

## QLYUKOZA-6-FOSFATDEHİDROGENAZA FERMENTİNİN VƏ FERRİTİN ZÜLALININ POPULYASIYA TƏDQIQATLARI

Qlyukoza-6-fosfatdehidrogenaza (Q6FD) eritrositlərdə qlyukozanın mübadiləsində iştirak edən əsas fermentlərdən biri olaraq çatışmamazlığı insanın ən geniş yayılmış enzimopatiyalarından olan hemolitik anemiyaya, favizmə səbəb olur. Yenidöğülmuş oğlan uşaqlarında fermentin çatışmamazlığı hemolitik sarılıqla nəticələnir. ÜST-nin verdiyi məlumata əsasən fermentin fiziki-kimyəvi xüsusiyyətlərinə əsasən fermentin 400-ə yaxın molekulyar variantları və 90 müxtəlif mutasiyaların aşkar edilib öyrənilmişdir. Fermentin geninin polimorf saytları müxtəlif etnik qruplar üçün spesifikdir olduğunu nəzərə alsaq, fenotipik tezliyi yüksək olan etnik qrupların genetik tədqiqi böyük maraq doğurur. Fermentin yüksək fenotipik tezliyi Aralıq Dənizi sahillərində yaşayan əhalidə qeydə alınmışdır. Azərbaycanda kənd əhalisində Q6FD fermentinin çatışmamazlığı 2,04%-36,2% arasında qeydə alınmışdır (4-6).

Ferritin insan qanının zərdab hissəsində təsadüf edir. Ferritin suda həll olan, tərkibində dəmir saxlayan mürəkkəb zülal olaraq molekul çəkisi 400000 daltonudur. Normal halda miqdarı 15-350 mq/l-dir. Böyük Britaniyada normal kişilər arasında ferritinin orta miqdarı -39-340 mq/l, qadınlar və uşaqlar arasında - 15-140 mq/l-dir. ABŞ-da hamilələr arasında ferritinin miqdarı 15-58%-də, Almaniyada təxminən ¼-də normadan aşağı qeydə alınmışdır. İsrailin, Venesuelanın və Hindistanın kənd əhalisində ferritinin azlığı ilə əlaqədər olan anemiyanın çox yüksək tezliyi qeydə alınıb - 73-80% (7).

ÜST-nin verdiyi məlumatlara əsasən ən çox dəmir çatışmamazlığı ilə müşayiət olunan anemiya təsadüf edir. Dəmir çatışmamazlığı zamanı ferritinin miqdarı 14 mq/l-dən az olmuşdur. İqtisadi cəhətdən yüksək inkişaf etmiş ölkələrin əhalisində dəmir çatışmamazlığı ilə müşahidə olunan anemiya əhalinin 10-20%-də, iqtisadiyyatı zəif inkişaf etmiş ölkələrin əhalisinin 30-35%-də təsadüf edilir.

Hazırda kənd və şəhər əhalisində, müxtəlif iqlim şəraitində yaşayanlar arasında populyasiya tədqiqatları aparılmış və onlarda ferritinin çatışmamazlığı öyrənilmişdir. İrsi hemoqlobinopatiyalar, hemoxromatoz xəstəliyi zamanı ferritinin miqdarı qan zərdabında yüksələrək 20000 mq/l və daha artıq olur (1-3).

İşimizin məqsədi Gəncə şəhərində və Bərdə rayonunda məktəblilər və müalicə olunan xəstələr arasında qanda Q6FD fermentinin aktivliyinin və ferritin zülalının miqdarının təyini olmuşdur.

Bu məqsədlə biz Bərdə rayonu üzrə 204, Gəncə şəhəri üzrə 268 şagirdin (cəmi 472 şagird) və 296 xəstənin (Bərdə -116 xəstə, Gəncə -180 xəstə) cəmi 768 şəxsin qan zərdabında ferritin zülalının miqdarı təyinatı aparılmış və əldə edilmiş nəticələr 1 saylı cədvəldə verilmişdir. Qeyd edək ki, tədqiqat üçün qan Gəncə şəhərində və Bərdə rayonunda xəstəxanaların cərrahiyyə, mədə-bağırsaq, hematologiya və terapiya şöbələrində müalicə olunan xəstələrdən götürülmüşdür.

Bərdə rayonunda 204 şagirdin qanının tədqiqibir-biri ilə qohumluq əlaqələri olmayan 12 oğlan uşağında Q6FD fermentinin hemoziqot çatışmamazlığını aşkar etmişdir. Fermentin fenotipik və gen tezlikləri müvafiq olaraq 4,62% və 0,0462 olmuşdur.

MRX müxtəlif xəstəliklərlə mürciət etmiş 61 xəstə qadının 9-da və 55 xəstə kişinin 5-də fermentin defisiti müəyyən edilmişdir. 9 defisitli qadının 6-da fermentin heteroziqot, 3-də homoziqot forma aşkarlanmışdır. Heteroziqotların fenotipik tezliyi – 9,82%, homoziqotların fenotipik tezliyi – 4,91% olmuşdur. Ümumiyyətlə xəstə qadınlar arasında ferment çatışmamazlığının fenotipik tezliyi -14,71%, gen tezliyi – 0,0983 təşkil etmişdir.

Kişilərdə fermentin çatışmamazlığının hemiziqot formasının fenotipik tezliyi – 7,27%, gen tezliyi – 0,0727 bərabər olmuşdur.

Bərdə rayonunun əhalisində iki qeyri qohum ailədə Q6FD fermentinin çatışmamazlığının nəsil ağacı səviyyəsində öyrənilməsi müxtəlif ekspressiyaya malik iki genetik tipin “0” və “+” olmasını müəyyən etmişdir.

Gəncə şəhərinin əhalisində aparılmış tədqiqatlar zamanı 123 kişinin 3-də, 125 qadının 8-də (6 heteroziqot və iki homoziqot) Q6FD fermentinin çatışmamazlığı aşkar edilmişdir. Kişilər arasında fermentin çatışmamazlığının gen tezliyi – 2,43%, qadınlarda heteroziqotlar – 4,80, homoziqotlar – 0,80% təşkil etmişdir.

Gəncə şəhəri üzrə Q6FD fermentinin çatışmamazlığının gen tezliyi 0,0243 olaraq, Bərdə rayonu üçün alınmış nəticədən (0,0462) az olmuşdur. Fərq statistik fərqlənməmişdir –  $P > 0,05$ .

Bərdə rayonunda şagirdlər arasında ferritin miqdarı 0-20 nq/ml-dən 90-100 nq/ml arasında olmuşdur. Öz şagird ferritin miqdarı 100 nq/ml-dən yüksək olmuşdur (118,129 və 132 nq/ml). Gəncə şəhərinin şagirdlərində ferritin miqdarı 30-40 nq/ml-dən 90-100 nq/ml arasında olaraq, 20-də ferritin miqdarı 100 nq/ml-dən çox olmuşdur (109-145 nq/ml). Əldə edilmiş nəticələr şagirdlər arasında ferritin miqdarının çox yüksək olmayaraq əsasın 100 nq/ml olması qeydə alınmışdır. Məlum yaş həddi üçün normativlər müəyyən edilmişdir.

Xəstələrə gəldikdə əksərində (61,14%) ferritin miqdarı aşağı olaraq 0-20 nq/ml – 30-40 nq/ml intervalında qeyd alınmışdır. Populyasiya səviyyəsində – Gəncə şəhəri və Bərdə rayonu şagirdləri və müxtəlif profilili xəstələr arasında qan zərdabında ferritin miqdarı təyinatı aparılmış, məlum yaş həddi üçün normativlər müəyyən edilmişdir.

Hematoloji şəbədə müalicə olan xəstələrdən birində ferritin miqdarı normadan çox yüksək olmuşdur – 1256 nq/ml. Xəstənin qanının qenetik müayinəsi onun homoziqot beta-talassemiya diaqnozlu olduğunu aşkar etmişdir. Beta-talassemiya xəstəliyinin diaqnostikası izoelektrofokuslaşdırma metodu vasitəsilə poliakrilamid-amfolin gelində (pH 3,5-9,5) aparılmışdır. Beta-talassemiya homoziqot uşağın qanında səviyyəsində aparılan diaqnostika nəticəsində mutasiyanın molekulyar tipi identifikasiya edilmişdir. Bu məqsədlə polimeraza-zəncirvari reaksiyaya əsaslanan yüksək temperaturlu allel-spesifik amplifikasiya üsulundan istifadə edilmişdir.

Beləliklə, Respublikanın Gəncə şəhəri və Bərdə rayonunun əhalisində aparılan tədqiqatlar zamanı Q6FD fermentinin və ferritin zülalının çatışmamazlığı öyrənilmiş, fenotipik və gen tezlikləri hesablanmışdır.

## РЕЗЮМЕ

## ПОПУЛЯЦИОННЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ФЕРМЕНТА Г6ФД И БЕЛКА ФЕРРИТИНА

Р.М.Кулиева

Бакинский Государственный Университет

Приводятся результаты популяционных исследований эритроцитарного фермента Г6ФД и сывороточного белка ферритина среди школьников и больных в г. Гяндже и в Бардинском районе.

Установлены популяционные частоты недостаточности Г6ФД и нормативы ферритина среди здоровых школьников.

## ƏDƏBİYYAT

1. Абдуллаева А.А. Распространенность железодефицитной анемии среди беременных, проживающих в некоторых низменных, предгорных и горных районах Азербайджана. Мамалиқ, гинекология, перинатология və irsi patologiyaların bəzi məsələləri. Respublika elmi-praktik konfransının məqalələr toplusu. 2000. s. 11-15.
2. Бабаходжаева М.Х., Бабаходжаева З.М., Розенман Р.Г. и др. Некоторые гематологические показатели у здоровых и больных анемиями коренных жителей высокогорья // съезд гематологов и трансфузиологов Азербайджана. Баку, 1985, с. 90.
3. Чулиева Н.Ч., Курбанов С.Д., Ташмамедова Ф.П. Эпидемиология анемии беременных в Узбекистане. 1990, с. 30.
4. Краснопольская К.Д., Филиппов М.К., Сотникова Е.Н., Мовсум-заде К.М. и др. Закономерности распространения аллелей Gd- в Азербайджане. // Генетика, 1980, № 9, с. 1625-1692.
5. Краснопольская К.Д., Филиппов И.К., Сотникова Е.Н., Мовсум-заде К.М. и др. Закономерности распространения аллелей Gd- в Азербайджане. // Генетика, № 9, с. 1693-1700.
6. Rasulov E.M. Kuliev A., Schwartz Ye., Rosatelli C., Seba L., Modell B. Thalassemia in Azerbaijan. Papers Bull. Thal. Society, 1996, 5, p. 18-22.
7. Dacie S.J., Lewis S.M. Practical Haematology Edinburg London Melbourne and New York, 1984, p.453.