

И.И. Ходаковская, В.С. Кононович
**ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА И КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ
ОСОБЕННОСТИ Х-СЦЕПЛЕННОГО ИХТИОЗА
В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ**

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

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

I.I. Khadakouskaya, V.S. Kononovich

**EPIDEMIOLOGICAL STRUCTURE AND CLINICAL AND GENETIC
FEATURES OF X-LINKED ICHTHYOSIS IN THE REPUBLIC OF BELARUS**

Tutor: PhD, associate professor N.I. Mezen

Department of Biology

Belarusian State Medical University, Minsk

Резюме. Исследование эпидемиологии и генетики Х-сцепленного ихтиоза (ХСИ) в Беларуси выявило региональную неоднородность заболеваемости и повышенную частоту носительства мутации STS гена у женщин в ряде областей. Результаты могут быть использованы для планирования региональных программ скрининга и совершенствования алгоритмов ранней диагностики наследственных дерматозов, с акцентом на медико-генетическое консультирование.

Ключевые слова: Х-сцепленный ихтиоз, эпидемиология, генетика, комплексный подход

Resume. A study of the epidemiology and genetics of X-linked ichthyosis (XLI) in Belarus revealed regional heterogeneity in incidence and an increased frequency of STS gene mutation carriage in women in a number of regions. The results can be used to plan regional screening programs and improve algorithms for early diagnosis of hereditary dermatoses, with an emphasis on medical genetic counseling.

Keywords: X-linked ichthyosis, epidemiology, genetics, integrated approach

Актуальность. Х-сцепленный ихтиоз (ХСИ) – редкое наследственное заболевание, вызываемое мутацией гена STS, расположенного на X-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 X-хромосомы. В условиях популяционной гетерогенности, характерной для Беларуси, оценка регионального распределения ХСИ приобретает важное значение [1-5].

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

Задачи:

1. Определение и анализ региональных особенностей заболеваемости Х-сцепленным ихтиозом (ХСИ) в Республике Беларусь.
2. Оценка вероятности носительства мутации гена STS, вызывающей ХСИ, среди женского населения в различных регионах Беларуси.

3. Разработка и оценка эффективности региональных программ скрининга и ранней диагностики X-сцепленного ихтиоза, адаптированных к особенностям различных регионов Беларуси.

Материалы и методы. Было проанализировано 380 случаев X-сцепленного ихтиоза (ХСИ), зарегистрированных в 2024 году в Республике Беларусь: 280 мужчин и 100 женщин. Источниками данных являлись амбулаторные карты диспансерного наблюдения (УЗ «Минский городской клинический центр дерматовенерологии и косметологии»), региональные агрегированные данные Министерства здравоохранения РБ, демографические данные по регионам Республики Беларусь за 2024 год были получены из официальной статистической отчетности Национального статистического комитета Республики Беларусь (Белстат).

Критериями включения являлись верифицированные случаи X-сцепленного ихтиоза, подтверждённые методом молекулярно-цитогенетического анализа (FISH) с использованием локус-специфической ДНК-пробы к гену STS.

Методы анализа:

1. Расчёт показателей заболеваемости на 100 000 населения с учетом пола и региона проживания

2. Сравнительный анализ региональных различий с применением χ^2 -критерия (достоверность при $p < 0,05$)

3. Оценка вероятности носительства мутации среди женщин – по упрощенной модели Харди-Вайнберга, предполагая мужские случаи как гемизиготные по патологическому аллелю

Результаты и их обсуждение. 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). Различия в частоте X-сцепленного ихтиоза у мужчин между регионами статистически значимы. Это свидетельствует о региональной неоднородности распространенности заболевания, что, возможно, связано с генетической концентрацией мутаций, различиями в выявляемости, качеством медико-генетического консультирования, уровнем настороженности врачей. 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 [1-5].

Выводы:

1. Установлена выраженная региональная неоднородность распространения X-сцепленного ихтиоза в Республике Беларусь (χ^2 , $p < 0,05$)

2. Расчётная частота носительства мутации гена STS среди женщин превышает общеевропейские показатели в ряде регионов и указывает на возможные очаги генетической концентрации

3. Полученные данные демонстрируют эффективность комплексного подхода, сочетающего клинико-генетический и эпидемиологический анализ, включая

выявление как манифестных, так и скрытых форм носительства

4. Результаты могут быть использованы для планирования региональных программ скрининга и совершенствования алгоритмов ранней диагностики наследственных дерматозов, с акцентом на медико-генетическое консультирование

Литература

1. Гущина, Г. В. Диагностика и лечение ихтиозов / Г. В. Гущина, А. А. Гусев // Российский журнал кожных и венерических болезней. – 2017. – № 4. – С. 32–36.
2. Смирнова, Е. А. X-сцепленный ихтиоз: от клинической картины до молекулярной диагностики / Е. А. Смирнова, Н. П. Лебедева // Медико-генетический вестник. – 2018. – № 3. – С. 10–15.
3. Филиппов, С. А. Современные представления об этиопатогенезе ихтиозов / С. А. Филиппов, Д. Ю. Чернышев // Дерматология и венерология. – 2022. – № 1. – С. 40–45.
4. Oji, V., Traupe, H. Ichthyosis: clinical manifestations and practical treatment. – In: American Journal of Clinical Dermatology. – 2009. – Vol. 10, № 6. – P. 351–364.
5. Hovnanian, A. Netherton syndrome: skin inflammation and allergy by loss of protease inhibition. – In: Cell and Tissue Research. – 2013. – Vol. 351, № 2. – P. 289–300.