УДК 617.741-004.1:575.17

ВОЗДЕЙСТВИЕ ФАКТОРОВ ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ НА ЗДОРОВЬЕ НАСЕЛЕНИЯ: ЧАСТОТА ВРОЖДЕННОЙ КАТАРАКТЫ СРЕДИ НАСЕЛЕНИЯ г. КРАМАТОРСКА, 2004 - 2006 гг.

# Л. А. Драч

КГУ "Городския больница № 3" (Краматорск, Донецкая область)

Вступление

Спектр наследственных заболеваний, поражающих орган зрения, довольно широкий. Особое значение среди них имеет врожденная катаракта - одно из наиболее распространенных и серьезных заболеваний органа зрения у детей, приводящее к слепоте, слабовидению и инвалидности. Reese P., Truck-Muller C., Maumenee І. отмечают, что в одной трети всех случаев заболевание является семейным [2,4]. Если рассматривать врожденную катаракту с позиций генетики, то можно предположить, что она относится к группе многофакторных заболеваний, в предрасположенности к которым играет роль генетическая компонента. Это означает, что в основе процесса возникновения и развития врожденной катаракты у разных людей могут лежать как генетические, так и средовые факторы [1,5,6]. Исход взаимодействия между средовым фактором и организмом человека целесообразно рассматривать с позиций наследственно обусловленной нормы реакции являющейся сугубо индивидуальной у каждого человека [3]. Нормой реакции называются пределы количественного проявления наследственно обусловленной реакции организма на определенное средовое воздействие. Многообразие клинических проявлений мультифакторных заболеваний может отражать различную степень экспрессии полигенных факторов предрасположения, взаимодействующих с различными по силе факторами среды [3].

Последние 15 - 20 лет обращают на себя внимание участившиеся случаи спорадической врожденной катаракты в городе Краматорске Донецкой области. Краматорск - большой про-

Проблеми екологічної та медичної генетики і клінічної імунології

мышленный город площадью 118 км², с населением 204 868 человек, из них населения в возрасте от 0 до 19 лет - 40 414 человек (12,45% в возрасте от 0 до 14 лет, 7,55% - в возрасте от 15 до 19 лет). Значительную часть площади города занимают 8 крупных предприятий: машиностроительные и металлургический заводы, цементно-шиферный комбинат с его карьерами и отвалами, несколько средних и мелких объединений. Это говорит о достаточно высоком уровне запыленности и загрязненности воздуха, о неблагоприятной экологической обстановке в городской черте. Увеличение содержания и многообразия мутагенных факторов в окружающей среде приводит к увеличению темпа мутационного процесса у человека и увеличению генетического груза в популяции человека [7].

Именно поэтому возрос интерес к работам, направленным на изучение мутагенной опасности загрязнения окружающей среды. Несмотря на усилия, направленные на решение этой проблемы - достоверных данных, свидетельствующих об опасности для половых клеток денатурации среды, а значит резкого скачка той или иной наследственной патологии в некоторых регионах до сих пор не получено.

**Целью** настоящего исследования явилось выявление и изучение случаев врожденной катаракты в г. Краматорске, Донецкой области. В данной работе мы пытались ответить на вопрос, является ли загрязнение окружающей среды активным пусковым механизмом в возникновении спорадической врожденной катаракты.

#### Материалы и методы исследования

В целях изучения наследственности и спорадичности возникновении врожденной катаракты проведено планово - поисковое исследование по однотипной методике 27 семей, в которых выявлены пробанды, родители, сибсы и родственники в пределах семейной памяти, и 97 семей (контрольная группа), отобранных методом случайной выборки среди лиц, проходящих профессиональный осмотр в возрасте от 0 до 75 лет. Методы исследования офтальмологические, генеалогические, статистические.

## Полученные результаты и их обсуждение

В процессе лонгитюдного исследования в течение 2004 - 2006 г. г. офтальмологом КГУ "городская больница № 3" г.

Краматорска обследовано 36 больных с врожденной катарактой. По гендерному признаку: мужчин - 13, женщин - 23; возрастная структура пациентов от 3 месяцев до 67 лет.

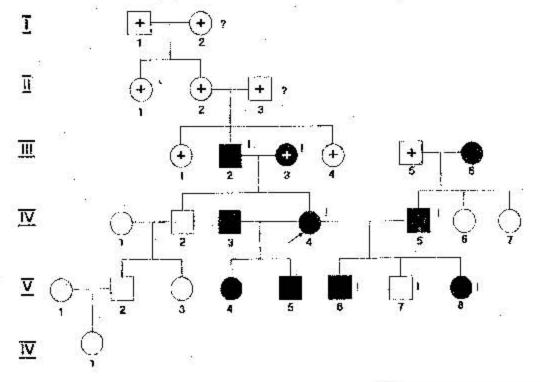
Группа больных от 0 до 19 лет всего - 20 чел., по гендерному признаку - 8 мальчиков и 12 девочек - все рождены в г. Краматорске до 2007 года. Все дети данной возрастной категории в обязательном порядке осмотрены офтальмологом в возрасте до одного года и в возрасте 6-7 лет (перед поступлением в школу), т. е. все население города в возрасте от 0 до 19 лет оказалось в поле зрения нашего исследования.

Проведено контент-анализ (амбулаторные карты, карты диспансерных больных, выписки из историй болезни, отчетная документация и т. д.) больных, страдающих врожденной катарактой, собрана родословная их семей от трех до семи поколений.

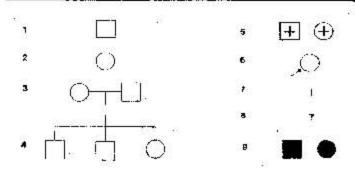
В 18 случаях врожденная катаракта носит спорадический характер и только в 2 случаях врожденная катаракта - наследственная: мальчик 2003 г. р. и девочка 2005 г. р. из семьи с наследственной врожденной катарактой в трех поколениях, лично обследованных автором.

Наряду с пробандами по аналогичной методике обследованы все родственники первой степени родства.

## Родословная К. 1967 г. р.



Проблеми екологічної та медичної генетики і клінічної імунології



Символы, используемые при составлении родословной: 1 - лицо мужского пола, 2 - лицо женского пола, 3 - брак, 4 - сибсы, 5 - умершие, 6 - пробанд, 7 - лично обследованные, 8 - точных сведений не имеют, 9 - врожденная катаракта.

Пояснительная записка к родословной К. Пациентка К., 1967 г. р. врожденная катаракта на обоих глазах. Её брат 1959 г. р. - зрячий, страдает дальтонизмом; в браке со зрячей женщиной имеет зрячих сына и дочь; у сына в браке со зрячей женщиной рождена зрячая девочка. У пациентки К. в первом браке с мужчиной, страдающим врожденной наследственной катарактой обоих глаз, в Узбекистане рождены и проживают дочь и сын с врожденной катарактой на обоих глазах; во втором браке с мужчиной, страдающим врожденной наследственной катарактой обоих глаз (гидроцефалия, анемия, нейродермит, косоглазие), рождены трое детей; сын 2003 г. р. - врожденная катаракта на обоих глазах; сын 2004 г. р. - зрячий; дочь 2005 г. р. - врожденная катаракта на обоих глазах. У отца и матери пациентки К. - врожденная катаракта на обоих глазах. По отновской линии две сестры отца - зрячие, бабущка и сё сестра по отцовской динии зрячие. О делушке и его родственниках сведений не имсют. Прадедушка по отновской линии - зрячий, о прабабущке сведений не имеют. Родители и родственники второго мужа К. проживают в Азербайджане: отец - зрячий; мать страдает врожденной катарактой; сестры - здоровы.

Пациенты с врожденной катарактой обследованы у окулиста: уточнены возраст обнаружения врожденной катаракты, острота зрения, особенности помутнения хрусталика, наличие сопутствующей патологии, другие данные, подтверждающие диагноз катаракты и уточняющие его как "врожденная катаракта". Собран анамнез развития в онтогенезе (зачатие, внутриутробное развитие в I, II, III триместре беременности, роды, экология, перенесенные заболевания, психо-эмоциональные факторы, вредные привычки) и в филогенезе (адекватное физическое и психическое развитие для зрительного анализатора, заболевания, перенесенные в возрасте до 5 лет).

Проводится врачебный контроль над больными пациентами (систематическое наблюдение и лечение; эпизодическое обращение; не лечился; возможность коррекции зрения и т. д.).

Изучение пробанда и его семейно - наследственных связей по материнской и отцовской линям, позволяет определить вероятность наследования катаракты в семье.

Екологічні проблеми експериментальної та клінічної медицини

В зависимости от уровня организации наследственного материала существуют три типа мутаций: генный, хромосомный и геномный. Поэтому, контроль над интенсивностью мутационного процесса у человека может проводиться на трех уровнях. Для каждого из них предложены свои подходы, предполагающие непосредственное выявление повреждения наследственных структур, но практическая реализация их крайне сложна и почти невозможна.

В настоящее время единственно приемлемым и доступным является метод использования косвенных показателей генетического здоровья в популяции человека в целях генетического мониторинга, в связи с загрязнением окружающей среды. К косвенным показателям относятся данные по врожденной катаракте, ее наследственному и спорадическому проявлению.

Распространенность врожденной катаракты (спорадических и наследственных случаев), среди населения разных возрастных групп г. Краматорска, на 1000 человек соответствующего населения, 2004 - 2006 г. г. (абсолютное число случаев) представлена в табл.

Таблица 1 Распространенность врожденной катаракты среди населения г. Краматорска

Возрастная Спорадические Наследственные Неуточненные группа патология случан случаи 0,174 (36) 0,106 (22) Все население 0,063 (13) 0,005(1)0,351(9) 0,273(7)0 - 14 ner0,078(2)15 - 19 лет 0,706 (11) 0,706 (11) 0,485 (20) 0 - 19 лет 0.437(18)0,049(2)0,097 (16) 0.024(4)20 и старше 0,066(11) 0,006(1)

Представлена карта города, на которой обозначены места проживания пациентов детского возраста (рис.).

Обращает на себя внимание факт, что пациенты со спорадической врожденной катарактой проживают в районах города, находящихся в непосредственной близости от крупных машиностроительных предприятий и металлургического завода, цементно-шиферного комбината с его карьерами и отвалами, а также шлаковой горы, куда в течение 70 лет заводы "сливают" шлак после плавки металла.

Карта города Краматорска с обозначением мест проживания пациентов детского возраста Масштаб 1:160000 🛧 Случаи спорадической врожденной катаракты 🙏 Случаи наследственной врожденной катаракты

#### Выводы

- 1. Распространенность врожденной катаракты среди населения г. Краматорска 0,174 на 1000 населения.
- 2. Среди детей в возрасте от 0 до 19 лет распространенность врожденной катаракты составляет 0,485 на 1000 населения соответствующего возраста, в том числе спорадических случаев 0,437, унаследованных 0,049.
- 3. В группе от 15 до 19 лет исключительно спорадические случаи 0,706 на 1000 населения.
- 4. Обнаруженное в городе Краматорске возрастание частоты спорадической врожденной катаракты само по себе может служить только косвенным признаком мутагенной опасности.
- 5. Без специального анализа каждого случая рассматриваемого заболевания, без учета возможного влияния тератогенных факторов, состояния здоровья родителей и характеристики демографических параметров оценка мутагенной опасности в возникновении врожденной катаракты невозможна.

Литература

- 1. Перспективы медицинской генетики / под ред. акад. АМН СССР Н. П. Бочкова. - М.: Медицина, 1982. - 400 с.
- 2. Азнабаев М. Т. Наследственная врожденная катаракта: молекулярные основы заболевания и генетическое картирование / М. Т.Азнабаев, С.Р.Авхадеева, О.В.Гринчук, Э.К. Хуснутдинова // Офтальмологический журнал. -2001. - № 1 (378). - С.88-91.
- 3. Бочков Н.П. Генетика человека (наследственность и патология) / Н.П. Бочков. М.: Медицина, 1978. 377 с.
- 4. Reese P., Truck-Muller C., Maumenee I. //Arch. Ophtalmol. 1987. V.105. P.1382.
- 5. Armitage M.M., Kivlin J.D., Ferrell R.E. [et al.] //Nature Genet. - 1995. - V.9. - P.37-40.
- 6. Lubsen N.H., Renwiek J.H., Tsui L.S. [et al.] // Proc. Natrl. Acad. Sci.USA. 1987. V.84. P.489-492.
- 7. Berry V., Ionides A.C.W., Moore A.T. [et al.] // Hum. Mol. Genet. 1996. V.5. №3 P.415-419.

Резюме

**Драч Л. А.** Воздействие факторов окружающей среды на здоро вы населения: частота врожденной катаракты среди населения г.

Краматорска, 2004 - 2006 гг.

Распространенность врожденной катаракты среди населения г. Краматорска - 0,174 на 1000 населения. Среди детей в возрасте от 0 до 19 лет - 0,485, в т. ч. спорадических случаев - 0,437, унаследованных - 0,049; в группе от 15 до 19 лет - исключительно спорадические случаи - 0,706 на 1000 населения соответствующего возраста. Социальные последствия генетически обусловленных заболеваний в настоящее время весьма существенные. Увеличение содержания и многообразия мутагенных факторов в окружающей среде приводит к увеличению темпа мутационного процесса у человека и увеличению генетического груза в популяции человека.

**Ключевые слова:** врожденная катаракта, наследственная катаракта, спорадическая катаракта, распространенность, родословная, стати-

стический анализ, метод сравнения.

Резюме

**Драч Л.О.** Вплив факторів довколишнього середовища на здоров'я населення: частота вродженої катаракти серед населення м.

Краматорська, 2004-2006 рр.

Поширеність вродженої катаракти серед населення м. Краматорська - 0,174 на 1000 населення. Серед дітей віком від 0 до 19 років - 0,485, в т. р. спорадичних випадків - 0,437, успадкованих - 0,049; у групі від 15 до 19 років - виключно спорадичні випадки - 0,706 на 1000 населення відновідного віку. Соціальні наслідки генетично обумовлених захворювань в наш час дуже істотні. Зростання складу та різноманіття мутагенних факторів у навколишньому середовищі веде до збільшення темпів мутаційного процесу у людини і зростання генетичного багажу в популяції людини.

**Ключові слова:** вроджена катаракта, успадкована катаракта, спорадична катаракта, поширеність, родовід, статистичний аналіз, метод

порівнянця.

Summary

Drach L. A. The influence of environmental factors on populance health: frequency of congenital cataract among population of Kramatorsk

city (2004-2006).

Prevalence of congenital cataract is 0.174 per 1000 among population of Kramatorsk. Among children of 0-19 years old is 0.485 per 1000 among population of this age, including sporadic cases - 0.437, hereditary cases - 0.049; among children of 15-19 years old congenital cataract prevalence is 0,706 and these are only sporadic cases. At the current time the social consequences of the genetic conditioned diseases are extremely essential. The increasing of containing and variety of mutagenic factors of nature leads to the acceleration of the human's mutation process and genetic baggage in the population.

Key words: congenital cataract, hereditary cataract, sporadic cataract.

prevalence, kindred, statistical research, comparison method.

Рецензент: д.мед.н., проф.А.М.Петруня