

дитячого організму, індивідуальну оцінку рівня соматичного здоров'я школярів з урахуванням впливу різноманітних внутрішніх та зовнішніх чинників, і необхідність розробки диференційованих медичних та інших заходів щодо активного оздоровлення учнів та реабілітації їх здоров'я.

5. На часі розробка системи профілактики ранніх порушень стану здоров'я школярів та підви-

щення їх адаптаційно-резервних можливостей. Найважливішими серед оздоровчих та реабілітаційних заходів для школярів є дотримання режиму дня, організація правильного фізичного виховання учнів, дозоване фізичне навантаження, відповідне рівню розвитку дитини та функціональному стану її кардіореспіраторної системи, диференційовані реабілітаційні заходи.

## ЛІТЕРАТУРА

1. Антипкін Ю.Г. Стан здоров'я дітей в умовах дії різних екологічних чинників // Мистецтво лікування. — 2005. — № 2. — С. 17-23.
2. Звиняцковский Я.И., Бердник О.В. Факторы риска и здоровье населения, проживающего в различных условиях окружающей среды // Доклады та здоров'я. — 2001. — № 1. — С. 8-11.
3. Курляндский Б.А. Особенности выявления причин экологически обусловленных заболеваний у детей // Гигиена и санит. — 2001. — № 5. — С. 45-46.
4. Лукьянова Е. М. Медицинские и педагогические аспекты проблемы сохранения здоровья детей // Междунар. мед. журнал. — 2003. — Т. 9, № 3. — С. 6-9.
5. Лукьянова Е. М., Отт В. Д. Основы лечебно-профилактического питания в охране здоровья детей и беременных женщин // Журнал АМН України. — 2002. — Т. 8, № 4. — С. 666-676.
6. Майданник В. Г. Перспективи розвитку клінічної педіатрії в XXI столітті // Педіатрія, акушерство та гінекологія. — 2002. — № 1. — С. 8-12.
7. Сердюк А.М. Навколишнє середовище і здоров'я населення України // Доклады та здоров'я. — 2000. — № 1. — С. 2-6.
8. Сміян І. С. Основні критерії оцінки досягнень суспільства — здоров'я дитини // Педіатрія, акушерство та гінекологія. — 2002. — № 1. — С. 3-6.

## SUMMARY

THE IMPACT OF ECOLOGICAL AND GEOGRAPHICAL FACTORS ON THE STATE OF TRANSCARPATHIAN PUPILS' HEALTH

**Melega K.P., Dulo O.A., Kruchanytsya M.I., Aleksandrovich T.A., Golovatskij T.A.**

The lead studying of the state of pupils' health that live in different ecological geographical area of Transcarpathian. It has been traced that pathology of a locomotorium and endocrine diseases were more often found out. Much attention is focused on necessity of profound appraisal of the level of the children's somatic health and on working out of preventive and rehabilitational measures.

**Key words:** pupils', ecological and geographical factors, case rate, chronic pathology, prevention, rehabilitation

УДК 612.6.05:612.014.24+616-055.5/7-084(477.87)

## АНАЛІЗ ГЕНЕТИЧНОЇ ЗАХВОРИВАНОСТІ НАСЕЛЕННЯ ЗАКАРПАТСЬКОЇ ОБЛАСТІ УКРАЇНИ В ІНТРАРЕГІОНАЛЬНОМУ ТА ЕТНІЧНОМУ АСПЕКТАХ

**Пацкун Е.Й.**

*Закарпатський обласний медико-генетичний кабінет, обласна клінічна лікарня, м. Ужгород*

**РЕЗЮМЕ:** проведено дослідження особливості генетичної захворюваності населення Закарпатської області України з урахуванням етнічної структури та інтра регіональної поширеності.

**Ключові слова:** медико-генетичне консультування, реєстр генетичних захворювань, моногенна патологія, хромосомна патологія

**Вступ.** Відомо, що різні нації, народності та етнічні групи відзначаються специфікою генетичної захворюваності [1, 7-9], що підтверджується результатами останніх досліджень генетичної гетерогенності популяцій [5, 6]. Відповідно до цього, ефективна профілактика генетичних захворювань у популяції повинна базуватись на результатах генетико-епідеміологічних досліджень із врахуванням даних про спектр і поширеність спадкових захворювань серед представників окремих етносів.

Закарпаття – багатонаціональний край, де історично проживають представники понад 100 національностей. За даними перепису 2001 р., основна

частка населення – українці (80,5 %), 12,1 % – угорці, 2,6 % – румуни, 2,5 % – росіяни, 1,1% – цигани (роми), 0,5% – словаки, 0,3% – німці [3]. Історичні зміни етнічної структури українського Закарпаття за період 1869–2001 рр. проявилися суттєвим зростанням частки українського та зменшення – угорського, румунського, словацького, німецького і особливо єврейського населення [2].

Поряд із впливом поліетнічної компоненти, формування генофонду сучасного українського Закарпаття відбувалося в умовах суттєвої різноманітності субпопуляції за історичним походженням з гірських та долинних районів області. Про вірогі-

дний внесок інтра регіональної гетерогенності популяції Закарпатської області в структуру генетичної захворюваності населення вказують виявлені відмінності за частотою окремих вроджених вад розвитку в гірській та долинній місцевості [4].

**Мета дослідження.** Вивчити особливості генетичної захворюваності населення Закарпатської області України з урахуванням етнічної структури та інтра регіональної поширеності.

**Матеріали і методи.** Для роботи використано базу даних генетичного реєстру Закарпатського обласного медико-генетичного кабінету (МГК). Реєстр родин високого генетичного ризику створений за звертаннями громадян на консультацію в МГК, а також за результатами селективного скринінгу генетичної патології в контингентах високого ризику і реалізації програм масового неонатального скринінгу фенілкетонурії та вродженого гіпотиреозу. База даних реєстру побудована у форматі Excel і враховує дані про вік, національність, інтра регіональне походження батьків, клінічний діагноз та результати спеціалізованих генетичних досліджень пробандів та членів їх родин. Доступ до персоналізованої бази даних має лише завідувач МГК, який проводить розрахунок індивідуального генетичного ризику для членів родини. При створенні реєстру врахована можливість його ефективного опрацювання без персоналізації випадків. Статистична обробка результатів проводилась з використанням пакету програм "Statistica 5" та Microsoft Excel – 2000.

**Результати досліджень та їх обговорення.** В реєстрі генетичних захворювань Закарпатського МГК наявна інформація про 652 родини, з них 544 (83,4%) – корінного населення, 67 (10,3%) змішаних шлюбів між представниками корінного і прибулого населення, 40 (6,1%) – некорінного та 1 (0,2%) – невідомого походження. В даній роботі вибірково вивчалася генетична захворюваність у 611 родин, в яких один або обидва члени подружжя є представниками корінного населення (67 та 544 відповідно).

Серед 544 родин корінного населення українців – 429 (78,8% всіх корінних родин в реєстрі), представників інших національностей – 105 (19,3% відповідно), з них 65 – угорці (11,9% відповідно), 24 – роми (4,4 % відповідно), 13 – румуни (2,3% відповідно), 3 – німці (0,5% відповідно). Серед 10 родин із представників корінного населення різних національностей (1,8% і 1,5 відповідно) 8 – українсько-угорських, 1 – українсько-словацька, 1 – українсько-румунська. Серед 67 шлюбів між представниками корінного і некорінного населення 42 (62,7%) – між корінними і прибулими українцями, 18 (26,9%) – між корінними українцями та прибулими росіянами, 3 (4,5%) – між українцями та угорцями та по 1 (по 1,5%) – українсько-білоруський, українсько-естонський,

угорсько-російський і німецько-російський шлюби.

При аналізі реєстру генетичної патології в інтра регіональному аспекті встановлено, що більшість корінних мононаціональних родин високого ризику, а саме, 284 з 544 (52,2%) проживають у долинних районах, 260 (47,8%) – у гірських районах. Практично зворотна картина виникала при аналізі реєстру за походженням родин: 283 з 544 (52,0%) походять з гірських районів, 222 (40,8%) – з долинних, а в решті 39 (7,2%) родин один з батьків походить з долини, а інший з гірської місцевості. Серед 67 змішаних шлюбів між представниками корінного і некорінного населення більшість корінних мешканців також походить – з гірської місцевості: 35 (52,2 %) та 32 (47,8 %) відповідно.

Із 135 генетичних захворювань у реєстрі Закарпатського МГК 27 представлени найбільш репрезентативно (6–83 випадки), що дозволяє коректно проводити порівняльний аналіз місцевості походження родин високого ризику. Як виявилось, у гірських районах, які переважно межують між собою, зосередились усі 18 випадків вродженої катаракти (Воловецький – 7, Міжгірський – 6, Іршавський – 5) та торсійної дистонії (Рахівський – 6, Тячівський – 1). «Гірське» походження визначено для 10 з 13 випадків ахондроплазії та всіх 7 – гіпохондроплазії з їх переважною локалізацією у Тячівському районі області. Цей район також відзначився усіма випадками есенціального тремору та міопатії дистальної з пізнім початком (АД) (6 і 21 відповідно), а також значною кількістю випадків глухонімоти (12 з 48). З гірських районів походять 6 з 8 випадків синдрому Марфана (Хустський, Іршавський), 5 з 8 – гемофілії А (Рахівський, Хустський), 7 з 11 – ПМД Дюшена-Беккера (7 з 11), 4 з 6 – СМА Вердніга-Гофмана (Велико-Березнянський, Хустський), 3 з 5 – міотонічної дистрофії (Штейнарта) (Іршавський район). 20 з 38 хворих на нейрофіброматоз (хвороба Реклінгаузена) походять з Хустського району, 12 з 21 пацієнтів з синдромом Нунан – з Хустського та граничних Тячівського і Іршавського районів.

При цьому, випадки атаксії Фрідрайха і аміотрофії Шарко-Мари-Тус переважно зосередились у долині (6 з 8 та 7 з 10 відповідно). У долинних Берегівському та Виноградівському районах проживають всі пацієнти з синдромом множинних екзостозів (10 і 3 відповідно), у м. Ужгород та Ужгородському районі – 20 з 40 хворих на незавершений остеогенез та 15 з 38 випадків нейрофіброматозу.

З гірської місцевості походить переважна більшість пацієнтів із синдромом Дауна (59 з 83), тоді як пацієнти з синдромом Тернера та синдромом Клайнфельтера складають близько половини діагностованих випадків (35 з 60 та 20 з 48 відповідно). Слід відзначити, що переважна більшість решти випадків згаданих анеуплоїдій у долинній міс-

цевості зосереджені у м. Ужгород та Ужгородському районі.

Отримані дані вказували на потребу аналізу ролі етнічної компоненти в генезі інтра регіональної варіабельності структури генетичної патології в популяції Закарпатської області. Таблиця 1 демонструє етнічну структуру генетичного реєстру за даними про походження мононаціональних

корінних родин високого ризику. Більшість українських і німецьких родин високого ризику (66%) та всі румунські походять з гірських районів, тоді як 95% угорських та 83% ромських – з долинних районів. «Долинне» походження також мають 78% змішаних шлюбів між представниками корінного населення, дані про яких не увійшли до таблиці 1.

Таблиця 1

Етнічна структура генетичного реєстру Закарпатського МГК у розрізі районів області

Райони	Кількість мононаціональних корінних родин за місцем походження					
	ВСЬОГО	Українці	Угорці	Румуни	Роми	Німці
ГІРСЬКІ	281	259	3	13	4	2
Різні райони*	13	13	—	—	—	—
Воловецький	7	7	—	—	—	—
В.Березнянський	18	17	—	—	1	—
Перечинський	22	20	—	—	2	—
Міжгірський	16	16	—	—	—	—
Свалявський	27	26	—	—	1	—
Іршавський	52	52	—	—	—	—
Рахівський	21	13	—	7	—	1
Хустський	58	55	2	—	—	1
Тячівський	47	40	1	6	—	—
ДОЛИННІ	215	133	61	0	20	1
Різні райони*	8	4	3	—	1	—
Ужгородський	48	26	15	—	7	—
м. Ужгород	38	28	5	—	5	—
Берегівський	32	3	23	—	6	—
Виноградівський	49	39	9	—	1	—
Мукачівський	40	33	6	—	—	1
Різні райони**	38	37	1	—	—	—
ПО ОБЛАСТІ	534	429	65	13	24	3

Примітки

Райони викладені за рівнем народжуваності по зростанню

\*Батьки походять із різних районів даної місцевості

\*\*Батьки походять із гірського та долинного районів

В таблиці 2 подані випадки моногенної і хромосомної патології серед корінного населення Закарпатської області в інтра регіональному аспекті, з урахуванням походження з гірської або долинної місцевості та окремих районів. Серед корінного населення Закарпатської області переважно зустрічається моногенна патологія, причому співвідношення із хромосомною складає 2,6: 1 (375 та 143 родини відповідно). Звертала на себе увагу різниця у співвідношенні частоти моногенних і хромосомних захворювань у гірських і долинних районах області: 2: 1 (185 і 87) та 3,4: 1 (162 і 47) родин відповідно. В контексті інтра регіональних відмінностей гірських районів, у В.Березнянському та Міжгірському відповідне співвідношення складає 1: 1, у розташованому поряд з долинною місцевістю Іршавському, Хустському і Тячівському –

більш наближене до «долинних» показників (3,7: 1; 2,4: 1 та 2,7: 1 відповідно), у віддалених Воловецькому, Перечинському, Свалявському і Рахівському гірських районах – 2: 1. У контексті інтра регіональних відмінностей долинних районів найнижче співвідношення між випадками моногенної і хромосомної патології зареєстровано у м. Ужгород (2: 1), найвище – в Берегівському та Мукачівському районах (16: 1 та 5,5: 1 відповідно), у Виноградівському та Ужгородському районах – 2,5: 1 та 3,6: 1 відповідно. Слід відзначити відсутність виразного зв'язку між величиною означеного співвідношення та ступенем наближеності долинних районів як до обласного центру, так і до гірських районів, що вказує на ймовірність впливу етнічної структури популяцій.

Інтра регіональна структура генетичного реєстру Закарпатського МГК

Місцевість походження	Корінних родин	Моногенна патологія	Хромосомна патологія	Не уточнений діагноз***
ВСЬОГО	544	375	143	26
ГІРСЬКІ	283	185	87	11
Різні райони*	13	5	7	1
В.Березнянський	18	10	8	0
Воловецький	7	5	2	0
Іршавський	52	41	11	0
Міжгірський	16	8	7	1
Перечинський	23	15	8	0
Рахівський	22	14	8	0
Свалявський	27	17	8	2
Тячівський	47	32	12	3
Хустський	58	38	16	4**
ДОЛИННІ	222	162	47	13
Різні райони*	10	6	3	1
Берегівський	35	32	2	1
Виноградівський	49	33	13	3
Мукачівський	42	33	6	3
Ужгородський	48	36	10	2
м. Ужгород	38	22	13	3
З різних районів**	39	28	9	2

Примітки

\*Батьки походять із різних районів даної місцевості

\*\*Батьки походять із гірського та долинного районів

\*\*\*не уточнений тип успадкування за даними літератури

В таблиці 3 нозологічна структура генетичної патології серед корінного населення Закарпатської області охарактеризована в етнічному аспекті. У 544 корінних родинах високого генетичного ризику діагностовано 877 випадків моногенних або хромосомних захворювань. За кількісним співвідношенням випадків моногенної і хромосомної патології, яке в середньому дорівнювало 4,6: 1, від-

мічено певні етнічні особливості: 4,5: 1 серед корінних українців, 4,9: 1 – серед угорців, 9: 1 – серед ромів та 2,4: 1 – серед румунів. Отже, румунське населення відзначилось найвищою, а ромське – найнижчою питомою вагою хромосомної патології в структурі генетичної захворюваності популяції Закарпатської області.

Таблиця 3

Нозологічна структура генетичного реєстру Закарпатського МГК в етнічному аспекті

Етнічне походження	Кількість родин / пробандів	Моногенна патологія (родин/пробандів)				Хромосомна патологія	Діагноз не уточнений***
		АД	АР	ХР	ХД		
Корінні	544 / 877	166 / 362	186 / 300	20 / 33	3 / 3	143 / 151	26 / 27
Українці	429 / 693	135 / 296	142 / 228	13 / 23	3 / 3	117 / 123	19 / 20
Угорці	65 / 92	15 / 31	26 / 37	6 / 6	0	15 / 15	3 / 3
Роми	24 / 34	6 / 7	11 / 20	0	0	3 / 3	4 / 4
Румуни	13 / 31	3 / 8	3 / 10	1 / 4	0	6 / 9	0
Німці	3 / 12	2 / 11	0	0	0	1 / 1	0
Змішані*	10 / 15	5 / 9	4 / 5	0	0	1 / 1	0
Змішані**	67 / 76	21 / 27	11 / 13	1 / 1	1 / 1	31 / 31	2 / 2
Корінні та змішані	611 / 952	168 / 389	197 / 313	21 / 34	4 / 4	174 / 183	26 / 29

Примітки

\*члени подружжя корінного населення різної національності

\*\*змішаний шлюб представників корінного і прибулого населення

\*\*\*не уточнений тип успадкування за даними літератури

В структурі 151 випадку хромосомної патології серед корінного населення виявлено 57 або 37,7% – синдрому Дауна, 40 (26,5%) – синдрому Тернера, 29 (19,2%) – синдрому Клайнфельтера з переважною X-полісомією, 14 (9,3%) – збалансованих хромосомних перебудов, 11 (7,3%) – інших хромосомних аномалій. При аналізі в етнічному аспекті звертала на себе увагу повна відсутність реєстрації випадків синдрому Тернера та синдрому Клайнфельтера серед ромського і румунського населення. При цьому, 5 з 9 пробандів із хромосомною патологією серед румунського походження виявились носіями збалансованих хромосомних перебудов акроцентричних хромосом, а решта 4 – реалізованими випадками трисомії–21 внаслідок успадкованих від батьків робертсонівських транслокацій. Отже, 9 з 31 пробандів румунського походження, які належать до 6 родин, мають високий ризик відтворення хромосомної патології внаслідок носійства збалансованих хромосомних перебудов. Всі випадки синдрому Дауна в угорців, ромів та німців обмежувались регулярною трисомією–21 і лише в українців, серед яких було 9 носіїв збалансованих робертсонівських транслокацій, у 4 пацієнтів верифіковано транслокаційну форму хвороби Дауна. Якщо проаналізувати всі діагностовані випадки синдромів хромосомних анеуплоїдій (синдром Дауна, синдром Тернера, синдром Клайнфельтера), то їх питомий вміст серед пацієнтів українського походження склав 42%, 35%, 23%, а серед угорців – 42%, 16%, 42% відповідно. Отже, при однаковій частці випадків синдрому Дауна, українське населення відзначилось вищим відсотком відтворення синдрому Тернера, а угорське – синдрому Клайнфельтера.

Повертаючись до даних, викладених у таблиці 3, слід відзначити, що в структурі моногенної патології корінного населення (375 родин, 698 хворих) у 49,6% родин та 43% пацієнтів виявлено аутосомно-рецесивну патологію (АР), а у 44,3% та 51,8% відповідно – аутосомно-домінантні (АД) захворювання. Х-зчеплена рецесивна патологія зустрічалася у 5,3% родин та 4,7% пробандів, Х-зчеплена домінантна – у 3 пацієнтів з трьох родин (0,8% та 0,4% відповідно). Серед українців, угорців та ромів простежувався найбільший відсоток родин з АР патологією, серед румунів – 50: 50, виключно АД – у 2 з 3 родин німецького походження в реєстрі Закарпатського МГК (третя – з хромосомною патологією). Серед пробандів українського походження найбільше було хворих з АД патологією, а серед угорців, ромів та румунів випадків АР захворювань було більше. У «змішаних» шлюбах корінного і прибулого населення спостерігалось удвічі більше родин і хворих з АД ніж з АР патологією, що суттєво відрізнялось від розподілу АР і АД патології в корінних родинах Закарпатської області (табл. 3). Х-зчеплені рецесивні захворювання зареєстровані у 3,0% (13 з 429) родин українського і 9,2% (6 з 65) – угорського

походження, тоді як Х-зчеплену домінантну патологію діагностовано лише в українців (табл. 3).

За даними реєстру Закарпатського МГК, найбільш поширеними моногенними захворюваннями в різних етносах популяції виявились глухонімота (27 родин), синдром Нунан (17), нейрофіброматоз (15), недосконалий остеогенез (13), міопатія Дюшена та синдром мікротії-атрезії (мікротія з атрезією зовнішнього слухового проходу та провідною глухотою) (по 10 родин). Відносно частими можна вважати муковісцидоз (9), синдром Де Ланге (7), адреногенітальний синдром (6), синдром Прадера-Віллі (6), мукополісахаридоз (5), гемофілію А та синдром Поланда (по 4 родини). Інші нозологічні форми діагностовано у 2–3 родинах.

Серед захворювань, які виключно зустрічались серед українців і були зареєстровані у 3–12 неспоріднених родинах, слід відзначити альбінізм, атаксію Фрідрайха, ахондроплазію, вроджену катаракту, ізольований дефіцит гормону росту, краніосиностоз, синдром Марфана, СМА Вердніга-Гофмана, синдром Рассела-Сільвера, синдром Шарко-Марі-Тус.

Переважна більшість моногенних захворювань, діагностованих у двох і більше неспоріднених українських родинах, мали «гірське» походження, а серед найбільш репрезентативних відзначились синдром Де Ланге, м'язова дистрофія Дюшена, синдром Марфана, незавершений остеогенез, синдром Нунан, атаксія Фрідрайха, синдром Рассела-Сільвера.

Деякі нозологічні форми зустрічались виключно у вихідців з гірських районів, а саме, акроцефалополісиндактилія, синдром Беквіта-Відемана, бульозний епідермоліз, гіпохондроплазія, анофтальм, мікрофтальм, колобома райдужки, судинної оболонки та сітківки; синдром мікротії-атрезії, міопатія дистальна спадкова з пізнім початком, синдром Протея, синдром Ретта, СМА Вердніга-Гофмана, ФКУ, целіакія. З іншого боку, всі пробанди українського походження з гемолітичною анемією Мінковського-Шофара, надклапанним стенозом аорти та сімейною поліцитемією походили з долиної місцевості. Це ж стосувалося й переважної більшості випадків глухонімоти та мукополісахаридозу.

Корінне угорське населення Закарпатської області обіймає друге місце як за чисельністю, так і за кількістю випадків діагностованих моногенних захворювань. Переважна більшість спадкових нозологій діагностовані в 1 родині і лише м'язова дистрофія Дюшена може виявитись відносно поширеною серед угорського населення (4 з 9 родин високого ризику в реєстрі Закарпатського МГК). Встановлено перелік моногенних захворювань, які зустрічались виключно в корінних угорських родинах Закарпатської популяції. За винятком випадків вродженої глаукоми та прогресуючої м'язової дистрофії (по 2 родини в реєстрі), решта нозологій діагностовані лише в одній родині. Оскільки 95%

угорського населення проживає у долині, переважно в Берегівському та Ужгородському районах, цим пояснюється практична відсутність реєстрації випадків у гірській місцевості.

В структурі моногенної захворюваності корінного ромського населення Закарпатської області виявлено єдину знахідку генералізованого кавернозного гемангіоматозу у двох сибсів з двійні, 3 з 4 діагностованих випадків синдрому Поланда (1 випадок у спорідненій родині в IV поколінні) та 4 з 10 випадків синдрому мікродії-атрезії: всі в неспоріднених родин. Ромське походження мали 5 з 27 родин із спадковою глухонімотою, 1 з 2 родин, де діагностовано синдром Уордо-Романо, 1 з 6 з адреногенітальним синдромом, 1 з 6 з синдромом Прадера-Віллі та 1 з 7 – з синдромом Де Ланге. Переважне походження ромських родин високого генетичного ризику з Берегівського, Ужгородського районів та м. Ужгород (81,8 % виявлених випадків) обмежує регіон селективного скринінгу.

Серед корінного румунського населення Закарпаття діагностовано єдину знахідку есенціального тремору (6 в одній родині), єдиний випадок пухлини Вільмса, 1 з 4 родин, в яких діагностовано гемофілію А, 1 з 9 родин з муковісцидозом та 1 з 27 – із спадковою глухонімотою. Провідною рисою генофонду корінного румунського населення Закарпатської області виявилась обтяженість спадковими хромосомними перебудовами. В реєстрі Закарпатського МГК румунські родини склали половину (6 з 13 або 46%) родин високого ризику виникнення транслокаційної форми хвороби Дауна та більше третини (5 з 14 або 35,7%) всіх виявлених в області випадків збалансованих хромосомних перебудов. Оскільки всі румунські родини високого генетичного ризику походять з гірських Рахівського та Тячівського районів (7 і 6 відповідно), це дозволяє чітко окреслити регіон селективного скринінгу генетично детермінованої патології серед румунського населення.

#### Висновки.

1. За даними реєстру генетичної патології Закарпатського МГК, переважну частку випадків (83,4%) зареєстровано серед представників корінного населення: українців (78,8%), угорців (11,9%), ромів (4,4%), румунів (2,3%) та німців (0,5%).

2. Переважна більшість корінних українських родин високого генетичного ризику походять із гірських районів (66%), а у Хустському, Іршавському, Міжгірському, Свалявському, Воловецькому

і Велико-Березнянському районах 95–100% пацієнтів з генетичною патологією мають корінне українське походження.

3. Всі румунські родини високого генетичного ризику походять із гірських Рахівського і Тячівського районів, 75% пацієнтів угорського походження – з долинних Берегівського, Виноградівського і Ужгородського районів, 79% ромських родин високого генетичного ризику – з Берегівського, Ужгородського районів та м. Ужгород.

4. Серед корінного населення переважають родини високого ризику відтворення моногенної патології (2,6: 1 до хромосомної), причому згадане співвідношення відзначається виразною інтра регіональною мінливістю як в контексті гірської і долинної місцевості, так і окремих районів області.

5. В структурі хромосомної патології румунське населення відзначилось найвищою частотою носійства збалансованих хромосомних перебудов та асоційованих випадків синдрому Дауна, українське – синдрому Тернера, угорське – синдрому Клайнфельтера, ромське – найнижчою питомою вагою хромосомної патології.

6. В структурі моногенної патології аутосомно-рецесивні захворювання діагностовано у 49,6% родин, аутосомно-домінантні – у 44,3%, Х-зчеплені рецесивні – у 5,3% родин, Х-зчеплені доміантні – у 0,8% родин. За кількістю уражених осіб, серед українців найбільше було хворих з АД патологією, тоді як серед угорців, ромів та румунів – випадків АР захворювань.

7. Найбільш поширеними моногенними захворюваннями в корінних етносах Закарпатської популяції можна вважати глухонімоту, синдром Нунан, нейрофіброматоз, незавершений остеогенез, м'язову дистрофію Дюшена, синдром мікродії-атрезії, муковісцидоз, синдром Де Ланге, адреногенітальний синдром, синдром Прадера-Віллі, мукополісахаридоз, гемофілію А, синдром Поланда. Потребують подальшого дослідження факти переважної реєстрації певних спадкових нозологій серед представників окремих етнічних груп.

8. Отримані результати створюють об'єктивні підстави для розробки регіональної програми ефективною профілактики генетичної патології на основі соціально-економічно обґрунтованих рекомендацій щодо впровадження селективного скринінгу, спеціалізованих генетичних досліджень, підвищення генетичної настороженості лікарів та розгортання просвітньої діяльності.

#### ЛІТЕРАТУРА

1. Генетико-епидемиологические и социально-экономические аспекты наследственной этноспецифической патологии в Якутии / Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л., Гуринова Е.Е. и др. // Медицинская генетика. – 2008. – № 10 (76). – С. 35–43.
2. Малець О. Етнічний склад населення та етнічні процеси на Закарпатті в 1945-1990 рр. / О. Малець // Етнічні та історичні традиції населення українських Карпат кінця XVIII-XXст. – Ужгород: Carpatica-Карпатика, 1999. – Випуск 6. – С. 94–120.
3. Населення Закарпатської області / [Демографічний довідник]. – Ужгород. – 2001. – 167 с.

4. Пацкун Е.Й., Акоюн Г.Р. Інтра регіональний аналіз частоти і структури вроджених вад серед народжених живими у Закарпатській області України // Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2008. – №26. – С. 58–64.
5. Genome-wide SNP typing reveals signatures of population history / Hughes A.L., Welch R., Puri V. et al. // *Genomics*. – 2008. – Vol. 92, №1. – P. 1–8.
6. Investigation of the fine structure of European populations with applications to disease association studies / Heath S.C., Gut I.G., Brennan P. et al. // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2008. – №16. – P. 1413–1429.
7. Kalaydjieva L., Morar B., Chaix R., Tang H. A newly discovered founder population: the Roma/Gypsies // *BioEssays*. – 2005. – Vol. 27, №10. – P.1084–1094.
8. Mutation history of the roma/gypsies / Morar B., Gresham D., Angelicheva D. et al. // *Am. J. Hum. Genet.* – 2004. – Vol. 75, №4. – P.596–609.
9. Varon R., Seemanova E., Chrzanowska K., Hnateyko O., Piekutowska-Abramczuk D., Krajeqcka-Walasek M., Sykut-Cegielska J., Sperling K., Reis A. Clinical ascertainment of Nijmegen breakage syndrome (NBS) and prevalence of the major mutation, 657del5, in three Slav populations // *Eur J. Hum. Genet.* – 2000. – Vol. 8, №11. – P. 900–902.

## SUMMARY

### THE ANALYSIS OF THE GENETIC MORBIDITY OF THE POPULATION IN THE TRANSCARPATHIAN REGION OF UKRAINE IN INTRAREGIONAL AND ETHNIC ASPECTS

**Patskun E.J.**

The article presents a detailed analysis of the genetic morbidity of the population in the Transcarpathian region of Ukraine with regard for ethnic structure and intraregional spread.

**Key words:** medical genetic counseling, genetic disorders register, monogenic pathology, chromosome abnormalities

УДК 61.007(477,87)

## ЗАБЕЗПЕЧЕНІСТЬ НАСЕЛЕННЯ СВАЛЯВСЬКОГО РАЙОНУ МЕДИЧНИМИ КАДРАМИ

**Рогач І.М., Волошин В.О., Кошеля І.І., Ремез О.І.**

*Ужгородський національний університет, м. Ужгород; Національна академія СБ України, м. Київ; Свалявська центральна районна лікарня, м. Свалява*

**РЕЗЮМЕ:** в роботі наведений аналіз динаміки забезпеченості населення сільського району медичними працівниками. Досліджена забезпеченість населення району лікарями, на яких покладається надання невідкладної медичної допомоги на догоспітальному та госпітальному етапах. Обґрунтовуються організаційні заходи щодо підвищення ефективності надання невідкладної медичної допомоги сільському населенню на догоспітальному та госпітальному етапах.

**Ключові слова:** сільське населення, медичні кадри, забезпеченість

**Вступ.** Одним із критеріїв, за яким можна оцінювати спроможність системи охорони здоров'я до виконання завдань, яке ставить перед нею суспільство, є її кадрове забезпечення як лікарями, так і середніми медичними працівниками, а також рівень її фахової підготовки [3].

Не менш важливим критерієм слід вважати розподіл медичних працівників за окремими медичними закладами, що визначає доступність та своєчасність медичної допомоги [2]. Особливого значення цей показник набуває відносно сільських та гірських районів Закарпатської області, оскільки в певні періоди ступінь доступності медичної допомоги може суттєво зменшуватись, що пов'язано з різкими коливаннями кліматопогодних умов в регіоні [1, 4]. Тому вивчення і аналіз показників забезпеченості медичними кадрами населення є актуальним для системи охорони здоров'я Закарпаття.

**Мета роботи:** дослідити забезпеченість населення району лікарями, на яких покладається надання невідкладної медичної допомоги сільському населенню на догоспітальному та госпітальному етапах.

**Матеріали і методи дослідження.** Робота базується на даних медико-статистичного аналізу

12 форм, 20 «Звіт лікувально-профілактичного закладу», форм 24 «Звіт фельдшерсько-акушерського пункту» та форми 17 «Медичні кадри», 5 форм №22 «Звіт станції (відділення, об'єднання) швидкої медичної допомоги».

**Результати дослідження та їх обговорення.** Проведеними за період 2002-2006 роки дослідженням встановлено, що мережа лікувально-профілактичних закладів Свалявського району Закарпатської області складається з центральної районної лікарні на 287 ліжок з поліклінічним відділенням на 375 відвідувань у зміну, Керецьківської дільничної лікарні на 10 ліжок з амбулаторією загальної практики – сімейної медицини, 7 амбулаторій загальної

Середня кількість населення, яке обслуговувалось одним лікувально-профілактичним закладом протягом року без урахування відпочиваючих у санаторіях, що розміщені на території району, по окремих категоріях закладів складала:

- Свалявська ЦРЛ – 54992± 1203 особи;
- Керецьківська дільнична лікарня – 45 83±312 осіб;
- амбулаторія загальної практики – сімейної медицини – 4667±397 осіб;