

Unele aspecte epidemiologice ale hepatitelor virale B, C și D acute în municipiul Chișinău

*C. Rimiș, L. Spinei

School of Public Health in Management, State University of Medicine and Pharmacy "Nicolae Testemitanu"
194B, Stefan cel Mare Avenue, Chisinau, Republic of Moldova

*Corresponding author: costel_r@yahoo.com. Manuscript received October 31, 2012; revised December 15, 2012

Some of the epidemiological aspects of the acute viral hepatitis B, C and D in the Chisinau municipium

This article presents the results of the retrospective study on the epidemiology of parenteral viral hepatitis B, C and D in Chisinau municipium, in the period of 1992-2011 years. The dynamic of the epidemic process of the acute parenteral viral hepatitis in the mentioned period has a continuous reduction trend. The incidence rate of viral hepatitis B decreased from 88.9 cases to 100.000 pop. in 1992 to 3.2⁰/₀₀₀₀ in 2011, viral hepatitis C – from 8⁰/₀₀₀₀ to 2.4⁰/₀₀₀₀ and viral hepatitis D – from 2⁰/₀₀₀₀ to 0.1⁰/₀₀₀₀, respectively. The detailed analysis has been done on 511 cases of acute viral hepatitis recorded in the period of 2006-2011 years. The most affected age group was the 18-29 years old (128⁰/₀₀₀₀). The highest intensity of the epidemic process of the parenteral viral hepatitis was determined in the suburban area (towns and rural places), where the incidence rate constitutes 78⁰/₀₀₀₀. The immunization program of the newborns and risk groups has to continue and the nonspecific activities (blood safety, injection safety, qualitative health services) has to be ensured, also the information of the population regarding the epidemiological situation and prophylactic measures has to be provided.

Key words: epidemiology, hepatitis B, hepatitis C, hepatitis D, incidence rate, risk factors.

Некоторые эпидемиологические аспекты острых вирусных гепатитов В, С и D в муниципии Кишинэу

В статье представлены результаты ретроспективного эпидемиологического анализа заболеваемости острыми вирусными гепатитами в Кишинэу в период 1992-2011 гг. В ходе исследования был проведен детальный анализ 511 случаев заболевания острыми вирусными гепатитами, выявленных в период 2006 – 2011 гг. В результате анализа было выявлено, что динамика заболеваемости острыми парентеральными вирусными гепатитами у населения муниципии в указанный период имеет непрерывную тенденцию к снижению. Таким образом, уровень заболеваемости вирусным гепатитом В снизился от 88,9 случаев на 100 тыс. населения, зарегистрированных в 1992 году, до 3,2 случая на 100 тыс. населения к 2011 году, заболеваемость вирусным гепатитом С в 1992 году составила 8,0⁰/₀₀₀₀, а к 2011 её уровень снизился до 2,4⁰/₀₀₀₀. Та же тенденция коснулась и вирусного гепатита D, уровень заболеваемости которого, в том же периоде, изменился от 2,0⁰/₀₀₀₀ до 0,1⁰/₀₀₀₀, соответственно. Наивысшие показатели заболеваемости острыми вирусными гепатитами были выявлены в возрастной группе 18-29 лет (128⁰/₀₀₀₀) среди сельских жителей и населения пригородов муниципии (78⁰/₀₀₀₀). В указанной эпидемиологической обстановке существует необходимость в продолжение проведения программ по иммунизации новорожденных детей и лиц с высокой степенью риска инфицирования, мероприятий неспецифического характера по обеспечению безопасности медицинских манипуляций, в том числе при гемотрансфузиях, а также оказания квалифицированной медицинской помощи и информирование населения относительно эпидемиологической ситуации.

Ключевые слова: эпидемиология, гепатит В, гепатит С, гепатит D, заболеваемость, факторы риска.

Actualitate

Hepatitele virale B și C reprezintă una dintre cele mai importante probleme de sănătate publică la nivel global, cauzând circa un milion de decese în fiecare an. Organizația Mondială a Sănătății (OMS) estimează numărul persoanelor infectate cu virusurile B și C în prezent la circa 500 de milioane, afirmând că una din trei persoane au fost vreodată supuse riscului de infectare cu acestea.

Peste 2 miliarde de persoane din populația globului au contractat infecția cu virusul hepatitei B (VHB), dintre care 350-400 de milioane au rămas cu infecție cronică. Rata de cronicizare a infecțiilor virale hepatice, provocate de virusul B, se estimează la 15-25% [1]. Infecțiozitatea VHB este de 100 de ori mai mare față de virusul hepatitei C (VHC) și virusul imunodeficienței umane (HIV), însă evoluția infecției cu VHB depinde în mare măsură de vârstă. Astfel, cea mai mare probabilitate de a dezvolta o hepatită cronică cu VHB o au copiii infectați în primul an de viață, riscul constituind circa 90%, copiii infectați la vârsta de până la cinci ani au un risc de cronicizare între 30-50%, iar adulții de circa 25,0%. Un fapt favorabil ar fi că la circa 90,0% dintre persoanele adulte, care au contractat infecția cu VHB, poate avea loc seroconversia

AgHBs în anti-HBs cu eliminarea de virus și obținerea imunității post – infecție [1].

Actualmente, se estimează că în lume circa 3,0% din populație este afectată de VHC. Anual, la nivel mondial, circa 4 milioane de persoane se infectează cu VHC, iar circa 150 de milioane de persoane sunt purtători cronici de acest virus. La rândul său, hepatita virală C (HVC) în 80-90% cazuri evoluează spre cronicizare. Totodată, prezintă o evoluție mai severă (comparativ cu hepatita virală B (HVB), manifestată prin riscul mai înalt de dezvoltare a cirozei hepatice (CH) și a carcinomului hepatocelular (CHC) (risc de trei ori mai mare de dezvoltare a acestor complicații versus VHB) în lipsa unui remediu eficient de profilaxie [2].

În pofida faptului că virusul hepatitei virale D (VHD) este unul „defect” și poate produce un proces infecțios doar în prezența antigenului de suprafață a VHB-AgHBs, această patologie, de asemenea, are o importanță semnificativă pentru sănătatea publică la nivel mondial. OMS estimează anual în lume circa 10 milioane de persoane infectate cu VHD. Studiile epidemiologice contemporane, întreprinse în diverse zone geografice, au demonstrat că asocierea între VHB și VHD este variabilă și constituie în medie 30,0% [3, 4]. În Republica

Moldova, anti-HD sumar se înregistrează la circa 20,0% din donatorii de sânge – purtători de AgHBs [7].

Anual, în diferite zone geografice, virusurile hepatice produc peste 100 de mii cazuri de hepatite fulminante, circa 400 de mii cazuri de hepatită cronică (HC), 700 de mii cazuri cu CH și circa 300 de mii cazuri de CHC, cauzând peste 600 de mii cazuri de deces [1, 2].

Conform studiului efectuat de Euro CDC în anul 2010, rata mortalității prin CHC, înregistrată în Europa, variază la populația de gen feminin de la 0,3 cazuri la 100 de mii populație ($^{\circ}/_{0000}$) în Suedia la $5,3^{\circ}/_{0000}$, în Bulgaria, iar în populația de gen masculin de la $0,7^{\circ}/_{0000}$ în Suedia la $8,0^{\circ}/_{0000}$ în Bulgaria. Rata mortalității ca urmare a CH, înregistrată în Europa, de asemenea, variază la populația de gen feminin de la $1,0^{\circ}/_{0000}$ în Malta la $20,9^{\circ}/_{0000}$ în Ungaria, iar în populația de gen masculin de la $4,4^{\circ}/_{0000}$ în Olanda la $68,3^{\circ}/_{0000}$ în Ungaria. Cauzele principale de deces prin CHC sunt VHB, VHC și consumul abuziv de alcool [5].

Material și metode

Studiul realizat este descriptiv, după volumul eșantionului integral, în care au fost analizate unele aspecte epidemiologice ale hepatitelor virale B, C și D, înregistrate în mun. Chișinău în perioada anilor 1992-2011. Ca material de studiu au fost folosite anchetele epidemiologice și datele statistice selectate din Buletinele epidemiologice anuale. Pentru analiza materialului au fost utilizate: metoda epidemiologică descriptivă, statistică și analitică.

Rezultate și discuții

În pofida faptului, că în Republica Moldova acoperirea cu vaccin anti-HVB a nou născuților este mai mare de 95,0% și în nivelul morbidității prin HVB sunt înregistrate careva progrese, problema HVB mai rămâne a fi o prioritate de sănătate publică. Actualmente, Republica Moldova poate fi calificată ca o zonă cu endemicitate medie (frecvența decelării AgHBs variază între de 2-7%, riscul de infectare pe parcursul vieții este de 20-60% pentru toate grupurile de populație) [6].

Analiza epidemiologică a procesului epidemic al HVB acută în mun. Chișinău în perioada anilor 1992-2011 a demonstrat, că dinamica incidenței are o tendință de scădere continuă. Se constată faptul că, în anul 1992, rata incidenței prin HVB acută a constituit $88,9^{\circ}/_{0000}$, ceea ce depășește aproximativ de două ori incidența înregistrată la nivel de republică, de $47,8^{\circ}/_{0000}$. În anii următori indicele incidenței prin HVB acute în municipiul Chișinău s-a redus treptat, atingând valoarea de $3,2^{\circ}/_{0000}$ în anul 2011, înregistrându-se o scădere de 96,4% și fiind, practic, egală cu indicele la nivel republican – de $2,6^{\circ}/_{0000}$ (fig. 1).

Deși incidența HVD a avut valori mult mai mici în comparație cu rata incidenței prin HVB, dinamica procesului epidemic prin HVD acută în municipiul Chișinău în perioada anilor 1992-2011 a evoluat cu oscilații nesemnificative. Astfel, de la începutul înregistrării a HVD, incidența a sporit de la $2,0^{\circ}/_{0000}$ în anul 1992 până la 7,0 la 100 de mii populație în

anul 1996, după care aceasta s-a redus până la $0,1^{\circ}/_{0000}$ către anul 2011 (fig. 2).

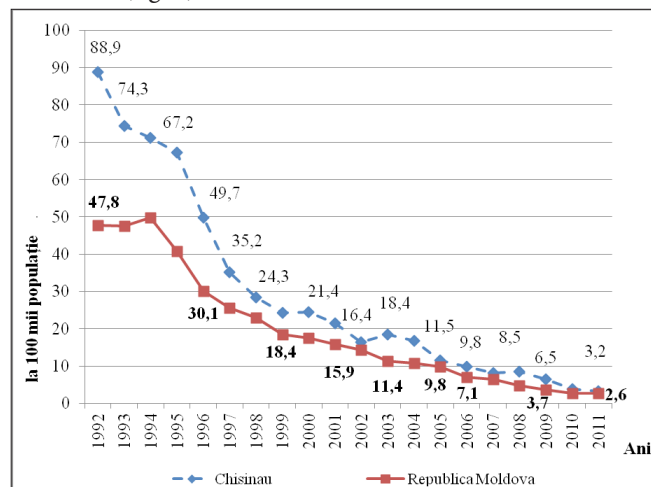


Fig. 1. Dinamica morbidității prin hepatita virală B acută în Republica Moldova și mun. Chișinău, aa. 1992-2011.

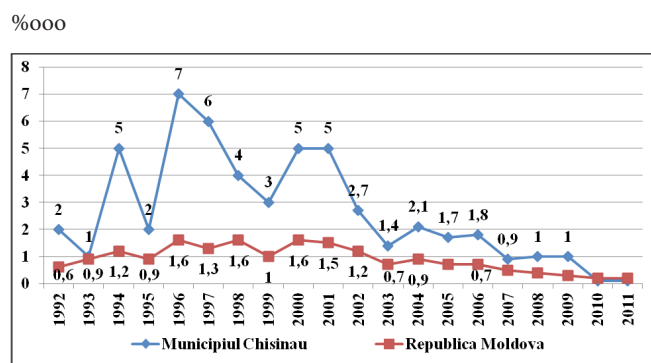


Fig. 2. Dinamica morbidității prin hepatita virală D acută în Republica Moldova și mun. Chișinău, aa. 1992-2011.

Datorită implementării Programelor Naționale de imunizare și de combatere și profilaxie a hepatitelor virale B, C și D, în ultimii ani și, în special, a vaccinării contra VHB în Republica Moldova, indicele morbidității prin hepatita virală B acută s-a redus de la $49,9^{\circ}/_{0000}$, înregistrate în anul 1994, până la $2,6^{\circ}/_{0000}$ în anul 2011, iar în mun. Chișinău de la $74,3^{\circ}/_{0000}$ la $3,2^{\circ}/_{0000}$ respectiv (fig. 1). O reducere semnificativă a nivelului de morbiditate s-a constatat și în populația copiilor, numărul cazurilor înregistrate, reducându-se la cazuri unice în ultimii cinci ani. Astfel, dacă în anul 1992 rata incidenței prin HVB acută la copii, în Republica Moldova a fost de $63,2^{\circ}/_{0000}$, atunci în anul 2011 acest indice a constituit doar $0,8^{\circ}/_{0000}$. Dinamica procesului epidemic prin HVB acută la copii în mun. Chișinău a înregistrat aceeași tendință de scădere, de la $37,2^{\circ}/_{0000}$ în anul 1992 la $0,07^{\circ}/_{0000}$ în anul 2011 (fig. 3).

Lipsa vaccinului contra HVC la nivel mondial face situația epidemiologică prin această patologie în țară mai gravă, ponderea populației infectate cu VHC în populația generală constituind circa 5,0%, iar la 4,3% din donatorii voluntari de sânge se detectează anticorpi anti – HCV [3]. Evidența statistică a HVC acută în Republica Moldova a început în

anul 1992, când au fost înregistrate 1,6⁰/₀₀₀₀. În mun. Chișinău procesul epidemic al acestei infecții a început destul de intens, înregistrându-se 8,0⁰/₀₀₀₀, în anul 1992 și dublându-se în următorii cinci ani, în anul 1997 în municipiu au fost declarate deja 16⁰/₀₀₀₀. Începând cu anul 1997, în dinamica morbidității a fost înregistrată o reducere continuă, ajungând la valoarea de 2,4⁰/₀₀₀₀ în anul 2011, ceea ce depășește puțin indicele pe republică (1,5⁰/₀₀₀₀). De menționat, că pe parcursul anilor 1992 – 2002, morbiditatea prin HVC acută în mun. Chișinău a fost dublu – triplu mai mare comparativ cu cea la nivel de țară, iar începând cu anul 2003, valorile incidenței au fost relativ fără diferențe semnificative, încadrându-se între 2 – 5 cazuri la 100 de mii populație (fig. 4).

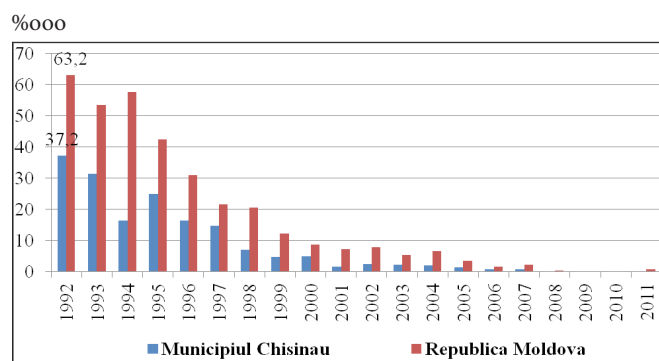


Fig. 3. Dinamica morbidității prin hepatita virală B acută la copiii (0-17 ani) în Republica Moldova și mun. Chișinău, aa. 1992-2011.

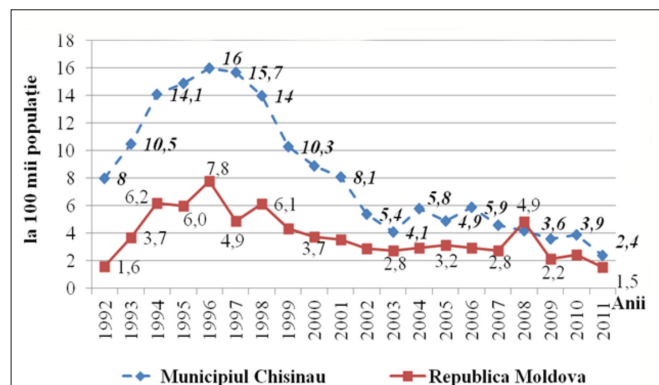


Fig. 4. Dinamica morbidității prin hepatită virală C acută în Republica Moldova și mun. Chișinău, aa. 1992-2011.

La analiza detaliată a situației epidemiologice prin hepatitele virale parenterale acute în mun. Chișinău, pe parcursul anilor 2006-2011, constatăm că în această perioadă au fost înregistrate 511 cazuri de hepatită virală acută B, C și D, ceea ce constituie o incidență de 65,0⁰/₀₀₀₀. În structura cazurilor cumulative de hepatită virală acută, înregistrate în perioada de referință în municipiu, HVB acută a constituit 54,0% (277 de cazuri), HVC – 37,0% (190 de cazuri) și HVD – 4,0% (44 de cazuri) (fig. 5). Analiza morbidității prin aceste maladii, în funcție de genul pacienților, a demonstrat faptul reparti-zării, practic, uniforme a cazurilor de hepatite în populația de gen feminin și în cea de gen masculin, constituind 48,0% și 52,0%, respectiv.

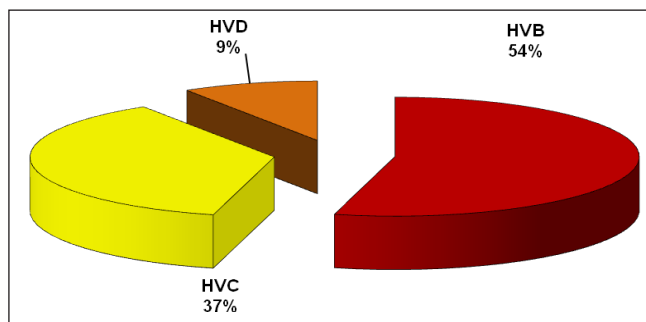


Fig. 5. Structura cazurilor cumulative de hepatite virale parenterale acute în mun. Chișinău, aa. 2006-2011.

Evaluând morbiditatea prin hepatitele virale acute parenterale în mun. Chișinău, în diferite segmente de vârstă, putem afirma că, în perioada anilor 2006-2011, cel mai afectat grup de vârstă a fost 18-29 de ani, rata incidenței cumulative fiind de 128,3⁰/₀₀₀₀. Ponderea HVB acute în acest segment de vârstă a constituit 72,0%, iar cota parte a HVC acute a fost de 18,0%. Odată cu înaintarea în vârstă a pacienților, nivelul incidenței scade ușor, astfel, în grupul de vârstă de 30-39 de ani, nivelul morbidității constituie 64,6⁰/₀₀₀₀. De menționat faptul, că în acest grup ponderea HVB și HVC este practic egală și constituie circa 40,0%. În celelalte grupuri de vârstă, începând cu 40-49 de ani, în segmentul 50-59 de ani și în populația mai mare de 60 de ani prevalează HVC cu 67,0%, 69,0% și 79,0% respectiv. La pacienții cu vârsta între 40-49 de ani intensitatea procesului epidemic constituie 45,8⁰/₀₀₀₀ și precedează grupul de vârstă de 50-59 de ani, unde indicele intensiv este de 51,7⁰/₀₀₀₀. În grupul persoanelor cu vârsta mai mare de 60 de ani a fost înregistrată o incidență a hepatitelor virale acute parenterale de 34,0⁰/₀₀₀₀. Cel mai redus indice al morbidității prin hepatite parenterale a fost înregistrat la copiii (grupul de vârstă de 0-17 ani), unde indicele intensiv a constituit circa 13,0⁰/₀₀₀₀, iar ponderea HVB și HVC a fost practic egală, constituind circa 45,0% fiecare (fig. 6).

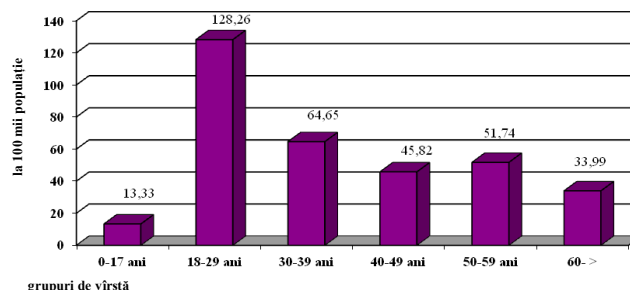


Fig. 6. Distribuția morbidității prin hepatite virale parenterale în diferite grupuri de vârstă în mun. Chișinău, aa. 2006-2011.

Analizând factorii și căile probabile de transmitere a hepatitelor virale B, C și D în mun. Chișinău, în perioada anilor 2006-2011, am remarcat calea artificială de transmitere, care prevalează nesemnificativ și a fost înregistrată la 48,0% din pacienți. Calea naturală a fost înregistrată la 45,0% din pacienți, iar în 7,0% cazuri calea de transmitere a infecției nu a fost stabilită (fig. 7).

Evaluarea factorilor de transmitere a demonstrat că, în structura cazurilor cu calea probabilă de transmitere artificială, manipulațiile medicale dețin o pondere de 85,0%, inclusiv o pondere mai mare având manipulațiile stomatologice – 32,0% din cazuri, intervențiile chirurgicale – 22,0%, manipulațiile ginecologice – 16,0%, injecțiile – 11,0%, intervențiile endoscopice – 8,0%, colectarea sângelui și transfuzia de sânge și alte componente – circa 8,0% și profesională – 3,0%.

În aproximativ 15,0% din totalul formelor acute de HV, infectarea a avut loc ca urmare a manipulațiilor paramedicale, cum ar fi: manipulații în saloanele de frumusețe (manichiură, pedichiură) – 48,0%, utilizarea drogurilor cu administrare parenterală (UDI), căreia îi revine cota de 38,0% și cca 14,0% sunt pe contul altor manipulații, cum ar fi autotrătatamentul la domiciliu.

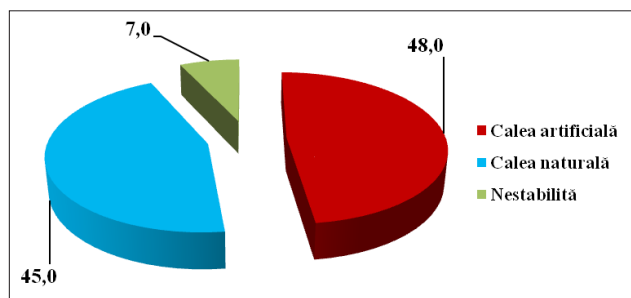


Fig. 7. Structura cazurilor de hepatite virale B, C și D în mun. Chișinău, aa. 2006-2011, în funcție de calea probabilă de transmitere.

Din numărul total de cazuri de hepatite virale cu transmitere pe cale naturală, cea mai mare cotă parte le revine persoanelor infectate ca urmare a practicării raporturilor sexuale neprotejate. Ponderele acestei căi (sexuală neprotejată) este de circa 70,0%. Transmiterea infecției pe cale habituală în cadrul focarelor cu purtători cronici sau bolnavi de hepatită cronică a avut loc în circa 29,0% cazuri cu transmitere naturală. Transmiterea hepatitelor virale pe cale verticală, de la mame purtătoare sau bolnave cronic la descendenți a fost înregistrată doar într-un singur caz (în anul 2006), cota parte a acestuia constituind mai puțin de 1%. În ultimii patru ani, cazuri cu transmitere materno-fetală a virusurilor nu au fost înregistrate. Ca urmare a analizei situației epidemiologice pe sectoarele mun. Chișinău, s-a constatat că în perioada anilor 2006-2011 cea mai mare intensitate a procesului epidemic prin hepatitele virale B, C și D a fost înregistrată în suburbiile municipiului (orașele și zona rurală), unde indicele intensiv a înregistrat nivelul de circa 78,0⁰/₀₀₀₀ (fig. 8).

De menționat faptul, că între sectoarele orașului Chișinău nu există diferențe semnificative în incidența prin hepatitele virale parenterale, totodată, indicatori mai mari sunt înregistrați în sectoarele Buiucani și Ciocana și constituie a câte 64,9⁰/₀₀₀₀ în fiecare sector. În sectorul Râșcani morbiditatea a înregistrat 59,9⁰/₀₀₀₀, iar în sectorul Botanica – 56,8⁰/₀₀₀₀. Cea mai mică incidență prin hepatite virale parenterale se înregistrează în sectorul Centru al capitalei – 44,1 cazuri la 100 de mii populație.

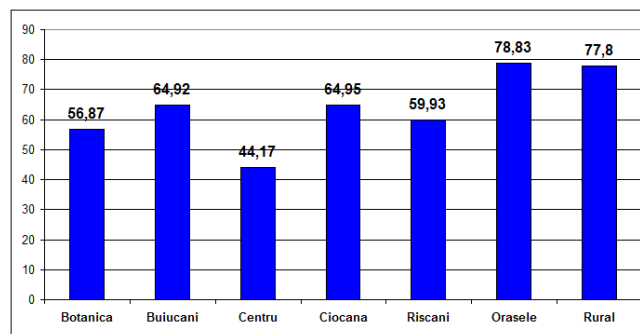


Fig. 8. Distribuția cazurilor de hepatite virale parenterale B, C și D pe sectoare, mun. Chișinău, aa. 2006-2011.

Reieșind din cele expuse anterior, pentru combaterea hepatitelor virale B, C și D în mun. Chișinău este necesară continuarea imunizării nou-născuților și a persoanelor cu comportament cu risc înalt de infectare (lucrătorii medicali de profil chirurgical, obstetrico-ginecologic, stomatologic; persoanele care au contact cu purtători cronici ai AgHBs sau bolnavi de hepatită virală cronică B) contra hepatitei virale B.

Pentru prevenirea hepatitelor virale parenterale, în special a HVC, este important de a promova respectarea și implementarea măsurilor de profilaxie nespecifică (securitatea sângelui donat, securitatea manipulațiilor medicale, siguranța serviciilor de deservire socială) și, nu în ultimul rând, familiarizarea populației cu situația epidemiologică și măsurile de profilaxie a maladiilor menționate.

Concluzii

1. Dinamica procesului epidemic prin hepatitele virale B, C și D acute în municipiul Chișinău, în perioada anilor 1992-2011, are o tendință de scădere continuă. Rata incidenței prin HVB în anul 2011 a constituit 3,2⁰/₀₀₀₀ față de 88,9⁰/₀₀₀₀, înregistrate în anul 1992, prin HVC – 2,4⁰/₀₀₀₀ față de 8,0⁰/₀₀₀₀, iar prin HVD – 0,1⁰/₀₀₀₀ față de 7,0⁰/₀₀₀₀ respectiv.

2. În structura hepatitelor virale parenterale acute, înregistrate în municipiul Chișinău, predomină HVB cu 54,0% din numărul total de hepatite parenterale.

3. Cel mai afectat de hepatitele virale parenterale acute a fost grupul de vârstă de 18 – 29 de ani, cu o rată a incidenței de 128,3 cazuri la 100 de mii populație.

4. Cea mai mare intensitate a procesului epidemic la hepatitele virale parenterale acute a fost determinată în suburbiile municipiului (orașele și zona rurală), unde indicele intensiv a înregistrat nivelul de circa 78⁰/₀₀₀₀. Cele mai afectate zone ale orașului Chișinău sunt sectoarele Buiucani și Ciocana a câte 64,9 cazuri la 100 de mii populație.

5. În perioada de studiu, în transmiterea hepatitelor virale B, C și D acute a predominat calea artificială de transmitere cu 48,0% din numărul total de cazuri.

Bibliografie

1. Hepatitis B guide. WHO/CDS/CSR/LYO. 2002;2.
2. Hepatitis C guide. WHO/CDS/CSR/LYO. 2003.

3. Dumbrava V-T, Tofan-Scutaru L, Holban T. Protocol clinic național. Hepatita cronică virală C la adult. Chișinău, 2012.
4. Hepatitis Delta guide. WHO/CDS/CSR/LYO. 2001;1.
5. ECDC-European Centre for Disease Prevention and Control report. Hepatitis B and C in the EU neighborhoods: prevalence, burden of disease and screening policies. Stockholm, 2010.
6. Programul Național de combatere a hepatitelor virale B, C și D pentru anii 2012 – 2016, aprobat prin Hotărârea Guvernului Republicii Moldova, nr.90 din 13.02.2012. Monitorul Oficial; 34-37 din 17.02.2012.
7. Pântea V, Maximenco E. Protocol clinic național. Hepatita virală D acută la adult. Chișinău, 2009.



Генетическое исследование фенилкетонурии в Хачмазском районе Азербайджанской Республики

*Т. А. Аскерова, В. И. Ягубова, Ф. Д. Гусейнова, Ш. И. Гасанова, Г. А. Велиева

Department of Biochemistry, Azerbaijan Medical University, Baku

*Corresponding author: hajhafiz@mail.ru. Manuscript received November 22, 2012; revised December 15, 2012

*T. A. Askerova, V. I. Yaqubova, F. D. Huseynova, Sh. I. Hasanova, G. A. Veliyeva Genetically study of phenilketonuria in Khachmaz district of Azerbaijan Republic

Phenilketonuria (PKU) – is hereditary disease, with autosome-recessive type of inheritance associated with deficiency of the enzyme phenylalanine hydroxylase (PheH) necessary for the conversion of phenylalanine to tyrosine. Phenilketonuria is one of the metabolic disorders, usually leading to hardly oligofreniya. Phenilketonuria is observed in European countries, mainly in Russia, Turkey with high pregnancy in prevalence. Since Turkey is close to us on the social-cultural, medical aspects, on structure and pregnancy of some disease, it is assumed that the spread of this disease in Azerbaijan can be high. The aim of our study is the diagnose phenilketonuria in the population of Khachmaz region of Azerbaijan. For determination of level of phenilalanine among in habitants of Khachmaz district was held immunenzyme analysis of blood in 93 persons. In 10 children was determined higher amount of phenylalanine in blood. From 10 determined patients in 6 was found heterozygote carriage of phenilketonuria. Investigation of families of the patients confirmed hereditary character of this illness. Phenotypical and genetic frequency of spread of phenyl in this district of Azerbaijan Republic was determined.

Key words: genetically study, phenilketonuria.

Реферат

Фенилкетонурия (ФКУ) это наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, связанное с дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ), необходимого для перехода фенилаланина в тирозин. Фенилкетонурия из наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний обмена веществ, как правило ведущее к тяжелой олигофрении. Фенилкетонурия наблюдается в Европейских случаях, в основном в России, в Турции с большей частотой распространенности. Так как Турция близка нам по социально-культурным, медицинским аспектам, структуре и частоте многих заболеваний, предполагаем, что распространение данной патологии в Азербайджане также может быть высоким. Целью нашего исследования является диагностика фенилкетонурии среди населения Хачмазского района Азербайджанской Республики. Для определения уровня фенилаланина среди жителей Хачмазского района был проведен иммуноферментный анализ крови у 93 лиц. У 10 (10,8%) детей выявлено повышенное количество фенилаланина в крови. Из 10 выявленных больных у 6 было определено гетерозиготное носительство фенилаланина. Исследование семей выявленных больных подтвердил наследственный характер заболевания. Были установлены фенотипические и генные частоты распространения фенилкетонурии в этом районе Азербайджанской Республики.

Ключевые слова: генетическое исследование, фенилкетонурия.

Введение

Наследственная патология аминокислотного обмена является одним из этиологических факторов возникновения умственной отсталости. Так, из 36 известных наследственных дефектов аминокислотного обмена, характеризующихся гиперсекрецией аминокислот, 24 сопровождаются развитием умственной отсталости. В ходе проведения массовых биохимических обследований, имеющих целью выявление наследственных дефектов обмена среди умственно отсталых больных, была обнаружена высокая отягощенность этого контингента генерализованными аминоацидуриями [2, 6].

Фенилкетонурия (ФКУ) это наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, связанное с дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ), необходимого для перехода фенилаланина в тирозин. В результате, в организме накапливается фенилаланин и недоокисленные продукты его обмена, с мочой выделяется большое количество фенилпировиноградной кислоты (классическая ФКУ) [1, 3, 4, 6]. В литературе описываются случаи стойкого повышения фенилаланина в крови больных при отсутствии фенилпировиноградной кислоты в моче под разными названиями – «атипичная