

DOI 10.29254/2077-4214-2024-4-175-611-619

UDC 616.831-009.11-053.3+616-036.865

<sup>1</sup>Sultanova M. M., <sup>2</sup>Hasanova R. M.

## ASSESSMENT OF VISUAL FUNCTIONS OF CHILDREN BORN IN CONSANGUINEOUS MARRIAGE ON THE BASIS OF APPEAL TO THE DISABILITY COMMISSION

<sup>1</sup>Azerbaijan State Advanced Training Institute for Doctors named after A. Aliyev (Baku, Azerbaijan)

<sup>2</sup>National Ophthalmological Center named after akad. Zarifa Aliyeva (Baku, Azerbaijan)

statya2021@mail.ru

*The records of 560 patients aged 1-15 years were analyzed. Anamnesis was collected, routine studies were conducted. 2 groups were identified: 1 – children born in consanguineous marriage (409 patients), 2 – from non-related parents (151 people). Light perception, visual acuity, peripheral vision, and binocular vision were evaluated. In boys of group 1, visual acuity of the right eye corresponded to the norm in 5 cases, and of the left eye in 7 observations. Poor eyesight was observed in 182 cases in the right eye, in 183 – in the left. Blindness was registered in 75 boys in the right eye, 72 in the left. In patients of group 2, normal vision was recorded in 15 patients in the right eye, in 12 in the left. Poor eyesight was detected in 59 boys in the right eye, 60 in the left. Blindness was recorded in 16 cases on the right eye, in 18 on the left. Impaired light perception was detected in 132 observations (124 patients of group 1, 8 from the second group). Violation of perimetry was diagnosed in 127 patients (10 patients from group 2). Binocular vision impairment was observed in 482 children (124 out of 2 groups). Patients born in consanguineous marriage have significant violations of all visual functions of the eye. Pathology manifests itself earlier and proceeds more severely in comparison with patients born to unrelated parents. Genetically determined pathology of the visual organ leads to early disability of patients from families confined between close relatives.*

**Key words:** hereditary pathology, organ of vision.

### Connection of the publication with the planned research works.

This work is a fragment of an ongoing dissertation for the degree of Doctor of Philosophy in medicine “Features of hereditary pathology of the eye in children born in consanguineous marriage in Azerbaijan”.

### Introduction.

Hereditary diseases of the visual organ often cause visual impairment and blindness. According to the world literature, in 33-84% of cases, a genetically transmitted pathology causes disability [1, 2, 3]. Patients with genetically determined eye pathologies are not able to lead a full-fledged lifestyle and receive a good education. Often genetically transmitted diseases are also a cosmetic defect, which also affects the quality of human life [4, 5, 6, 7].

Through the organ of vision, we receive more than 90% of information about the environment. According to the classification adopted by the World Health Organization, visual acuity above 30% is considered normal, since a person does not lose his ability to work and has the opportunity to work for the benefit of society and earn a living. Visual acuity below 30% is considered poor eyesight, the patient loses his ability to work, and a person is assigned a disability [8, 9].

The main functions of the eye allow you to get clear vision at different distances, deep, stereoscopic, peripheral vision. For the adequate development of all visual capabilities, a full-fledged anatomical and physiological formation of the child’s eye tissues is necessary. The presence of a pathology – congenital or acquired – automatically leads to a malfunction of the organ [9].

Light perception is the main and earliest function of the organ of vision. At the initial stages of evolution, the visual function is limited only by the sensation of light. Further development of the visual analyzer makes it pos-

sible to perceive light and the degree of its brightness. The reaction to light is observed in a child immediately after birth, at 2-3 weeks of life, the formation of the functions of objective, color and spatial vision normally begins. Thus, the rough perception of light and its brightness is gradually transformed into the ability to recognize small details and the spatial relationship of objects in the reality around us. A healthy patient starts a complex process of formation of the systemic nervous mechanism of binocular vision, which is possible only if there is a certain visual acuity, the presence of peripheral vision. Stable binocular vision is necessary to ensure stereopsis, which is possible only with visual acuity in both eyes above 20%. Thus, each of the 5 main functions of the eye (light perception, color perception, central, peripheral, binocular vision) is of great importance in ensuring the act of vision [8, 9]. In our work, such indicators as light perception, visual acuity (central vision), peripheral vision, and binocular vision were evaluated.

### The aim of the study.

To evaluate the visual functions of children born in consanguineous marriage, who were examined by the Disability Commission at National Ophthalmological Center named after Z. Aliyeva.

### Object and research methods.

The outpatient records of 560 patients under the age of 15 who were examined by the disability commission in the NOC for 2019-2023 were analyzed. The study was conducted in accordance with the principles of the Helsinki Declaration of Human Rights of the World Health Organization. The informed consent of the children’s parents was obtained for the study, as well as the collection and processing of patient data. All patients had a detailed family history. Special attention was paid to the presence of eye diseases in relatives. Routine ophthalmological examinations were performed: visometry,

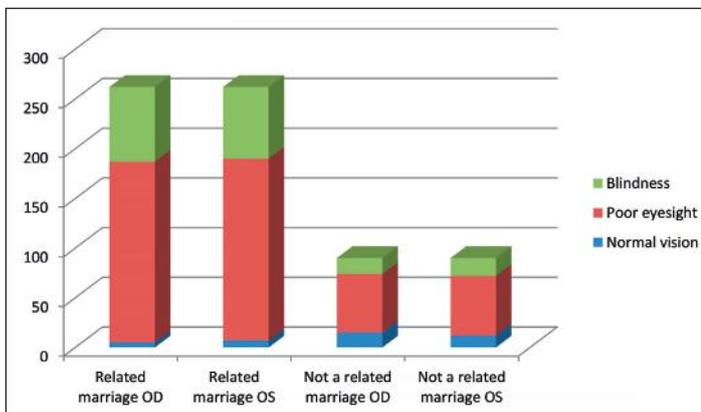
tonometry, biomicroscopy, ophthalmoscopy, electroretinogram, visual evoked potentials, binocular vision test, ultrasound examination of the eyeball. There were 2 main groups: group 1 – children born in consanguineous marriage (409 patients, 73%), group 2 – patients whose parents were not related by blood (151 people, 27%). According to age, 3 subgroups were allocated: 0-5 years (187 children – 33.4%), 6-10 years (230 people, 41.1%), 11-15 years (143 patients, 25.5%). Light perception, visual acuity, field of vision and the presence of binocular vision were evaluated. The obtained results were processed using Excel statistical programs, the statistical reliability data are given below.

**Research results and their discussion.**

**Table 1** shows the data on vision among male patients born in a related and unrelated marriage. In children born in a related marriage, visual acuity of the right eye corresponded to normal indicators in 5 (1.9%) cases, visual acuity of the left eye – in 7 (2.7%) cases. Poor eyesight (0.05-0.2) was observed among patients of this group in 182 (69.5%) cases in the right eye and in 183 (69.8%) cases in the left. Blindness (visual acuity 0.05) was registered in 75 (28.6%) children in the right eye and in 72 (27.5%) patients in the left. A slightly different picture was observed in patients born not in a blood-related marriage. Vision corresponding to normal values was recorded in 15 (16.7%) patients in the right eye and in 12 (13.3%) in the left. Poor eyesight was detected in 59 (65.6%) boys in the right eye, in 60 (66.7%) – in the left.

**Table 1 – Distribution of male patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva, according to visual acuity**

Eye		OD			OS		
		Visual acuity	Norm 0,3<1,0	Poor eyesight 0,05>0,2	Blindness <0,05	Norm 0,3<1,0	Poor eyesight 0,05>0,2
Number of patients	Related marriage	5 (1,9%)	182 (69,5%)	75 (28,6%)	7 (2,7%)	183 (69,8%)	72 (27,5%)
	Not a related marriage	15 (16,7%)	59 (65,6%)	16 (17,8%)	12 (13,3%)	60 (66,7%)	18 (20,0%)



**Figure 1 – Visual acuity of boys who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva.**

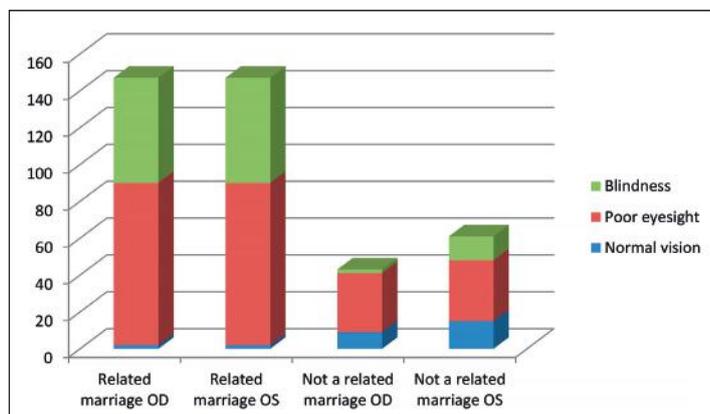
Vision below 0.05 was recorded in 16 (17.8%) cases on the right eye, in 18 (20.0%) cases on the left.

**Figure 1** allows us to visually assess the differences in indicators for one of the main indicators of the functionality of the visual organ in boys born in a related marriage and in parents who are not relatives.

The indicators of visual acuity in girls are presented in **table 2**. Vision, recognized as normal, in patients born in a related marriage, was noted in 2 cases in both eyes, which amounted to 1.4%. In 88 (59.9%) girls, bilateral weak vision was detected, in 57 (38.8%) patients, vision was below 5%. In the cases of patients born in an unrelated marriage, visual acuity was distributed as follows: normal vision – 9 (14.8%) cases in the right eye and 15 (24.6%) cases in the left, weak vision in 32 (52.5%) patients in the right eye and 33 (54.1%) in the left.

**Table 2 – Distribution of female patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva, according to visual acuity**

Eye		OD			OS		
		Visual acuity	Normal vision 0,3<1,0	Poor eyesight 0,05>0,2	Blindness <0,05	Normal vision 0,3<1,0	Poor eyesight 0,05>0,2
Number of patients	Related marriage	2 (1,4%)	88 (59,9%)	57 (38,8%)	2 (1,4%)	88 (59,9%)	57 (38,8%)
	Not a related marriage	9 (14,8%)	32 (52,5%)	20 (32,8%)	15 (24,6%)	33 (54,1%)	13 (21,3%)



**Figure 2 – Differences in the values of visual acuity in girls who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva.**

Blindness was registered in the examined patients born in consanguineous marriage in 57 observations on both eyes, which amounted to 38.8% of cases. Among girls born not in a blood-related marriage, blindness was detected in 20 cases in the right eye (32.8%) and in 13 cases in the left (21.3%). **Figure 2** shows the differences in visual acuity values in patients of groups 1 and 2.

Impaired light perception was recorded in patients with impaired rod-cone apparatus of the retina, with gross developmental abnormalities. Hypofunction of the cone apparatus of the retina (day blindness), hypofunction of the rod apparatus of the retina (night blindness or hemeropia) and a complete violation of light sensitivity and visual adaptation were noted. The degree of violations was assessed on the basis of electroretinography data. The main group of patients

with impaired light perception function consisted of patients with hereditary retinal diseases – 132 observations, which accounted for 23.6% of the total number of patients (table 3). At the same time, 124 patients (22.1%) were born in a consanguineous marriage, 8 children (1.4%) – in an unrelated marriage (figure 3).

In 14 cases (2.5%), light perception disorders were found in patients with congenital glaucoma, in 6 children (1.1%) – with eyeball abnormalities (table 3). The percentage of visual impairments was calculated from the total number of examined patients. The data obtained are statistically reliable.

Visual field impairment was diagnosed in a total of 127 patients, which amounted to 22.7% of the total number of examined patients (table 4). Among children born not in consanguineous marriage, this disorder was observed in 10 patients (1.8%).

Narrowing of the visual field was observed in patients with congenital glaucoma – 32 cases (5.8%), with hereditary retinal pathologies – 95 (16.9%) patients. In all cases, the number of patients born in consanguineous marriage significantly exceeded the number of patients with this disorder born to unrelated parents (figure 4).

Binocular vision impairment was observed in 482 (86.1%) patients out of 560. This disorder was most often detected in hereditary retinal diseases – 133 patients (23.7%), congenital lens pathology – 112 cases (20%), refractive errors and strabismus – 86 observations (15.4%), optic nerve pathology in 65 children (11.6%). Regardless of the pathology, the incidence of binocular vision disorders in patients born to parents – relatives was significantly more frequent than in children born in unrelated marriages (table 5). All differences are statistically significant. In the group of patients born in consanguineous marriage, binocular vision was absent in 15 cases (2.7%) with eyeball abnormalities, in 68 cases (12.1%) with lens pathology, in 121 (21.6%) patients with retinal diseases, in 25 children (4.5%) diagnosed with congenital glaucoma. In the pathology of the optic nerve, the deviation was found in 58 (10.4%) patients, in albinism – in 25 (4.5%) children, in refractive errors and strabismus – in 46 (8.1%) subjects (fig. 5).

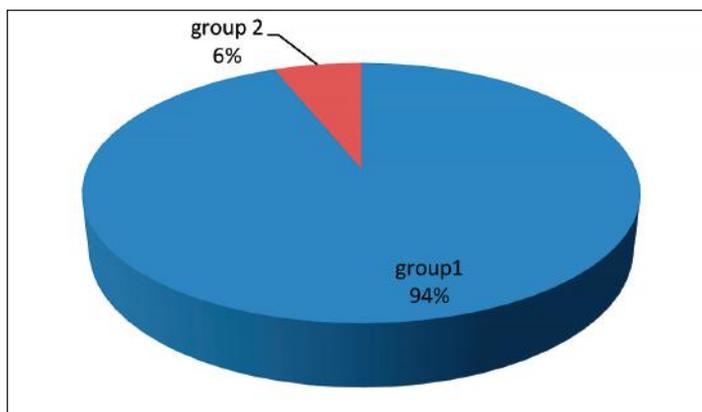
In the group of patients whose parents were not related, binocular vision was absent in 6 cases (1.1%) with eyeball abnormalities, in 44 cases (7.9%) with lens pathology, in 12 (2.1%) patients with retinal diseases, in 7 children (1.3%) diagnosed with congenital glaucoma. With the established diagnosis of optic nerve pathology, the absence of stereopsis was observed in 7 (1.3%) patients, with albinism – in 8 (1.4%) children, with refractive errors and strabismus – in 40 (7.1%) of the subjects (fig. 5).

The data presented above allow us to assess the condition of patients from families imprisoned among relatives in comparison with a

**Table 3 – Violation of light perception in patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva**

	Related marriage	Not a related marriage	Quantity (%)
Hereditary diseases of the retina	124 (22,1%)	8 (1,4%)	132 (23,6%)
Congenital glaucoma	12 (2,1%)	2 (0,4%)	14(2,5%)
Abnormalities of the eyeball	6 (1,1%)	-	6(1,1%)
Total	142 (25,3%)	10 (1,8%)	152 (27,2%)
The total number of subjects examined	409 (73%)	151(27%)	560 (100%)

Note: p<0.001.



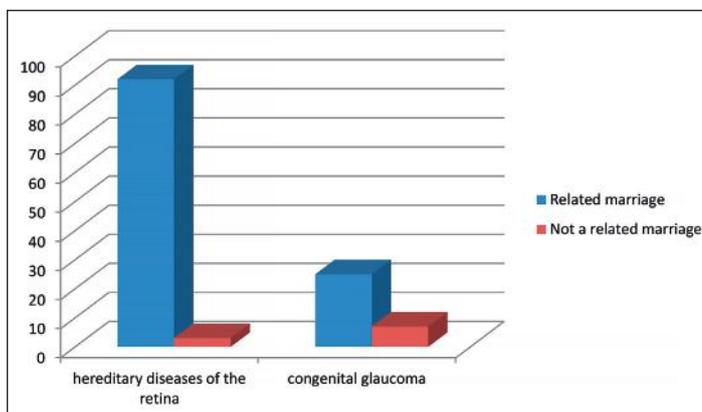
**Figure 3 – The frequency of impaired light perception in hereditary retinal diseases in patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva.**

group of children born not in a related marriage. According to all indicators, visual impairment was found more often in group 1 than in the second. This is due to the fact that genetically determined pathology occurs against the background of deeper violations of the anatomical and physiological structures of the eye. As a result, the disease is more severe, and the response to therapeutic measures is weaker. The above is most clearly demonstrated in patients with congenital retinal pathology. In

**Table 4 – Peripheral vision impairment in patients who applied to the Commission on Disability of the NOC named after Z.Alieva**

	Related marriage	Not a related marriage	Quantity (%)
Hereditary diseases of the retina	92 (16,4%)	3 (0,5%)	95 (16,9%)
Congenital glaucoma	25 (4,5%)	7 (1,3%)	32 (5,8%)
Total	117 (20,9%)	10 (1,8%)	127 (22,7%)
The total number of subjects examined	409 (73%)	151(27%)	560 (100%)

Note: p<0.001.

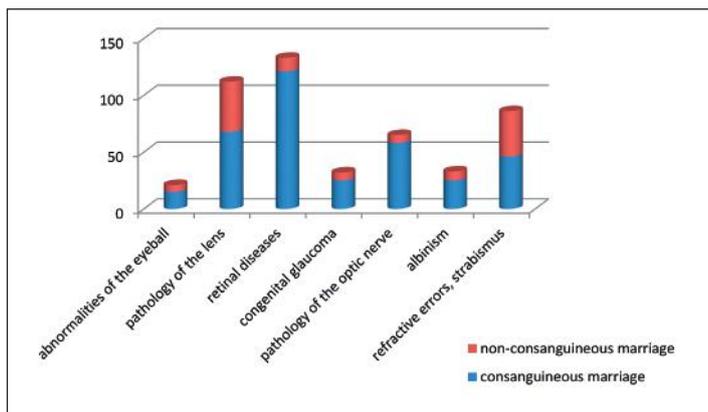


**Figure 4 – The ratio of the frequency of visual field disorders in patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva.**

**Table 5 – Violation of binocular vision in patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva**

	Related marriage	Not a related marriage	Quantity (%)
Abnormalities of the eyeball	15 (2,7%)	6 (1,1%)	21 (3,8%)
Congenital pathology of the lens	68 (12,1%)	44 (7,9%)	112 (20%)
Congenital pathology of the lens	121 (21,6%)	12 (2,1%)	133 (23,7%)
Congenital glaucoma	25 (4,5%)	7 (1,3%)	32 (5,7%)
Pathology of the optic nerve	58 (10,4%)	7 (1,3%)	65 (11,6%)
Albinism	25 (4,5%)	8 (1,4%)	33 (5,9%)
Refractive errors, strabismus	46 (8,1%)	40 (7,1%)	86 (15,4%)
Total	358 (63,9%)	124 (22,2%)	482 (86,1%)
The total number of subjects examined	409 (73%)	151(27%)	560 (100%)

Note: p<0.001.



**Figure 5 – The ratio of the frequency of occurrence of binocular vision disorders in patients who applied to the Disability Commission of the NOC named after Z.Alieva.**

families confined between relatives, as a rule, they are aware of the presence of a hereditary disease and check children at an earlier age. In our study, changes in the fundus were noted, which appeared in children of the younger age group. For comparison, in patients born to unrelated parents, retinal dystrophy was more pronounced in the middle and older age categories, visual acuity and field of vision remained within the normal

range for longer. In addition, combined pathologies were often observed in the first group. Thus, pathology of the anterior segment was also diagnosed with pathology of the macular zone, the optic nerve. This fact also led to significant visual impairment in comparison with patients in group 2.

**Conclusions.**

Patients born in consanguineous marriage have significant violations of all visual functions of the eye. Pathology manifests itself earlier and proceeds more severely in comparison with patients born to unrelated parents. Genetically determined pathology of the visual organ leads to early disability of patients from families confined between close relatives. At the same time, there is a direct relationship between the development and severity of the disease and the degree of parental kinship, as well as the frequency of previous related marriages. In a number of cases, we observed families in which marriages between cousins were registered from generation to generation for many years. The presence of hereditary pathologies in such families is perceived as the norm, every child born receives disability benefits from infancy. Active educational work with young people can help reduce the number of related marriages, thus reducing the birth rate of sick offspring.

**Prospects for further research.**

Active educational work with young people can help reduce the number of related marriages, thus reducing the birth rate of sick offspring. To achieve this goal, comprehensive work of social and medical services is necessary. At the first stage, information and educational work should be carried out in schools and registry offices, patronage monitoring of the course of pregnancy in families, early detection of pathology in newborns and timely treatment of pathology.

DOI 10.29254/2077-4214-2024-4-175-611-619

УДК 616.831-009.11-053.3+616-036.865

<sup>1</sup>Султанова М. М., <sup>2</sup>Гасанова Р. М.

**ОЦІНКА ЗОРОВИХ ФУНКЦІЙ ДІТЕЙ, НАРОДЖЕНИХ У КРОВНОСПОРІДНЕНОМУ ШЛЮБІ, НА ПІДСТАВІ ЗВЕРНЕННЯ ДО КОМІСІЇ З ІНВАЛІДНОСТІ**

<sup>1</sup>Азербайджанський державний інститут удосконалення лікарів ім. А.Алієва (м. Баку, Азербайджан)

<sup>2</sup>Національний офтальмологічний центр імені акад. Заріфи Алієвої (м. Баку, Азербайджан)

statya2021@mail.ru

Проаналізовано карти 560 пацієнтів 1-15 років. Збирали анамнез, проводили рутинні дослідження. Виділено 2 групи: 1 – діти, народжені в кровноспорідненому шлюбі (409 пацієнтів), 2 – від батьків не родичів (151 особа). Оцінювали світлосприйняття, гостроту зору, периферичний, бінокулярний зір. У хлопчиків 1 групи гострота зору правого ока відповідала нормі в 5 випадках, лівого ока – у 7 спостереженнях. Слабкий зір констатували у 182 випадках на правому оці, у 183 – на лівому. Сліпота зареєстрована у 75 хлопчиків на правому оці, у 72 – на лівому. У пацієнтів 2 групи нормальний зір реєстрували у 15 пацієнтів на правому оці, у 12 – на лівому. Слабкий зір виявлено у 59 хлопчиків на правому оці, у 60 – на лівому. Сліпота реєструвалася в 16 випадках на правому оці, у 18 – на лівому. Порушення світлосприйняття виявлено у 132 спостереженнях (124 пацієнти 1 групи, 8 – із другої). Порушення периметрії діагностували у 127 пацієнтів (10 пацієнтів із 2 групи). Порушення бінокулярного зору спостерігалось у 482 дітей (124 з 2 групи). У пацієнтів, народжених у кровноспорідненому шлюбі, спостерігаються значущі порушення всіх зорових функцій ока. Патологія проявляється раніше і протікає важче порівняно з пацієнтами, народженими батьками, які не були у

родинних стосунках. Генетично детермінована патологія органа зору призводить до ранньої інвалідації пацієнтів із сімей, укладених між близькими родичами.

**Ключові слова:** спадкова патологія, орган зору.

**Зв'язок публікації з плановими науково-дослідними роботами.**

Ця робота є фрагментом дисертації, що виконується для здобуття наукового ступеня доктора філософії з медицини: «Особливості спадкової патології ока у дітей, народжених у кровноспорідненому шлюбі в Азербайджані».

**Вступ.**

Спадкові захворювання органа зору часто стають причиною слабозорості та сліпоти. За даними світової літератури, у 33-84% випадків генетично передана патологія стає причиною інвалідності [1, 2, 3]. Пацієнти з генетично зумовленими патологіями ока не здатні вести повноцінний спосіб життя, здобувати хорошу освіту. Часто генетично передані захворювання є також і косметичним дефектом, що також впливає на якість життя людини [4, 5, 6, 7].

За допомогою органу зору ми отримуємо понад 90% інформації про навколишнє середовище. Згідно з класифікацією, ухваленою Всесвітньою організацією охорони здоров'я, гострота зору вище 30% вважається нормальною, оскільки людина не втрачає працездатність і має можливість працювати на благо суспільства та заробляти на життя. Гострота зору нижче 30% вважається слабким зором, пацієнт втрачає працездатність, людині призначається інвалідність [8, 9].

Основні функції ока дають змогу отримувати чітке бачення на різній відстані, глибинний, стереоскопічний, периферичний зір. Для адекватного розвитку всіх зорових можливостей необхідне повноцінне анатомічне і фізіологічне формування тканин ока дитини. Наявність патології – вродженої або набутої – автоматично викликає порушення функціонування органу [9].

Світосприйняття – це основна і найбільш рання функція органа зору. На початкових етапах еволюції зорова функція обмежується лише відчуттям світла. Надалі розвиток зорового аналізатора дає змогу сприймати світло і ступінь його яскравості. Реакція на світло спостерігається в дитини одразу після народження, на 2-3-му тижні життя в нормі починається формування функцій предметного, колірного та просторового зору. Таким чином, грубе сприйняття світла і його яскравості поступово трансформуються в здатність розпізнавати дрібні деталі і просторове співвідношення предметів навколишньої дійсності. У здорового пацієнта запускається складний процес формування системного нервового механізму бінокулярного зору, можливого лише за наявності певної гостроти зору, наявності периферичного зору. Стійкий бінокулярний зір необхідний для забезпечення стереопсису, що можливе

лише за гостроти зору на обох очах, вищої за 20%. Таким чином, кожна з 5 основних функцій ока (світловідчуття, кольоросприйняття, центральний, периферичний, бінокулярний зір) має велике значення в забезпеченні акту зору [8, 9]. У нашій роботі було оцінено такі показники, як світлосприйняття, гострота зору (центральний зір), периферичний зір, бінокулярний зір.

**Мета дослідження.**

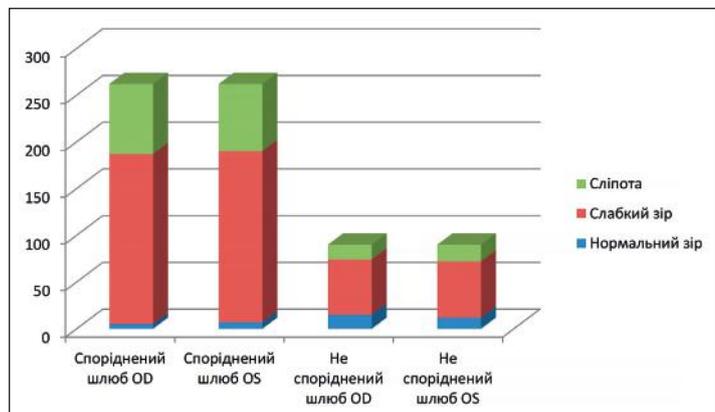
Оцінити зорові функції дітей, народжених у кровноспорідненому шлюбі, які пройшли обстеження в комісії з інвалідності в Національному офтальмологічному центрі ім. З.Алієвої.

**Об'єкт і методи дослідження.**

Проаналізовано амбулаторні картки 560 пацієнтів віком до 15 років, які проходили обстеження в комісії з інвалідності в НОЦ за 2019-2023 роки. Дослідження проводилося відповідно до принципів Гельсінської декларації прав людини Всесвітньої організації охорони здоров'я. Було отримано інформовану згоду батьків дітей на проведення дослідження, а також на збір і обробку даних пацієнтів. У всіх пацієнтів збирали детальний сімейний анамнез. Особливу увагу приділяли наявності очних захворювань у родичів. Проводилися рутинні офтальмологічні дослідження: візометрія, тонометрія, біомікроскопія, офтальмоскопія, електроретинограма, зорові викликані потенціали, тест на наявність бінокулярного зору, ультразвукове дослідження очного яблука. Було виділено 2 основні групи: 1 група – діти, народжені в кровноспорідненому шлюбі (409 пацієнтів, 73%), 2 група – пацієнти, батьки яких не перебували в кровній спорідненості (151 особа, 27%). Відповідно до віку було виділено 3 підгрупи: 0-5 років (187 дітей – 33,4%), 6-10 років (230 осіб, 41,1%), 11-15 років (143 пацієнти, 25,5%). Оціню-

**Таблиця 1 – Розподіл пацієнтів чоловічої статі, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої, за гостротою зору**

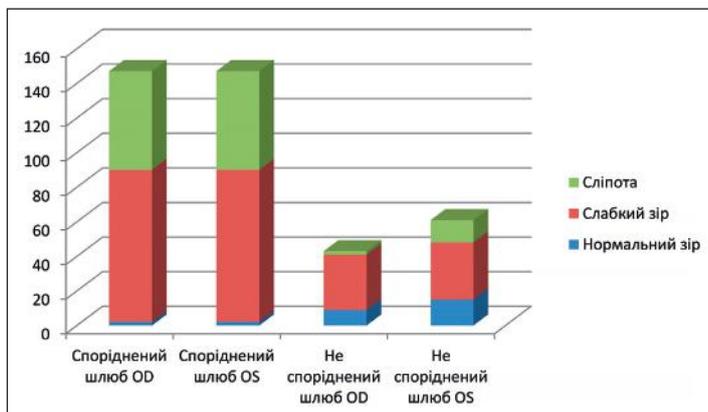
Око		OD			OS		
		Гострота зору	Норма 0,3-1,0	Слабкий зір 0,05-0,2	Сліпота <0,05	Норма 0,3-1,0	Слабкий зір 0,05-0,2
Кількість пацієнтів	Споріднений шлюб	5 (1,9%)	182 (69,5%)	75 (28,6%)	7 (2,7%)	183 (69,8%)	72 (27,5%)
	Не споріднений шлюб	15 (16,7%)	59 (65,6%)	16 (17,8%)	12 (13,3%)	60 (66,7%)	18 (20,0%)



**Рисунок 1 – Гострота зору хлопчиків, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої.**

**Таблиця 2 – Розподіл пацієнтів жіночої статі, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої, за гостротою зору**

Око		OD			OS		
		Нормальний зір 0,3<1,0	Слабкий зір 0,05>0,2	Сліпота <0,05	Нормальний зір 0,3<1,0	Слабкий зір 0,05>0,2	Сліпота <0,05
Кількість пацієнтів	Споріднений шлюб	2 (1,4%)	88 (59,9%)	57 (38,8%)	2 (1,4%)	88 (59,9%)	57 (38,8%)
	Не споріднений шлюб	9 (14,8%)	32 (52,5%)	20 (32,8%)	15 (24,6%)	33 (54,1%)	13 (21,3%)



**Рисунок 2 – Відмінності значень гостроти зору у дівчаток, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої.**

вали світлосприйняття, гостроту зору, поле зору і наявність бінокулярного зору. Отримані результати обробляли за допомогою статистичних програм Excel, дані статистичної достовірності наведено нижче.

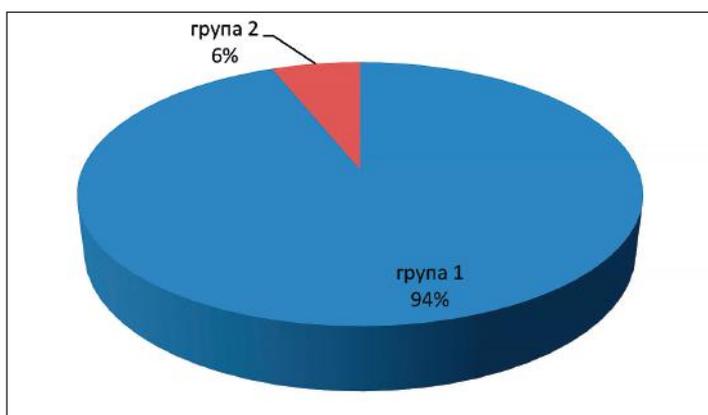
**Результати дослідження та їх обговорення.**

У таблиці 1 наведено дані щодо зору серед пацієнтів чоловічої статі, народжених у спорідненому і не спорідненому шлюбі. У дітей, народжених у спорідненому шлюбі, гострота зору правого ока відповідала нормальним показникам у 5 (1,9%) випадків,

**Таблиця 3 – Порухення світлосприйняття у пацієнтів, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої**

	Споріднений шлюб	Не споріднений шлюб	Кількість (%)
Спадкові захворювання сітківки	124 (22,1%)	8 (1,4%)	132 (23,6%)
Вроджена глаукома	12 (2,1%)	2 (0,4%)	14(2,5%)
Аномалії очного яблука	6 (1,1%)	-	6(1,1%)
Загалом	142 (25,3%)	10 (1,8%)	152 (27,2%)
Загальна кількість обстежених	409 (73%)	151(27%)	560 (100%)

Примітка: p<0,001.



**Рисунок 3 – Частота порушення світлосприйняття при спадкових захворюваннях сітківки у пацієнтів, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої.**

гострота зору лівого ока – у 7 (2,7%) спостереженнях. Слабкий зір (0,05-0,2) констатували серед пацієнтів цієї групи у 182 (69,5%) випадках на правому оці і в 183 (69,8%) випадках на лівому. Сліпота (гострота зору<0,05) була зареєстрована у 75 (28,6%) дітей на правому оці і у 72 (27,5%) пацієнтів на лівому. У пацієнтів, народжених не в кровноспорідненому шлюбі, констатували дещо іншу картину. Зір, що відповідає нормальним значенням, реєстрували у 15 (16,7%) пацієнтів на правому оці й у 12 (13,3%) на лівому. Слабкий зір було виявлено у 59 (65,6%) хлопчиків на правому оці, у 60 (66,7%) – на лівому. Зір нижчий за 0,05 реєструвався в 16 (17,8%) випадках на правому оці, у 18 (20,0%) спостереженнях на лівому.

**Рисунок 1** дає змогу наочно оцінити відмінності в показниках за одним з основних показників функціональності органа зору у хлопчиків, народжених у спорідненому шлюбі та в батьків, які не є родичами. Показники гостроти зору в дівчаток подано в таблиці 2. Зір, визнаний нормальним, у пацієнок, народжених у спорідненому шлюбі, відмічено у 2 випадках на обох очах, що становило 1,4%. У 88 (59,9%) дівчаток було виявлено двосторонній слабкий зір, у 57 (38,8%) пацієнок зір був нижчим за 5%. У випадках пацієнок, народжених у не спорідненому шлюбі, гострота зору розподілилася так: нормальний зір – 9 (14,8%) випадків на правому оці та 15 (24,6%) – на лівому, слабкий зір у 32 (52,5%) пацієнок на правому оці та у 33 (54,1%) на лівому.

Сліпота була зареєстрована в обстежених пацієнок, народжених у кровноспорідненому шлюбі, у 57 спостереженнях на обох очах, що становило 38,8% випадків. Серед дівчаток, народжених не в кровноспорідненому, сліпота була констатована в 20 випадках на правому оці (32,8%) і в 13 – на лівому (21,3%). **Рисунок 2** демонструє відмінності значень гостроти зору в пацієнок 1 і 2 груп.

Порушення світлосприйняття реєстрували у пацієнтів із порушеннями паличко-колбочкового апарату сітківки, за грубих аномалій розвитку. Констатували гіпофункцію колбочкового апарату сітківки (денна сліпота), гіпофункцію паличкового апарату сітківки (нічна сліпота або гемеролопія) і повне порушення світлової чутливості та зорової адаптації. Оцінювання ступеня порушень здійснювали на підставі даних електроретинографії. Основну групу пацієнтів із порушенням функції сприйняття світла склали пацієнти зі спадковими захворюваннями сітківки – 132 спостереження, що становило 23,6% від загальної кількості хворих (табл. 3). При цьому 124 пацієнти (22,1%) були народжені в кровноспорідненому шлюбі, 8 дітей (1,4%) – у не спорідненому шлюбі (**рисунок 3**).

Порушення світлосприйняття реєстрували у пацієнтів із порушеннями паличко-колбочкового апарату сітківки, за грубих аномалій розвитку. Констатували гіпофункцію колбочкового апарату сітківки (денна сліпота), гіпофункцію паличкового апарату сітківки (нічна сліпота або гемеролопія) і повне порушення світлової чутливості та зорової адаптації. Оцінювання ступеня порушень здійснювали на підставі даних електроретинографії. Основну групу пацієнтів із порушенням функції сприйняття світла склали пацієнти зі спадковими захворюваннями сітківки – 132 спостереження, що становило 23,6% від загальної кількості хворих (табл. 3). При цьому 124 пацієнти (22,1%) були народжені в кровноспорідненому шлюбі, 8 дітей (1,4%) – у не спорідненому шлюбі (**рисунок 3**).

У 14 випадках (2,5%) порушення світлосприйняття констатували в пацієнтів із вродженою глаукомою, у 6 дітей (1,1%) – у разі аномалій очного яблука (табл. 3). Відсоткове співвідношення зорових порушень розраховували від загальної кількості обстежених пацієнтів. Отримані дані статистично достовірні.

Порушення полів зору діагностували загалом у 127 пацієнтів, що становило 22,7% від загальної кількості обстежених (табл. 4). Серед дітей, народжених не в кровноспорідненому шлюбі, зазначене порушення спостерігалось у 10 пацієнтів (1,8%).

Звуження поля зору спостерігалось у пацієнтів із вродженою глаукомою – 32 випадки (5,8%), при спадкових патологіях сітківки – 95 (16,9%) пацієнтів. У всіх випадках кількість пацієнтів, народжених у кровноспорідненому шлюбі, значно перевищувала кількість хворих із зазначеним порушенням, народжених від батьків, які не були у родичами (рисунок 4).

Порушення бінокулярного зору спостерігалось у 482 (86,1%) пацієнтів із 560. Найчастіше це порушення виявляли при спадкових захворювань сітківки – 133 пацієнти (23,7%), вродженої патології кришталика – 112 випадків (20%), аномалій рефракції та косоокості – 86 спостережень (15,4%), патології зорового нерва – 65 дітей (11,6%). Незалежно від патології, частота випадків порушення бінокулярного зору в пацієнтів, народжених від батьків-родичів, була значно частішою, ніж у дітей, народжених у неродинних шлюбах (табл. 5). Усі відмінності статистично достовірні. У групі пацієнтів, народжених у кровноспорідненому шлюбі, бінокулярний зір був відсутній у 15 випадках (2,7%) за аномалій очного яблука, у 68 спостереженнях (12,1%) у разі патології кришталика, у 121 (21,6%) пацієнта із захворюваннями сітківки, у 25 дітей (4,5%) із діагнозом вроджена глаукома. У разі патології зорового нерва відхилення констатували у 58 (10,4%) пацієнтів, у разі альбінізму – у 25 (4,5%) дітей, у разі аномалій рефракції та косоокості – у 46 (8,1%) обстежуваних (рис. 5).

У групі пацієнтів, батьки яких не перебували в родинному зв'язку, бінокулярний зір був відсутній у 6 випадках (1,1%) у разі аномалій очного яблука, у 44 спостереженнях (7,9%) у разі патології кришталика, у 12 (2,1%) пацієнтів із захворюваннями сітківки, у 7 дітей (1,3%) з діагнозом вроджена глаукома. За встановленого діагнозу патології зорового нерва відсутність стереопису спостерігалась в 7 (1,3%) пацієнтів, за альбінізму – у 8 (1,4%) дітей, за аномалією рефракції та косоокості – у 40 (7,1%) обстежуваних (рис. 5).

Наведені вище дані дають змогу оцінити стан пацієнтів із сімей, де одружені є родичами, порівняно з групою дітей, народжених не в спорідненому шлюбі. За всіма показниками порушення зорових функцій констатувалися частіше в 1 групі, ніж у другій. Це пояснюється тим, що генетично зумовлена патологія проти-

Таблиця 4 – Порушення периферичного зору у пацієнтів, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої

	Споріднений шлюб	Не споріднений шлюб	Кількість (%)
Спадкові захворювання сітківки	92 (16,4%)	3 (0,5%)	95 (16,9%)
Вроджена глаукома	25 (4,5%)	7 (1,3%)	32 (5,8%)
Загалом	117 (20,9%)	10 (1,8%)	127 (22,7%)
Загальна кількість обстежених	409 (73%)	151 (27%)	560 (100%)

Примітка:  $p < 0,001$ .

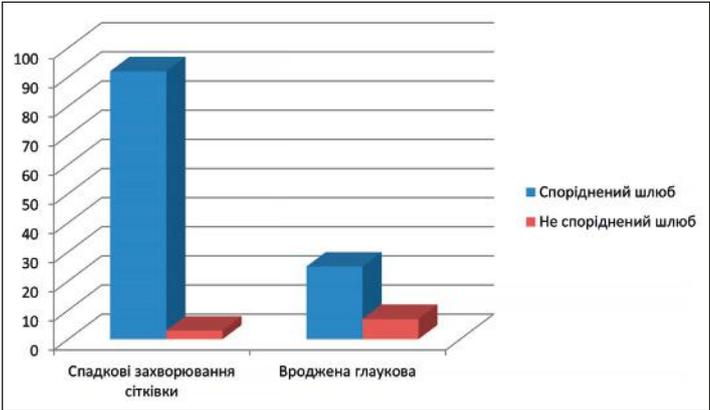


Рисунок 4 – Співвідношення частоти виникнення порушень полів зору у пацієнтів, які звернулися в комісію з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої.

кає на тлі глибших порушень анатомічних і фізіологічних структур ока. Як наслідок, захворювання протікає важче, а відповідь на терапевтичні заходи спостерігається слабша. Найяскравіше сказане вище демонструється у пацієнтів із вродженою патологією сітківки. У шлюбах, укладених між родичами, як правило, знають про присутність спадкового захворювання і

Таблиця 5 – Порушення бінокулярного зору у пацієнтів, які звернулися до комісії з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої

	Споріднений шлюб	Не споріднений шлюб	Кількість (%)
Аномалії очного яблука	15 (2,7%)	6 (1,1%)	21 (3,8%)
Вроджена патологія кришталика	68 (12,1%)	44 (7,9%)	112 (20%)
Спадкові захворювання сітківки	121 (21,6%)	12 (2,1%)	133 (23,7%)
Вроджена глаукома	25 (4,5%)	7 (1,3%)	32 (5,7%)
Патологія зорового нерва	58 (10,4%)	7 (1,3%)	65 (11,6%)
Альбінізм	25 (4,5%)	8 (1,4%)	33 (5,9%)
Аномалії рефракції, косоокість	46 (8,1%)	40 (7,1%)	86 (15,4%)
Загалом	358 (63,9%)	124 (22,2%)	482 (86,1%)
Загальна кількість обстежених	409 (73%)	151 (27%)	560 (100%)

Примітка:  $p < 0,001$ .

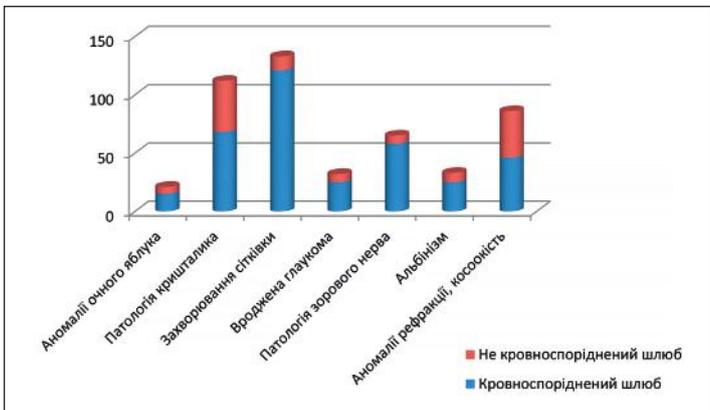


Рисунок 5 – Співвідношення частоти виникнення порушень бінокулярного зору у пацієнтів, які звернулися в комісію з інвалідності НОЦ ім. З.Алієвої.

перевіряють дітей у більш ранньому віці. У нашому дослідженні констатувалися зміни на очному дні, які з'являлися у дітей молодшої вікової групи. Для порівняння, у пацієнтів, народжених від батьків, які не мали родинних стосунків, дистрофія сітківки проявлялася більше в середній і старшій вікових категоріях, гострота і поле зору довше залишалися в межах норми. Крім того, у першій групі часто спостерігалися поєднані патології. Так, при патології переднього сегменту також діагностували патологію макулярної зони, зорового нерва. Цей факт також викликав значущі порушення зорових функцій порівняно з пацієнтами 2 групи.

#### Висновки.

У пацієнтів, народжених у кровноспорідненому шлюбі, спостерігаються значущі порушення всіх зорових функцій ока. Патологія проявляється раніше і протікає важче порівняно з пацієнтами, народженими батьками, які не були у родинних стосунках. Генетично детермінована патологія органа зору призводить до ранньої інвалідизації пацієнтів із сімей, укладених між близькими родичами. При цьому простежується прямий зв'язок між розвитком і тяжкістю захворю-

вання і ступенем спорідненості батьків, а також частотою попередніх родинних шлюбів. У низці випадків ми спостерігали сім'ї, в яких шлюби між двоюрідними братами і сестрами реєструвалися з покоління в покоління протягом довгих років. Наявність спадкових патологій у таких сім'ях сприймається як норма, кожна народжена дитина отримує допомогу з інвалідності з дитинства. Активна просвітницька робота з молоддю може сприяти скороченню кількості споріднених шлюбів, таким чином зменшити народжуваність хворого потомства.

#### Перспективи подальших досліджень.

Активна просвітницька робота з молоддю може сприяти скороченню кількості споріднених шлюбів, таким чином зменшити народжуваність хворого потомства. Для досягнення цієї мети необхідна комплексна робота соціальних і медичних служб. На першому етапі має проводитися інформаційно-просвітницька робота в школах і РАЦС-ах, патронажне спостереження за перебігом вагітності в сім'ях, раннє виявлення патології в новонароджених і своєчасне лікування патології.

### References / Література

1. Kavitha V, Gangrade AK, Heralgi MM, Haragopla S. Ocular abnormalities in children with developmental delay. *Indian J Ophthalmol.* 2023;71(10):3328-3334. DOI: [10.4103/IJO.IJO\\_3358\\_22](https://doi.org/10.4103/IJO.IJO_3358_22).
2. Miao N, Zhang Y, Liao JY, Zhou L, He JC, Yang RQ, et al. Novel homozygous ADAMTS17 missense variant in Weill-Marchesani syndrome. *Int J Ophthalmol.* 2023;16(5):694-699. DOI: [10.18240/ijo.2023.05.04](https://doi.org/10.18240/ijo.2023.05.04).
3. Alkatan HM, Bedaiwi KM, Al-Faky YH, Maktabi AMY. Demographics and histopathological characteristics of enucleated microphthalmic globes. *Sci Rep.* 2022;12(1):5283. DOI: [10.1038/s41598-022-09261-2](https://doi.org/10.1038/s41598-022-09261-2).
4. Pedersen KB, Kappelgaard P, Kessel L, Sandfeld L, Zibrandtsen N, Bach-Holm D. Primary congenital glaucoma in Denmark, 1977-2016. *Acta Ophthalmol.* 2020;98(2):182-189. DOI: [10.1111/aos.14207](https://doi.org/10.1111/aos.14207).
5. Pandova MG, Abduljalil T, Elshafey AE, Abdelmoaty SMA, Albastawisy HI, Bastaki LA, et al. Inherited retinal dystrophies in a Kuwaiti tribe. *Ophthalmic Genet.* 2022;43(4):438-445. DOI: [10.1080/13816810.2022.2045509](https://doi.org/10.1080/13816810.2022.2045509).
6. Oncel Acir N, Taskiran Kandeger B. Early diagnosis for cerebrotendinous xanthomatosis with juvenile cataract and family history. *Ophthalmic Genet.* 2023;44(4):361-365. DOI: [10.1080/13816810.2023.2197492](https://doi.org/10.1080/13816810.2023.2197492).
7. AlAbdi L, Alshammari M, Helaby R, Khan AO, Alkuraya FS. PMEL is mutated in oculocutaneous albinism. *Hum Genet.* 2023;142(1):139-144. DOI: [10.1007/s00439-022-02489-y](https://doi.org/10.1007/s00439-022-02489-y).
8. Yahalom C, Braun R, Patal R, Saadeh I, Blumenfeld A, Macarov M, et al. Childhood visual impairment and blindness: 5-year data from a tertiary low vision center in Israel. *Eye (Lond).* 2022;36(10):2052-2056. DOI: [10.1038/s41433-021-01743-3](https://doi.org/10.1038/s41433-021-01743-3).
9. Salmon JF. *Kanski's Clinical Ophthalmology: A Systematic Approach.* 10th ed. Elsevier; 2024. 968 p.

### ОЦІНКА ЗОРОВИХ ФУНКЦІЙ ДІТЕЙ, НАРОДЖЕНИХ У КРОВНОСПОРІДНеноМУ ШЛЮБІ, НА ПІДСТАВІ ЗВЕРНЕННЯ ДО КОМІСІЇ З ІНВАЛІДНОСТІ

Султанова М. М., Гасанова Р. М.

**Резюме.** За даними світової літератури, у 33-84% випадків генетично передана патологія стає причиною інвалідності.

**Мета роботи.** Оцінити зорові функції дітей, народжених у кровноспорідненому шлюбі, які пройшли обстеження в комісії з інвалідності в НОЦ ім. З.Алієвої.

**Об'єкт і методи дослідження.** Проаналізовано амбулаторні картки 560 пацієнтів віком до 15 років, які проходили обстеження в комісії з інвалідності в НОЦ за 2019-2023 роки. У всіх пацієнтів збирали сімейний анамнез, проводили рутинні офтальмологічні дослідження. Виділено 2 основні групи: 1 група – діти, народжені в кровноспорідненому шлюбі (409 пацієнтів, 73%), 2 група – пацієнти, батьки яких не перебували в кровній спорідненості (151 особа, 27%). За віком було виділено 3 підгрупи: 0-5 років (187 дітей – 33,4%), 6-10 років (230 осіб, 41,1%), 11-15 років (143 пацієнти, 25,5%). Оцінювали світлосприйняття, гостроту зору, поле зору і наявність бінокулярного зору. Отримані результати обробляли за допомогою статистичних програм Excel.

**Результати.** У хлопчиків 1 групи гострота зору правого ока відповідала нормальним показникам у 5 (1,9%) випадків, гострота зору лівого ока – у 7 (2,7%) спостереженнях. Слабкий зір (0,05-0,2) констатували серед пацієнтів цієї групи у 182 (69,5%) випадках на правому оці і в 183 (69,8%) випадках на лівому. Сліпота (гострота зору  $p < 0,05$ ) була зареєстрована у 75 (28,6%) дітей на правому оці і у 72 (27,5%) пацієнтів на лівому. У пацієнтів 2 групи зір, що відповідає нормі, реєстрували у 15 (16,7%) пацієнтів на правому оці і у 12 (13,3%) на лівому. Слабкий зір було виявлено у 59 (65,6%) хлопчиків на правому оці, у 60 (66,7%) – на лівому. Зір нижче 0,05 реєструвався в 16 (17,8%) випадках на правому оці, у 18 (20,0%) спостереженнях на лівому.

Схожі результати відзначалися й у дівчаток. Порушення функції сприйняття світла виявлено у 132 спостереженнях (23,6%), з них 124 пацієнти (22,1%) були народжені в кровноспорідненому шлюбі, 8 дітей (1,4%) – у неспорідненому шлюбі. Порушення полів зору діагностували у 127 пацієнтів (22,7%), із них 10 пацієнтів (1,8%) із 2 групи. Порушення бінокулярного зору спостерігалось у 482 (86,1%) дітей. Пацієнти 2 групи становили 22,2% (124 спостереження).

*Висновки.* У пацієнтів, народжених у кровноспорідненому шлюбі, спостерігаються значущі порушення всіх зорових функцій ока. Патологія проявляється раніше і протікає важче порівняно з пацієнтами, народженими батьками, які не були у родинних стосунках.

**Ключові слова:** спадкова патологія, орган зору.

### ASSESSMENT OF VISUAL FUNCTIONS OF CHILDREN BORN IN CONSANGUINEOUS MARRIAGE ON THE BASIS OF APPEAL TO THE DISABILITY COMMISSION

Sultanova M. M., Hasanova R. M.

**Abstract.** According to the world literature, in 33-84% of cases, a genetically transmitted pathology causes disability.

*The aim of the study.* To evaluate the visual functions of children born in consanguineous marriage, who have been examined by the disability commission at the NOC named after Z. Alieva.

*Object and research methods.* The outpatient records of 560 patients under the age of 15 who were examined by the disability commission in the NOC for 2019-2023 were analyzed. All patients had a family history, and routine ophthalmological examinations were performed. There are 2 main groups: group 1 – children born in consanguineous marriage (409 patients, 73%), group 2 – patients whose parents were not related by blood (151 people, 27%). 3 subgroups were identified by age: 0-5 years (187 children – 33.4%), 6-10 years (230 people, 41.1%), 11-15 years (143 patients, 25.5%). Light perception, visual acuity, field of vision and the presence of binocular vision were evaluated. The obtained results were processed using Excel statistical programs.

*Results.* In boys of group 1, visual acuity of the right eye corresponded to normal indicators in 5 (1.9%) cases, visual acuity of the left eye – in 7 (2.7%) cases. Poor eyesight (0.05-0.2) was observed among patients of this group in 182 (69.5%) cases in the right eye and in 183 (69.8%) cases in the left. Blindness (visual acuity 0.05) was registered in 75 (28.6%) children in the right eye and in 72 (27.5%) patients in the left. In patients of group 2, normal vision was recorded in 15 (16.7%) patients in the right eye and in 12 (13.3%) in the left. Poor eyesight was detected in 59 (65.6%) boys in the right eye, in 60 (66.7%) – in the left. Vision below 0.05 was recorded in 16 (17.8%) cases on the right eye, in 18 (20.0%) cases on the left.

Similar results were observed in girls. A violation of the function of light perception was detected in 132 observations (23.6%), of which 124 patients (22.1%) were born in a consanguineous marriage, 8 children (1.4%) were born in an unrelated marriage. Visual field impairment was diagnosed in 127 patients (22.7%), of which 10 patients (1.8%) from group 2. Binocular vision impairment was observed in 482 (86.1%) children. Group 2 patients accounted for 22.2% (124 cases).

*Conclusions.* Patients born in consanguineous marriage have significant violations of all visual functions of the eye. Pathology manifests itself earlier and proceeds more severely in comparison with patients born to unrelated parents.

**Key words:** hereditary pathology, organ of vision.

#### ORCID and contribution / ORCID кожного автора та його внесок до статті:

Sultanova M. M.: <https://orcid.org/0009-0005-0790-9676><sup>ADEF</sup>

Hasanova R. M.: <https://orcid.org/0009-0009-9493-5010><sup>ABCD</sup>

#### Conflict of interest / Конфлікт інтересів:

The authors declare no conflict of interest. / Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

#### Corresponding author / Адреса для кореспонденції

Hasanova Ravana Makhmudovna / Гасанова Равана Махмудівна  
National Ophthalmological Center named after akad. Zarifa Aliyeva / Національний центр офтальмології імені акад. Заріфи Алієвої  
Azerbaijan, AZ1114, Baku, 32/15 Javadkhana str. / Адреса: Азербайджан, AZ1114, м. Баку, вул. Джавадхана 32/15  
Tel.: +994557621780 / Тел.: +994557621780  
E-mail: [statya2021@mail.ru](mailto:statya2021@mail.ru)

**A** – Work concept and design, **B** – Data collection and analysis, **C** – Responsibility for statistical analysis, **D** – Writing the article, **E** – Critical review, **F** – Final approval of the article / **A** – концепція роботи та дизайн, **B** – збір та аналіз даних, **C** – відповідальність за статичний аналіз, **D** – написання статті, **E** – критичний огляд, **F** – остаточне затвердження статті.

Received 27.07.2024 / Стаття надійшла 27.07.2024 року  
Accepted 21.11.2024 / Стаття прийнята до друку 21.11.2024 року