



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EiSSN 2181-2187

7 (69) 2024

**Сопредседатели редакционной
коллегии:**

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:

М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМООНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЬЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОВЕВ
С.А.ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОВЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Д.А. ХАСАНОВА
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

**ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН
НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ
NEW DAY IN MEDICINE**

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

7 (69)

2024

июль

www.bsmi.uz

<https://newdaymedicine.com> E:

ndmuz@mail.ru

Тел: +99890 8061882

УДК: 617.741-004.1-067-07-08:577.21

INFLUENCE OF GENETIC CHARACTERISTICS OF CERTAIN TYPES OF HEREDITARY OPHTHALMOPATHOLOGY ON CLINICAL SYMPTOM

¹Bilolov Erkin Nozimovich Email: dr.ben58@mail.ru

¹Narzikulova Kumri Islamovna Email: kumri78@mail.ru

²Ochildiyev Muhiddin Bahodir o'g'li <https://orcid.org/0009-0003-6318-5225>

¹Tashkent Medical Academy 100109, Tashkent, Uzbekistan Farabi Street 2. Tel: +99878 1507825; E-mail: info@tma.uz

²Termez branch of the Tashkent Medical Academy Surkhandarya region Termez city, I. Karimov street No. 64 Tel: +998 (76) 223-47-20 E-mail: info@ttatf.uz

✓ Resume

Currently, there are many works dedicated to studying the geneogeography of eye diseases in different countries of the world. according to the world health organization, there are more than 45 million blind people in the world, 1.5 million of whom are children. the prevalence of blindness depends on the economic situation in the region - in developing countries, this trend is higher. A number of who analysts point to the tendency of the share of hereditary ophthalmopathy [11] in the total composition of eye diseases in developed countries to increase, which is 45% in western Europe and only 20% in developing countries. The purpose of this study is to study the clinical and genetic characteristics of patients with hereditary ophthalmopathy in Surkhandarya region. According to the results of the examination, the patients, who were taken as research material, were examined from the sixth month of birth to 38 years old. Men - 53%, women - 47%. The largest percentage was made up of patients under the age of 21 (27%). The most common hereditary ophthalmopathologies were diseases of the retina and choroid (18.5%), congenital cataract (15.5%), as well as high myopia (12%). Among the eye diseases included in the syndromes, marfan syndrome (3.8%) and achenfeld-rigger syndrome (2.9%) were identified with a high frequency.

Based on the geneological analysis, the autosomal dominant inheritance of gene mutations in the proband with the symptoms of the disease is expressed exclusively in the next F1 generation, increasing the expressiveness of the disease symptoms, which leads to the rapid manifestation of clinical symptoms in the early stages of the disease.

Key words: hereditary ophthalmopathy, autosomal dominant, autosomal recessive, retinal abiotrophy.

ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ СВОЙСТВ НЕКОТОРЫХ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОФТАЛЬМОПАТОЛОГИИ КЛИНИЧЕСКИМ СИМПТОМАМ

¹Билалов Эркин Нозимович Email: dr.ben58@mail.ru

¹Нарзикулова Кумри Исламовна Email: kumri78@mail.ru

²Очилдиев Мухиддин Баходир ўгли <https://orcid.org/0009-0003-6318-5225>

¹Ташкентская Медицинская Академия (ТМА) Узбекистан, 100109, Ташкент, Алмазарский район, ул. Фароби 2, тел: +99878 1507825, E-mail: info@tma.uz

²Термезский филиал Ташкентской медицинской академии Сурхандарьинская область город Термез, улица И. Каримова №64 Тел: +998 (76) 223-47-20 E-mail: info@ttatf.uz

✓ Резюме

В настоящее время в разных странах мира существуют много работ, посвященных изучению глазных заболеваний. Согласно данным ВОЗ в мире насчитывается более 45 миллионов слепых людей, 1,5 миллионов из которых составляют дети. Распространенность слепоты зависит от экономической ситуации в регионе - в

развивающихся странах этот показатель выше. Ряд ВОЗ-аналитиков указывают на тенденцию увеличения доли наследственной офтальмопатологии в составе общего показателя глазных заболеваний в развитых странах. В Западной Европе этот показатель составляет 45% и в развивающихся странах всего лишь 20%. Цель данного исследования изучение клинико-генетических особенностей пациентов с наследственными офтальмопатологиями в Сурхандарьинской области. По результатам исследования как исследовательский материал были проверены пациенты с шестого месяца рождения по 38 лет. 53% из них составляли- мужчины, 47%- женщины. Самый большой процент принадлежал пациентам до 21 года(27%). Из наиболее распространенных наследственных офтальмопатологии встречались заболевания сетчатки и сосудистой оболочки глаза (18,5%), врожденная катаракта (15,5%), также миопия высокой степени (12%). Среди синдромов глазных заболеваний с высокой частотой выявлялись синдром Марфана (3,8%) и синдром Ахенфельд-риггера (2,9%).

На основании генеалогического анализа в пробанде, в котором выявлены признаки болезни, у наследование мутаций гена в аутосомно-доминантном состоянии в следующем F1 явно выражается и повышается экспрессивность признаков заболевания, а это приводит к интенсивному проявлению клинических симптомов на ранних стадиях заболевания.

Ключевые слова: наследственные офтальмопатологии, аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, абиотрофия сетчатки

IRSIY OFTALMOPATOLOGIYA AYRIM TURLARINING GENETIK XUSUSIYATLARINI KLINIK BELGILARIGA TA'SIRI

¹Bilolov Erkin Nozimovich Email: dr.ben58@mail.ru

¹Narzikulova Kumri Islamovna Email: kumri78@mail.ru

²Ochildiyev Muhiddin Bahodir o'g'li <https://orcid.org/0009-0003-6318-5225>

¹Toshkent tibbiyot akademiyasi, 100109 Toshkent, O'zbekiston Farobiy ko'chasi 2,
Tel: +998781507825 E-mail: info@tma.uz

²Toshkent tibbiyot akademiyasi Termiz filiali Surxondaryo viloyati Termiz shahri, I.Karimov
ko'chasi 64-uy Tel: +998 (76) 223-47-20 E-mail: info@ttatf.uz

✓ Rezyume

Hozirgi vaqtda dunyoning turli mamlakatlarida ko'z kasalliklari genogeografiyasini o'rganishga bag'ishlangan ko'plab ishlar mavjud. JSST ma'lumotlariga ko'ra, dunyoda 45 milliondan ortiq ko'zi ojiz insonlar mavjud bo'lib, ulardan 1,5 millionini bolalar tashkil etadi. Ko'rlikning tarqalishi mintaqadagi iqtisodiy vaziyatga bog'liq bo'lib - rivojlanayotgan mamlakatlarda bu ko'rsatkich ko'proqni tashkil etadi. Bir qator JSST tahlilchilari rivojlangan mamlakatlarda ko'z kasalliklarining umumiy tarkibida irsiy oftalmopatologiya [11] ulushining ortishi tendentsiyasiga ishora qilmoqdalar, bu G'arbiy Evropada 45% va rivojlanayotgan mamlakatlarda atigi 20% ni tashkil qiladi. Ushbu tadqiqotni maqsadi Surxondaryo viloyatida irsiy oftalmopatologiyali bemorlarni klinik-genetik xususiyatlarini o'rganish. Tekshiruv natijalariga ko'ra tadqiqot materiali sifatida olingan bemorlarni yoshi tug'ilishining oltinchi oylaridan 38 yoshgacha bo'lganlari tekshirildi. Erkaklar - 53%, ayollar - 47% ni tashkil qildi. Eng katta foiz 21 yoshgacha bo'lgan bemorlar tashkil qildi (27%). Eng keng tarqalgan irsiy oftalmopatologiyalar to'r parda va xoroidea kasalliklari (18,5%), tug'ma katarakta (15,5%), shuningdek, yuqori darajali miopiya (12%) uchradi. Sindromlarga kiruvchi ko'z kasalliklari orasida Marfan sindromi (3,8%) va Axenfeld-Rigger sindromi (2,9%) yuqori chastota bilan aniqlandi.

Geneologik taxlil asosida kasalik belgilari yuzaga kelgan probanda gen mutatsiyalari autosoma-dominant xolda irsiylanishi keyingi F1 bo'g'inda yakkol ifodalaniib, kasalik belgilarining ekspressivligini oshiradi, bu esa kasallikni erta bosqichlarida klinik belgilari jadal namoyon bo'lishiga olib keladi.

Kalit so'zlar: Irsiy oftalmopatologiya, autosoma dominant, autosoma retsessiv, to'r parda abiotrofiyasi.

Relevance

Nowadays, the use of genetic testing and modern ophthalmological methods in the early detection of hereditary eye diseases leads to the development of measures aimed at their timely prevention and treatment. At the same time, 30% of all eye diseases are hereditary eye diseases, which indicate that the number of people in need of social protection is increasing [8].

According to the WHO, there are more than 45 million blind people in the world, 1.5 million of whom are children. A number of world health organization analysts point to the tendency of the share of hereditary ophthalmopathy [11] in the total composition of eye diseases in developed countries to increase, which is 45% in Western Europe and only 20% in developing countries.

Currently, there are many works dedicated to studying the geogeography of eye diseases in different countries of the world. One of the most important characteristics of the population is to estimate the severity of genetic diseases [3]. In his works E. K. Ginter [2] mentioned that the exact etiological diagnosis of congenital eye diseases is complicated, due to the lack of knowledge of individual genetic variants of hereditary ophthalmopathy, the difficulties of differential diagnosis and the lack of widespread use of DNK detection methods emphasized.

Tapetoretinal abiotrophy and hereditary pathology of the vascular layer are a heterogeneous group of diseases characterized by significant clinical polymorphism. About 1.5 million patients worldwide have various forms of retinal tapetoretinal abiotrophy [7]. The proportion of tapetoretinal dystrophies in children's eye pathology is 19.4-34%[8]. Mixed tapetoretinal abiotrophy is manifested by hemeralopia and narrowing of visual fields. The earliest onset and severe type is characterized by the x-linked form of tapetoretinal abiotrophy [3].

Including, the study of hereditary ophthalmopathologies in the territory of the republic of Uzbekistan is one of the leading problems that require new research in this regard.

The purpose of research. Study of clinical and genetic characteristics of patients with hereditary ophthalmopathy in Surkhandarya region.

Material and methods

For the purpose of examination, 120 patients with hereditary ophthalmopathy (iop) who applied to the Termiz branch of the Republican Specialized Eye Microsurgery Center of Scientific Applied Medicine in the period from september 2021 to april 2023, and on the basis of a medical examination conducted in the districts, were taken as examination material. Information about patients with IOP was obtained from the following sources: rural medical centers (rmc), general practitioners in city polyclinics, as well as ophthalmologists of district central polyclinics (questionnaires with the help of), as well as from the list of disabled persons of the bureau of medical and social expertise. By collecting clinical and genealogical data, it allows to determine the hereditary type of the disease and differential diagnosis of hereditary and non-hereditary pathologies at the stage of pre-clinical examination.

General ophthalmological research methods for patients, including vizometry, refractometry, reflex motor reactions in children under 3 years old (pupil and "tracking" reactions), color perception test, keratometry, biomicroscopy of the anterior segment of the eye was performed, as well as ophthalmoscopy. Some patients, according to the instructions, underwent perimetry, tonometry, and gonioscopy. In order to correctly determine the diagnosis, the patients were examined at the termiz branch of the republican specialized eye microsurgery scientific and practical center and underwent special ophthalmological examination methods. Also, the obtained materials were subjected to a series of statistical processing. mathematical methods were used.

Result and discussion

A characteristic feature of hereditary pathology of the organs of vision is a large number of nosological forms, clear clinical polymorphism, genetic heterogeneity, and the absence of a single classification. Practitioners use classifications based on the predominant topography of damage to various structures of the eye. To prevent the birth of patients with hereditary ophthalmopathy and to prescribe early adequate treatment of genetically determined pathology of the organ of vision, it is crucial to determine the relationship between etiological diagnosis and the pathogenesis of individual nosological forms. According to the results of the examination, the patients, who were taken as research material, were examined from the sixth month of birth to 38 years old. Men - 53%, women -

Conclusion

1. Based on the geneological analysis, the autosomal dominant inheritance of gene mutations in the proband with disease symptoms was 46.7%. In the case of autosomal-dominant inheritance, it is expressed exclusively in the next F1 cell and increases the expressiveness of the symptoms of the disease, which leads to the rapid manifestation of clinical symptoms in the early stages of the disease.

2. Autosomal-recessive inheritance of gene mutations is 40.8%, increasing the homozygous recessive penetrance of gene mutations in the next 2, 3 joints, and causes an increase in the degree of expressiveness of the disease.

LIST END REFERENCES:

1. Гудзенко С.В., Федотов В.П., Евграфов О.В., Поляков А.В. Картирование и поиск гена, ответственного за развитие X-сцепленного моторного нистагма. //Материалы научно-практической конференции «Вопросы офтальмогенетики». Москва. 2005; 49-54с.
2. Гинтер Е.К. Генетика в офтальмологии. //Медицинская генетика. Москва. 2006;7:3-26.
3. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медикогенетическое консультирование в офтальмологии. //Материалы научно-практической конференции «Вопросы офтальмогенетики». Москва. 2005; 90-92с.
4. Либман Е.С., Шахова Е.В. Состояние и динамика слепоты и инвалидности вследствие патологии органа зрения в России //Тез. докладов, часть 2 УП Съезда офтальмологов России, М. 2000; 209 с.
5. Нероев В.В., Голубцова И.М. Клинико-генетические исследования и отдаленные результаты лечения наследственных тапеторетинальных дегенераций. //Материалы научно-практической конференции «Вопросы офтальмогенетики». Москва. 2005; 98-100с.
6. Нероев В.В., Хватова А.В. Основные направления «Российской целевой программы по ликвидации устранимой детской слепоты». //Материалы II Российского межрегионального симпозиума «Ликвидация устранимой слепоты: всемирная инициатива ВОЗ. Ликвидация детской слепоты». Москва. 2004; 39-50с.
7. Хватова А.В, Мухай М.Б. Основные принципы медико-генетического консультирования населения с наследственной офтальмопатологией в Тверской области / Офтальмология 2007;4(4):55-62.
8. Bilalov E.N., Narziqulova K.I., Ochildiyev M.B., Nazirova S.H., Surxondaryo viloyatida irsiy ko'z kasalliklarining ayrim turlarining tarqalishi //Journal of Advanced ophthalmology 2023; P 36-40.
9. Na H.J., Kim K.H., Kim S. Han P., Kim H.J, Hann H.S. Ahn. Prevalence, age at diagnosis, mortality and cause of death in retinitis pigmentosa in Korea - a nationwide population-based study //Am. J. Ophthalmol. 2017;176:157-165.
10. Nangia V., Jonas J.B, Khare A., Sinha A. Prevalence of retinitis pigmentosa in India: the Central India eye and medical study // ActaOphthalmol. 2012;90:649-650.
11. Resnikov Serge. Слепота и слабовидение в мире по данным 2004 г., в частности, ситуация с детской слепотой. //Материалы II Российского межрегионального симпозиума «Ликвидация устранимой слепоты: всемирная инициатива ВОЗ. Ликвидация детской слепоты». Москва. 2004; 17-27с.

Entered 20.06.2024

