

**А.Ю. Асанов**

Московская медицинская академия им. И.М. Сеченова

# Комментарий к статье С.И. Поляковой «Семейный анамнез детей с мутациями наследственного гемохроматоза»



**Ведущий рубрики:**  
**Асанов Алий Юрьевич,**  
доктор медицинских наук,  
профессор кафедры медицинской  
генетики ММА им. И.М. Сеченова,  
главный научный сотрудник  
Научного центра здоровья  
детей РАМН  
**Адрес:** 119992, Москва,  
ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2,  
**тел.:** (495) 248-05-53

Уважаемые коллеги, мы продолжаем знакомить вас с генетическими аспектами детских болезней. В эру стремительно развивающейся науки о генетике человека становится понятным происхождение многих прогрессирующих болезней, инвалидизирующих детей, с ранее неизвестной этиологией. Кроме того, для целого ряда нозологий стала возможной эффективная терапия. Известно, что наследственный гемохроматоз является одним из наиболее частых моногенных наследственных заболеваний человека; частота гетерозиготных носителей гена может достигать в некоторых популяциях 30%. Проблемы, связанные с оценкой вклада генов гемохроматоза в структуру предрасположенности к ряду других заболеваний, представляют не только теоретический интерес, но имеют большое практическое значение. Как и в случае большинства генетически обусловленных болезней, прогноз для пациентов определяется временем установления диагноза — ранняя диагностика позволяет контролировать поступление железа в организм, замедляя формирование гемохроматоза. Выявление

болезни на поздней стадии ухудшает прогноз, так как многие патологические процессы (цирроз печени, атрофия гонад и островков Лангерганса и т.д.) становятся необратимыми, и происходит неуклонное прогрессирование болезни. В связи с вышеуказанным, работа Поляковой С.И. актуальна не только для генетиков, но и для педиатров, которые наблюдают таких детей.

Предлагаемое вашему вниманию исследование носит по существу феноменологический характер, в котором предпринята попытка косвенно оценить влияние частых генов гемохроматоза 1-го типа на наследственную отягощенность по заболеваниям, ассоциированным с перегрузкой железа у родственников детей с молекулярно-генетической верификацией диагноза. Автором показано, что в семьях детей с гемохроматозом значительно чаще встречаются сахарный диабет и цирроз печени. Однако следует заметить, что было бы интересно при переходе от описательной системы аргументации к содержательной продемонстрировать данные по частоте мутаций генов гемохроматоза у больных с каждой из перечисленных нозологий. Для анализа причин смерти родственников детей необходимы данные по частотам и структуре смертности, характерные для каждой возрастной группы родственников.

Тем не менее, результаты, представленные в данной публикации, подчеркивают значение семейного анамнеза для постановки вопроса о необходимости молекулярно-генетического исследования детей, в родословных которых отмечается отягощенность по железо-ассоциированным заболеваниям. Своевременное выявление болезни позволит замедлить нарушение функции многих органов и улучшить качество жизни детей.