Цус ойртсон гэр бүл дэх зонхилон тохиолдох өвчлөлийг судалсан дүн

Ч.Баттогтох[1,2], Ж.Сарантуяа[1,3], Б.Хонгорзул[1,4], Н.Цэвэлмаа[1], Т.Сувд[1], Ц.Анужин[1], Ц.Алтансүх[3], Г.Эрдэнэтуяа[5], Д.Бямбасүрэн[6], З.Хишигсүрэн[7], Д.Оюунсүрэн[7], Д.Мягмарцэрэн[8], Ө.Цолмон[9], Т.Ганцэцэг[7], М.Пүрэвдорж[3], Э.Отгонцэцэг[3], Т.Балжинням[3], Н.Бат-Эрдэнэ[9], Ц.Сумьяа[9], С.Оргилсайхан[10], Б.Цэрэн-Очир[6], Б.Батхүү[8], О.Туул[6], Б.Дамдиндорж[11], Н.Хүрэлбаатар[11]

[1]АШУҮИС, Био-Анагаахын хүрээлэн
[2]АШУҮИС, Био-АС, Бичил амь судлал, Халдварын сэргийлэлт хяналтын тэнхим
[3]АШУҮИС, Био-АС, Молекул биологи-Удам зүйн тэнхим
[4]АШУҮИС, Био-АС, Гистологийн тэнхим
[5]АШУҮИС, АУС, Хүүхдийн анагаахын тэнхим
[6]АШУҮИС, АУС, Мэдрэл судлалын тэнхим
[7]АШУҮИС, АУС, Сэтгэцийн эрүүл мэнд судлалын тэнхим
[8]АШУҮИС, АУС, Өрхийн анагаах ухааны тэнхим
[9]АШУҮИС, АУС, Зүрх, судас судлалын тэнхим
[10]АШУҮИС, Говь-Алтай аймаг дахь салбар АУС
[11]АШУҮИС, Био-АС, Эрүүл физиологийн тэнхим
Цахим шуудан: ibms@mnums.edu.mn, Утас: 91668778

Түлхүүр үг:
Инбридинг коэффицент
Удамшлын өвчин

Товч утга:

Үндэслэл: Цус ойртолт нь хүн амын эрүүл мэндэд дараах ноцтой үр дагавар учруулдаг. Үүнд: Өвчний олон улсын Х ангиллын 19 бүлэг өвчин, 32 төрлийн хорт хавдраар Монгол хүн өвдөж, эндэхэд цус ойртолт бодитой нөлөө үзүүлж байж болзошгүй юм. Манай улсад энэ төрлийн нарийвчилсан судалгааны сүүлийн жилүүдэд хийгдсэн тоо баримт хангалтгүй байгаа нь уг судалгааг зайлшгүй хийх нөхцөлийг бүрдүүлсэн. Иймд бид Монгол хүний удмын сангийн аюулгүй байдлыг хангах зорилгоор цус ойртсон гэр бүлийн дунд генеалогийн судалгаа хийж, цус ойртолтын түвшин, түгээмэл тохиолдох өвчлөлийг илрүүлэх, цаашлаад ДНХ-ийн түвшинд цус ойртолтыг тодорхойлон, өөрийн орны ард иргэдийн дунд хамгийн элбэг тохиолдож байгаа өвчлөл эмгэгийг тодорхойлох шаардлагатай байгаа нь бидний судалгааны үндэслэл боллоо. **Зорилго:** Цус ойртсон гэр бүлийг илрүүлэн, цус ойртолтын хэлбэр, төрлийг тогтоон өвчлөлийг илрүүлэх, генетик шинжилгээ хийх урьдчилсан нөхцөл бүрдүүлэх. **Арга, аргачлал:** Уг судалгааг агшны судалгааны загвар ашиглан хийсэн. Цус ойртсон гэр бүлийг илрүүлэхдээ удмын зургийг зурж, цус ойртолтын үндсэн загваруудыг тодорхойлон гаргалаа. Бүл дэх цус ойртолтын зэргийг инбридингийн итгэлцүүрээр тооцооллоо. **Үр дүн:** Цус ойртсон гэр бүлд төрсөн нийт 32 хүүхэд судалгаанд хамрагдсанаас 18-аас доош насны хүүхдийн 90%, 18-аас дээш насныхны 92%-д ямар нэг өвчин эмгэгтэй болох нь тогтоогдлоо. Цус ойртсон болон цус ойртсон байх өндөр магадлалтай гэр бүлийн дунд илэрч буй өвчлөлийг 5 бүлэг болгон ангилан үзэхэд удамшлын өвчин/төрөлхийн хөгжлийн гажиг 25 (42.4%), оюуны хомсдол 45 (76.3%), танин мэдэхүйн хөнгөн бууралт 7 (11.8%), өсөлтийн хоцрогдол 6 (10.2%), эпилепси 9 (15.3%) тус тус илэрсэн ба оюуны хомсдол хамгийн өндөр хувьтай тодорхойлогдлоо. **Дүгнэлт:** Судалгаанд 3 аймгийн 43 сумын 185 өрхийг зорилтот түүврийн бүлэгт хамруулан судлахад цус ойртсон гэр бүлийн эзлэх хувь 30.8%, генеалогийн шинжилгээгээр баталгаажсан инбридингийн дундаж коэффициент F_I=0.088867 байна. Цус ойртсон гэр бүлд төрсөн хүүхдүүдэд оюуны хомсдол дангаараа болон бие болон сэтгэцийн бусад эмгэгтэй хавсарсан хэлбэрээр зонхилон илэрч байна. Монгол Улсын хүн амын дунд цус ойртолтыг бодитоор тогтоох нарийвчилсан судалгааг удам зүйн шинжилгээний аргад тулгуурлан хамрах хүрээг өргөжүүлэн, тасралтгүй хийх шаардлагатай байна.

Үндэслэл: Дэлхийн улс орнуудад цус ойртсон гэрлэлтийн эзлэх хувийг тодорхойлсон Женевийн тайланд Монгол улс мэдээлэл тодорхойгүй бүлэгт ангилагдсан байна. Олон улсын судлаачдын мэдээлснээр дэлхий нийтэд цус ойртсон гэрлэлт дунджаар 10.4%-ийг эзэлж байгаа бөгөөд хамгийн өндөр хувийг Ойрхи Дорнод, Хойд Африкт (34.8%), Төв болон Өмнөд Ази (26.1%), Сахарын бүсийн Африкийн (16.3%) орнууд эзэлж байна. Харин хамгийн бага хувьтай нь Европ (0.9%), Хойд Америк (0.2%) байна[1,2,3].

Цус ойртсон хос гэрлэх нь тухайн хосууд болон тэдний үр удмын эрүүл мэндэд сөрөг үр дагавар авчирдаг[4]. Ялангуяа үр тогтоох чадварт ихээхэн нөлөөлж, удамшлын эмгэгийн эрсдэлийг нэмэгдүүлж, аутосомын рецессив генээр дамждаг өвчинд өртөж төрөлхийн хөгжлийн гажиг, оюуны хомсдол, талассеми, хадуур эст цус багадалт болон удамшлын өвчин, ховор тохиолдох эмгэгт өртөх өндөр магадлалтай[5,6,7].

Монгол улсын Эрүүл Мэндийн Хөгжлийн төвөөс гаргадаг тайлан мэдээнээс харахад сүүлийн 10 жилийн байдлаар 5 хүртэлх насны хүүхдийн эндэгдлийн тэргүүлэх шалтгаан нь төрөлхийн хөгжлийн согог, гажиг хэмээн бүртгэгдсэн[8].

Инбридинг буюу цус ойртолт гэдэг нь нэг өвгийн гаралтай бодгалиуд өөр хоорондоо гэрлэх (үржилд орох) магадлал юм. Популяцид цус ойртолтын коэффициент (F coefficient) 0-1-ийн хооронд хэлбэлздэг бөгөөд энэхүү утга 0 руу дөхвөл цус ойртолт бага, 1 рүү тэмүүлбэл маш өндөр гэсэн утгыг заана. Тухайн хүн амын дундах цус ойртолтын үзүүлэлтийг ураг төрлийн (F_{IS}), бүтцийн (F_{ST}), нийт (F_{IT}) гэсэн төрөлд хуваадаг[9].

Манай улсын хувьд цус ойртолтын чиглэлээр дараах судлаачид бүтээл хэвлүүлсэн бөгөөд судалгааны үр дүнг дотооддоо мэдээлсэн байна[10]. Э.Энхмаа[11] нарын судлаач 2010 онд хийсэн судалгааны дүгнэлтээр Монгол улсын хүн амын дунд 3, 4-р үеийн хамаатан, садан хоорондоо ураг барилдан, цус ойртолт хамгийн ихээр (F_{IT}=0.0651) бүртгэгдсэн. Судлаач 2022 онд Монгол улсын хүн амын дунд цус ойртолт аюулын түвшинд хүрсэн тухай олон нийтэд мэдээлсэн.

Цус ойртолт нь хүн амын эрүүл мэндэд дараах ноцтой үр дагавар учруулдаг. Үүнд: Өвчний олон улсын Х ангиллын[12] 19 бүлэг өвчин, 32 төрлийн хорт хавдраар Монгол хүн өвдөж, эндэхэд цус ойртолт бодитой нөлөө үзүүлж байж болзошгүй юм.

Иймд бид Монгол хүний удмын сангийн аюулгүй байдлыг хангах зорилгоор цус ойртсон гэр бүлийн дунд генеалогийн судалгаа хийж, цус ойртолтын түвшин, түгээмэл тохиолдох өвчлөлийг илрүүлэх, цаашлаад ДНХ-ийн түвшинд цус ойртолтыг тодорхойлон, өөрийн орны ард иргэдийн дунд хамгийн элбэг тохиолдож байгаа өвчлөл эмгэгийг тодорхойлох шаардлагатай байгаа нь бидний судалгааны үндэслэл боллоо.

Зорилго: Цус ойртсон гэр бүлийг илрүүлэн, цус ойртолтын хэлбэр, төрлийг тогтоон өвчлөлийг илрүүлэх, генетик шинжилгээ хийх урьдчилсан нөхцөл бүрдүүлэх.

Арга, аргачлал: Уг судалгааг агшны судалгааны загвараар хийсэн. Цус ойртсон гэр бүлийг илрүүлэхдээ удмын зургийг зурж, цус ойртолтын үндсэн загваруудыг тодорхойлон гаргалаа. Цус ойртолтын зэргийг инбридингийн коэффициент тооцох томьёогоор тооцоолов. Түүврийн хэмжээг тогтоохдоо улсын хэмжээний цус ойртолтын түвшин 50% хэмээн үзэж, 95%-ийн үнэн магадлал (Z=1.96), алдааны хязгаар (p=0.05), комплекс түүврийн нөлөөллийн коэффициент (1.5), хүйсийн төлөөлөл тэнцвэртэй байх зарчмыг баримталж нийт 1152 орчим хүнийг хамруулах тооцоо гарснаас сонгогдсон хүмүүс судалгаанд оролцохоос татгалзах магадлалыг 10 хувиар тооцоолон нэмж нийт 1280 хүн буюу өрхийг судалгаанд оролцуулна хэмээн тооцоолсон. Урьдчилсан судалгаанд Говь-Алтай, Дорноговь, Дундговь аймгийн эрүүл мэндийн төв, өрхийн эмнэлгүүдтэй хамтран цус ойртсон байх магадлалтай хамгийн багадаа 67 гэр бүлийг судалгаанд хамруулахаар тооцоолсон. Судалгааны статистик боловсруулалтыг MS office, SPSS программыг ашиглан хийж, үнэн магадлалыг тогтоолоо.

Эрүүл Мэндийн Яамны Анагаах ухааны ёс зүйн хяналтын хорооны 2022 оны 06 сарын 24-ны өдрийн №263 хурлаар судалгааг эхлүүлэх ёс зүйн зөвшөөрөл авсан.

Үр дүн: Судалгаанд Говь-Алтай аймгийн төв болон бүх сумаас судалгаанд хамруулах шалгуурын дагуу хандсан 49 гэр бүлийн 159 хүн, Дундговь аймгийн төв болон 12 сумын 74 гэр бүлийн 223 хүн, Дорноговь аймгаас судалгааны бүлэгт 62 гэр бүлийн 192 хүн нийт 185 гэр бүлийн 574 хүнд мэдрэлийн, сэтгэцийн, хүүхдийн, удам зүйн, зүрх судасны эмчийн үзлэг хийж шинжлэгдэхүүнийг цуглуулсан. Судалгааны түүврийн хамгийн бага хэмжээг 67 өрх гэж тооцоолсон боловч бидний судалгаанд тооцоолсноос 2.8 дахин их өрхийн хүн амыг хамруулсан.

Судалгаанд хамруулсан тухайн бүс нутгийн хүн амаас цус ойртсон болохыг генеалогийн шинжилгээний аргаар гарцаагүй баталсан 17 гэр бүл байлаа. Эдгээр гэр бүлийн 60 гишүүнийг хамруулан эмнэлзүйн дүн шинжилгээ хийсэн ба энэ нь нийт судалгаанд хамруулсан гэр бүлийн 9.2%-ийг эзэлж байна.

Судалгааны явцад цус ойртсон байх өндөр магадлалтай 40 гэр бүлийн 142 хүнийг хамрууллаа. Энэ нь нийт судалгаанд хамруулсан гэр бүлийн 21.6%-ийг эзэлж байна. Бидний судалгаанд хамрагдсан гэр бүлийн дотор цус ойртсон ба цус ойртсон байх өндөр магадлалтай гэр бүл нийт судалгаанд хамрагдагсдын 57 (30.8%)-ийг эзэлж байна. (Хүснэгт 1)

Хүснэгт 1. Судалгаанд хамрагдсан гэр бүлийн цус ойртсон тохиолдлын эзлэх хувь

Судалгаанд хамрагдсан аймаг	Гэр бүлийн тоо	Ангилал	Гэр бүлийн тоо	Гэр бүлийн хувиар /%/	
Дорноговь, Дундговь, Говь-Алтай	185	Цус ойртсон	17	9.2%	**/57/ 30.8%**
		Цус ойртсон байх магадлалтай	40	21.6%	
		Цус ойртоогүй (тодорхойлох боломжгүй)	128	69.2%	

Говь-Алтай аймгийн судалгаанд хамрагдсан иргэдээс 3-дугаар зэргийн цус ойртолттой гэр бүл 3, 2-р зэргийн болон алсуур цус ойртолт тус бүр 1, 1-ийг илрүүлэв. Дундговь аймгийн судалгаанд хамрагдсан иргэдээс 1- дугаар зэргийн цус ойртолттой гэр бүл 2-ийг илрүүлэв. Дорноговь аймгийн судалгаанд хамрагдсан иргэдээс 1- дугаар зэргийн цус ойртолттой гэр бүл 2, 2- дугаар зэргийн цус ойртолттой гэр бүл 4, 3- дугаар зэргийн цус ойртолттой гэр бүл 2, алсуур цус ойртолттой гэр бүл 1-ийг илрүүлэв.

Цус ойртолтын зэргийг 3 аймгийн илэрсэн байдалд хувиар тодорхойлоход 1- дугаар зэргийн цус ойртолт 23.5%, 2- дугаар зэргийн цус ойртолт 29.4%, 3- дугаар зэргийн цус ойртолт 35.3%, алсуур цус ойртолт 11.8%-ийг тус тус эзэлж байна. (Хүснэгт 2)

Хүснэгт 2. Цус ойртолтын төрөл (батлагдсан тохиолдлын эзлэх хувиар)

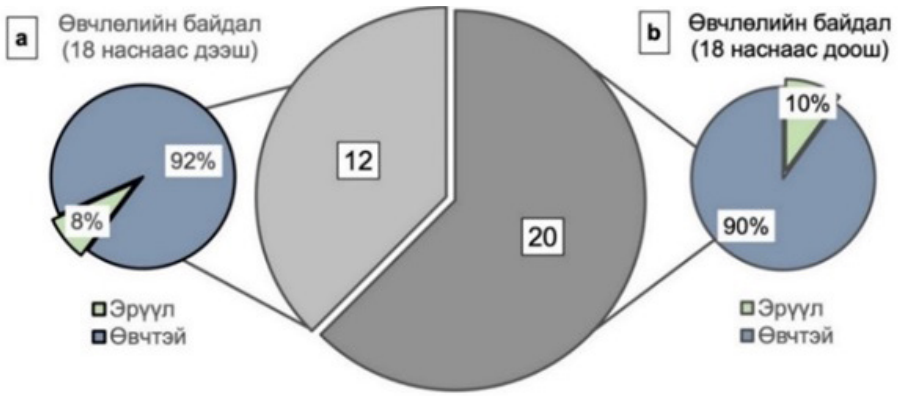
Цус ойртолтын төрөл			
1-р зэргийн цус ойртолт	2-р зэргийн цус ойртолт	3-р зэргийн цус ойртолт	Алсуур ойртолт
23.5% (n=4)	29.4% (n=5)	35.3% (n=6)	11.8% (n=2)

Судалгаанд хамрагдсан цус ойртолт тогтоогдсон гэр бүлийн инбридингийн коэффициентийн дундаж 0.088867 (n=17) тодорхойлогдлоо. (Хүснэгт 3)

Хүснэгт 3. Цус ойртолтын зэрэг, инбридингийн коэффициент

Цус ойртолтын зэрэг	Говь-алтай (F_I) (n=6)	Дорноговь (F_I) (n=9)	Дундговь (F_I) (n=2)
1-р зэргийн цус ойртолт	0.03125	0.25 0.125	0.25 0.5
2-р зэргийн цус ойртолт		0.0625 0.015625 0.0625 0.0625	
3-р зэргийн цус ойртолт	0.015625 0.0078125 0.015625	0.0078125 0.0078125	
Алсуур цус ойртолт	0.00390625	0.00390625	
Дундаж			**0.088867 (n=17)**

Цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн хүүхдийн өвчлөлийг нарийн мэргэжлийн эмч нарын багийн эмнэлзүйн үзлэг шинжилгээ хийж тодорхойлсон. Цус ойртсон гэр бүлд төрсөн нийт 32 хүүхэд судалгаанд хамрагдсанаас 18-аас доош насны хүүхдийн 90%, 18-аас дээш насныхны 92%-д ямар нэг өвчин эмгэгтэй болох нь тогтоогдлоо. (Зураг 1)



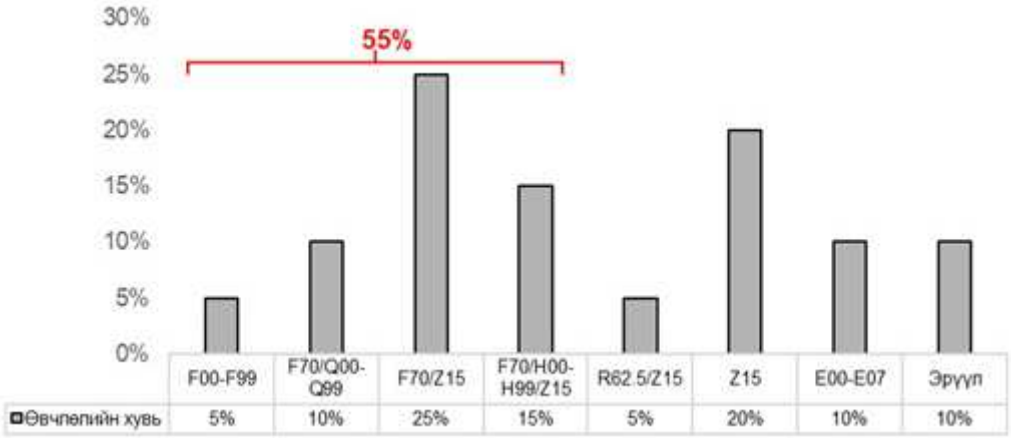
Зураг 1. Цус ойртсон гэр бүлд төрсөн хүүхдийн өвчлөл

Цус ойртсон болон цус ойртсон байх өндөр магадлалтай гэр бүлийн дунд илэрч буй өвчлөлийг 5 бүлэг болгон ангилан үзэхэд удамшлын өвчин/ төрөлхийн хөгжлийн гажиг 25 (42.4%), оюуны хомсдол 45 (76.3%), танин мэдэхүйн хөнгөн бууралт 7 (11.8%), өсөлтийн хоцрогдол 6 (10.2%), эпилепси 9 (15.3%) тус тус илэрсэн ба оюуны хомсдол хамгийн өндөр хувьтай тодорхойлогдлоо. (Хүснэгт 4)

Хүснэгт 4. Цус ойртсон болон магадлалтай гэр бүл дэх өвчлөлийн бүтэц (гэр бүлийн эзлэх хувиар)

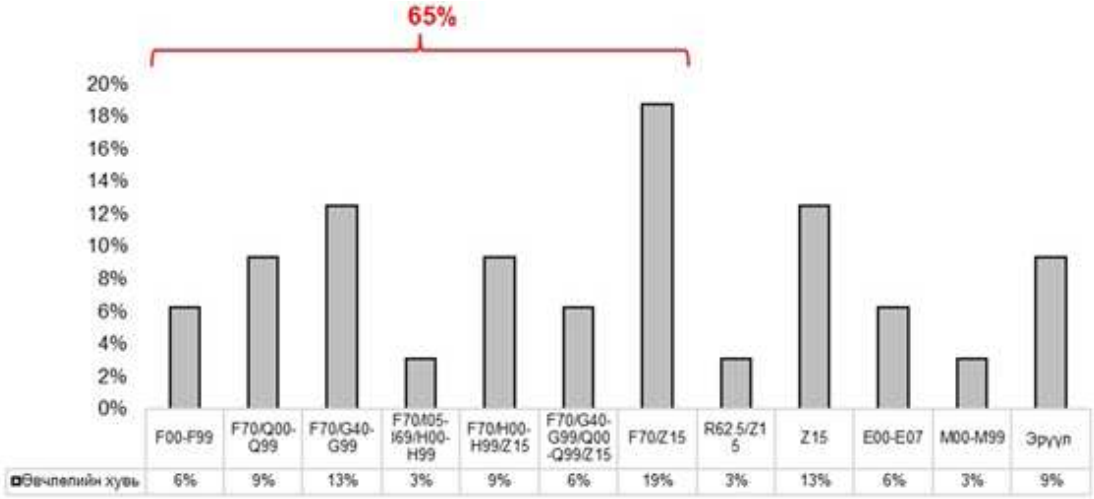
Ангилал	Удамшлын эмгэг / төрөлхийн гажиг	Оюуны хомсдол	Танин мэдэхүйн хөнгөн бууралт	Хөгжлийн хоцрогдол	Уналт, таталт
ОУ-ын өвчлөлийн ангилал (код)	Z15	F70-79	G31.84	R62.5	G40
Цус ойртсон (n=17)	8	8	6	1	1
Цус ойртсон байх магадлалтай (n=40)	17	37	1	5	8
Нийт гэр бүлийн тоо (n=57)	**25 (42.4%)**	**45 (76.3%)**	**7 (11.8%)**	**6 (10.2%)**	**9 (15.3%)**

Цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн 18 нас хүртэлх нийт 20 хүүхдийн 5% -д F00-F99 буюу сэтгэц ба зан төрхийн эмгэг; 10%-д F70/Q00-Q99 буюу оюуны хомсдол, төрөлхийн хөгжлийн гажиг хавсарсан; 25%-д F70/Z15 буюу оюуны хомсдол, удамшлын эмгэг байж болох; 15%-д F70/H00-H99/Z15 буюу оюуны хомсдол, хараа болон сонсголын бэрхшээлтэй хавсарсан удамшлын эмгэг байж болох; 5%-д R62.5/ Z15 буюу бие бялдрын хөгжил саатал, удамшлын эмгэг байж болох; 20%-д Z15 буюу удамшлын эмгэг (гений шалтгаант); 10% -д E00-E07 буюу дотоод шүүрэл бодисын солилцооны өвчин илэрсэн бол 10% нь эрүүл байна. (Зураг 2)



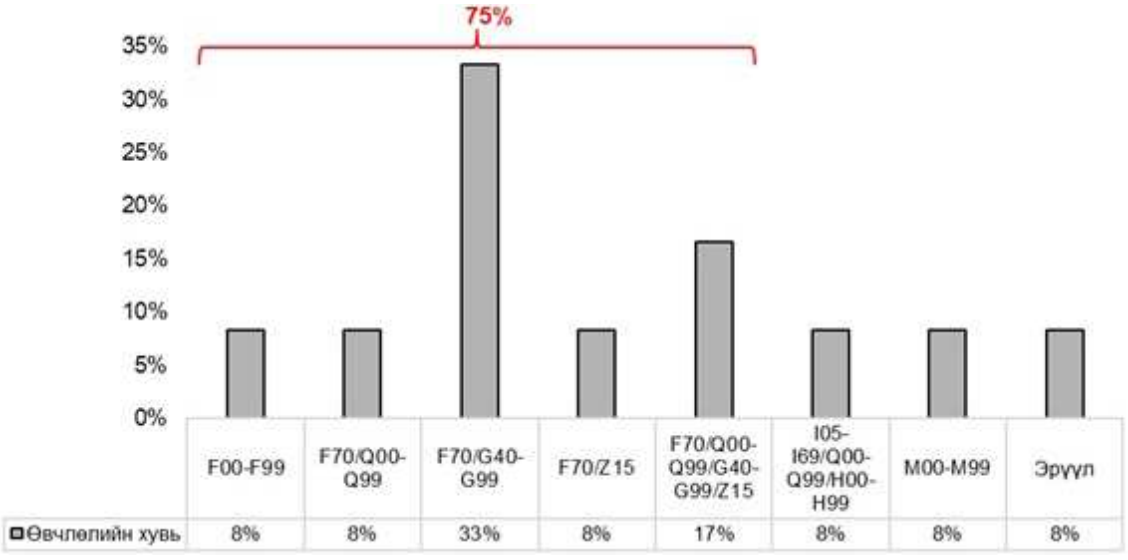
Зураг 2. Цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн хүүхдийн өвчлөл (18 нас хүртэлх)

Цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн 18-аас дээш насны нийт 12 хүүхдийн 8%-д F00-F99 буюу сэтгэц ба зан төрхийн эмгэг; 8%-д F70/Q00-Q99 буюу оюуны хомсдол, төрөлхийн хөгжлийн гажиг хавсарсан; 33%-д F70/G40-G99 буюу оюуны хомсдол, мэдрэлийн эмгэг хавсарсан, 8%-д F70/Z15 буюу оюуны хомсдол, удамшлын эмгэг байж болох; 17%-д F70/Q00-Q99/G40-G99/Z15 буюу оюуны хомсдол, төрөлхийн хөгжлийн гажиг, мэдрэлийн эмгэгтэй хавсарсан удамшлын эмгэг байж болох; 8%-д зүрх судас, төрөлхийн хөгжлийн гажиг, хараа болон сонсголын бэрхшээлтэй хавсарсан; 8%-д M00-M99 буюу яс булчингийн тогтолцооны өвчин илэрч 8% нь эрүүл байсан. (Зураг 3)



Зураг 3. Цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн 18-аас дээш насны хүүхдийн өвчлөл

Нийт цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн нийт 32 хүүхдийн (наснаас үл хамаарсан) өвчлөлийг нэгтгэвэл 6%-д F00-F99 буюу сэтгэц ба зан төрхийн эмгэг; 9%-д F70/Q00-Q99 буюу оюуны хомсдол, төрөлхийн хөгжлийн гажиг хавсарсан; 13%-д F70/G40-G99 буюу оюуны хомсдол, мэдрэлийн эмгэг хавсарсан; 3%-д F70/I05-I69/H00-H99 буюу оюуны хомсдол, зүрх судасны өвчин, хараа болон сонсголын бэрхшээлтэй хавсарсан; 9%-д F70/H00-H99/Z15 буюу оюуны хомсдол,хараа болон сонсголын бэрхшээлтэй хавсарсан удамшлын эмгэг байж болох; 6%-д F70/G40-G99/Q00-Q99/Z15 буюу оюуны хомсдол, мэдрэлийн өвчин, төрөлхийн гажиг хавсарсан удамшлын эмгэг байж болох; 19% -д F70/Z15 буюу оюуны хомсдол, удамшлын эмгэг байж болох; 3%-д R62.5/Z15 буюу бие бялдрын хөгжил саатал, удамшлын эмгэг байж болох; 13%-д Z15 буюу удамшлын эмгэг (гений шалтгаант); 6%-д E00-E07 буюу дотоод шүүрэл бодисын солилцооны өвчин; 3%-д M00-M99 буюу яс булчингийн тогтолцооны өвчин оношлогдож 9% нь эрүүл байсан.(Зураг 4)



Зураг 4. Цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн нийт хүүхдийн өвчлөл

Үүнээс харахад цус ойртсон гэр бүлээс төрсөн хүүхдүүдийн дунд зонхилон тохиолдож байгаа эмгэг нь сэтгэцийн эмгэг, оюуны хомсдол байна. Оюуны хомсдол дангаар болон ямар нэг эмгэгтэй хавсран илэрч байгаа тохиолдол 18-аас доош насныхны 55%-д, 18-аас дээш насныхны 75%-д илэрч, нийт тохиолдолд авч үзвэл 65%-ийг эзэлж байна.

Дүгнэлт: Цус ойртсон гэр бүлийн эзлэх хувь 30.8%, генеалогийн шинжилгээгээр баталгаажсан инбридингийн дундаж коэффициент F_I=0.088867 байна. Цус ойртсон гэр бүлд төрсөн хүүхдүүдэд оюуны хомсдол дангаараа болон бие болон сэтгэцийн бусад эмгэгтэй хавсарсан хэлбэрээр зонхилон илэрч байна. Монгол Улсын хүн амын дунд цус ойртолтыг

бодитоор тогтоох нарийвчилсан судалгааг удам зүйн шинжилгээний аргад тулгуурлан хамрах хүрээг өргөжүүлэн, тасралтгүй хийх шаардлагатай байна.

Талархал: АШУҮИС-ийн салбар Говь-Алтай аймаг дахь Анагаах ухааны сургууль (захирал, Д.Гүндэгмаа), Сувилахуйн тэнхимийн багш Ж.Одонтуяа, Эмнэлзүйн тэнхимийн багш Л.Жавзмаа, Т.Цэрмаа, Н.Цэрэнлхам, М.Түвшинзаяа, С.Энхээ, Дорноговь аймаг дахь Анагаах ухааныыы сургууль (захирал М.Отгончимэг), Эрдэм шинжилгээ, мэдээлэл технологийн алба (дарга Д.Сансармаа), Эмзүй, Био-анагаахын тэнхимийн багш Г.Мөнхтуяа, Ц.Даваачимэг, Ш.Энхмаа, С.Алтанчимэг, Эмнэлзүйн тэнхимийн багш Т.Энхмягмар, Д.Цэрэннадмид, Б.Одончимэг, Сувилаххуйн тэнхимийн Д.Долгорсүрэн, Д.Мөнхцэцэг, Говь-Алтай аймгийн Эрүүл мэндийн газар (дарга, Г.Лхагважаргал), Дундговь аймгийн Эрүүл мэндийн газар (дарга, Б.Алтантөгс), Дорноговь аймгийн Эрүүл мэндийн газар (дарга Г.Энхцэцэг) болон сумын эмнэлгийн хамт олон, АШУҮИС-ийн Мэргэжил дээшлүүлэх институтын резидент эмч Б.Баясгаланмаа, Б.Халиунаа, Ч.Даваажаргал, Ц.Лхагвадулам, Б.Бадамжав, Б.Болор-Эрдэнэ, М.Байболат, Г.Сүглэгмаа, Д.Золзаяа нарт бидний судалгааны ажлыг дэмжин ажилласанд талархал илэрхийлж байна.

Ном зүй:

1. *Hamamy H, Antonarakis SE, Cavalli-Sforza LL, et al. Consanguineous marriages, pearls and perils: Geneva International Consanguinity Workshop Report. Genet Med. Sep 2011;13(9):841-847.*
2. *Bener A, Mohammad RR. Global distribution of consanguinity and their impact on complex diseases: Genetic disorders from an endogamous population. Egyptian Journal of Medical Human Genetics. 2017/10/01/ 2017;18(4):315-320.*
3. *Bittles AH, Black ML. Consanguinity, human evolution, and complex diseases. Proceedings of the National Academy of Sciences. 2010;107(suppl_1):1779-1786.*
4. *Bhinder MA, Sadia H, Mahmood N, et al. Consanguinity: A blessing or menace at population level? Annals of Human Genetics. 2019;83(4):214-219.*
5. *Anwar S, Taslem Mourosi J, Arafat Y, Hosen MJ. Genetic and reproductive consequences of consanguineous marriage in Bangladesh. PLoS One. 2020;15(11):e0241610.*
6. *Chaman R, Gholami Taramsari M, Khosravi A, Amiri M, Holakouie Naieni K, Yunesian M. Consanguinity and neonatal death: a nested case-control study. J Family Reprod Health. Dec 2014;8(4):189-193.*
7. *АШУҮИС-ийн Хүүхдийн Өвчин Судлалын тэнхимийн багш нарын үзлэгийн тайлан. 2019-2021 он. АШУҮИС-ийн Монгол Японы Эмнэлгийн Хүүхдийн тасаг. Улаанбаатар хот, Монгол улс.*
8. *Эрүүл Мэндийн Хөгжлийн Төв, 2012-2022 он "Эрүүл Мэндийн Үзүүлэлт 2012-2022"*
9. *Johnston HR, Keats BJB, Sherman SL. 12 - Population Genetics. In: Pyeritz RE, Korf BR, Grody WW, eds. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics (Seventh Edition): Academic Press; 2019:359-373.*
10. *Sung J, Lee M. Inbreeding Coefficients in Two Isolated Mongolian Populations - GENDISCAN Study. Genomics & Informatics. 03/31 2008;6.*
11. *Энхмаа, Э. (2010). Монголын хүн амын генетик тогтоц, уур амьсгалын хахиршилт ба өвчлөл, нас баралтын хам холбоог газарзүйгээр мөшгөн судлах нь. Эрдмийн зэрэг горилсон нэг сэдэвт бүтээл. Монгол Улсын Боловсрол, Соёл, Шинжлэх Ухааны Яам, Эрүүл Мэндийн Шинжлэх Ухааны Их Сургууль, Хүн Судлалын Үндэсний Төв. 2010 он*
12. *World Health Organization., 2019. The ICD-10 Classification.*

A study of most common diseases in consanguineous families

Battogtokh Ch[1,2], Sarantuya J[1, 3], Khongorzul B[1,4], Tsevelmaa N[1], Suvd T[1], Anujin Ts[1], Altansukh Ts[3], Erdenetuya G[5], Byambasuren D[6], Khishigsuren Z[7], Oyunsuren D[7], Myagmartseren D[8], Tsolmon U[9],Gantsetseg T[7], Purevdorj M[3], Otgontsetseg E[3], Balinnyam T[3], Bat-Erdene N[9], Sumiya Ts[9], Orgilsaikhan S[10], Tseren-Ochir[6], Batkhuu B[8], Tuul O[6], Damdindorj B[11], Khurelbaatar N[11]

[1]Institute of Biomedical Sciences, MNUMS
[2]Department of Microbiology and Infection prevention, control, School of Biomedicine, MNUMS
[3]Department of Molecular biology and Genetics, School of Biomedicine, MNUMS
[4]Department of Histology, School of Biomedicine, MNUMS
[5]Department of Pediatrics, School of Medicine, MNUMS
[6]Department of Neurology, School of Medicine, MNUMS
[7]Department of Mental Health, School of Medicine, MNUMS
[8]Department of Family Medicine, School of Medicine, MNUMS
[9]Department of Cardiology, School of Medicine, MNUMS
[10]Gobi-Altai province branch School of Medicine, MNUMS
[11]Department of Physiology, School of Biomedicine, MNUMS
E-mail: ibms@mnums.edu.mn, Tel: +976-91668778

Background: Inbreeding has profound and serious consequences for population health. For Mongolians, it might be associated with a heightened risk of experiencing a wide range of health issues, including 19 subclassifications of diseases and 32 different types of cancer as classified by the “International Classification of Diseases X”. Top of Form In our country, the absence of recent detailed research data has made it imperative to undertake this study. To preserve Mongolian genealogy, we’ll conduct genealogical research in consanguineous families to assess consanguinity levels, identify prevalent diseases, and explore DNA-level consanguinity. This will inform healthcare strategies and enhance our understanding of genetic factors.

Aim: Our goal is to identify consanguineous families, ascertain the type and extent of consanguinity, and establish the foundations for disease detection and genetic analysis.

Materials and Methods: The study, following a snapshot research design, identified consanguineous families through genealogical mapping. The inbreeding coefficient was then employed to calculate the degree of consanguinity within the group.

Results: Of the total of 32 children born in consanguineous families, 90% of children under 18 years of age and 92% of children over 18 years of age had some disease. When categorizing the diseases that appeared in consanguineous and potentially consanguineous families, they fell into 5 groups. Genetic diseases and congenital developmental defects accounted for 25 cases (42.4%), mental retardation for 45 cases (76.3%), mild cognitive impairment for 7 cases (11.8%), growth retardation for 6 cases (10.2%), and epilepsy for 9 cases (15.3%). Mental retardation emerged as the most prevalent among these groups.

Conclusions: As a target group, 185 families from 43 sum’s of 3 provinces were included, and of total, 30.8% was consanguineous families and by genealogical analysis the average coefficient of inbreeding was FI=0.088867. Children born in consanguineous families are more likely to have mental retardation alone or in combination with other physical and mental disorders. It is necessary to expand the scope and continuously conduct a detailed study to determine the actual consanguinity among the population of Mongolia based on genealogical analysis methods.

Keywords: Inbreeding coefficient, Genetic disease