

УДК 616-092-056.7(075.8)

*Долимова С.А., Аграновский М.Л., Муминов Р.К., Асранов С.А.*

*Кафедра психиатрии и наркологии*

*Кафедра патологической анатомии и судебной медицины*

*Андижанский государственный медицинский институт*

## **РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И БЛИЗКОГОРОДСТВА В ПАТОГЕНЕЗЕ СЕМЕЙНОЙ ОЛИГОФРЕНИИ**

**Резюме:** Роль наследственности при недифференцированных (идиопатических) формах слабоумия не выступает так четко, как при хромосомных заболеваниях и особенно при наследственных дефектах обмена.

В каждом конкретном случае бывает часто невозможно решить вопрос о принадлежности больного олигофренией к наследственно обусловленным или экзогенным формам.

**Ключевые слова:** наследственность, патогенез, семейная олигофрения.

*Dolimova S.A., Agranovskiy M.L., Muminov R.K., Asranov S.A.*

*Department of Psychiatry and Narcology*

*Department of Pathological Anatomy and Forensic Medicine*

*Andijan State Medical Institute*

## **THE ROLE OF HEREDITARY AND CLOSE CITY IN THE PATHOGENESIS OF FAMILY OLIGOPHRENIA**

**Resume:** The role of heredity in undifferentiated (idiopathic) forms of dementia does not appear as clearly as in chromosomal diseases and especially in hereditary metabolic defects.

In each specific case, it is often impossible to decide whether a patient with oligophrenia belongs to hereditary or exogenous forms.

**Key words:** heredity, pathogenesis, familial oligophrenia.

**Актуальность.** На протяжении текущего столетия роль наследственности в возникновении умственной отсталости оценивалась

по-разному. В начале XX в. почти все формы слабоумия считались наследственными[3].

В исследованиях 30—40-х годов было показано, что многие неблагоприятные факторы, действующие во внутриутробном, перинатальном и раннем постнатальном периодах развития плода и ребенка, могут явиться причиной слабоумия, в том числе и наиболее глубоких его степеней.

Среди вредных факторов следует отметить такие, как гипоксия, асфиксия, внутричерепная родовая травма, внутриутробные инфекции и интоксикации, нарушения деятельности эндокринных желез у беременной и т. д. В последние годы, наряду с изучением влияния на формирование психики средовых факторов, значительное место занимают исследования роли наследственности[5].

Разработка методов кариологического и биохимического анализа позволила в сравнительно короткое время получить много ценных данных по генетическим закономерностям некоторых форм умственной неполноценности, обозначаемых в отечественной литературе термином «олигофрении».

Расширение знаний по этиологии и патогенезу слабоумия еще более утвердило представление о том, что нельзя говорить о генетике олигофрении вообще.

Следует рассматривать роль наследственности при отдельных нозологических единицах, входящих в состав обширной группы олигофрений[2].

С этой точки зрения, целесообразно в настоящее время говорить о генетических закономерностях при следующих группах слабоумия:

- 1) при так называемых недифференцированных (идиопатических) формах умственного дефекта;

2) при олигофрениях, развивающихся при хромосомных заболеваниях, и

3) при поражениях интеллектуальной сферы при наследственных дефектах обмена.

По данным того же автора, увеличенная частота семейных случаев заболевания значительно выше при олигофрениях с нетяжелым поражением интеллекта[1]. Эта закономерность подтверждена и в других исследованиях. Помимо увеличенной частоты семейных случаев заболевания, при недифференцированных формах олигофрении отмечается повышение числа кровнородственных браков родителей[6].

В настоящее время считают, что недифференцированные формы олигофрении с нетяжелым поражением умственной сферы зависят от полигенной наследственности[3]. В то же время группа недифференцированных олигофрений с тяжелым поражением интеллекта состоит из трех групп:

- 1) генетически обусловленных;
- 2) обусловленных средовыми факторами;
- 3) обусловленных взаимодействием генетических и средовых факторов.

**Цель исследования.** Изучить роль наследственности и кровного брака в патогенезе семейной олигофрении.

**Материалы и методы исследования.** Для решения вопроса о соотносительной роли наследственности и среды в этиологии олигофрении исследователи часто обращаются к изучению близнецов и семей олигофренов. Существенный вклад в исследования о наследственности слабоумия внесло изучение близнецов.

Мы отобрали в общей сложности 122 группы близнецов с олигофренией, из которых 66 пар подходили для исследования. Согласно нашему опросу этих пар близнецов, в 80 процентах случаев у одной и той

же пары оба близнеца были умственно отсталыми, в то время как среди пар братьев и сестер только 8 процентов близнецов были умственно отсталыми. Это говорит о важной роли генетических факторов в развитии олигофрении у близнецов.

Мы сравнили наши конкретные исследования с исследованиями других ученых и провели их сравнительный анализ, который мы представляем ниже.

Многие авторы отмечают, что олигофрения может наследоваться в качестве одного из проявлений более общих наследственных синдромов. В. П. Эфроимсон описал большое количество форм наследственного слабоумия, сочетающегося с другими дефектами: нарушение моторики, спастический синдром, миатрофия, катаракта, микрофтальм и анофтальм, аниридия, пигментный ретинит с врожденной глухотой и спино-церебелярной атаксией, ихтиоз, недоразвитие волос и зубов и т.д.

Представляют интерес данные E.W. Reed, S.C. Reed по изучению так называемой «неотобранной» популяции умственно отсталых. После исключения из общего числа обследованных: самих родителей, дедов – бабок и их родственников, - остались умственно отсталые дети, которых автор условно называет «неотобранными». Необходимо подчеркнуть, что в «неотобранной» группе умственно отсталых у 36,1% пациентов один или оба родителя оказались умственно отсталыми. Обращает на себя внимание высокая частота браков двух умственно отсталых (не менее 10%). На основе полученных данных эти авторы приходят к выводу, что умственная отсталость нередко прямо передается от родителей к детям.

Практическую важность представляют данные об эмпирическом риске умственно отсталых в потомстве, который составляет по данным E.W. Reed, S.C. Reed:

- в браке между двумя умственно отсталыми – 42,1%;
- в браке с умственно отсталым с нормальным – 19,9%.

Если в любом из перечисленных типов уже имеется один пораженный ребенок, то эмпирический риск для каждого последующего ребенка повышен.

К. Adachi обследовал 2396 детей школьного возраста. Умственно отсталые дети среди учащихся начальных школ составляют по его данным 5,06%, среди средних школ – 9,23%. Среди общего числа умственно отсталых детей (161 человек), у 111 (69%) он установил процесс эндогенного происхождения, а у 50 (31%) – экзогенного. К. Adachi утверждает, что у умственно отсталых родителей в 90% случаев рождаются дети с психическими дефектами; в семьях же, где один из родителей страдает олигофренией – в 40,5%.

С.В. Brugger приводит следующие данные о значении наследственного предрасположения для проявления олигофрении, которые представлены в таблице.

**Таблица №1.**

***Частота случаев олигофрении у sibсов при различных браках среди родителей.***

Автор	Оба родителя нормальные		Один из родителей слабоумен		Оба родителя слабоумные	
	Братья сестры	Слабоумные %	Братья сестры	Слабоумные %	Братья сестры	Слабоумные %
Lokay	1 23	13	3 6	33	5	100
Brugger	3 10	17,8	1 24	41,3	41	93,2
Windenskow	9 4	13,8	7 2	40,3	78	93,6

Kreyln berg	7 53	15,9	2 80	33,9	23	82,5
Frede	2 78	17,3	8 2	48,8	81	90,1
Pleger	5	40,0	7 4	58,1	32	71,9
Hecker	7 5	20,0	4 2	33,3	37	45,9

На основании изучения семей были составлены родословные, в которых давалась подробная характеристика каждого члена семьи независимо от наличия у него какой-либо патологии. Генеалогия изучаемой семьи охватывала не менее трех поколений.

В зависимости от предполагаемой этиологии заболевания у родителя (пробанда) дети распределились на 3 группы.

1-ю группу составили дети из семей пробандов, в этиологии олигофрении которых большую роль играли экзогенные факторы (23 ребенка); 2-ю группу составили дети из семей пробандов, в этиологии олигофрении которых имели место либо только наследственные факторы, либо последние в сочетании с экзогенными вредностями (49 детей); 3-я группа состояла из детей, этиологию олигофрении родителей которых установить не удалось (26 детей).

В процессе обследования пробандов и их семей была проведена оценка влияния различных вариантов браков (больной олигофренией — здоровый супруг; больной олигофренией — больной другим психическим заболеванием; больной олигофренией — больной олигофренией) на степень компенсации или декомпенсации дефекта у потомков. Принимались во внимание влияние микросреды прочность каждой семьи,

наличие родственников с какими-либо отклонениями в психическом развитии.

Результаты обследования детей 1-й группы показали, что при олигофрении экзогенного происхождения в случаях, когда в брак вступают больной олигофренией и здоровый, рождаются преимущественно здоровые дети (из 13 детей 12 здоровых). Генеалогия такой семьи представлена на рис. 12.

Здоровые дети были и при других вариантах брака. Однако если второй родитель страдает либо олигофренией, либо каким-нибудь еще психическим заболеванием, то в этих семьях чаще появлялись дети с различными отклонениями в психическом развитии, в том числе и с олигофренией. В семье пробандов, в этиологии олигофрении которых преобладают наследственные факторы, при варианте брака олигофрен — здоровый относительно часто рождаются дети, больные олигофренией (из 20 детей 6).

Но наибольшим число таких детей было в семьях, где оба родителя страдали олигофренией (из 12 детей 11). По структуре дефекта все выявленные дети с олигофренией были распределены на 2 подгруппы: 1-я подгруппа — дети, страдающие неосложненными формами олигофрении (11 человек) и 2-я — осложненными (14 детей).

У детей 1-й подгруппы была выявлена структура дефекта, сходная со структурой дефекта пробандов-родителей, страдающих неосложненной формой олигофрении. У этих детей отчетливо выявляется недоразвитие сложных форм познавательной деятельности, которое не сопровождается грубым поражением того или иного анализатора и первичным изменением со стороны эмоционально-волевой сферы. Отклонения биоэлектрической активности мозга у этих лиц выражены незначительно и проявляются в виде неустойчивости и неравномерности  $\alpha$ -ритма.

Анализ анамнестических данных и лабораторных исследований не выявил каких-либо экзогенных вредностей во время беременности, родов и в раннем постнатальном периоде. Значительная наследственная отягощенность психическими заболеваниями, установленная при генеалогическом обследовании, позволяет высказать предположение о генотипической обусловленности возникновения этой формы олигофрении.

В структуре дефекта детей 2-й подгруппы (осложненные формы олигофрении) отмечается большой полиморфизм симптоматики. Наряду с симптомами, характерными для олигофренического слабоумия (нарушение процессов осмысления, бедность суждений, отсутствие любознательности, инертность и конкретность мышления и т. Д.), у этих детей выявлены нетипичные для олигофрении симптомы, которые резко изменяют структуру олигофренического дефекта.

У одних детей на фоне общего недоразвития познавательной деятельности выступает крайняя заторможенность, замедленность, вялость и пассивность, у других — цереброастенический синдром. В этой же подгруппе имеются дети, у которых недоразвитие познавательной деятельности сочетается с психопатоподобным поведением.

При осложненных формах олигофрении отклонения биоэлектрической активности мозга носит более грубый характер и проявляются в дезорганизованности  $\alpha$ -ритма, наличии  $\theta$ -ритмов и билатеральных вспышек медленных колебаний, усилении вторичных ответов, иррадиации усвоения ритма световых мельканий в передние отделы коры. Анализ анамнестических данных и лабораторных исследований показывает, что в большинстве случаев (у II детей из 14) имели место различные экзогенные вредности во время беременности, в родах или в раннем постнатальном периоде. Значительная наследственная психопатологическая отягощенность, установленная при генеалогическом



исследовании, позволяет высказать предположение о сочетании экзогенных и эндогенных вредностей в генезе олигофрении

Во 2-й группе пробандов было 4 семьи (из 34), в которых олигофрения прослеживалась в нескольких поколениях: у детей, родителей, дедов и бабок.

В этих случаях олигофрения была отмечена у детей, родившихся от нескольких (2 или 3) браков умственно отсталого родителя. В этом случае имелось особенно отчетливое разграничение здоровых и больных родственников. Дефект у большинства детей из названных 4 семей по своей структуре относится к неосложненной (генотипической) форме олигофрении (по классификации М. С. Певзнер).

Результаты обследования детей из семей пробандов, у которых этиология олигофрении остается неясной (3-я группа), показывают, что и в этих семьях имеются дети с различными отклонениями в психическом развитии, в том числе и страдающие олигофренией. Число больных детей в этих семьях значительно увеличивается, если второй родитель страдает либо олигофренией, либо каким-то другим психическим заболеванием.

**Вывод.** Таким образом, имеется большая группа больных олигофренией, у которых интеллектуальный дефект не очень грубо выражен, чаще всего это легкие степени дебильности, наследственную обусловленность которой подчеркивают многие авторы.

Выделяя этот особый вид слабоумия, исследователи называют его «идиопатическим», «эссенциальным», «генотипическим».

### **СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:**

1. Вахарловский, В. Г. Олигофрения / В. Г. Вахарловский, И. В. Добряков // Детская психиатрия / под ред. Э. Г. Эйдемиллера СПб. : Питер, 2015. -С. 473—496.

2. Говорин, Н. В. Экологически обусловленные нарушения интеллекта у детей: эпидемиология, патогенез, реабилитация / Н. В. Говорин, Т. П. Злова. - Новосибирск : Наука, 2017. 176 с.

3. Исаев, Д. Н. Умственная отсталость у детей и подростков / Д. Н. Исаев. — СПб. : Речь, 2017.-391 с.

4. Элизбарян, Е. Г. Некоторые патофизиологические характеристики органического поражения головного мозга у детей в зоне экологического неблагополучия Забайкалья : автореф. дис. . канд. мед. наук / Е. Г. Элизбарян. Чита, 2014. - 22 с.

5. Bradinova, I. Mental retardation in childhood: clinical and diagnostic profile in 100 children / I. Bradinova, S. Shopova, E. Simeonov // Genet. Couns. -2015. Vol. 3, № 16. - P. 239—248.

6. Ventura, P. Mental retardation and epilepsy in patients with isolated cerebellar hypoplasia / P. Ventura, A. Presicci, T. Perniola, M. Gloria Campa, L. Margari // J. Child. Neurol. 2016. - Vol. 21. - P. 776—781.