

Qasimov E.M., Həsənova R.M., İbadova A.N.

## QOHUM NİKAHLARDAN DOĞULMUŞ UŞAQLARDA İRSİ GÖZ XƏSTƏLİKLƏRİNİN GÖRMƏ FUNKSIYASINA TƏSİRİ

*Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı, Azərbaycan*  
*E-mail: dr.hasanova.ravana@gmail.com*

<https://www.doi.org/>

### Giriş

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. Dünyadakı 1,4 milyon kor uşağın 50%-i qarşısı alınan, yəni müalicə oluna bilən səbəbdən görmür [1, 2]. Görmə qüsuru və korluq uşaqları həm birbaşa, həm də dolay yolla zədələyir. Belə ki, bu qüsurların təhsil almasının və inkişafının qarşısını alır [3].

Qohum nikahları, genetik xəstəliklərin yayılmasına təsir göstərən səbəblərdən biridir. Dünyada evliliklərin 20%-dən çoxu qohum nikahlarıdır və doğulan uşaqların ən azı 8,4%-i qohum evliliklərindən dünyaya gəlir [4]. Belə nikahlarının rast gəlinmə tezliyi İngiltərədə 0,56%, Hollandiyada 0,36%, İsveçdə 0,90%, Türkiyədə 31,10%, Hindistanda 48%, Yamaykada 44,4%, Küveytdə 54,3%, İranda 42%, Pakistanda 55% təşkil edir [5 – 9].

Qohum evliliyi zamanı gözdə rast gəlinən xəstəliklər əsasən sindrom şəklində rast gəlinir [10]:

- anadangəlmə qlaukoma;
- anadangəlmə çəpgözlük;
- anadangəlmə katarakta;
- pigmentli distrofiya və başqa retinal distrofiyalar;
- göz və göz-dəri (ocular və oculacutaneos) albinizm;
- anadangəlmə göz defektləri, aniridia və uveal kolobomalar

**Məqsəd** – qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda müxtəlif diaqnoz qruplarında irsi göz xəstəliklərinin görmə funksiyasına təsirini təhlil etmək.

### Material və metodlar

Hazırki işdə 2019-2023-cü illər ərzində Azərbaycan Respublikası Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin nəzdində fəaliyyət göstərən Tibbi Ekspertiza Komissiyasında (TEK) müayinədən keçən irsi göz xəstəliyi aşkar olunmuş 409 uşaqların müayinələrinin nəticələri təhlil olunmuşdur.

Qeyd etmək lazımdır ki, bu xəstə qrupuna qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar daxil edilmişdir. Statistik məlumatların riyazi işlənməsi SPSS 26 proqramının vasitəsilə ilə yerinə yetirilmişdir.

Gözün vəziyyətini qiymətləndirmək üçün görmənin çağırılmış potensialının (GÇP) müayinəsi daxil olmaqla kompleks oftalmoloji müayinə metodlarından istifadə edilmişdir. Tədqiq olunan diaqnozlar göz patologiyasının nozoloji

qruplarına görə XBT-10 kodu üzrə təsnif olunmuşdur.

### Nəticələr

Aparılan tədqiqatda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin görmə itiliyinə təsiri araşdırılmış, patologiyanın morfoloji formasına görə normal görmə, zəifgörmə və korluq hallarının paylanması müəyyən edilmişdir.

Bu məqsədlə tərtib olunmuş **cədvəl 1**-də qrup daxilində müxtəlif irsi göz patologiyaları zamanı görmə funksiyasının vəziyyətini müqayisəli şəkildə əks etdirir və əldə olunan nəticələr patologiyanın klinik gedişi ilə əlaqələndirilərək təhlil edilmişdir.

**Cədvəl 1.** Qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəlikləri zamanı görmə funksiyasının vəziyyəti

		Diaqnoz						Göz -dəri albinizmi	Bunmaz qışanın irsi distrofiyası
		Görmə sinirinin anadangəlmə patologiyası	Tor qışanın distrofiyaları	Büllurun anadangəlmə patologiyası	Anadangəlmə birincili qlaukoma	Anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları	Refraksiya patologiyaları və çəpgözlük		
Normal $\geq 0,3$	N	0	6	1	0	3	6	0	0
	N %	0,0	2,2	0,7	0,0	5,8	6,5	0,0	0,0
	$\pm mp$	.	0,9	0,7	.	3,2	2,6	.	.
Zəif 0,05- 0,3	N	50	201	96	20	14	78	68	14
	N %	40,3	75,0	70,6	40,0	26,9	84,8	89,5	70,0
	$\pm mp$	4,4	2,6	3,9	6,9	6,2	3,7	3,5	10,2
Korluq $< 0,05$	N	74	61	39	30	35	8	8	6
	N %	59,7	22,8	28,7	60,0	67,3	8,7	10,5	30,0
	$\pm mp$	4,4	2,6	3,9	6,9	6,5	2,9	3,5	10,2

**Qeyd:**  $\chi^2=161,255; d = 14; p < 0,001$

Ümumi nəticələrə əsasən, uşaqların cəmi 2%-də normal görmə ( $\geq 0,3$ ) qeydə alınmışdır. Normal görmə göstəriciləri nisbətən anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları (6,5%) olan qruplarda müşahidə olunmuşdur.

Zəif görmə (0,05-0,3) halları ümumi halların təxminən 66%-ni təşkil etmişdir və bu göstərici refraksiya patologiyaları və çəpgözlük (89,5%), tor qışa distrofiyaları (75,0%), büllurun anadangəlmə patologiyası (70,6%) kimi qruplarda üstünlük təşkil etmişdir.

Korluq ( $< 0,05$ ) halları isə ümumi halların təxminən 32%-də qeydə alınmışdır. Korluq hallarının daha yüksək olduğu patologiyalar sırasında anadangəlmə göz

almasının inkişaf qüsurları (67,3%), anadangəlmə qlaukoma (60,0%), və görmə sinirinin anadangəlmə patologiyası (59,7%) aparıcı yer tutur.

Statistik qiymətləndirmə nəticəsində görmə itiliyinin diaqnoz qrupları üzrə fərqləri əhəmiyyətli olmuşdur (Pearson  $\chi^2 = 161,255$ ;  $df = 14$ ;  $p < 0,001$ ), bu da qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda irsi patologiyaların görmə funksiyasına təsir dərəcəsinin patologiyanın növündən asılı olaraq dəyişdiyini təsdiq edir.

### **Müzakirə**

Qohum nikahlarının irsi xəstəliklərin, xüsusilə də autosom-recessiv ötürülən göz patologiyalarının yayılmasında mühüm rol oynadığı bir çox ölkələrdə aparılmış tədqiqatlarda göstərilmişdir. Yaxın Şərqi, Cənubi Asiya və Şimali Afrika ölkələrində aparılan epidemioloji araşdırmalar qohum nikahlarının yüksək olduğu populyasiyalarda irsi göz xəstəliklərinin və uşaq korluğunun daha geniş yayıldığını təsdiqləyir. Bu baxımdan, təqdim olunan tədqiqatın nəticələri beynəlxalq ədəbiyyatla uyğunluq təşkil edir [10, 11].

Türkiyə, İran və Pakistan kimi ölkələrdə aparılmış klinik tədqiqatlarda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda anadangəlmə qlaukoma, tor qişa distrofiyaları, anadangəlmə katarakta və göz almasının inkişaf qüsurlarının aparıcı patologiyalar sırasında olduğu bildirilmişdir. Bu işlərdə də görmə itiliyinin ağır pozulmaları və korluq hallarının yüksək paya malik olduğu vurğulanmışdır [12 – 14]. Aparılan tədqiqatda korluğun əsasən anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları (67,3%), anadangəlmə qlaukoma (60,0%) və görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (59,7%) zamanı qeydə alınması həmin ölkələrdə aparılmış oxşar araşdırmaların nəticələri ilə üst-üstə düşür.

### **Yekun**

Aparılan tədqiqat göstərmişdir ki, qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəlikləri görmə funksiyasının ciddi pozulmaları ilə müşayiət olunur. Müəyinə olunan uşaqların yalnız 2%-ində normal görmə qeydə alınmışdır ki, bu da irsi patologiyaların yüksək funksional itki yaratdığını göstərir.

Statistik təhlil görmə itiliyinin müxtəlif diaqnoz qrupları üzrə əhəmiyyətli dərəcədə fərqləndiyini göstərmişdir ( $p < 0,001$ ), bu da qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda görmə funksiyasının pozulma dərəcəsinin irsi göz xəstəliyinin nozoloji formasından asılı olduğunu təsdiqləyir. Əldə olunan nəticələr qohum nikahlarının irsi göz xəstəliklərinin ağır formalarının formalaşmasında mühüm risk faktoru olduğunu göstərir və bu qrup uşaqlarda erkən genetik məsləhət, oftalmoloji skrining və vaxtında tibbi müdaxilənin zəruriliyini əsaslandırır.

***Açar sözlər:** qohum nikahı, irsi göz xəstəlikləri, görmə itiliyi*

Gasimov E.M., Hasanova R.M., Ibadova A.N.

## THE IMPACT OF HEREDITARY EYE DISEASES ON VISUAL FUNCTION IN CHILDREN BORN FROM CONSANGUINEOUS MARRIAGES

*National Ophthalmology Centre named after Academician Zarifa Aliyeva, Baku, Azerbaijan*  
*E-mail: dr.hasanova.ravana@gmail.com*

<https://www.doi.org/>

### Introduction

Childhood blindness accounts for approximately 4% of global blindness worldwide. An estimated 19 million children suffer from visual impairment, of whom 1.4 million are blind. Notably, nearly 50% of childhood blindness is caused by preventable or treatable conditions [1, 2]. Visual impairment and blindness affect children both directly and indirectly by limiting their educational opportunities and overall development [3].

Consanguineous marriage is one of the major factors contributing to the increased prevalence of genetic disorders. More than 20% of marriages worldwide are consanguineous, and at least 8.4% of children are born from such unions [4]. The prevalence of consanguineous marriages varies significantly across countries, ranging from 0.56% in the United Kingdom, 0.36% in the Netherlands, and 0.90% in Sweden to 31.10% in Türkiye, 48% in India, 44.4% in Jamaica, 54.3% in Kuwait, 42% in Iran, and 55% in Pakistan [5 – 9].

Ocular disorders associated with consanguineous marriages often present as part of syndromic conditions [10], including:

- congenital glaucoma;
- congenital strabismus;
- congenital cataract;
- retinitis pigmentosa and other retinal dystrophies;
- ocular and oculocutaneous albinism;
- congenital ocular malformations, aniridia, and uveal colobomas.

**Purpose** – to analyse the impact of hereditary eye diseases on visual function across different diagnostic groups in children born from consanguineous marriages.

### Material and Methods

This study analysed the examination results of 409 children diagnosed with hereditary eye diseases who were evaluated by the Medical Expert Commission (MEC) at the National Centre of Ophthalmology named after Academician Zarifa Aliyeva between 2019 and 2023. All children included in the study were born from consanguineous marriages. Statistical analysis was performed using SPSS version 26. A comprehensive ophthalmological examination was conducted, including visual evoked potentials (VEP) to assess visual function. Diagnoses were classified

according to the International Classification of Diseases, 10th Revision (ICD-10), based on nosological groups of ocular pathology.

## Results

The study evaluated the impact of hereditary eye diseases on visual acuity in children born from consanguineous marriages and determined the distribution of normal vision, low vision, and blindness according to morphological forms of pathology. **Table 1** presents a comparative analysis of visual function status across different hereditary ocular pathologies and correlates the findings with the clinical course of each condition.

**Table 1.** Visual function status in children born from consanguineous marriages with hereditary eye diseases

OU visual acuity		Diaqnoz						Oculocutaneous albinism	Hereditary corneal dystrophy
		Congenital optic nerve pathology	Retinal dystrophies	Congenital lens pathology	Primary congenital glaucoma	Congenital ocular developmental anomalies	Refractive errors and strabismus		
Normal ≥ 0,3	N	0	6	1	0	3	6	0	0
	N %	0.0	2.2	0.7	0.0	5.8	6.5	0.0	0.0
	±mp	.	0.9	0.7	.	3.2	2.6	.	.
Low 0,05-0,3	N	50	201	96	20	14	78	68	14
	N %	40.3	75.0	70.6	40.0	26.9	84.8	89.5	70.0
	±mp	4.4	2.6	3.9	6.9	6.2	3.7	3.5	10.2
Blindness < 0,05	N	74	61	39	30	35	8	8	6
	N %	59.7	22.8	28.7	60.0	67.3	8.7	10.5	30.0
	±mp	4.4	2.6	3.9	6.9	6.5	2.9	3.5	10.2

*Note:*  $\chi^2=161.255$ ;  $d = 14$ ;  $p < 0.001$

Based on the overall results, normal visual acuity ( $\geq 0.3$ ) was observed in only 2% of the children. Relatively higher rates of normal vision were found in children with congenital ocular developmental anomalies (6.5%).

Low vision (0.05-0.3) accounted for approximately 66% of all cases and was most prevalent among children with refractive errors and strabismus (89.5%), retinal dystrophies (75.0%), and congenital lens pathologies (70.6%).

Blindness ( $< 0.05$ ) was identified in approximately 32% of cases. The highest prevalence of blindness was observed in children with congenital ocular developmental anomalies (67.3%), congenital primary glaucoma (60.0%), and

congenital optic nerve pathologies (59.7%).

Statistical analysis revealed significant differences in visual acuity across diagnostic groups (Pearson's  $\chi^2 = 161.255$ ;  $df = 14$ ;  $p < 0.001$ ), indicating that the severity of visual impairment in children born from consanguineous marriages varies depending on the specific type of hereditary eye disease.

### **Discussion**

Numerous international studies have demonstrated that consanguineous marriages play a crucial role in the increased prevalence of hereditary diseases, particularly autosomal recessive ocular disorders. Epidemiological studies conducted in the Middle East, South Asia, and North Africa have confirmed a higher prevalence of hereditary eye diseases and childhood blindness in populations with high rates of consanguinity. In this context, the findings of the present study are consistent with international literature [10, 11].

Clinical studies from Türkiye, Iran, and Pakistan report that congenital glaucoma, retinal dystrophies, congenital cataract, and congenital ocular malformations are among the leading ocular pathologies observed in children born from consanguineous marriages. These studies also highlight a high prevalence of severe visual impairment and blindness [12 – 14]. The present study similarly demonstrated that blindness predominantly occurred in children with congenital ocular developmental anomalies (67.3%), congenital primary glaucoma (60.0%), and congenital optic nerve pathologies (59.7%), aligning with findings reported in these countries.

### **Conclusion**

The present study demonstrates that hereditary eye diseases in children born from consanguineous marriages are associated with severe impairment of visual function. Normal visual acuity was observed in only 2% of the examined children, indicating a substantial functional loss caused by hereditary ocular pathologies.

Statistical analysis revealed significant differences in visual acuity across diagnostic groups ( $p < 0.001$ ), confirming that the degree of visual impairment in these children depends on the specific nosological form of the hereditary eye disease. The findings indicate that consanguineous marriages represent a major risk factor for the development of severe hereditary eye diseases and underscore the necessity of early genetic counseling, ophthalmological screening, and timely medical intervention in children born from consanguineous unions.

**Keywords:** *consanguineous marriage, hereditary eye diseases, visual acuity*

## ƏDƏBİYYAT | REFERENCES

1. Geneva International Consanguinity Workshop // – 2010. URL: <http://www.medecine.unige.ch/consanguinity>
2. Gilbert, C. Childhood blindness in the context of VISION 2020 - the right to sight / C.Gilbert, A.Foster // Bull. World Health Organ., – 2001. 79, – p. 227-232.
3. Consanguinity // The sociological conversance, – 2016. URL: <https://sociovillage.wordpress.com/2016/09/28/consanguinity/R>
4. Bauwens, M. Mutations in SAMD7 cause autosomal-recessive macular dystrophy with or without cone dysfunction / M.Bauwens, E.Celik, D.Zur [et al.] // Am. J. Hum. Genet., – 2024. 111(2), – p. 393-402. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2024.01.001>
5. Ahmed, J. Determinants of consanguinity and inbreeding coefficient F in Dir lower district, north-west Pakistan: a multivariate approach / J.Ahmed, U.A.Rehman, S.Malik // Iran. J. Public Health, – 2016. 45, – p. 537-539.
6. Bener, A. Consanguineous unions and child health in the State of Qatar / A.Bener, R.Hussain // Pediatr. Perinat. Epidemiol., – 2006. 20, – p. 372-378. <https://doi.org/10.1111/j.1365-3016.2006.00750.x>
7. 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. <https://doi.org/10.1023/A:1014593404915>
8. 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. <https://doi.org/10.1126/science.2028254>
9. D’Amanda, C.S. Psychosocial impacts of Mendelian eye conditions: A systematic literature review / C.S.D’Amanda, R.Nolen, L.A.Huryn [et al.] // Surv. Ophthalmol., – 2020. 65, – p. 562-580. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2020.02.002>
10. Zafar, S. Retinitis pigmentosa genes implicated in South Asian populations: a systematic review / S.Zafar, K.Ahmad, A.Ali [et al.] // J. Pak. Med. Assoc., – 2017. 67(11), – p. 1734-1739.
11. Alsaqr, A.M. Relationship Between Consanguineous Marriages and Incidence and Severity of Refractive Errors: A Cross-sectional Study / A.M.Alsaqr // Int. J. Ophthalmol. Vis. Sci., – 2019. 4(4), – p. 81-87. <https://doi.org/10.11648/j.ijovs.20190404.15>
12. Koç, İ. Türkiye’de akraba evliliklerinin yaygınlığının değişimi ve dirençli grupların belirlenmesi: 2018 Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması’ndan evlilik kuşaklarına göre analizler (Changes in the prevalence of consanguineous marriages in Turkey and identification of resilient groups: analyzes by marriage generations from the 2018 Turkey Demographic and Health Survey) / İ.Koç // Turk. J. Public Health, – 2022. 20(3), – p. 423-438. <https://doi.org/10.20518/tjph.1114922>
13. Li, L. Homozygosity Mapping and Genetic Analysis of Autosomal Recessive Retinal Dystrophies in 144 Consanguineous Pakistani Families / L.Li, Y.Chen, X.Jiao [et al.] // Invest. Ophthalmol. Vis. Sci., – 2017. 58(4), – p. 2218-2238. <https://doi.org/10.1167/iovs.17-21424>
14. Sabbaghi, H. The First Inherited Retinal Disease Registry in Iran: Research Protocol and Results of a Pilot Study / H.Sabbaghi, N.Daftarian, F.Suri [et al.] // Arch. Iran. Med., – 2020. 23(7), – p. 445-454. <https://doi.org/10.34172/aim.2020.41>