Шалтгаан тодорхойгүй эпилепси өвчний клиник генеалогийн оношилгооны асуудалд

С.Тулгаа[1], Д.Сансармаа[2], Х.Энхгэрэл[3], А.Товуудорж[3], Д.Сугаржав[1], О.Хонгорзул[1], Л.Пүрэвсүрэн[1], Ж.Жамбалдорж[1], И.Пүрэвдорж[1]

[1]Молекул биологи-Удамзүйн тэнхим, БАС, АШУҮИС
[2]Дорноговь АУС, АШУҮИС
[3]Дотрын тэнхим, АУС, АШУҮИС

Үндэслэл: Мэдрэлийн тогтолцооны эмгэгийн дотор эпилепси нь шийдвэрлэвэл зохих нэн тулгамдсан асуудлын нэг билээ. Дэлхийн улс орнуудад эпилепсийн тархалт, нас баралтын үзүүлэлт өндөр байгаа нь (тархалт 1000 хүн амд 6.0, 1 хүртэлх насанд нийт нас баралтын 6.6%) оношлогоо эмчилгээ, нийгмийн халамжийн асуудлыг боловсронгуй болгохыг шаардаж байна. Сүүлийн жилүүдэд эпилепси судлалын асуудал өргөн цар хүрээг хамарч, эмнэлзүйн ЭЭГ-ийн судалгаанаас удамзүй, молекул биологийн түвшинд тавигдан, дэлхий нийтийн өнөөгийн шаардлагын дагуу даяарчлан судлагдах хандлагатай болж байна. Иймд бид энэ чухал сэдвийн нэгээхэн хэсгийг судлахыг зорьсон бөгөөд шалтгаан тодорхойгүй эпилепситэй гэр бүлийн эмнэлзүйн онцлогийг клиник генеалогийн аргаар тодорхойлох зорилго тавьлаа.

Судалгааны хэрэглэгдэхүүн ба арга зүй: Энэхүү судалгааг аналитик судалгааны нэг агшингийн загвараар хийж гүйцэтгэв. Судалгаанд шалтгаан тодорхойгүй эпилепси оноштой 6 пробанд, түүний эцэг эх, садан төрлийн нийт 49 хүнийг 1989 оны Олон Улсын Эпилепситэй Тэмцэх Холбоо (ILAE)-ны шалгуур болон мэдрэлийн эмчийн үзлэгээр оношийг баталгаажуулан сайн дурын үндсэн дээр хамруулсан. Судалгаанд оролцогчдын ерөнхий мэдээлэл, амьдралын түүх, эх барихын ужиг дурдатгал, хүүхдийн өсөлт бойжилтын талаарх мэдээлэл агуулсан 4 бүлэг 53 асуулт бүхий асуумжийг эцэг эх, асран хамгаалагч болон өөрөөр нь бөглүүлсэн. Судалгааны үр дүнг SPSS v22 программын Пирсоны хи квадрат, Т тестийг ашиглан статистик боловсруулалтыг хийсэн.

Үр дүн: Судалгаанд нийт 6 гэр бүлийн 49 хүн хамрагдсан ба дундаж нас 27.04±5.58, хүйсийн бүтцээр авч үзэхэд 57% (n=28) нь эмэгтэй, 43% (n=21) нь эрэгтэй хүмүүс байв. Шалтгаан тодорхойгүй эпилепситэй хүмүүсийн удамшлын хувьд 56% (n=10) нь эцгийн талаас удамшин дамжсан байна (p>0.05). Мөн эмнэлзүйн үргэлжилсэн хугацаа нь 1 жил хүртэл 4.8% (n=1), 2-5 жил 16.8% (n=3), 6-10 жил 33.4% (n=6), 10-аас дээш жил 45% (n=8) байв. Эмгэг рефлекс, хөдөлгөөний өөрчлөлт, мэдрэхүйн өөрчлөлт, дээд мэдрэлийн үйл ажиллагааны өөрчлөлтүүд нь статистик ач холбогдолгүй байсан бол хэсэгчилсэн уналт 33.3% (n=6) эзэлж байв. Мөн шалтгаан тодорхойгүй эпилепситэй хүмүүсийн 61.1% (n=11) нь зан төлвийн өөрчлөлттэй байлаа.

Хэлцэмж: Халууралтын таталт хүнд тохиолддог таталтын хамгийн түгээмэл хэлбэр бөгөөд 6-аас доош насны хүүхдийн 5-10%-д тохиолддог. Халууралтын шалтгаант ерөнхий эпилепси (GEFS+) нь илэрхий аутосомын доминант хэлбэрээр удамшдаг нь цөөн гэр бүлүүдэд тогтоогдсон билээ. Хэдийгээр зарим гэр бүлүүдэд аутосомын доминантаар удамших хандлагатай байгаа ч заримд нь моногений шалтгаантай гэхээсээ илүүтэй олиго эсвэл полигений шалтгаантай байна. Ийнхүү удамшлын хэлбэр нь одоог хүртэл маргаантай хэвээр байна. Мөн нялхсын хүнд хэлбэрийн миоклоник (НХХМТ) таталт (өөрөөр Драветийн хамшинж гэдэг) нь нярайд ихэвчлэн илэрдэг. НХХМТ-ийн эмнэлзүйн илрэл нь эхлээд хэвийн сэтгэц-хөдөлгөөний хөгжилтэй байснаа 1 наснаас эхлэн халууралтын таталт, дараагаар нь бусад таталтын хэлбэрүүд болох абсанс уналт, булчингийн чичирхийлэл, хэсэгчилсэн таталтаар илэрдэг. Энэ бүгдээс үзэхэд бидний судалгааны үр дүн болон бусад судалгааны үр дүнтэй харьцуулахад шалтгаан тодорхойгүй эпилепситэй гэр бүлүүдийн эмнэлзүйн онцлогийг клиник генеалогийн арга буюу удмын зураглалаар тодорхойлсон үр дүнгүүдтэй дүйж байгаа юм. Гагцхүү аль хэв шинжүүд нь эпилепсид хамаатай болох нь улс үндэстний удамшлын онцлогоос хамаарч зарим талаараа ялгаатай байх хандлагатай байна.

Дүгнэлт:

1. Б, В, Г болон Е гэр бүлүүдийн удмын зургаас харахад шалтгаан тодорхойгүй эпилепсийн эмнэлзүйн хэлбэрүүд нь аутосомын доминантаар удамшиж байна.
2. Шалтгаан тодорхойгүй эпилепситэй гэр бүлүүдийн эмнэлзүйн онцлогийг клиник генеалогийн арга буюу удмын зургаар тодорхойлсон бөгөөд дээрх өвчтөнүүдийн эмнэлзүйн илрэлд тулгуурлан генийн мутациудыг илрүүлэх нэн шаардлагатай тул энэхүү судалгааг цаашид гүнзгийрүүлэн судлах шаардлагатай байна.

Түлхүүр үг: Шалтгаан тодорхойгүй эпилепси, удмын зураг, эпилепсийн эмнэлзүй

ЭРҮҮЛ

A clinical genealogical diagnostic issue of the Idiopathic epilepsy disease

Tulgaa S[1], Sansarmaa D[2], Enkhgerel Kh[3], Tovuudorj A[3], Sugarjav D[1], Khongorzul O[1], Purevsuren L[1], Jambaldorj J[1], Purevdorj I[1]

[1]Department of Molecular Biology and Genetics, School of Biomedicine, MNUMS
[2]Dornogovi branch, School of Medicine, MNUMS
[3]Department of Internal Medicine, School of Medicine, MNUMS

Introduction: Dravet syndrome (autosomal dominant inheritance) is more common in infants, clinical manifestations starting at 1-year-old, with febrile seizures, then continue with other seizure forms, such as absence seizures, convulsive seizures, myoclonic seizure, and partial seizures. Thus, it is necessary to detect gene mutations based on the clinical manifestations and pathological effects of epilepsy patients with idiopathic etiology.
Purpose: Clinical genealogical determination of the clinical features of the family with epilepsy, the cause of which is unknown in our country.
Materials and methods: This study was performed as a one-off model of the analytical study. The questionnaire was filled out by four groups and 53 questionnaires containing general information about the respondents, life history, midwifery history, and child growth information. The study was performed using Pearson's chi-squared test and T-test of the SPSS v22 software.
Results: The study involved 49 people from 6 families, with a mean age of 27.04 ± 5.58, 57% (n=28) of women and 43% (n=21) of men by gender. In heredity of people with unspecified epilepsy, 56% (n=10) were inherited from father ($p>0.05$). Also, the duration of clinical care is 4.8% (n=1) for 1 year, 16.8% (n=3) for 2-5 years, 33.4% (n=6) for 6-10 years, and 45% (n=10) for more than 10 years. 8). Pathological reflexes, changes in movement, sensory changes, and changes in higher nervous activity were not statistically significant, with a partial drop of 33.3% (n=6). Also, 61.1% (n=11) of people with unspecified epilepsy had behavioural changes.
Conclusion:

1. According to the genealogy of families B, C, D and E, the clinical forms of epilepsy without causation are inherited by autosomal dominant
2. The clinical features of families with unspecified epilepsy have been identified with clinical genealogical methods or hereditary images, and it is necessary to detect gene mutations based on the clinical manifestations of the above patients, and this study needs to be further investigated.

Keywords: Idiopathic epilepsy disease, clinical genealogical, clinical features of the family with epilepsy