

UOT:617.7:616-056.73-053(479.24)

Qasimov E.M., Həsənova R.M.

AZƏRBAYCANDA QOHUM NİKAHDAN DOĞULMUŞ UŞAQLAR ARASINDA İRSİ GÖZ XƏSTƏLİKLƏRİNİN RASTGƏLMƏ TEZLİYİ*Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı şəh., AZ1114, Cavadxan küç. 32/15***XÜLASƏ**

Məqsəd – Azərbaycanda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyini və kliniki xüsusiyyətlərini öyrənmək.

Material və metodlar

Tədqiqatın obyektini akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin uşaqlarda Tibbi Ekspertiza Komissiyasının 2019-2023-cü illər üzrə məlumat bazası və statistik hesabat formaları olmuşdur. Azərbaycanda qohum nikahdan doğulmuş irsi göz xəstəliyi olan 0-15 yaş uşaqlar təhlil olunmuşdur. Xəstələr A (0-5), B (6-10) və C (11-15) yaş qruplarına bölünmüşdür.

Oftalmoloji vəziyyəti qiymətləndirmək üçün kompleks oftalmoloji müayinə metodlarından istifadə edilmişdir. Tədqiqat olunan diaqnozlar göz patologiyasının nozoloji qruplarına görə XBT-10 kodu üzrə təsnif olunmuşdur.

Nəticə

Ümumilikdə apardığımız araşdırmanın nəticələrinə əsasən irsi göz xəstəliyi olan 560 xəstənin 409-da (73%) qohum nikah anamnezi qeyd olunan, 151 xəstə (27%) isə nəslində qohum nikahı anamnezi olmayan xəstələr olmuşdur. Yaş kateqoriyasına görə A qrupda 33% (n=187), B qrupda 41% (n=230), C qrupda 26% (n=143) xəstə sayı qeyd olunmuşdur.

Yekun

İrsi göz xəstəliyi qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda daha çox rast gəlinmişdir. Belə ki, ən çox qohum nikahdan doğulmuş irsi göz xəstəliyi Bakı və Lənkəran-Astara iqtisadi rayonlarından olmuşdur. Anadangəlmə patologiyalar arasında tor qişa distrofiyalarının rastgəlmə tezliyi digər anadangəlmə xəstəliklərlə müqayisədə daha yüksək olmuşdur. Məhz bu xəstəliklərin kliniki təzahürü tədqiqata daxil olan uşaqlar arasında 6-10 yaş qrupunda daha çox özünü göstərmişdir.

Açar sözlər: *qohum nikahlar, irsi göz xəstəliyi, tor qişanın distrofiyaları, pigmentli retinit, anadangəlmə katarakta, anadangəlmə qlaukoma, mikroftalm, mikrokornea, Leber amavrozu*

Касимов Э.М., Гасанова Р.М.

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ В АЗЕРБАЙДЖАНЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ГЛАЗНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СРЕДИ ДЕТЕЙ, РОЖДЕННЫХ В РОДСТВЕННОМ БРАКЕ**РЕЗЮМЕ**

Цель – изучить частоту встречаемости в Азербайджане и клинические особенности наследственных глазных заболеваний среди детей, рожденных в родственном браке.

Материал и методы

Объект исследования – проанализированы база данных и формы статистической отчетности детской Медицинской Экспертной Комиссии в Национальном Центре Oftalmologii имени акад. Зарифы Алиевой за 2019-2023 годы.

Включены дети в возрасте 0-15 лет с наследственными заболеваниями глаз, рожденные от кровнородственного браков в Азербайджане. Пациенты были разделены на три возрастные группы: А (0-5), В (6-10 лет) и С (11-15) лет.

Для оценки oftalmologического состояния использовали комплексные методы oftalmologического обследования. Изученные диагнозы были классифицированы по коду МКБ-10 по нозологическим группам глазной патологии.

Результаты

В целом по результатам нашего исследования из 560 пациентов с наследственными заболеваниями глаз 409 детей (73%) имели в анамнезе, а 151 пациент (27%) не имели в анамнезе кровнородственный брак. По возрастной категории были зарегистрированы в А группе 33% (n=187), в В группе 41% (n=230), в С группе 26% (n=143) пациентов.

Заклучение

Наследственные заболевания глаз чаще встречаются у детей, рожденных от родственных браков. Наибольшее количество случаев наследственной болезни глаз, рожденных от кровнородственных браков, зарегистрировано в Баку и Лянкяран-Астаринском экономических районах. Среди врожденных патологий частота дистрофий сетчатки была выше, чем других врожденных заболеваний. Клиническое проявление этих заболеваний было более выражено в возрастной группе 6-10 лет.

Ключевые слова: *родственные браки, наследственная глазная болезнь, дистрофии сетчатки, пигментный ретинит, врожденная катаракта, врожденная глаукома, микрофтальм, микрокорнея, амавроз Лебера*

Kasimov E.M., Hasanova R.M.

FREQUENCY OF HEREDITARY EYE DISEASES AMONG CHILDREN BORN FROM CONSANGUINEOUS MARRIAGE IN AZERBAIJAN

SUMMARY

Purpose - to study the frequency and clinical characteristics of hereditary eye diseases among children born from consanguineous marriages in Azerbaijan.

Material and methods

The object of the study was the database and statistical reporting forms of the children's Medical Expertise Commission of the National Ophthalmology Centre named after academician Zarifa Aliyeva, covering the years 2019 to 2023. Children aged 0 to 15 years diagnosed with hereditary eye diseases in Azerbaijan were analyzed. Patients were categorized into age groups: Group A (0–5 years), Group B (6–10 years), and Group C (11–15 years).

Comprehensive ophthalmological examination methods were used to evaluate the ophthalmological condition. The studied diagnoses were classified according to the ICD-10 code according to nosological groups of eye pathology.

Results

In general, according to the results of our research, 409 (73%) of 560 patients with hereditary eye diseases had a history of consanguineous marriage, and 151 patients (27%) had no history of consanguineous marriage among in their offspring. According to age groups, the number of patients in Ggroup A was 33% (n=187), in Ggroup B- 41% (n=230), and in Ggroup C was 26% (n= 143).

Conclusion

Hereditary eye diseases are is more prevalent among children born from consanguineous marriages. Thus, the most cases of hereditary eye diseases among children born from consanguineous marriages were from Baku and Lankaran-Astara economic regions. Among congenital pathologies, the incidence of retinal dystrophies was higher than other congenital diseases. The clinical manifestation of these diseases was more evident among the children in the study 6-10 year age group.

Key words: *consanguineous marriages, hereditary eye diseases, retinal dystrophies, retinitis pigmentosa, congenital cataract, congenital glaucoma, microphthalmos, microcornea, Leber's amaurosis*

İrsi xəstəliklərin qarşısının alınması, belə xəstələrin müalicəsi ölkəmiz üçün aktual olan səhiyyə məsələlərindəndir. Bu sahədə problemlərin aradan qaldırılması bir sıra hallarda diaqnozun düzgün və vaxtında qoyulmasından asılıdır [1]. Son illər Ailə siyasətinin gücləndirilməsi sahəsində bir çox yeniliklər həyata keçirilmişdir. Bu tədbirlərdən biri də nikahdan öncə icbari tibbi müayinədən keçmə tələbinin ailə qanunvericiliyinə daxil edilməsidir. “Azərbaycan Respublikasının Ailə Məcəlləsində dəyişikliklər edilməsi haqqında” Azərbaycan Respublikasının 2014-cü il 17 oktyabr tarixli 1080-IVQD nömrəli Qanununa əsasən nikaha daxil olmaq istəyən şəxslərin icbari tibbi müayinədən keçmələri ilə bağlı tələb 2015-ci il yanvarın 1-dən qüvvəyə minmişdir. Qanuna əsasən nikaha daxil olan şəxslərin tibbi müayinəsi, habelə tibbi-genetik, tibbi-psixoloji və ailənin planlaşdırılması məsələləri üzrə məsləhət verilməsi onların razılığı ilə yaşayış yerindəki dövlət və bələdiyyə tibb müəssisələrində həyata keçirilir [2]

Ədliyyə Nazirliyi tərəfindən verilən məlumata əsasən qohum hesab edilən şəxslər arasında qeydə alınmış nikahların sayı 2021-ci ildə 2363, 2022-ci ildə isə 2542 olmuşdur. 2022-ci ildə qohum hesab edilən şəxslər arasında qeydə alınmış nikahların sayının çoxluğuna görə Bakı şəhəri (742), Mill-Muğan (296), Lənkəran-Astara (274), Qarabağ (226), Abşeron-Xızı (186) regionları xüsusi qeyd etmək lazımdır. Belə nikahların pozulması halları isə 2022-ci ildə daha çox Bakı şəhəri (195), Abşeron-Xızı (69), Mill-Muğan (59), Mərkəzi-Aran (47), Lənkəran-Astara (38) regionlarında müşahidə olunub [3].

Dövlət tərəfindən sözügedən məsələnin həlli istiqamətində lazımi tədbirlərin görülməsinə baxmayaraq bəzi ailələrdə müşahidə olunan ənənəvi stereotiplər, qohumların evlənməsinə müsbət yanaşılması kimi patriarxal düşüncələr belə nikah hallarının baş verməsinə səbəb olur. Son illər ərzində sağlamlıq problemləri ilə, irsi genetik xəstəliklərlə, xüsusilə də anadangəlmə anomaliyalar (inkişaf qüsurları), deformatsiyalar və xromosom pozuntuları ilə, talassemiya xəstəliyi ilə qeydə alınmış uşaqların sayında artım cəmiyyətin imkanlarını bu məsələnin həllinə yönəltməyin və bu istiqamətdə ciddi tədbirlərin görülməsinin vacibliyini göstərir. Bununla yanaşı ictimai fəal insanların, həkimlərin və ümumilikdə bütün cəmiyyət üzvlərinin də belə halların qarşısının alınmasında yaxından iştirak

etməsi cəmiyyətdə qohum nikahlarla bağlı düzgün münasibətin formalaşmasında və məsələnin həllində öz tövhəsini verəcəkdir [3, 4, 5].

Məqsəd – Azərbaycanda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyini və kliniki xüsusiyyətlərini öyrənmək.

Material və metodlar

Tədqiqatın obyektini akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin uşaqlarda Tibbi Ekspertiza Komissiyasının 2019-2023-cü illər üzrə məlumat bazası və statistik hesabat formaları olmuşdur. Azərbaycanda qohum nikahdan doğulmuş irsi göz xəstəliyi olan 0-15 yaş uşaqlar təhlil olunmuşdur. Xəstələr “0-5 yaş”, “6-10 yaş” və “11-15 yaş” qruplarına bölünmüşdür. Müayinə zamanı xəstələrin korreksiyasız və korreksiya ilə görmə itiliyinin təyini aparılmışdır. Beləki, 3 yaşa qədər uşaqlarda görmə itiliyini təyin etmək üçün müvafiq metodlardan (yəni oyuncağa qarşı reaksiya, reflektor hərəkəti reaksiyalardan: bəbəyin işığa reaksiyası və işığı və obyektizləmə) istifadə olunmuşdur. 3 yaşından böyük uşaqlarda görmə itiliyi Snellen optotipləri (şakillər ilə), məktəb yaşlarında Sivsev-Qolovin, Snellen optotipləri, nişan proyektoru (Huvitz, CCP-3100, Korea) ilə aparılmışdır. Predmet görmə olmadıqda işıq duyğusunun olması və onun proyeksiyası işıq mənbəyinə qarşı hərəkəti refleksi metodu ilə müəyyənəndirilmişdir.

Refraksiya sikloplegiyadan sonra güzgülü oftalmoskop və skiaskopik xətkəslər, retinoskopiya (Welch Allyn, Skaneateles Falls, NY) və refraktometriya (Tomey Auto Refkeratometr, Japan) ilə təyin edilmişdir.

Gözün hərəkəti aparatının müayinəsi, 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 potensialların 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.

Müraciət məlumatlarına görə qeydə alınmış görmə orqanının patologiyaları xəstəliklərin beynəlxalq təsnifatına (XBT-10) əsasən qruplaşdırılmışdır.

Göstəricilərin korrelyasiyası Pirson (χ^2) və Spirmen (p) parametrik korrelyasiya əmsali ilə öyrənilmişdir. Təqdim olunan bütün təhlillər üçün minimal etibarlıq 95% olduğu halda $p < 0.05$ etibarlıq səviyyəsində fərqlər əhəmiyyətli hesab edilmişdir [5]. Tədqiqatın nəticələrinin statistik və riyazi işlənməsi SPSS 26 proqramının istifadəsi ilə yerinə yetirilmişdir.

Nəticə və onların müzakirəsi

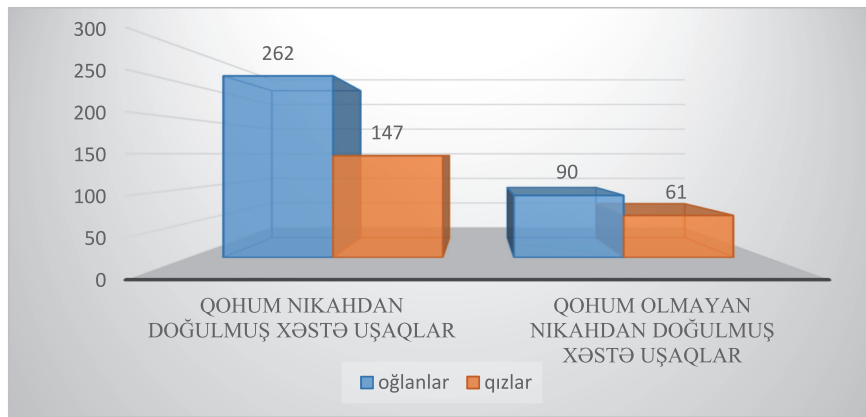
Ümumilikdə hazırki işdə Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzində uşaqlarda Tibbi Ekspertiza Komissiyasında müayinədən keçən yaşları 0-15 arası dəyişən, 560 irsi görmə orqanı patologiyası olan uşaqlar tədqiq

olunmuşdur. Uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin anamnezə uyğun olaraq kompleks qiymətləndirilməsi cədvəl 1-də aparılmışdır. 409 xəstədə (73%) qohum nikah anamnezi, onlardan 64% (n=262) oğlan, 36% (n=147) qız olmuşdur. 151 xəstə (27%) isə nəsilə qohum nikahı anamnezi olmayan xəstələr olmuşdur. Belə ki, onlardan 59,6% (n=90) oğlan, 40,1% (n=61) qız xəstələr təşkil etmişdir (diaqram 1). Qohum nikah anamnezi olan və olmayan xəstələrin müraciət xüsusiyyətlərinin təhlili 2019-2023-cü illərdə tədqiqat aparılan illərə uyğun olaraq qruplaşdırılaraq cədvəl 2-də ətraflı təhlil olunmuşdur. Müraciətlər əsasında qohum nikahlardan doğulmuş irsi göz xəstəliyi aşkar olunmuş uşaqların illər üzrə rast gəlmə nisbəti digər qrupdan çox olmuşdur və bu göstəricilər hər iki cinsdə statistik əhəmiyyətli olmuşdur ($p < 0,05$).

Cədvəl 1

Uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin anamnezə uyğun kompleks qruplaşdırılması

Xəstələr	Nisbət (%)
Qohum nikahlardan doğulmuş irsi göz patologiyası aşkar olunmuş xəstələr	409 (73%)
Qohum nikahdan doğulmamış irsi göz patologiyası aşkar olunmuş xəstələr	151 (%)
Cəmi	560(100%)



Diaqram 1. İrsi göz xəstəliyi olan uşaqların anamnezə uyğun olaraq cinsiyətə görə qruplaşdırılması

Ümumilikdə müayinədən keçən xəstələrdə irsi göz xəstəliklərinin müxtəlif yaş qruplarında aşkarlanması təhlil olunmuşdur. Yaş həddi 0-15 yaş arası təşkil etmişdir. Yaş kateqoriyasına görə 3 qrupa ayrılmışdır. 0-5 yaş (A qrup) 33% (n=187) xəstə, 6-10 yaş (B qrup) 41% (n=230) xəstə, 11-15 yaş (C qrup) 26% (n=143) xəstə (diaqram 2). Belə ki, diaqramdan aydın olunduğu kimi irsi göz xəstəliyi ən çox B qrupunda

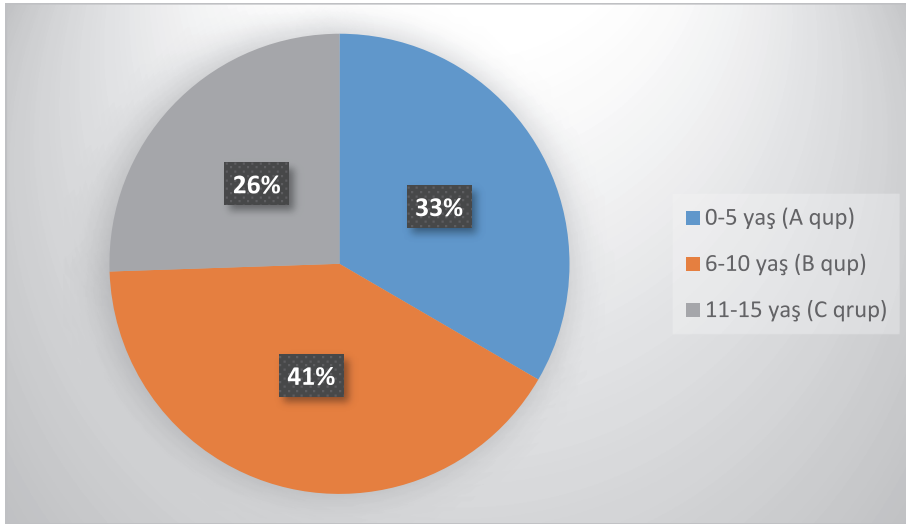
təsədüf olunmuşdur. Bu nəticə oğlanlar arasında statistik əhəmiyyətlidir ($p < 0,05$). Qeyd olunan nəticələr cədvəl 3-də ətraflı göstərilmişdir.

Tədqiqatımıza daxil olan qohum nikahlardan doğulan uşaqların valideynləri arasında 1-ci dərəcəli qohum nikah 63,2% (n=354) olmuşdur. Cədvəl 4-dən görüldüyü kimi 1-ci dərəcəli qohum nikahlardan doğulan oğlanlar qızlara nisbətən 1,8 dəfə çoxdur.

Cədvəl 2

Ailədə qohum nikah anamnezi olan və olmayan xəstələrin müraciət xüsusiyyətlərinin tədqiqat aparılan illərə uyğun təhlili

Tədqiqatın aparıldığı il	Müayinə olunan xəstələrin sayı (n, %)	Qohum nikah			
		Var (n, %)		Yox (n, %)	
		Oğlan	Qız	Oğlan	Qız
2019	91 (16,3%)	49 (18,7%)	28 (19,0%)	10(11,1%)	4 (6,6%)
2020	185 (33,0%)	85(32,4%)	57 (38,8%)	24(26,7%)	4 (6,6%)
2021	76 (13,6%)	39 (14,9%)	18 (12,2%)	12(13,3%)	7 (11,5%)
2022	146 (26,1%)	62 (23,7%)	32 (21,8%)	33(36,7%)	19(31,1%)
2023	62 (11,1%)	27 (10,3%)	12 (8,2%)	11(12,2%)	12(19,7%)
Cəmi	560 (100%)	262(100%)	147 (100%)	90 (100%)	61 (100%)



Diaqram 2. İrsi göz xəstəliklərin yaşa görə paylanması

Cədvəl 3

Uşaqlar arasında rast gəlinən irsi göz xəstəliklərinin ailə anamnezinə əsasən yaş qruplarına bölünməsi

	Qohum nikah		
	Var	Yox	Cəm (%)
0-5 yaş (A)	52 (35,4%)	24 (39,3%)	76 (36,5%)
6-10 yaş (B)	63 (42,9%)	17 (27,9%)	80 (38,5%)
11-15 yaş (C)	32 (21,8%)	20 (32,8%)	52 (25,0%)
Cəmi	147 (100%)	61 (100%)	208 (100%)

Cədvəl 4

Qohum nikahların dərəcələri

Qohum nikahlar	Say	%	Oğlanlar		Qızlar	
			Say	%	Say	%
1-ci dərəcəli	354	63,2	227	86,6	127	86,4
2-ci dərəcəli	55	9,8	35	13,4	20	13,6
Cəmi	409	73,0	262	100	147	100

Xəstələr Azərbaycan Respublikasında iqtisadi rayonların yeni bölgüsünə uyğun olaraq bölünmüş və 13 iqtisadi rayonu əhatə etmişdir (cədvəl 5). Cədvəldən görüldüyü kimi xəstənmə halları ən

çox əhalinin daha sıx məskunlaşdığı Bakı 23,6% (n=132) və Lənkəran-Astara 11,8% (n=66) iqtisadi rayonlarından olmuşdur.

Cədvəl 5

İrsi göz xəstəliklərinin Respublikanın iqtisadi rayonları üzrə rastgəlmə tezliyi

İqtisadi rayonlar	Xəstələrin sayı (n,%)	Qohum nikahdan doğulmuş xəstələr		Qohum nikahdan doğulmamış xəstələr	
		Oğlanlar (n, %)	Qızlar (n, %)	Oğlanlar (n, %)	Qızlar (n,%)
Bakı	132 (23,6%)	66 (25,2%)	35 (23,8%)	22 (24,4%)	9 (14,8%)
Abşeron – Xızı	55 (9,8%)	18 (6,9%)	21 (14,3%)	10 (11,1%)	6 (9,8%)
Dağlıq Şirvan	22 (3,9%)	7 (2,7%)	6 (4,1%)	4 (4,4%)	5 (8,2%)
Gəncə - Daşkəsən	29 (5,2%)	18 (6,9%)	8 (5,4%)	2 (2,2%)	1(1,6%)
Qarabağ	41 (7,3%)	22 (8,4%)	9 (6,1%)	7 (7,8%)	3 (4,9%)
Qazax – Tovuz	18 (3,2%)	9 (3,4%)	2 (1,4%)	4 (4,4%)	3 (4,9%)
Quba – Xaçmaz	25 (4,5%)	11 (4,2%)	5 (3,4%)	7 (7,8 %)	2 (3,3%)
Lənkəran – Astara	66 (11,8%)	27 (10,3%)	21 (14,3%)	8 (8,9%)	10 (16,4%)
Mərkəzi Aran	35 (6,3%)	13 (5%)	5 (3,4%)	8 (8,9%)	9 (14,8%)
Mil – Muğan	58 (10,4%)	33 (12,6%)	12 (8,2%)	8 (8,9%)	5 (8,2%)
Şəki – Zaqatala	31 (5,5%)	14 (5,3%)	8 (5,4%)	6 (6,7%)	3 (4,9%)
Şərgi- Zangəzur	5 (0,9%)	-	2 (1,4%)	-	3 (4,9%)
Şirvan – Salyan	43 (7,7%)	24 (9,2%)	13 (8,8%)	4 (4,4%)	2 (3,3%)
Cəmi	560 (100%)	262(100%)	147(100%)	90 (100%)	61 (100%)

Aparılmış tədqiqatlar irsi göz xəstəliyi aşkar olunmuş xəstələrdə ümumi göz patologiyasının vəziyyəti, rastgəlmə tezliyi müəyyən edilmiş və cədvəl 6-də ətraflı təhlil olunmuşdur.

Cədvəldən görüldüyü kimi tor qişanın distrofiyaları qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlar arasında ən çox rast gəlinən anadangəlmə patologiya olmuşdur 32,8% (n=134). Digər qrupda isə bu

patologiya 7,8% az rast gəlinib. Belə ki, tor qişanın distrofiyalarının müxtəlif kliniki təzahür formaları və heterogenliyi vardır. Kliniki olaraq bu xəstəliklər zamanı gecə və ya rəng korluğu, mərkəzi skatoma və ya görmə sahəsinin konsentrik daralması, həmçinin görmənin tam itirilməsi müşahidə oluna bilər [7,8]. Aparığımız tədqiqat işində tor qişanın distrofiyaları arasında 92 xəstədə piqmentli retinit daha çox rast

gəlinmişdir. Bu xəstələrin diaqnostikasında rutin oftalmoloji müayinələrlə yanaşı ERG müayinəsinin rolu əvəzəkdir.

Tor qişanın mərkəzi distrofiyalarından, kolbacıq distrofiyası (n=29) xəstədə müşahidə olunmuşdur. Kolbacıq distrofiyalarında gündüz görmə itiliyini çox aşağı olması, otaq işığında belə xarakter göz qapaqlarının yığılması və fotofobiya, normal fundoskopik görüntü fonunda ERG müayinəsində kobud funksional dəyişikliyin olması ilə səciyyələnmişdir.

Qeyd etmək lazımdır ki, məhz tor qişa distrofiyaları əlilliyə səbəb olan başlıca patologiyalardan biridir və bu xəstəliklərin tibbi sosial vəziyyətinin qiymətləndirilməsi müasir oftalmologiyanın daim diqqət mərkəzindədir. Hal- hazırda dünyada aparılan bir sıra tədqiqat işləri məhz tor qişa distrofiyalarında görmənin artırılması üçün kök hüceyrə, trombositlərlə zəngin plazma müalicəsi (PRP) və onlarda genetik testlərin aparılması ilə yanaşı, görmənin tamam itirildiyi hallarda implantların tətbiqi üzrə istiqamətlənmişdir [7-11].

Cədvəl 6

İrsi göz xəstəliyinin rastgəlmə tezliyi

BİRİNCİLİ MÜRACİƏT ZAMANI İRSİ GÖZ XƏSTƏLİKLƏRİN KLİNİK TƏZAHÜR FORMALARI	Xəstələrin sayı	
	Qohum nikahdan doğulmuş xəstələr n (%)	Qohum nikahdan doğulmamış xəstələr n (%)
Anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları:	26 (6,4)	16 (10,6)
Mikroftalm, mikrokornea	5	2
Koloboma (qüzehli qişa, xoriedeya, tor qişa, görmə siniri diskini müxtəlif dərəcədə əhatə edən)	9	14
Aniridiya və ön seqmentin inkişaf qüsurları	5	-
Anoftalm	6	-
Büllurun anadangəlmə patologiyası:	16 (3,9)	-
Anadangəlmə katarakta	9	-
Büllurun sublüksasiyası	7	-
Anadangəlmə katarakta diaqnozu ilə aparılmış cərrahi əməliyyatdan sonrakı vəziyyət:	52 (12,7)	44 (29,1)
Artifakiya	35	34
Afakiya	17	10
Anadangəlmə qlaukoma	25 (6,1)	7 (4,6)
Buynuz qişanın anadangəlmə distrofiyası	10 (2,4)	0
Tor qişanın distrofiyaları:	134(32,8)	17 (11,3)
Piqmentli retinit	92	3
Makulodistrofiya	13	9
Kolbacıq distrofiyası	29	5
Görmə sinirinin anadangəlmə patologiyası:	63 (15,4)	10 (6,6)
Görmə sinirinin atrofiyası	52	10
Leberin anadangəlmə amavrozu	11	0
Dəri -göz albinizmi	37 (9,0)	17 (11,3)
Refraksiya patologiyaları və çəpgözlük	46 (11,2)	40 (26,5)
Miopiya	35	33
Hipermetropiya	11	7

Tədqiqatda anadangəlmə büllur patologiyası qohum nikahdan doğulan uşaqlar arasında üçüncü ən çox rast gəlinən patologiya 12,7% (n=52), lakin digər qrupda bu patologiya ən çox rast gəlinən 29,1% (n=44) olmuşdur. Anadangəlmə katarakta korluğun qarşısı alına bilinən səbəblərindən biridir [12,13]. Tədqiqatımızda məhz qohum nikahlardan doğulmuş anadangəlmə katarakta diaqnozu ilə cərrahi əməliyyat olunan uşaqların 35-də artifakiya, 17-də afakiya diaqnozu olmuşdur. Lakin müsbət qohum nikah anamnezi olmayan xəstələrdə artifakiya hallarının afakiya diaqnozuna nisbəti daha çoxdur. 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 səbəblər olmuşdur.

Görmə sinirinin anadangəlmə inkişaf qüsurları və atrofiyası müsbət qohum nikah anamnezi olan 63 (15,4%) xəstədə, digər qrupda isə 10 (6,6%) xəstədə aşkarlanmışdır ki, bu xəstəliklərin diaqnostikasında oftalmoskopiya ilə yanaşı görmənin çağırılmış potensialların müayinəsi də (GÇP) həyata keçirilmişdir. Bu müayinə xüsusilə anadangəlmə atrofiyaların (Leber atrofiyasının) diaqnostikasında mühüm əhəmiyyət kəsb etmişdir.

Tədqiqatımızda qohum nikahlardan doğulmuş göz almasının anadangəlmə inkişaf qüsurları – müxtəlif dərəcədə təzahür edən malformasiyaları ümumilikdə 6,4% (n=26), qohum olmayan digər qrupda isə 10,6% (n=16) xəstədə müşahidə olunmuşdur. Ədəbiyyatlarda 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 nikahların azaldılması və prenatal dövrdə bir sıra genetik testlərin aparılmasını məsləhət görmüşdür [14].

Göz almasının koloboması nadir rast gəlinən patologiyadan biri kimi embrionun inkişaf mərhələsində baş verən qüsür nəticəsində formalaşır. Adətən embrion yarığının bağlanması fetal inkişaf mərhələsinin 6 və 7-ci həftələrində tamamlanır lakin, bu mərhələdə baş verən hər hansı qüsurlu inkişaf müxtəlif kolobomaların yaranmasına səbəb olur [15-17]. Göz alması kolobomaları sporadik və ya hər hansı

bir autosom-recessiv, autosom-dominant və ya X-genə ilişikli gen mutasiyalarının nəticəsində formalaşır bilər [18]. Hazırki tədqiqatda koloboma göz almasının müxtəlif hissələrində: qüzehli qişa, xorioideya, siliar cisim, tor qişa və görmə sinirində rast gəlinmişdir. Klassik koloboma qüzehli qişa, xorioideya və tor qişanın aşağı kvadratını əhatə etməklə yanaşı bəzi xəstələrdə katarakta, mikrokornea, mikroftalm kimi qüsura rast gəlinmişdir. Görmənin pozulması kolobomanın ölçüsü, əhatə etdiyi sahənin həcmi, yanaşı qüsurların məsələn, katarakta, mikroftalm, nistaqmin mövcudluğundan asılı olaraq müxtəlif dərəcədə dəyişmişdir.

Tədqiqatda 25 qohum nikahdan doğulmuş xəstədə anadangəlmə qlaukoma ilə əlaqədar cərrahi əməliyyatlar aparılmışdır. Digər qrupda bu göstərici 4,6% yəni 7 xəstə olmuşdur. Anadangəlmə qlaukoma zamanı göz daxili təzyiqi normallaşdırmaq üçün erkən cərrahi müalicə görmə qabiliyyətini qoruyub saxlamağın əsas faktorudur. Konservativ medikamentoz müalicə ancaq köməkçi funksiya daşıyır [19,20].

Hal-hazırda dünyada buynuz qişa distrofiyalarının genetik mutasiyalarının araşdırılması ilə çoxsaylı tədqiqat işləri aparılmışdır [21]. Bizim tədqiqatımızda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar arasında anadangəlmə buynuz qişanın endotelial irsi distrofiyaları 10 (2,4%) xəstədə müşahidə edilib.

Yekun

1. İrsi göz xəstəliyi qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlar arasında daha çox rast gəlinmişdir. Beləki, ən çox qohum nikahdan doğulmuş irsi göz xəstəliyi Bakı və Lənkəran-Astara iqtisadi rayonlarından olmuşdur.
2. Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda anadangəlmə patologiyalar arasında tor qişa distrofiyalarının rastgəlmə tezliyi digər anadangəlmə xəstəliklərlə müqayisədə daha yüksək olmuşdur. Məhz bu xəstəliklərin kliniki təzahürü tədqiqata daxil olan uşaqlar arasında 6-10 yaş qrupunda daha çox özünü göstərmişdir.
3. Qohum nikahdan doğulmamış uşaqlarda anadangəlmə kataraktanın rast gəlinmə tezliyi digər irsi xəstəliklərə nisbətən daha üstün olmuşdur.

4. Qarşısı alınmış bilinən korluq və zəifgörməyə səbəb olan xəstəliklərin (anadangəlmə katarakta, anadangəlmə qlaukoma və s.) erkən diaqnostika və müalicəsi üzrə aparılan tədbirlər gələcək nəsildə gözdən əlillərin potensial sayının azalmasına zəmin yaradacaqdır.

ƏDƏBİYYAT:

1. Health Organization. Global Initiative For The Elimination Of Avoidable Blindness, – Geneva: World Health Organization, – 2000. – p.46. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/63748>
2. <http://www.e-qanun.az/code/10/> “Azərbaycan Respublikasının Ailə Məcəlləsinə dəyişikliklər edilməsi haqqında” Qanun, Azərbaycan Respublikasının 2014-cü il, 17 oktyabr tarixli, 1080-IVQD nömrəli Qanunu
3. <http://scfwca.gov.az> Ailə, Qadın və Uşaq Problemləri Üzrə Dövlət Komitəsi
4. Агаева, Р.Б. Медико-социальные аспекты заболеваемости органа зрения в Азербайджане // – Баку: – 2015. – с.186.
5. Rüstəmov, N.M. Göz xəstəliklərinin tibbi-sosial ağırlığı və oftalmologiyanın prioritetlərinin əsaslandırılması // T.ü.e.d. avtoref., – Bakı: – 2014. – s.41.
6. Mondal, H. Three pioneers behind statistical methods commonly used in biomedical research / H.Mondal, S.Mondal // BLDE University J. Health Sciences, – 2017. 2, – p.123.
7. Rauniyar, D. Consanguinity and ocular disorders in India: Electronic medical records driven big data analytics / D.Rauniyar, A.V.Das // Indian J Ophthalmol., – 2022. Jul; 70(7), – p.2401-2407. doi: 10.4103/ijo.IJO_1553_21
8. Parameswarappa, D.C. Clinical Presentation and Demographic Distribution of Retinitis Pigmentosa in India and Implications for Potential Treatments: Electronic Medical Records Driven Big Data Analytics / D.C.Parameswarappa, A.V.Das, V.P.Dave [et al.] // Report I. Semin Ophthalmol., – 2022. 37, – p.284-290.
9. Гальбинур, Т.П. система новых подходов к профилактике и лечению наследственных дистрофий сетчатки // Автореф. дисс. ... док-ра мед.наук, – Баку: – 2015. 43, – с.8.
10. Мамедова, Т.М. Врожденные заболевания глаз у детей, частота, клиника, лечение / Т.М.Мамедова, Л.А.Бабаева, Н.Ф.Гашимова [и др.] // Oftalmologiyanın müasir problemləri, – Bakı: – 2002. – s.225-358.
11. Tucker, B.A. Stem cells for investigation and treatment of inherited retinal disease / B.A.Tucker, R.F.Mullins, E.M.Stone // Hum. Mol. Genet., – 2014. 23, – p.9-16.
12. Messina-Baas, O. Inherited Congenital Cataract: A Guide to Suspect the Genetic Etiology in the Cataract Genesis / O.Messina-Baas, S.A.Cuevas-Covarrubias // Molecular syndromology, – 2017. 8(2), – p.58-78. <https://doi.org/10.1159/000455752>
13. Churchill, A. Clinical and experimental advances in congenital and paediatric cataracts / A.Churchill, J.Graw // Philos. Trans. R. Soc. Lond.B. BiolSci., – 2011. 366, – p.1234-1249. doi: 10.1098/rstb.2010.0227.
14. Bener, A. Global distribution of consanguinity and their impact on complex diseases: genetic disorders from an endogamous population / A.Bener, R.R.Mohammad // Egypt J. Med. Hum. Genet., – 2017. 18, – p.315-320. doi: 10.1016/j.ejmhg.2017.01.002
15. 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>

16. Eid, O.M. Registry of ocular anomalies among patients with genetic disorders attending the clinical genetics department at the National Research Center in Egypt / O.M.Eid, S.Abdel Hady, A.El-Kotoury [et al.] // – 2017. 38(5), – p.418-421.
17. Bardakjian, T.M. The genetics of anophthalmia and microphthalmia / T.M.Bardakjian, A.Schneider // Curr. Opin. Ophthalmol., – 2011. 22, – p.309-313. doi: 10.1097/ICU.0b013e328349b004
18. Childhood nystagmus // – 2017. December; 12. Retrieved December; 22. – 2021. <https://gene.vision/knowledge-base/childhood-nystagmus-for-patients/>
19. 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>
20. Həsənova, N.A. Azərbaycanda anadangəlmə qlaukomalı uşaqlarda görmə orqanının reabilitasiyası üçün erkən diaqnostika və kompleks müalicə tədbirlərinin hazırlanması: tibb üzrə fəlsəfə dok. ... diss., – Bakı: – 2017. – s.115.
21. Congenital endothelial hereditary dystrophy // – 2021. August; Retrieved December 26, 2021, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556064/>
22. Qasımov, E.M. “Vision – 2020: Görmə Hüququ” Proqramı çərçivəsində gözdən əlil uşaqlarda internat- məktəbində aparılan müayinə nəticələri / E.M.Qasımov, R.M.Həsənova, N.A.Həsənova // Oftalmologiya jurnalı, – Bakı: 27, №3(25), – s.40-45.
23. 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. – с.335.

Müəllif münafiqələrin (maliyyə, şəxsi, peşəkar və digər maraqları) olmamasını təsdiqləyir.

Korrespondensiya üçün:

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

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