

Ходаковская И.И., Кононович В.С.

ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА И КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ Х-СЦЕПЛЕННОГО ИХТИОЗА В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ

Научный руководитель: канд. биол. наук, доц. Мезен Н.И.

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Х-сцепленный ихтиоз (ХСИ) – редкое наследственное заболевание, вызываемое мутацией гена STS, расположенного на Х-хромосоме. Патология манифестирует преимущественно у мужчин в виде выраженного гиперкератоза, тогда как женщины в большинстве случаев являются бессимптомными носительницами мутации. Однако в отдельных случаях у носительниц могут наблюдаться субклинические признаки (например, сухость кожи), особенно при неравномерной инактивации Х-хромосомы. В условиях популяционной гетерогенности, характерной для Беларуси, оценка регионального распределения ХСИ приобретает важное значение.

Цель: провести эпидемиологическую и клинико-генетическую оценку зарегистрированных случаев Х-сцепленного ихтиоза в Республике Беларусь, с расчётом вероятности носительства мутации среди женского населения в региональном разрезе.

Материалы и методы. В исследование включены 380 случаев ХСИ, зарегистрированных в 2024 году: 280 мужчин и 100 женщин. Источниками информации послужили карты диспансерного наблюдения из УЗ «Минский городской клинический центр дерматовенерологии и косметологии», статистическая отчетность учреждений здравоохранения, а также агрегированные региональные данные Министерства здравоохранения Республики Беларусь.

Показатели заболеваемости рассчитывались на 100 000 населения, отдельно по полу и региону. Для анализа использовались методы описательной статистики, оценка достоверности различий между регионами проводилась с использованием χ^2 -критерия ($p < 0,05$). Вероятность женского носительства определялась по упрощённой модели Харди–Вайнберга, исходя из частоты заболевших мужчин, как гомизигот по патологическому аллелю.

Результаты и их обсуждение. Установлена выраженная региональная вариабельность частоты ХСИ. Максимальная заболеваемость у мужчин зафиксирована в г. Минске (9,68 на 100 000), Гомельской (9,53) и Витебской (7,64) областях; минимальная – в Могилёвской области (0,85). У женщин наибольшие значения зарегистрированы в Минской (2,98), Гомельской (3,09) и Витебской (2,18) областях, наименьшие – в Могилёвской (0,93).

Расчётная вероятность носительства мутантного аллеля у женщин колебалась от 0,000017 (Могилёвская область) до 0,000193 (г. Минск), что в отдельных регионах превышает среднеевропейские значения ($\approx 0,0001$). Это может свидетельствовать как о наличии очагов генетической концентрации, так и о вариабельной эффективности выявления. Статистически значимые различия между регионами подтверждены χ^2 -анализом ($p < 0,05$).

Выводы. Выявлена значительная территориальная неоднородность распространённости ХСИ в Беларуси. Наибольшая частота выявлена в Минске и Гомельской области, что требует усиления генетического консультирования и эпиднадзора в указанных регионах. Методология позволила оценить как явные клинические случаи, так и скрытую носительскую популяцию. Полученные результаты могут быть использованы для планирования региональных скрининговых программ и совершенствования стратегии диагностики редких наследственных дерматозов.