

UOT: 617.7-575.1

Həsənova R.M.

## QOHUM NİKAHLARDAN DOĞULMUŞ UŞAQLARDA RAST GƏLİNƏN İRSİ GÖZ XƏSTƏLİKLƏRİNİN XÜSUSİYYƏTLƏRİ (ƏDƏBİYYAT İCMALI)

*Akad. Z. Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı şəh., AZ1114, Cavadxan küç. 32/15*

### XÜLASƏ

Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda rast gəlinən irsi göz xəstəliklərinin rast gəlinmə tezliyi və xüsusiyyətlərinin öyrənilməsinə dair xarici ədəbiyyatın təhlili təqdim olunur. Müxtəlif tədqiqatların nəticələrinin və əldə edilən məlumatların

təhlilinin məcmusuna əsaslanmış aparıcı rəylərdə genetik göz xəstəliklərinin oftalmoloqlarla bərabər genetik mütəxəssis tərəfindən araşdırılması önəm kəsb edir.

**Açar sözlər:** *qohum nikahlar, irsi göz xəstəlikləri, genetika, ailə planlanması*

Гасанова Р.М.

## ХАРАКТЕРИСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ГЛАЗ У ДЕТЕЙ, РОЖДЕННЫХ В РОДСТВЕННЫХ БРАКАХ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)

### РЕЗЮМЕ

Представлены данные зарубежной литературы по частоте и особенностям наследственных генетических заболеваний глаза у детей, рожденных в родственных браках. Согласно результатам

исследований и по полученным нами данным, пациенты с генетическими заболеваниями глаза должны находиться под совместным наблюдением офтальмолога и специалиста генетика.

**Ключевые слова:** *родственные браки, наследственные болезни глаз, генетика, планирование семьи*

Hasanova R.M.

## CHARACTERISTICS OF HEREDITARY EYE DISEASES IN CHILDREN BORN IN CONSANGUINEOUS MARRIAGES (LITERATURE REVIEW)

### SUMMARY

An analysis of foreign literature on the study of the frequency and characteristics of hereditary eye diseases in children born from consanguineous marriages is presented. In the leading opinions based

on the sum of the results of various studies and the analysis of the obtained data, it is important to examine genetic eye diseases by a genetic specialist along with ophthalmologists.

**Key words:** *consanguineous marriages, hereditary eye diseases, genetics, family planning*

Dünyada uşaqlar arasında korluq ümumi korluğun 4%-ni təşkil edir. Yəni 19 milyon uşaq görmə qüsurundan əziyyət çəkir. Onlardan 1,4 milyon uşaq kor olaraq yaşayır [1]. Uşaqlarda korluğun səbəbləri, demək olar ki, ölkələrin sosial və iqtisadi inkişafı ilə sıx əlaqədardır. Kor uşaqların yarısından çoxu Afrika və Asiyanın ən kasıb ölkələrində yaşayır. İnkişaf etmiş və inkişaf etməkdə olan ölkələrdə rast gəlinmə səbəbləri bir birindən fərqlənir. Beləki, inkişaf etmiş ölkələrdə başlıca səbəb genetik və anadangəlmə xəstəliklər olarkən, inkişaf etməmiş ölkələrdə infeksiya, travma, və qidalanma pozğunluqlarıdır [1, 2]. Genetik xəstəliklərin qarşısının alınması, xəstələrin müalicəsi dünyada aktual olan səhiyyə məsələlərindəndir. Qohum nikahlar genetik xəstəliklərin yayılmasına təsir edən səbəblərdən biridir və ən azı bir orta əcdadı paylaşan cütlüklər arasındakı əlaqəni təsvir edir [3,4]. 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 [2,3,4]. Yaxın qohumlar (adətən əmiuşağı) arasında evlilik praktikası qohum evliliyi kimi tanınır. Amerika və müasir Avropada nadir hallarda rast gəlinərsə də, qohum evliliyi bir çox ərəb və müsəlman mədəniyyətlərinin ənənəvi və hörmətli aspektidir. Şimali Afrika və Yaxın Şərqdə xüsusilə yaygındır. Bir çox ölkələrdə qohum evlilikləri və qohumluq münasibətləri qanunsuz hesab olunur [5].

Dünyada evliliklərin 20%-dən çoxu qohum nikahlarıdır və doğulan uşaqların ən azı 8,4%-i qohum evliliklərindən dünyaya gəlir. Qohum nikahlarının sayına gəlinərsə, İngiltərədə əhalinin 0,56%, Hollandiyada 0,36%, İsveçdə 0,90%, Türkiyədə 31,10%, Hindistanda 48%, Yamaykada 44,4%, Küveytdə 54,3%, İranda 42, Pakistanda 55% qohumlarla evlidir [4, 5, 6].

Qohum evliliklərdə ən çox qan, görmə, eşitmə, əzələ, sinir, ürək – damar sistemi xəstəlikləri rast gəlinir. Bunlardan kistik fibrozis, fenilketanuriya, talassemiya, oraq hüceyrəli anemiya, homosistinuriya, Wilson xəstəliklərini, Weill-Marchesani, Fraser, Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom (LMBBS), Smith-Lemli-Opitz (SLO), Morquio, Bernard Soulier, Donohue, Laron sindromlarını və s göstərmək olar [7-18].

Qohum evliliyi zamanı gözdə rast gəlinən xəstəliklər əsasən sindrom şəklində görülə bilər:

- anadangəlmə qlaukoma;
- anadangəlmə çəpəzlük;

- anadangəlmə katarakta;
- piqmentli retinit və başqa retinal distrofiyalar;
- göz və göz-dəri (ocular və oculacutaneos) albinizm;
- anadangəlmə göz defektləri, aniridia və uveal kolobomalar [3, 6-12, 16, 19-21]

Qohum evlilikləri Şimali Afrika, Yaxın Şərq, Qərbi Asiya və Hindistanın cənubundakı populyasiyalarda geniş yayılmışdır və bütün nikahların 20-60%-ni təşkil edir [22, 23, 24].

Hindistanın cənubundakı Tamil Nadu, Karnataka və Andhra Pradeş ştatlarında qohum evliliyinə daha çox üstünlük verilir [25] Beləki, birinci dərəcə qohum yəni əmioğlu- əmiqızı və dayıoğlu-bibiqızı, xalaoğlu -xalaqızı nikahları geniş yayılmışdır. Aparılan tədqiqatlar göstərmişdir ki, qohum evliliklərinin 20%-dən çoxu əmiqızı-əmioğlu nikahlarıdır [25, 26]. Araşdırmalara görə erkən başlayan torlu qişa distrofiyaları və göz almasının anadangəlmə anomaliyaları ilə əlaqəli yaranan korluq daha çox qohum nikahlarda rast gəlinir [20, 21, 27].

Hindistanın cənubunda qohum nikahları və rast gəlinən göz xəstəliklərinin öyrənilməsinə dair bir çox araşdırmalar aparılmışdır. Beləki, Şarma və digər oftalmoloqlar burada müxtəlif növ qohum evliliklərinin yayılma nisbətini 9,9% olduğunu bildirmişdilər [28]. Kemmanu və başqaları müəyyən etdi ki, güclü genetik etiologiyalı xəstəliklərin riski qohum olmayan nikahlara nisbətən qohum valideynləri olan uşaqlarda 2,5% artır. Beləki, 8553 uşaq (0-15 yaş) skrininqdən keçirilərək genetik yolla ötürülən göz xəstəliklərinin qohum nikahlarla əlaqəsi müəyyən edilmişdir. Onlar kor olan uşaqların 75%-nin və potensial genetik etiologiyalı göz xəstəliklərinin 54,29%-nin qohum evliliklərindən doğulduğunu aşkar ediblər. Aparılan tədqiqatda qohum evliliyinin nəticəsi olan göz xəstəliklərinin əsasən anoftalm, mikroftalm, uşaq kataraktası, koloboma və retinal distrofiya olduğu müəyyən olunmuşdur [27, 29]. Nirmalan tərəfindən aparılan tədqiqatda qeyd olunur ki, Andhra Pradeşdə bütün yoxlanılan pasientlərin 26,7%-i qohum nikahlardan doğulmuşdur. Araşdırmalar göstərmişdir ki, qohum evlilikləri nəticəsində ən çox rast gəlinən göz xəstəlikləri retinitis piqmentoza, anadangəlmə katarakta, göz albinizmi və tor qişa distrofiyalardır [30].

Aparılan tədqiqatlarda qeyd olunur ki, genetik məsləhət genetik pozğunluqların qarşısının alınması və ya azaldılması üçün zəruridir. Tədqiqatların əksəriyyətində bildirilir ki, savadsızlıq, məlumatsızlıq və sosial-iqtisadi vəziyyət faktorları

qohum evliliklərinin şəhər yerlərindən daha çox kənd yerlərində yayılmasına səbəb olur və bu fəsadlarla bağlı maarifləndirmə işlərinin gücləndirilməsinə, genetik müayinə və məsləhətlərin əhəmiyyətinin vurğulanmasına ehtiyac vardır [30, 31].

Cənubi Hindistanda aparılan əksər tədqiqatlar göstərir ki, doğuşdan sonrakı erkən ölümlərin səbəbi məhz qohum nikahlarda daha yüksəkdir və ölümlər əsasən həyatın ilk ilində rast gəlinir [32]. Rao və başqalarının apardığı tədqiqatda cənubi Hindistanda kənd yerlərində nikahların təxminən 50%-nin, şəhər yerlərində isə 30%-nin qohum olduğunu bildirmişdilər. Tədqiqatlarında göstərilir ki, erkən başlayan torlu qışa distrofiyaları, birincili anadangəlmə qlaukoma, anoftalm və mikroftalm [32, 33] qohum nikahlarda daha çox rast gəlinən göz xəstəliyidir. Hindistanın cənubunda aparılan daha bir araşdırmada sindrom göz xəstəlikləri retinitis pigmentosa (63,9%), Stargardt xəstəliyi (4,9%), Ushers sindromu (1,9%) və Oquchi xəstəliyi (1,3%) olmuşdur. Tədqiqatda anadangəlmə irsi endotel distrofiya, buynuz qışanın makulyar distrofiyası, kserodermiya piqmentoza və göz albinizmi diaqnozu qoyulmuş xəstələr arasında qohumluq anamnezi nisbətinin daha yüksək olduğu müəyyən olunmuşdur. Proqressiv sensorineural karlıq -Harboyan sindromu halların 50%-dən çoxunun qohum nikahlar ilə əlaqəli olduğu bildirilmişdir [34-36].

Hindistanın cənubunda aparılan bir araşdırmada qeyri-sindromik göz koloboması olan xəstələrin 44,6%-nin qohum nikahı olan valideynlərinin olduğu bildirildi [35]. Başqa bir mərkəzdə aparılan araşdırmada qohum valideynləri olan xəstələrin 63,9%-də retinitis piqmentoza aşkarlanmışdır [37]. Başqa bir araşdırmada valideynləri arasında qohum evliliyi olan insanlarda ümumi göz xəstəliklərinin tapılma ehtimalı qohum olmayan valideynləri olanlara nisbətən 3,68 dəfə yüksək idi. Tədqiqatda qohum evliliyindən doğulan uşaqlarda katarakta aşkarlanma ehtimalının yüksək olduğu (10,75 dəfə yüksək) aşkar olmuşdur. Qohum evliliyi potensial genetik etiologiyalı digər göz xəstəliklərinin (göz alması, uvea və tor qışa) olması ilə əhəmiyyətli dərəcədə əlaqəli olmuşdur [38]. Qərbdə ikitərəfli uşaq kataraktası hallarının üçdə birinə qədərini autosom-recessiv, əksəriyyətinin otosomal dominant olduğunu göstərən tədqiqatlar var [39]. Qohum nikahlar nisbətinin yüksək olduğu bölgələrdə,

potensial homozigot resessiv genlərin artması səbəbindən, uşaq kataraktasının autosoml-recessiv tipi irsi halların böyük bir faizini təşkil edir [40].

Aparılan tədqiqatlar Hindistanda qohum evliliyindən doğulmuş uşaqlarda göz xəstəliklərinin yayılmasını işıqlandırır. Genetik təbiətinə görə bacı-qardaşlar arasında oxşar göz xəstəliklərinin varlığı açıq şəkildə göstərilir. Təsirə məruz qalan şəxslərdə həm həyat itkisinin, həm də görmə itkisinin qarşısını almaq üçün tibb işçiləri, dövlət qurumları və bütövlükdə cəmiyyət də daxil olmaqla, bütün maraqlı tərəflərin qohum evliliklərinin təhlükələrini vurğulamasına ehtiyac var. Bu təcrübələr qədim ənənələrə söykənsə də, sorğular Hindistanda azalan tendensiyanın olduğunu göstərir ki, bu da xoş bir əlamətdir. Savadlılığadiqqət, ictimai kampaniyalardan istifadə, maarifləndirici materialların təmin edilməsi və genetik məsləhət xidmətləri geniş ictimaiyyət arasında maarifləndirmənin artırılmasına böyük töhfə verəcək və bununla da insanları qohum evliliklərindən uzaqlaşdıracaq [36-38].

Səudiyyə Ərəbistanında aparılan tədqiqatda keratoplastika tələb edən irsi endotel distrofiyanın 91%-nin və buynuz qışanın makulyar distrofiyasının 42%-nin qohum evliliklərinin nəticəsi olduğu göstərilmişdir. Kseroderma pigmentosum olan xəstələrdə qohumluq anamnezi 92,8% şəkildə sənədləşdirilmişdir [41,42]. Göz dəri albinizmi olan xəstələrdə aparılan araşdırmada qohum evliliklərinin yüksək faizi (73,33%) aşkar edilmişdir [43]. Tədqiqatlar həmçinin kseroderma piqmentozum (41,18%), anadangəlmə ixtioz (33,33%), buynuz qışanın makulyar distrofiyası (32,26%), vitelliform distrofiya (28,57%) və aniridiya (23,33%) diaqnozu qoyulmuş xəstələrdə qohum nikah anamnezinin daha yüksək nisbətini qeyd etmişdilər [44, 45].

Qohum nikahlardan irəli gələn tibbi narahatlıqlar və onların araşdırılması Ərəb ölkələrində də aparılmışdır. Ən çox rast gəlinən qohum nikah növü əmiuşaqları arasında olmuşdur (34,8%). Qeyd olunmuşdur ki, Qətər Dövlətində qohumluq nisbəti bir nəsilə 41,8%-dən 54,5%-ə yüksəlib [46].

Misirdə aparılan tədqiqatlarda ümumi qohum evliliyi tezliyinin hələ də yüksək olduğu, lakin bu tezliyin bölgəyə görə dəyişdiyi bildirilmişdir. Bu, Sohag (42,2%) və Böyük Qahirədə (36,1%) Assuitdə (21,7%) xeyli yüksək olmuşdur. Həmçinin kənd yerlərində (59,9%), müvafiq olaraq, yarımşəhər (23,5%) və şəhər yerlərində və (17,7%) yüksək olmuşdur. Qohum nikahlarındakı nisbətə artımı bir çox ailələrin ailə

quruluşunu, əlaqələrini qorumaq, sosial, iqtisadi və mədəni faydaları təmin etmək üçün əmiuşaqları arasında evlənməyə üstünlük verilməsi ilə əlaqədardır. Bir çox misirli inanır ki, qohum ailədən olan ər-arvad arasında daha çox uyğunluq və daha az boşanma meyli ola bilər. Haşem və yoldaşları apardıqları tədqiqatlarda bildirmişdilər ki autosom resessiv və multifaktorial pozğunluqların ən yüksək nisbəti qohum evliliyində rast gəlinir. Beləki autosom resessiv xəstəliklər qohum nikahlar zamanı 78,8%, qohum olmayan nikahlarda isə 21,2% hallarda bildirilmişdir. Genetik göz xəstəlikləri 70% özünü sindrom şəklində göstərmişdir (bardet-biedl sindromu, peters sindromu, dow sindromu. Marfan sindromu) [47].

Hamami apardığı tədqiqatda bildirmişdir ki, qohum evliliyinin nisbəti yüksək olan icmalarda nadir və yeni autosom resessiv xəstəliklər geniş şəkildə rast gəlinir [48]. Həmçinin digər müəlliflər qohum evliliklərinin reproduktiv itki, anadangəlmə qüsurlar və genetik xəstəliklərin nisbətlərinə ciddi şəkildə təsir etdiyini qeyd etmişdilər. Araşdırma zamanı xromosom pozğunluğu olan xəstələrin 29,1%-də, o cümlədən Daun sindromlu xəstələrin 28,8%-ində qohum evliliyi aşkar edilmişdir. Alfi və başqaları, Daun sindromlu xəstələr arasında qohum valideynlərin tezliyinin artdığını müşahidə etmişdir [49]. Qohum nikahların Misir də daxil olmaqla ərəb ölkələrində yayılmasının sürətlə azalması qeyri-mümkündür. Bunu nəzərə alaraq, səhiyyə sistemlərinin yükünü azaltmaq və tibb işçilərin mövcud diaqnostik, müalicə bacarıqlarını artırmaq üçün geniş təhsil proqramlarına ehtiyac vardır. Həmçinin hökumət nikahdan əvvəl testlər üçün ciddi qanunlar qoymalıdır [50].

Vətən alimləri tərəfindən aparılan tədqiqatlarda qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda rast gəlinən göz xəstəlikləri tam ətraflı öyrənilməmişdir. Beləki 1997-ci ilin məlumatlarına görə Azərbaycanda korluq və zəifgörmədən əziyyət çəkən uşaqların sayı 1460-dır ki, bunlardan 30,1% kor uşaqlar, 69,9% zəifgörelərdir. Bu uşaqların ümumi sayı arasında

64% oğlanlar və 36 % qızlar təşkil edir. Korluğun səbəbi 35,3% hallarda tor qişa və görmə siniri patologiyası, 19,2% hallarda büllurun patologiyası, 11,1% hallarda damarlı qişanın anadangəlmə anomaliyaları, 10,1 % hallarda qlaukoma, 6,1 % buynuz qişanın patologiyası, 14% mikroftalm və anoftalm, 14,2 % hallarda isə digər patologiyalar olmuşdur. Uşaq korluğunun əsas hissəsini (62.2%) anadangəlmə xəstəliklər təşkil edir. Qeyd etmək lazımdır ki, belə xəstələrin 50,8%-i qohum evliliklərindən dünyaya gəlmişdir [51].

2002-ci ilin məlumatlarına görə Azərbaycanda uşaqlar arasında korluq və zəifgörmə ən çox Kür-Araz sahili ərəzilərinə 34,6%, rast gəlinmişdir. Sosial-tibbi nöqteyi-nəzərindən baxıldıqda 75,1% hallarda uşaqlar arasında anadangəlmə göz xəstəlikləri qohum evliliklərinin nəticəsi olduğu qeyd olunmuşdur [52]. 2003-ci ildə aparılan tədqiqatda anadangəlmə kataraktanın əsas səbəbinin qohum nikahları olması göstərilmişdir [53].

Son illərin məlumatlarına əsasən anadangəlmə qlaukomalı uşaqların valideynləri arasında qohum nikahı anamnezi 48% olduğu qeyd olunmuşdur [54, 55].

#### Yekun

Aparılan tədqiqatlarda genetik məsləhətlərin çox vacib və həssas şəkildə həyata keçirilməsi qeyd olunmuşdur. Qohum cütlüklər nığahdan əvvəl, xüsusən də ailə anamnezində mümkün otosomal resessiv xəstəliklər olduqda, genetik məsləhət üçün müraciət etməlidirlər. Ümumiyyətlə tədqiqatın əsası standart protokolun istifadəsidir. Beləki tədqiqata daxil edilmiş pasientlərin ailə anamnezi, qohumluq dərəcəsi, nəsilə olan genetik xəstəliklər tam ətraflı öyrənilməli və yüksək ixtisas keçmiş oftalmoloq və genetik tərəfindən müayinə aparılmalıdır. Əgər qohum nığahdan doğulmuş xəstə uşaq varsa mütləq formada genetik analiz aparılmalı və digər hamiləliklərdə həmin xəstəlik genetik araşdırılmalıdır ki, xəstə uşaq dünyaya gəlməsin.

#### ƏDƏBİYYAT:

1. Health Organization. Global Initiative For The Elimination Of Avoidable Blindness, – Geneva: World Health Organization, – 2000, – 46 p. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/63748>
2. World Health Organization. Change the definition of blindness, – 2008. Available. <https://www.who.int/blindness/Change%20the%20Definition%20of%20Blindness.pdf>.
3. Gilbert, C., Foster A. Childhood blindness in the context of VISION 2020 - the right to sight // Bull World Health Organ, – 2001. 79, – p.227-232.



4. Bittles, A.H. Consanguinity and its relevance to clinical genetics // *Clin. Genet.*, – 2001. 60, – p.89-98. doi: 10.1034/j.1399-0004.2001.600201.x.
5. Consanguinity // *The sociological conversance*, – 2016. September; 28. [Image]. <https://sociovillage.wordpress.com/2016/09/28/consanguinity/R>.
6. Bittles, A.H. The global prevalence of consanguinity // – 2010. <http://www.consang.net>.
7. Geneva International Consanguinity Workshop // – 2010. <http://www.medecine.unige.ch/consanguinity/>
8. Congenital endothelial hereditary dystrophy // – 2021. August; 11. Retrieved December 26, 2021, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556064/>
9. Sugasawa, K. Xeroderma pigmentosum genes: functions inside and outside DNA repair // *Carcinogenesis*, –2008. 29(3), – p.455-465. <https://doi.org/10.1093/carcin/bgm282>
10. Bardakjian, T.M., Schneider A. The genetics of anophthalmia and microphthalmia // *Curr. Opin. Ophthalmol.*, – 2011. 22, – p.309-313. doi: 10.1097/ICU.0b013e328349b004.
11. Rauniyar, D., Das A.V. Consanguinity and ocular disorders in India: Electronic medical records driven big data analytics // *Indian Journal of Ophthalmology*, – 2022. 70(7), – p.2401-2407.
12. Wang, L. ABCB6 mutations cause ocular coloboma / L.Wang, F.He, J.Bu [et al.] // *American journal of human genetics*, – 2012. 90(1), – p.40–48. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2011.11.026>
13. Gronskov, K. Oculocutaneous albinism / K.Gronskov, J.Ek, K.Brondum-Nielsen // *Orphanet journal of rare diseases*, – 2007. 2, – p.43. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-43>
14. Childhood nystagmus // – 2017. December; 12. Retrieved December; 22. – 2021. <https://gene.vision/knowledge-base/childhood-nystagmus-for-patients/>
15. Zamora, E.A., Salini B. Axenfeld-Rieger Syndrome // [Updated 2022 May 1]. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538504/>
16. Ling, C. Updates on the molecular genetics of primary congenital glaucoma (Review) / C.Ling, D.Zhang, J.Zhang [et al.] // *Experimental and therapeutic medicine*, – 2020. 20(2), – p.968-977. <https://doi.org/10.3892/etm.2020.8767>
17. Glaucoma // – 2018. August; 17. Retrieved August; 26. – 2022. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1135/>
18. Messina-Baas, O., Cuevas-Covarrubias S.A. Inherited Congenital Cataract: A Guide to Suspect the Genetic Etiology in the Cataract Genesis // *Molecular syndromology*, – 2017. 8(2), – p.58-78. <https://doi.org/10.1159/000455752>
19. Churchill, A., Graw J. Clinical and experimental advances in congenital and paediatric cataracts // *Philos. Trans. R. Soc. Lond. B. BiolSci.*, – 2011. 366, – p.1234-1249. doi: 10.1098/rstb.2010.0227. [PMC free article] [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
20. Den Hollander, A.I. Leber congenital amaurosis: genes, proteins, and disease mechanisms / A.I.Den Hollander, R.Roepman, R.K.Koenekoop [et al.] // *Progress in retinal and eye research*, – 2008. 27(4), – p.391–419. <https://doi.org/10.1016/j.preteyeres.2008.05.003>
21. Daiger, S.P. Genes and mutations causing retinitis pigmentosa / Daiger, S.P. Sullivan L.S., Bowne S.J. // *Clinical genetics*, – 2013. 84(2), – p.132–141. <https://doi.org/10.1111/cge.12203>
22. Hamel, C.P. Cone rod dystrophies // *Orphanet journal of rare diseases*, – 2007. 2, – p.7. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-7>
23. Hussain, R., Bittles A.H. Sociodemographic correlates of consanguineous marriage in the Muslim population of India // *J. Biosoc. Sci.*, – 2000. 32, – p.433-442. doi: 10.1017/S0021932000004338.
24. Hamamy, H. Consanguineous marriages: Preconception consultation in primary health care settings // *Journal of community genetics*, – 2012. 3(3), – p.185-192. <https://doi.org/10.1007/s12687-011-0072-y>

25. Tadmouri, G.O. Consanguinity and reproductive health among Arabs / G.O.Tadmouri, P.Nair, T.Obeid [et al.] // *Reprod. Health.*, – 2009. 6, – p.17. doi: 10.1186/1742-4755-6-17.
26. Kemmanu, V. Consanguinity and its association with visual impairment in southern India: The Pavagada Pediatric Eye Disease Study 2 / V.Kemmanu, S.K.Giliyar, H.L.Rao [et al.] // *J. Community Genet.*, – 2019. 10, – p.345-350.
27. Hornby, S.J. The familial contribution to non-syndromic ocular coloboma in south India / S.J.Hornby, L.Dandona, R.B.Jones [et al.] // *Br. J. Ophthalmol.*, – 2003. 87, – p.336-340. doi: 10.1136/bjo.87.3.336.
28. Kemmanu, V. Emerging trends in childhood blindness and ocular morbidity in India: the Pavagada Pediatric Eye Disease Study 2 / V.Kemmanu, S.K.Giliyar, B.K.Shetty [et al.] // *Eye (Lond).*, – 2018. 32(10), – p.1590-1598. doi: 10.1038/s41433-018-0142-z.
29. Bennett, R.L. Genetic counselling and screening of consanguineous couples and their offspring: recommendations of the National Society of Genetic Counsellors / R.L.Bennett, A.G.Motulsky, A.Bittles [et al.] // *J. Genet. Couns.*, – 2002. 11, – p.97-120. doi: 10.1023/A:1014593404915.
30. Sharma, S.K. Prevalence and determinants of consanguineous marriage and its types in India: Evidence from the National Family Health Survey, 2015–2016 / S.K.Sharma, M.A.Kalam, S.Ghosh [et al.] // *J. Biosoc. Sci.*, – 2021. 53, – p.566-576.
31. 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. doi: 10.1080/09286580500473795.
32. Bittles, A.H. Reproductive behaviour and health in consanguineous marriages / A.H.Bittles, W.M.Mason, J.Greene [et al.] // *Science*, – 1991. 252, – p.789-794. doi: 10.1126/science.2028254.
33. Rao, G.N. Integrated model of primary and secondary eye care for underserved rural areas: The L. V. Prasad Eye Institute experience / G.N.Rao, R.C.Khanna, S.M.Athota [et al.] // *Indian J. Ophthalmol.*, – 2012. 60, – p.396-400.
34. Nath, A. Prevalence of consanguineous marriages in a rural community and its effect on pregnancy outcome / A.Nath, C.Patil, V.A.Naik // *Indian J. Community Med.*, – 2004. 29, – p.41-43.
35. Das, A.V. Big data and the eye Smart electronic medical record system-An 8-year experience from a three-tier eye care network in India / A.V.Das, P.Kammari, R.Vadapalli [et al.] // *Indian J. Ophthalmol.*, – 2020. 68, – p.427-432.
36. Hornby, S.J. Clinical findings, consanguinity and pedigrees in children with anophthalmos in southern India / S.J.Hornby, L.Dandona, A.Foster [et al.] // *Dev. Med. Child Neurol.*, – 2001. 43, – p.392-398.
37. Desir, J., Abramowicz M. Congenital hereditary endothelial dystrophy with progressive sensorineural deafness (Harboyan syndrome) // *Orphanet J. Rare. Dis.*, – 2008. 3, – p.28.
38. Kumaramanickavel, G. Consanguinity and ocular genetic diseases in South India: analysis of a five-year study / G.Kumaramanickavel, B.Joseph, A.Vidhya [et al.] // *Community Genet.*, – 2002. 5, – p.182-185. doi: 10.1159/000066334.
39. Bener, A., Mohammad R.R. Global distribution of consanguinity and their impact on complex diseases: genetic disorders from an endogamous population // *Egypt J. Med. Hum. Genet.*, – 2017. 18, – p.315-320. doi: 10.1016/j.ejmhg.2017.01.002.
40. Shiels, A., Hejtmancik J.F. Genetic origins of cataract // *Arch. Ophthalmol.*, – 2007. 125, – p.165-173. doi: 10.1001/archophth.125.2.165.
41. Khan, A.O. Hereditary pediatric cataract on the Arabian Peninsula // *Saudi J. Ophthalmol.*, – 2012. 26, – p.67-71. doi: 10.1016/j.sjopt.2011.10.008.
42. Bromiker, R. Association of parental consanguinity with congenital malformations among Arab newborns in Jerusalem / R.Bromiker, M.Glam-Baruch, R.Gofin [et al.] // *Clin. Genet.*, – 2004. 66, – p.63-66. doi: 10.1111/j.0009-9163.2004.00264.x

43. Al Faran, M.F., Tabbara K.F. Corneal dystrophies among patients undergoing keratoplasty in Saudi Arabia // *Cornea*, – 1991. 10, – p.13-16.
44. Rashid, W. Ocular findings in patients with oculocutaneous albinism: A retrospective study / W.Rashid, I.A.Lone, N.Shaheen [et al.] // *Int. J. Sci. Stud.*, – 2020. 8, – p.93-96. [Google Scholar]
45. Ahmed, H. Xeroderma pigmentosum in three consecutive siblings of a Nigerian family: Observations on oculocutaneous manifestations in black African children / H.Ahmed, R.Y.Hassan, U.H.Pindiga // *Br. J. Ophthalmol.*, – 2001. 85, – p.110-111.
46. Shiloh, S. Pre-marital genetic counselling to consanguineous couples: Attitudes, beliefs and decisions among counselled, non-counselled and unrelated couples in Israel / S.Shiloh, H.Reznik, M.Bat-Miriam-Katznelson [et al.] // *Soc. Sci. Med.*, – 1995. 41, – p.1301-1310.
47. Bener, A., Hussain R. Consanguineous unions and child health in the State of Qatar // *Pediatr Perinat Epidemiol.*, – 2006. 20, – p.372-378. doi: 10.1111/j.1365-3016.2006.00750.x.
48. Shawky, R.M. Consanguinity and its relevance to clinical genetics / R.M.Shawky, S.M.Elsayed, M.E.Zaki [et al.] // *Egypt J. Med. Hum. Genet.*, – 2013. 14, – p.157-164. doi: 10.1016/j.ejmhg.2013.01.002.
49. Hamamy, H. Consanguineous marriages in Jordan: why is the rate changing with time? / H.Hamamy, L.Jamhawi, J.Al-Darawsheh [et al.] // *Clin. Genet.*, – 2005. 67, – p.511-516.
50. Mokhtar, M.M., Abdel-Fattah M. Major birth defects among infants with Down syndrome in Alexandria, Egypt (1995–2000): trends and risk factors // *East Mediterr Health J.*, – 2001. 7, – p.441–451.
51. Керимов К.Т. Социально-гигиенические, клинико-офтальмологические и экспертно-реабилитационные проблемы слепоты и инвалидности вследствие патологии органа зрения в Азербайджанской Республике и пути медико-социальной реабилитации. Дисс. Док.мед. наук. Москва,1997
52. Мамедова Т.М., Бабаева Л.А., Гашимова Н.Ф., Мирзоева Ф.Х., Бабаева Х.А., Мамедова П.М., Насруллаева М.М Врожденные заболевания глаз у детей, частота, клиника, лечение / *Oftalmologiyanın müasir problemləri*, Bakı 2002 s.225-358
53. Насруллаева М.М. Изучение некоторых клинико-генетических аспектов наследственных катаракт у детей в Азербайджане и методы их лечения. Дисс. канд.мед.наук-Баку 2003
54. Həsənova N.A. Azərbaycanada anadangəlmə qlaukomalı uşaqlarda görmə orqanının reabilitasiyası üçün erkən diaqnostika və kompleks müalicə tədbirlərinin hazırlanması. Diss. Tibb üzrə fəlsəfə doktoru. Bakı 2017
55. Qasımov E.M., Həsənova R.M., Həsənova N.A “Vision – 2020: Görmə Hüququ” Programı çərçivəsində gözdən əlil uşaqlarda internat- məktəbində aparılan müayinə nəticələri // *Oftalmologiya jurnalı*, Bakı 2017 №3 (25), s.40-45

### **Müəllif münaqişələrin (maliyyə, şəxsi, peşəkar və digər maraqları) olmamasını təsdiqləyir**

#### **Korrespondensiya üçün:**

Həsənova Rəvanə Mehman qızı, akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya mərkəzinin Müalicə-reabilitasiya və gözün yoluxucu xəstəliklərinin cərrahiyyəsi şöbəsinin həkim-oftalmoloqu

E-mail: dr.hasanova.ravana@gmail.com