals*, – 2019. 12(2), – p. 74. <https://doi.org/10.3390/ph12020074>
5. Satir, P. Overview of structure and function of mammalian cilia / P.Satir, S.T.Christensen // *Annu. Rev. Physiol.*, – 2007. <https://doi.org/10.1146/annurev.physiol.69.040705.141236>
6. Adams, M. Recent advances in the molecular pathology, cell biology and genetics of ciliopathies / M.Adams, U.M.Smith, C.V.Logan [et al.] // *J. Med. Genet.*, – 2008. <https://doi.org/10.1136/jmg.2007.054999>
7. Hartong, D.T. Retinitis pigmentosa / D.T.Hartong, E.L.Berson, T.P.Dryja // *Lancet*, – 2006. 368, – p. 1795-1809. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(06\)69740-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(06)69740-7)
8. Xu, M. Visual Field Progression in Retinitis Pigmentosa / M.Xu, Y.Zhai, I.M.MacDonald // *Investig. Ophthalmol. Vis. Sci.*, – 2020. 61, – p. 56. <https://doi.org/10.1167/iovs.61.6.56>
9. Qasimov, E.M. Müxtəlif sindromlar zamanı piqmentli retinit xəstəliyinin xüsusiyyətləri / E.M.Qasimov, N.A.Həsənova, R.M. Həsənova // *Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı*, – Bakı: – 2019. №3, – s. 37-41.
10. Dessalces, E. Early-onset foveal involvement in retinitis punctata albescens with mutations in RLBP1 / E.Dessalces, B.Bocquet, J.Bourien [et al.] // *JAMA Ophthalmol.*, – 2013. Oct; 131(10), – p. 1314-1323. <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2013.4476>
11. Hüseyinli, S.F. Stasionar gecə korluğunun gənc kişi populyasiyasında rastgəlmə tezliyi, klinik və diaqnostik xüsusiyyətləri və digər anadangəlmə tor qısa xəstəlikləri ilə differensasiya məqamları / Hüseyinli S.F., Orucova S.N. // *Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı*, – Bakı: – 2021. №3 (38), – s. 3-14.
12. Gandra, M. Retinitis pigmentosa: Mutation analysis of RHO, PRPF31, RP1, and IMPDH1 genes in patients from India / M.Gandra, V.Anandula, V.Authiappan [et al.] // *Mol. Vis.*, – 2008. 14, – p. 1105.
13. Fiorentino, A. Novel homozygous splicing mutations in ARL2BP cause autosomal recessive retinitis pigmentosa / A.Fiorentino, J.Yü, G.Arno [et al.] // *Mol. Vis.*, – 2018. 24, – p. 603.
14. Badano, J.L. The ciliopathies: an emerging class of human genetic disorders / J.L.Badano, N.Mitsuma, P.L.Beales [et al.] // *Annu. Rev. Genomics Hum. Genet.*, – 2006. 7, – p. 125-148. <https://doi.org/10.1146/annurev.genom.7.080505.115610>
15. Verbakel, S.K. Non-syndromic retinitis pigmentosa / S.K.Verbakel, R.A.van Huet, C.J.Boon [et al.] // *Prog. Retin. Eye Res.*, – 2018. 66, – p. 157-186. <https://doi.org/10.1016/j.preteyeres.2018.03.005>
16. Parmeggiani, F. Clinical and Rehabilitative Management of Retinitis Pigmentosa: Up-to-Date / F.Parmeggiani, G.Sato, K.De Nadai [et al.] // *Curr. Genomics.*, – 2011. №12(4), – p. 250-259. <https://doi.org/10.2174/138920211795860125>
17. Health Organization: Global Initiative For The Elimination Of Avoidable Blindness / Geneva World Health Organization – 2000. – 46 p.

18. Гальбинур, Т.П. разработка и оптимизация терапии наследственных дистрофий сетчатки (пигментной дистрофии сетчатки и возрастной макулярной дегенерации) // *Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı*, – Bakı: – 2012. №2, – с. 18-28.
19. Кулиев, Р.А. Медико-социальные, клинико-офтальмологические и иммуно-генетические аспекты слепоты и инвалидности вследствие врожденной патологии органа зрения в Азербайджанской Республике: / автореферат дисс. кандидата медицинских наук. / – Баку, – 2001. – 28 с.
20. Касимов, Э.М. Результаты цветового доплеровского картирования глаза у детей с пигментным ретинитом / Э.М.Касимов, А.Н.Мамедзаде, Н.Ф.Гашимова [и др.] // *Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı*, – Bakı: – 2018. №26, – с. 80-84.
21. Qasimov, E.M. Anadangəlmə görmə orqanı patologiyasının gənc kişilərdə rastgəlmə tezliyi, kliniki-epidemioloji xüsusiyyətlərinin və tibbi sosial ağırlığının qiymətləndirilməsi / E.M. Qasimov, S.F. Hüseyinli // *Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı*, – Bakı: – 2018. №26, – s. 17-27.
22. Consanguinity / The sociological conversance – 2016. September; – 28 p. <https://sociovillage.wordpress.com/2016/09/28/consanguinity/R>.
23. Geneva International Consanguinity Workshop / – 2010. <http://www.medecine.unige.ch/consanguinity/>
24. Jay, M. On the heredity of retinitis pigmentosa // *Br. J. Ophthalmol.*, – 1982. 66, – p. 405-416. <https://doi.org/10.1136/bjo.66.7.405>
25. Nirmalan, P.K. Consanguinity and eye diseases with a potential genetic etiology / P.K.Nirmalan, S.Krishnaiah, R.Nutheti [et al.] // Data from a prevalence study in Andhra Pradesh, India. *Ophthalmic Epidemiol.*, – 2006. 13, – p. 7-13. <https://doi.org/10.1080/09286580500473795>
26. Mathur, P. Usher syndrome: Hearing loss, retinal degeneration and associated abnormalities / P.Mathur, J.Yang // *Biochim. Biophys. Acta (BBA)-Mol. Basis Dis.*, – 2015. 1852, – p. 406-420. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2014.11.020>
27. Tatour, Y. Syndromic Inherited Retinal Diseases: Genetic, Clinical and Diagnostic Aspects / Y.Tatour, T.Ben-Yosef // *Diagnostics*, – 2020. 10, – p. 779. <https://doi.org/10.3390/diagnostics10100779>
28. Bittles, A.H. The global prevalence of consanguinity // – 2010. <http://www.consang.net>
29. O’Neal, T.B. Retinitis Pigmentosa / T.B.O’Neal, E.E.Luther // – 2020. Aug; 10.
30. Nangia, V. Prevalence of retinitis pigmentosa in India: The Central India eye and medical study / V.Nangia, J.B.Jonas, A.Khare [et al.] // *Acta. Ophthalmol.*, – 2012. 90, – p. 649-650. <https://doi.org/10.1111/j.1755-3768.2012.02396.x>