

AZƏRBAYCAN RESPUBLİKASI

Əlyazması hüququnda

AZƏRBAYCANDA QOHUM NİKAHLARDAN DOĞULMUŞ UŞAQLARDA RAST GƏLİNƏN GÖZ XƏSTƏLİKLƏRİNİN XÜSUSİYYƏTLƏRİ

İxtisas: 3219.01 – “Göz xəstəlikləri”
Elm sahəsi: Tibb elmləri
İddiaçı: **Rəvanə Mehman qızı Həsənova**

Fəlsəfə doktoru elmi dərəcəsi
almaq üçün təqdim edilmiş dissertasiyanın

AVTOREFERATI

Bakı – 2026

Dissertasiya işi Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzində yerinə yetirilmişdir.

Elmi rəhbər: AMEA-nın müxbir üzvü, əməkdar elm xadimi, tibb elmləri doktoru, professor
Elmar Mustafa oğlu Qasimov

Rəsmi opponentlər: tibb elmləri doktoru, dosent
Rəna Böyükkişi qızı Ağayeva

tibb elmləri doktoru, dosent
Tural Paşa oğlu Qəlbınur

tibb üzrə fəlsəfə doktoru
Vəfa Əli qızı Aslanova

Azərbaycan Respublikasının Prezidenti yanında Ali Attestasiya Komissiyasının Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin nəzdində fəaliyyət göstərən FD 1.03 Dissertasiya şurası

Dissertasiya şurasının sədri: AMEA-nın müxbir üzvü, əməkdar elm xadimi, tibb elmləri doktoru, professor
Elmar Mustafa oğlu Qasimov

Dissertasiya şurasının elmi katibi: tibb elmləri doktoru, dosent
Nazifə Məmməd qızı Rüstəмова

Elmi seminarın sədri: tibb elmləri doktoru
Nizami Əliniyaz oğlu Bağirov

İŞİN ÜMUMİ XARAKTERİSTİKASI

Tədqiqatın aktuallığı. İrsi göz xəstəlikləri (İGX) müasir oftalmologiyanın və səhiyyə sisteminin mühüm problemlərindən biri hesab olunur. Bu patologiyalar erkən yaş dövründən başlayaraq görmə qabiliyyətinin azalmasına, ağır hallarda isə korluğa səbəb olur və nəticədə uşaqların fiziki, psixoloji və sosial inkişafına mənfi təsir göstərir¹.

Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatının (ÜST) məlumatlarına görə, dünyada uşaqlar arasında korluq ümumi korluq göstəricisinin təxminən 4%-ni təşkil edir. Yəni, 19 milyon uşaq müxtəlif dərəcəli görmə qüsurundan əziyyət çəkir və onların təxminən 1,4 milyonu kor olaraq yaşayır^{2, 3}. Eyni zamanda qeyd olunur ki, uşaq korluğunun təxminən yarısı qarşısı alınan, yəni müalicə edilə bilən səbəblərlə bağlıdır⁴. Bu isə erkən diaqnostika və profilaktik tədbirlərin aparılmasının böyük əhəmiyyət kəsb etdiyini göstərir^{5, 6}.

¹ Consultation on development of standards for characterization of vision loss and visual functioning. – Geneva: World Health Organization, – 2003, – 19 p. WHO/PBL/03.91

² Bourne R.R.A. Magnitude, temporal trends, and projections of the global prevalence of blindness and distance and near vision impairment: a systematic review and meta-analysis / R.R.A.Bourne, S.R.Flaxman, T.Braithwaite [et al.] // Lancet Glob Health, – 2017. 5(9), – p.888-897. DOI: 10.1016/S2214-109X(17)30293-0.

³ Rahi J.S. Childhood blindness and VISION 2020 / J.S.Rahi, C.Gilbert // Br J Ophthalmol., – 2021. 105(4), – p.454-459. doi: 10.1136/bjophthalmol-2020-316397.

⁴ Global Initiative for the Elimination of Avoidable Blindness. – Geneva: World Health Organization, – 1997, – 46 p. WHO_PBL_97.61_Rev.2.

⁵ Rüstəmovə N.M. Gözün tor qışasının patologiyaları ilə bağlı ilkin əlillik riski və tibbi-sosial yükün ağırlığı // Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, – 2011. №2(6), – s.38-41

⁶ Зинченко Р.А. Основные методологические подходы к выявлению и диагностике моногенных наследственных заболеваний и проблемы в организации медицинской помощи и профилактических программ / Р.А.Зинченко, С.И.Куцев, О.Ю.Александрова // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения истории медицины, – 2019. 27(5), – p.865-877. DOI: 10.32687/0869-866X-2019-27-5-865-87

İrsi göz xəstəlikləri genetik mutasiyalar nəticəsində yaranır və autosom-dominant, autosom-recessiv, X-əlaqəli və ya mitoxondrial irsiyyət mexanizmləri ilə ötürülür⁷.

Aparılan elmi tədqiqatlar göstərir ki, İGX-nin yayılmasında mühüm risk faktorlarından biri qohum nikahlardır⁸. Dünya üzrə nikahların təxminən 20%-dən çoxu qohum evlilikləridir və bu cür nikahlardan doğulan uşaqlarda autosom-recessiv genetik xəstəliklərin rastgəlmə tezliyi əhəmiyyətli dərəcədə yüksək olur⁹. Qohum nikahlar eyni mutant genlərin hər iki valideyndə daşıyıcı olması ehtimalını artırır və nəticədə genetik xəstəliklərin nəsilən-nəslə ötürülməsi yüksəlir¹⁰.

Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda görmə orqanının müxtəlif anadangəlmə və irsi patologiyaları müşahidə olunur; bu patologiyalar həm izlələnmiş göz xəstəlikləri, həm də çoxsistemli genetik sindromların tərkib hissəsi kimi təzahür edə bilər. Həmin patologiyalar erkən yaş dövründən başlayaraq görmə funksiyasının proqressiv şəkildə pozulmasına, əlilliyə və bir sıra hallarda geri dönməz korluğun inkişafına səbəb ola bilər^{11, 12}.

⁷ Bittles A.H. The global prevalence of consanguinity: [Electronic resurs] – 2010. <http://www.consang.net>

⁸ Bhinder M.A. Consanguinity: A blessing or menace at population level? / M.A.Bhinder, H.Sadia, N.Mahmood [et al.] // Ann Hum Genet., – 2019. 83(4), – p.214-219. doi: 10.1111/ahg.12308.

⁹ Kalam M.A. Change in the prevalence and determinants of consanguineous marriages in India / M.A.Kalam, S.K.Sharma, S.Ghosh [et al.] // Hum Biol., – 2021. 92, – p.93-113. doi: 10.13110/humanbiology.92.2.02.

¹⁰ Akkaya S. Rate of Parental Consanguineous Marriage among Patients with Visual Impairments in Turkey // Med Hypothesis Discov Innov Ophthalmol., – 2016. 5(4), – p.115-120.

¹¹ Ahmed J. Determinants of consanguinity and inbreeding coefficient F in Dir lower district, north-west Pakistan: a multivariate approach / J.Ahmed, U.A.Rehman, S.Malik // Iran J Public Health, – 2016. 45, – p.537-539.

¹² Hamamy H. Consanguineous marriages: pearls and perils / H.Hamamy, S.E.Antonarakis, L.L.Cavalli-Sforza [et al.] // Genet. Med., – 2011. 13(12), – p.841-847. doi: 10.1097/GIM.0b013e318217477f.

Bir çox ölkələrdə qohum nikahların geniş yayılması irsi xəstəliklərin epidemiologiyası, klinik xüsusiyyətləri və risk amillərinin öyrənilməsi istiqamətində geniş elmi tədqiqatların aparılmasına zəmin yaratmışdır^{13,14}. Aparılmış epidemioloji araşdırmalar göstərir ki, qohum nikahlarının geniş yayıldığı populyasiyalarda autosom-recessiv genetik xəstəliklərin, o cümlədən İGX-nin rastgəlmə tezliyi əhəmiyyətli dərəcədə yüksəkdir^{15,16}. Bu səbəbdən müasir səhiyyə sistemində irsi xəstəliklərin erkən diaqnostikası, əhali arasında skrining proqramlarının tətbiqi və genetik məsləhət xidmətlərinin inkişaf etdirilməsi xüsusi əhəmiyyət kəsb edir¹⁷.

Qohu nikahlar genetik xəstəliklərin, o cümlədən irsi göz patologiyalarının gələcək nəsillər arasında yayılma riskini artıran mühüm amillərdən biri hesab olunur¹⁸.

Nazirlər Kabinetinin 23 iyun 2020-ci il tarixli 213 nömrəli qərarı ilə isə qohum nikahların mənfi nəticələri barədə maarifləndirmə Qaydası təsdiq edilmişdir. Daha sonra, 28 iyun 2024-cü il tarixli qanunla Ailə Məcəlləsinə edilən dəyişikliklərə əsasən bəzi qohumluq

¹³ Shawky R.M. Consanguinity and its relevance to clinical genetics / R. M. Shawky, S. M. Elsayed, M. E. Zaki [et al.] // Egypt J. Med. Hum. Genet., – 2013. 14, – p.157-164. doi: 10.1016/j.ejmhg.2013.01.002

¹⁴ Singer S. Consanguinity and genetic diseases among the Bedouin population in the Negev / S.Singer, N.Davidovitch, Y.Abu Fraiha [et al.] // Journal of Community Genetics, – 2020. 11(1), – p.13–19. <https://doi.org/10.1007/s12687-019-00433-8>

¹⁵ Sharma S.K. Prevalence and determinants of consanguineous marriage and its types in India / S.K.Sharma, M.A.Kalam, S.Ghosh [et al.] // J. Biosoc. Sci., – 2021. 53, – p.566-576. doi: 10.1017/S0021932020000383.

¹⁶ Tomairek R.H. Prevalence of Congenital Ocular Anomalies among Children with Genetic Disorders: An Egyptian Study / R.H.Tomairek, M.M.Amin, K.Raafat [et al.] // Semin Ophthalmol., – 2018. 33(5), – p.:613-619. doi: 10.1080/08820538.2017.1375124

¹⁷ Vision Screening Recommendations / American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus (AAPOS): [Electronic resource] /2021. URL: <https://aapos.org/members/vision-screening-guidelines> Retrieved from

¹⁸ Azərbaycan Respublikasının Dövlət Statistika Komitəsi. <https://www.stat.gov.az/>

dərəcələri arasında nikah qadağan edilmiş və 1 iyul 2025-ci ildən qüvvəyə minmişdir.

Qanunvericilikdə aparılmış bu dəyişikliklərin əsas məqsədi qohum nikahlarının mümkün tibbi və genetik nəticələrinin qarşısının alınması, irsi və anadangəlmə xəstəliklərin yayılma riskinin azaldılması və gələcək nəsillərin sağlamlığının qorunmasıdır¹⁹.

Bununla yanaşı qeyd etmək lazımdır ki, Azərbaycanda qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda rast gəlinən irsi göz xəstəliklərinin epidemioloji və klinik xüsusiyyətləri hələ də öz aktuallığını qoruyur və ətraflı tədqiqat tələb edən prioritet elmi-praktiki məsələlərdən biri olaraq qalır.^{20, 21}

Yuxarıda qeyd olunanları nəzərə alaraq, Azərbaycanda qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda rast gəlinən göz xəstəliklərinin öyrənilməsi, onların klinik xüsusiyyətlərinin təhlili, risk faktorlarının müəyyənləşdirilməsi və erkən diaqnostika tədbirlərinin təkmilləşdirilməsi mühüm elmi və praktik əhəmiyyət kəsb edir. Bu baxımdan təqdim olunan dissertasiya işi oftalmologiya sahəsində aktual problemlərdən birinə həsr olunmuşdur.

Tədqiqatın obyekt və predmeti. Hazırkı işdə 2019-2023-cü illər ərzində Azərbaycan Respublikası Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin nəzdində fəaliyyət göstərən Tibbi Ekspertiza Komissiyasında (TEK) müayinədən keçən 560 uşağın müayinələrinin nəticələri təhlil olunmuşdur.

Tədqiqatın məqsədi. Azərbaycanda qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik-epidemioloji təhlili və diaqnostik skriningq alqoritminin hazırlanması.

¹⁹ <https://e-qanun.az/framework/57545>

²⁰ Həsənova N.A. Azərbaycanda anadangəlmə qlaukomalı uşaqlarda görmə orqanının rehabilitasiyası üçün erkən diaqnostika və kompleks müalicə tədbirlərinin hazırlanması: / tibb üzrə fəlsəfə doktoru dis. / – Bakı, 2017. – 141 s.

²¹ ²¹ Керимов К.Т. Социально-гигиенические, клинико-офтальмологические и экспертно-реабилитационные проблемы слепоты и инвалидности вследствие патологии органа зрения в Азербайджанской Республике и пути медико-социальной реабилитации: / Дис. доктора медицинских наук. / – Москва, 1997. – 418 с.

Tədqiqatın vəzifələri. Yuxarıda qeyd olunan məqsədi həyata keçirmək üçün aşağıdakı vəzifələr qarşıya qoyulmuşdur:

1. Azərbaycanda irsi göz xəstəliklərinin epidemioloji və klinik təzahür formalarının təhlili.

2. Qohum nikah amilinin irsi göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyi və klinik gedişinə təsirinin öyrənilməsi.

3. İrsi göz xəstəlikləri zamanı görmə funksiyasının pozulma dərəcəsinin kəmiyyətə qiymətləndirilməsi və korluğun formalaşmasına təsir edən əsas amillərin müəyyənəşdirilməsi.

4. Müxtəlif irsi göz patologiyaları üzrə tətbiq olunan müalicə yanaşmalarının təhlili.

5. İrsi göz xəstəliklərinin erkən diaqnostikası üçün skrining alqoritminin hazırlanması.

Tədqiqat metodları. Tədqiqat zamanı xəstələrin tibbi sənədləri və klinik məlumatları retrospektiv və prospektiv şəkildə təhlil edilmiş, Araşdırma zamanı ailə anamnezi əsasında xəstələrin demoqrafik göstəriciləri, müraciət vaxtı və irsi göz xəstəliklərinin klinik xüsusiyyətləri öyrənilmişdir. Qruplar üzrə göstəricilərin yaş yarımqrupları və cinsə görə yayılma tezliyi, eləcə də iqtisadi rayonlar üzrə rastgəlmə xüsusiyyətləri təhlil olunmuşdur. Toplanmış məlumatların analizi zamanı parametrik və qeyri-parametrik statistik üsullardan istifadə olunmuş, qruplar arasında keyfiyyət və kəmiyyət göstəriciləri müqayisəli şəkildə statistik təhlil edilmişdir.

Müdafiəyə çıxarılan əsas müddəalar: Aparılan tədqiqatların nəticəsində aşağıdakı konseptual yanaşmalar əldə edilmiş və müddəə şəklində ortaya qoyulmuşdur:

- Cins, yaş və ailə anamnezi göstəriciləri əsasında irsi göz xəstəliyi olan uşaqların epidemioloji xüsusiyyətlərinin müəyyənəşdirilməsi;

- Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür formalarının müqayisəli-sistemli təhlili əsasında nozoloji strukturun müəyyənəşdirilməsi;

- İrsi göz xəstəliklərində korluq və zəifgörmənin formalaşmasına təsir edən əsas risk amillərinin müəyyənəşdirilməsi və onların tibbi-sosial əhəmiyyətinin qiymətləndirilməsi;

- Ailə anamnezi nəzərə alınmaqla irsi göz xəstəliyi olan uşaqlarda patologiyanın klinik formasından asılı olaraq tətbiq olunan müalicə yanaşmalarının təhlili;

- İrsi göz xəstəliklərinin profilaktikası, erkən diaqnostikası üçün alqoritmın hazırlanması.

Tədqiqatın elmi yeniliyi:

1. Azərbaycanda qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin nozoloji strukturu sistemli şəkildə araşdırılmış, uşaqlarda korluğa səbəb olan əsas amillər müəyyənləşdirilmişdir.

2. Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin Azərbaycan Respublikasının regionları üzrə rastgəlmə tezliyi Tibbi Ekspertiza Komissiyasına müraciətlər əsasında öyrənilmişdir.

3. Uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin erkən diaqnostikasına yönəlmiş mərhələli skrining alqoritmı təklif edilmişdir.

Tədqiqat nəticələrinin nəzəri və praktik əhəmiyyəti:

Aparılan tədqiqatın nəticələri oftalmologiya və səhiyyə sahəsində mövcud praktikaların təkmilləşdirilməsinə və elmi biliklərin zənginləşdirilməsinə böyük töhfə verir. Bu nəticələr, xəstəliklərin vaxtında aşkar olunması və düzgün müalicə aparılması sayəsində görmə qabiliyyətinin qorunmasına və əlillik səviyyəsinin azaldılmasına şərait yaradır.

Tədqiqat əsasında hazırlanmış diaqnostik alqoritmın tətbiqi, xüsusilə qohum nikahlarından doğulan uşaqların müayinəsində, xəstəliklərin erkən mərhələdə aşkarlanmasını və adekvat klinik müdaxiləni təmin etməklə, həkimlərin və səhiyyə müəssisələrinin fəaliyyətinin effektivliyini artıracaqdır.

Disertasiya işinin aprobasiyası:

Dissertasiya işinin materialları, əsas nəticələri və əsas müddəaları aşağıdakı elmi-praktik konfranslarda məruzə edilmiş və müzakirə olunmuşdur: Gənc Oftalmoloqların 11-ci Konfransı, 2017 (24 noyabr, Azərbaycan, Lənkəran), “Qlaukomanın Müasir Diaqnostikası və müalicəsi” adlı Elmi-Praktik Konfrans, 2018 (15 Mart, Azərbaycan, Bakı), Azərbaycan Oftalmoloqlar Cəmiyyətinin 6-cı Regional Konfransı, 2018 (26 oktyabr, Azərbaycan, Lənkəran),

Türkiyə Oftalmologiya Dərnəyinin 52-ci Beynəlxalq Konfransı, 2018 (13-18 noyabr, Türkiyə, Antalya), Gənc Oftalmoloqların 12-ci Konfransı, 2018 (30 noyabr, Azərbaycan, Naxçıvan), Azərbaycan Oftalmoloqlar Cəmiyyətinin 7-ci Regional Konfransı, 2019 (25-26 Oktyabr, Azərbaycan, Şəki), Akademik Zərifə Əliyevanın 96 illiyinə həsr olunmuş “Oftalmologiyanın aktual problemləri” mövzusunda Beynəlxalq Elmi-Praktik Konfrans, 2019 (29 aprel, Azərbaycan, Bakı), Akademik Zərifə Əliyevanın 99 illiyinə həsr olunmuş “Oftalmologiyanın aktual problemləri” mövzusunda Beynəlxalq Elmi-Praktik Konfrans, 2022 (28 aprel, Azərbaycan, Bakı), Azərbaycan Oftalmoloqlar Cəmiyyətinin 8-ci Regional Konfransı, 2022, (13 May, Azərbaycan, Gəncə), 35-ci Asiya-Sakit okeanı Katarakta və Refraksiya Cərrahları Assosiasiyasının İllik İclası 2023 (35th APACRS Annual Meeting, 08-10 iyun, Sinqapur, e-poster), Özbəkistan Respublikasının Respublika İxtisaslaşdırılmış Elmi-Praktik Tibb Mərkəzinin Göz Xəstəlikləri üzrə Filialının yaradılmasının 20 illiyinə həsr olunmuş Beynəlxalq Oftalmologiya Konfransı, 2023 (International Ophthalmological Congress, Dedicated To The 20th ANNIVERSARY OF THE FOUNDATION OF RSSPMCES IOC), (12-13 oktyabr, Səmərqənd, Özbəkistan), Ümummilli lider Heydər Əliyevin və görkəmli alim akademik Zərifə Əliyevanın 100 illiyinə həsr olunmuş “Görmənin fiziologiyası və peşə patologiyaları: Fundamental və tətbiqi aspektlər” mövzusunda Beynəlxalq konfrans və Azərbaycan fizioloqlarının 6-cı konqresi, 2023 (30-31 oktyabr, Azərbaycan, Bakı), Akademik Zərifə Əliyevanın anadan olmasının 100 illiyinə həsr olunmuş 15-ci Azərbaycan Gənc Oftalmoloqlar Konfransı və Azərbaycan Gənc Oftalmoloqlarının I Forumu – “GOK-2023”, 2023 (24-25 noyabr, Azərbaycan, Bakı), Akademik Zərifə Əliyevanın anadan olmasının 100 illiyinə həsr olunmuş Azərbaycan Oftalmoloqlar Cəmiyyətinin 12-ci Regional Konfransı, 2023 (8 dekabr, Azərbaycan, Naxçıvan), Avropa Katarakta və Refraktiv Cərrahlar Cəmiyyətinin (ESCRS) 29-cu Qış Toplantısı, 2024 (28 fevral – 2 mart, Afina, Yunanistan e-poster), Dünya Oftalmologiya Konqresi 2024 (World Ophthalmology Congress-2024) (16-19 avqust, Vancouver, Canada, e-poster), Azərbaycan

Oftalmoloqlar Cəmiyyətinin ev sahibliyi ilə AOC-TCOD birgə Beynəlxalq Oftalmologiya İkinci Simpoziumu (2nd ASO&TROS Joint International Ophthalmology Symposium, 2024, 25-26 oktyabr, Şəki, Azərbaycan), T.e.d. Münəvvər xanım Qasimovanın anadan olmasının 100 illiyinə həsr olunmuş XVI Azərbaycan Gənc Oftalmoloqlar Konfransı və Azərbaycan Gənc Oftalmoloqlarının II Forumu, 2025 (21 fevral, Bakı, Azərbaycan).

İlkin müzakirə - (08.04.2026-cı il; protokol № 2) Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzində fəaliyyət göstərən FD 1.03 Dissertasiya Şurasının elmi seminarında müzakirə edilmişdir (12.06.2026-cı il; protokol № 8). İş İxtisaslaşdırılmış Elmi seminarlarda aprobasiya edilmişdir (Bakı, ...2026-cı il)

Dissertasiya işinin yerinə yetirildiyi təşkilatın adı: Disertasiya işi Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin Tibbi Ekspertiza Komissiyasının bazasında yerinə yetirilmişdir.

Disertasiya işinin əsas nəticələrinin dərc olunması: Dissertasiya mövzusu üzrə 25 elmi iş, o cümlədən Azərbaycan Respublikası Prezidenti yanında Ali Attestasiya Komissiyası tərəfindən tövsiyə olunan 10 yerli və xarici nəşrlərdə 3 məqalə, 1 klinik protokol və 11 tezis dərc edilmişdir.

Dissertasiyanın işinin həcmi və strukturu:

Disertasiya 195 səhifəlik kompüter mətnində yazılmış (237912 simvol) və strukturu girişdən (17590 simvol), ədəbiyyat icmalından (60931 simvol), material və metodlar fəslindən (22250 simvol), şəxsi tədqiqatların üç fəslindən (98272 simvol), yekun bölməsindən, nəticələrdən praktiki tövsiyələrdən (35581 simvol) və 211 mənbədən ibarət ədəbiyyat siyahısından təşkil olunmuşdur. Disertasiyaya 29 şəkil və 59 cədvəl daxil edilmişdir.

TƏDQIQATIN MATERIAL VƏ METODLARI

Tədqiqat 2019–2023-cü illər ərzində Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin Tibbi Ekspertiza Komissiyasında müayinədən keçmiş uşaqların klinik materialları

əsasında aparılmışdır. Ümumilikdə 7592 uşaq müayinə edilmiş, onlardan 4124 nəfər (54%) ilkin müraciət etmiş və 1120 nəfərdə irsi göz xəstəlikləri aşkar edilmişdir. Sadə təsadüfi seçmə prinsipi əsasında daxilolma/istisna meyarları nəzərə alınmaqla 560 uşaq (1056 göz) tədqiqata daxil edilmişdir. Yaş intervalı 0–15 il, orta yaş $7,4 \pm 0,2$ il təşkil etmişdir.

Ailə anamnezinə əsasən pasiyentlər iki qrupa bölünmüşdür: qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar ($n=409$; 73%) və qohum nikah anamnezi olmayan uşaqlar ($n=151$; 27%); hər iki qrup 0–5, 6–10 və 11–15 yaş yarımqruplarına ayrılmışdır.

Xəstələr Azərbaycan Respublikasının 7 iyul 2021-ci il tarixli qanununa əsasən ölkənin 13 iqtisadi rayonu üzrə qruplaşdırılmışdır (Naxçıvan MR-dən müraciət olmadığı üçün tədqiqata daxil edilməmişdir). Anamnezdə qohum nikah faktı, ailədə digər xəstə uşaqların sayı, nəşildə göz xəstəliklərinin mövcudluğu, doğum sırası və xəstəliyin ilkin aşkarlanma vaxtı qeydə alınmışdır.

Oftalmoloji tədqiqat metodları

İrsi göz xəstəliklərinin diaqnostikası məqsədilə bütün pasiyentlərə kompleks oftalmoloji müayinələr aparılmışdır.

Görmə itiliyinin təyini uşaqların yaş xüsusiyyətləri nəzərə alınmaqla Snellen və Sivsev–Qolovin optotipləri, həmçinin nişan proyektoru (Huvitz CCP-3100, Huvitz Co., Korea) vasitəsilə həyata keçirilmişdir. Refraksiya qüsurlarının təyini sikloplegiyadan sonra retinoskopiya (Welch Allyn, Skaneateles Falls, NY, ABŞ) və avtomatik refraktometriya (Tomey Auto Ref-Keratometr, Tomey Corporation, Yaponiya) üsulları ilə aparılmışdır.

Gözün ön segmentinin vəziyyəti biomikroskop vasitəsilə (TOMEY TSL-5000, Tomey Corporation, Yaponiya) qiymətləndirilmişdir. Göz dibinin müayinəsi isə direkt və indirekt oftalmoskopiya üsulları ilə, fundus linza (OCULUS 90D, Oculus Inc., ABŞ) vasitəsilə aparılmışdır.

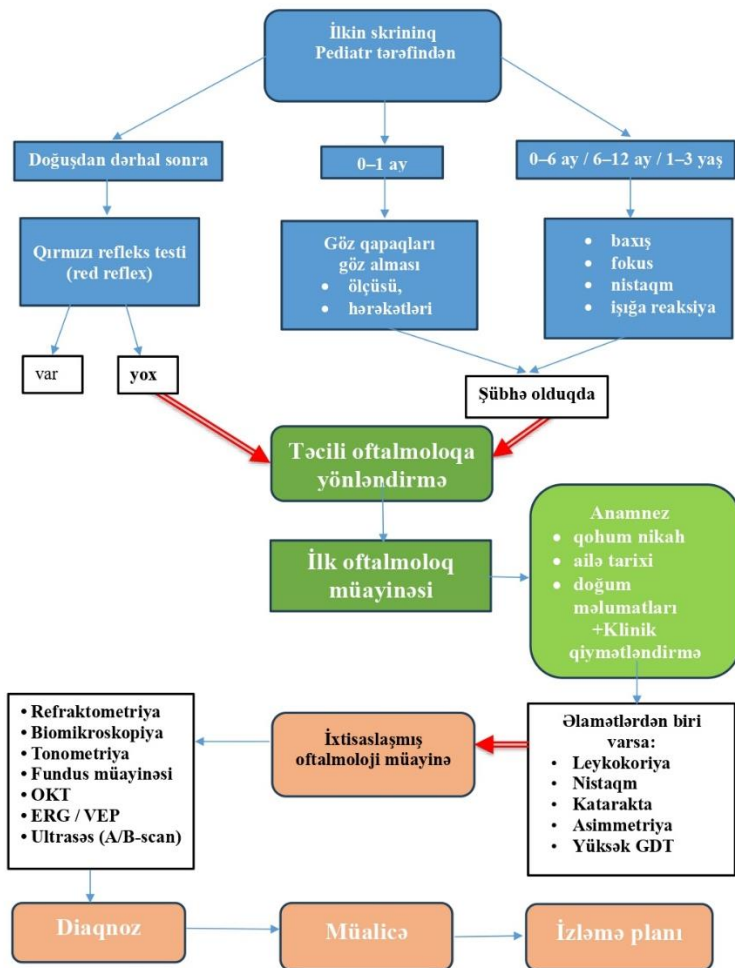
Gözdaxili təzyiqin ölçülməsi əsasən kontaktsiz aplanasiya tonometriyası (PT-1000, TOMEY Corporation, Yaponiya) ilə həyata keçirilmişdir. Kiçik yaşlı uşaqlarda isə portativ tonometr (Tono-Pen, Reichert Technologies, ABŞ) istifadə olunmuşdur.

Tor qişa və görmə sinirinin strukturunun qiymətləndirilməsi məqsədilə optik koherens tomoqrafiya (Cirrus HD-OCT 5000, Carl Zeiss Meditec, Almaniya/ABŞ) tətbiq edilmişdir. Elektrofizioloji müayinə metodları – elektoretinoqrafiya (ERQ) və görmənin oyanma potensialları (GOP) (ROLAND CONSULT Super Color Ganzfeld 0450, Roland Consult, Almaniya) aparatı vasitəsilə həyata keçirilmişdir.

Gözün ultrasəs müayinəsi isə B-scan ultrasəs aparatı (Ultrascan B-scan, Alcon, ABŞ) vasitəsilə icra edilmişdir.

UŞAQLARDA İRSİ GÖZ XƏSTƏLİKLƏRİNİN DİAQNOSTİK ALQORİTMİ

Uşaqlarda irsi mənşəli göz xəstəliklərinin erkən aşkarlanması üçün mərhələli diaqnostik alqoritm hazırlanmışdır. Alqoritm pediatri, oftalmoloq və ixtisaslaşmış mütəxəssislərin əməkdaşlığına əsaslanır. İlk mərhələdə qırmızı refleks və görmə qabiliyyəti qiymətləndirilir, şübhəli hallarda oftalmoloji müayinəyə yönləndirilir. Sonrakı mərhələdə klinik və instrumental müayinələr aparılaraq xəstəlik etioloji qruplara ayrılır. Müalicə xəstəliyin xarakterinə uyğun cərrahi və ya konservativ üsullarla həyata keçirilir, xəstələr isə müntəzəm izlənməyə cəlb olunur. Alqoritm məqsədi erkən diaqnostika və qarşısı alın bilən korluğun azaldılmasıdır.



Şəkil 1. Uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik-diaqnostik algoritminin sxemi

Statistik işləmə metodları

Əldə olunan klinik və instrumental məlumatlar Microsoft Excel 2010 proqramında sistemləşdirilmiş və müasir tibbi-statistik metodlarla işlənmişdir. Kəmiyyət göstəriciləri üçün orta qiymət (M) və standart xəta (m) hesablanmışdır.

İki qrup arasında kəmiyyət göstəricilərinin müqayisəsi üçün normal paylanma zamanı Student t-meyarı, normal paylanmanın olmadığı və ya kiçik seçmə həcmində isə Mann–Whitney U testi tətbiq edilmişdir. Keyfiyyət göstəricilərinin müqayisəsi və qruplararası əlaqənin qiymətləndirilməsi Pearsonun χ^2 meyarı ilə aparılmışdır.

Nisbi göstəricilər faizlə (%) ifadə olunmuş, nəticələrin statistik əhəmiyyətliyi $p < 0,05$ səviyyəsində qəbul edilmişdir. Nəticələr cədvəl və qrafiklər vasitəsilə müqayisəli təqdim edilmişdir.

TƏDQIQATIN NƏTİCƏLƏRİ

İrsi göz xəstəliyi olan uşaqların ümumi xarakteristikası.

Görmə orqanının irsi patologiyalarının epidemioloji xüsusiyyətlərinin, klinik-statistik göstəricilərinin və ailə anamnezinin öyrənilməsi xəstəliklərin erkən aşkarlanması və profilaktikası baxımından mühüm əhəmiyyət kəsb edir.

Autosom-resessiv irsi xəstəliklərdə patoloji gen cinsdən asılı olmadığından, nəzəri olaraq oğlan və qızlar arasında rastgəlmə tezliyi bərabər olmalıdır²². Lakin aparılmış tədqiqatın nəticələrinə görə İGX-si olan uşaqlar arasında oğlanların payı daha yüksək 62,9% (n=352), qızların payı isə 37,1% (n=208) olmuşdur.

Bu fərq genetik deyil, əsasən demoqrafik amillərlə izah olunur Azərbaycan Respublikası Dövlət Statistika Komitəsinin məlumatlarına görə, son illərdə doğulan oğlanların sayı qızlardan çoxdur, bu da tədqiqatdakı nəticə ilə uyğunlaşır.

²² Bauwens M. Mutations in SAMD7 cause autosomal-recessive macular dystrophy with or without cone dysfunction / M.Bauwens, E.Celik, D.Zur [et al.] // Am J Hum Genet., – 2024. 111(2), – p.393-402. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.01.001

Təhlil göstərmişdir ki, bütün müşahidə illəri üzrə xəstəliklərin ən yüksək payı 6–10 yaş qrupunda qeydə alınmışdır (orta illik göstərici 42,36%; $p < 0,05$) (cədvəl 1). Bu yaş qrupunda oğlanların payı ($65,2\% \pm 3,1$; 230 hal) üstünlük təşkil etmiş, lakin fərq statistik cəhətdən əhəmiyyətsiz olmuşdur ($p > 0,05$).

Cədvəl 1
İrsi xəstəliklərinin rastgəlmə göstəricilərinin
yaş qrupları üzrə paylanması

Müşahidə illəri	0-5 yaş		6-10 yaş		11-15 yaş	
	Mütləq say (n)	Nisbət %	Mütləq say (n)	Nisbət %	Mütləq say (n)	Nisbət %
2019	19	20,88	45	49,45	27	29,67
2020	67	36,21	71	38,38	47	25,41
2021	31	40,79	30	39,48	15	19,73
2022	54	36,99	55	37,67	37	25,34
2023	16	25,8	29	46,78	17	27,42
5-illik göstərici	187	33,39	230	41,07	143	25,54
Orta illik göstərici	37,4	32,1	46	42,36	28,6	25,51
P_{χ^2}	0,098		0,035*		0,545	
P_u	0,027*		0,002*		0,124	

Cədvəl 2

**Gözlər üzrə fərqlərə əsasən xəstəlik göstəricilərinin
cins və yaş yarımqrupları üzrə təhlili**

	Müayinə olunanların sayı (n=560)		Cins				Yaş qrupu					
			Oğlan (n=352)		Qız (n=208)		0-5 yaş (n=187)		6-10 yaş (n=230)		11-15 yaş (n=143)	
	Mütləq say		Mütləq say		Mütləq say		Mütləq say		Mütləq say		Mütləq say	
	%	±	%	±	%	±	%	±	%	±	%	±
2	501		324		177		163		206		132	
göz	88,1	1,3	91,2	1,5	84,1	2,5	87,2	2,4	89,6	2,0	92,3	2,2
1	59		28		31		24		24		11	
göz	11,4	1,3	8,8	1,5	15,9	2,5	12,8	2,4	12,6	2,2	7,7	2,2
P_k^2			<0,001*		<0,001*		<0,001*		<0,001*		<0,001*	
P_u			<0,001*		<0,001*		<0,001*		<0,001*		<0,001*	

*Qeyd: *Qrupların və cinslərin göstəriciləri arasında fərq (Pearson və Mann-Whitney meyarları ilə statistik əhəmiyyətlidir $p < 0,005$).*

İrsi göz patologiyalarının rastgəlmə tezliyinin təhlili göstərmişdir ki, halların böyük əksəriyyəti ikitərəfli xarakterli olmuşdur: 89,5% (n=501) ikitərəfli, 10,5% (n=59) birtərəfli patologiya ($p < 0,005$).

Cins üzrə bölgədə ikitərəfli patologiyanın payı oğlanlarda 91,2±1,5% (n=324), qızlarda 84,1±2,5% (n=177) təşkil etmiş, birtərəfli patologiya isə əksinə, qızlarda (15,9±2,5%; n=31) oğlanlara nisbətən (8,8±1,5%; n=28) daha yüksək olmuşdur (cədvəl 2). Yaş yarımqrupları üzrə həm ikitərəfli, həm də birtərəfli patologiyaların ən yüksək sayı 6–10 yaş yarımqrupunda qeydə alınmışdır.

Xəstələrin regional bölgüsündə ən yüksək göstərici Bakı iqtisadi rayonunda qeydə alınmış (23,6%; n=132), nisbətən yüksək göstəricilər isə Lənkəran-Astara (11,8%; n=66) və Mil-Muğan (10,4%; n=58) İR-də müşahidə olunmuşdur. Ən aşağı göstərici Şərqi Zəngəzur iqtisadi rayonuna aiddir (0,9%; n=5).

Regionlar üzrə cins strukturunda fərqlər müəyyən edilmişdir: Bakı iqtisadi rayonunda oğlanlar 66,7% (n=88), qızlar 33,3% (n=44)

təşkil etmişdir. Mil-Muğan İR-də oğlanların payı daha yüksək olmuşdur (70,7%; $n=41$), Lənkəran-Astara İR-də isə qızların göstəricisi digər regionlarla müqayisədə ən yüksək olmuşdur (47%; $n=31$).

Yaş yarımqrupları üzrə iqtisadi rayonlar arasında xəstələrin paylanmasında müəyyən fərqlər müşahidə edilmişdir: 0–5 yaş qrupunda Bakı (26,2%) və Lənkəran-Astara (16,5%), 6–10 yaş qrupunda Bakı (25,2%) və Mil-Muğan (10,4%), 11–15 yaş qrupunda isə Bakı (17,5%) və Mil-Muğan (14,7%) iqtisadi rayonları üstünlük təşkil etmişdir. Bu fərqlər statistik cəhətdən əhəmiyyətli olmamışdır ($p>0,05$).

Ailə anamnezinə əsasən irsi göz xəstəlikləri olan uşaqların xüsusiyyətlərinin öyrənilməsi məqsədilə xəstələr iki qrupa bölünmüşdür: A qrup – qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar ($n=409$; 73%), B qrup – qohum nikah anamnezi olmayan uşaqlar ($n=151$; 27%).

Təhlil nəticəsində irsi göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyinin A qrupunda daha yüksək olduğu müəyyən edilmişdir və qruplar arasında fərq statistik cəhətdən əhəmiyyətli olmuşdur ($p<0,005$).

Cins strukturunun təhlili göstərmişdir ki, A qrupunda oğlanların payı 64%, qızların payı isə 36% olmuşdur. B qrupunda isə oğlanlar 59,6%, qızlar 40,4% təşkil etmişdir. Qruplar arasında cins üzrə fərq statistik əhəmiyyətli olmamışdır ($p>0,05$).

Yaş yarımqrupları üzrə təhlil göstərmişdir ki, hər iki qrupda xəstəliklərin ən yüksək payı 6–10 yaş yarımqrupunda müşahidə olunmuşdur (A qrupunda 40,6%, B qrupunda 42,4%).

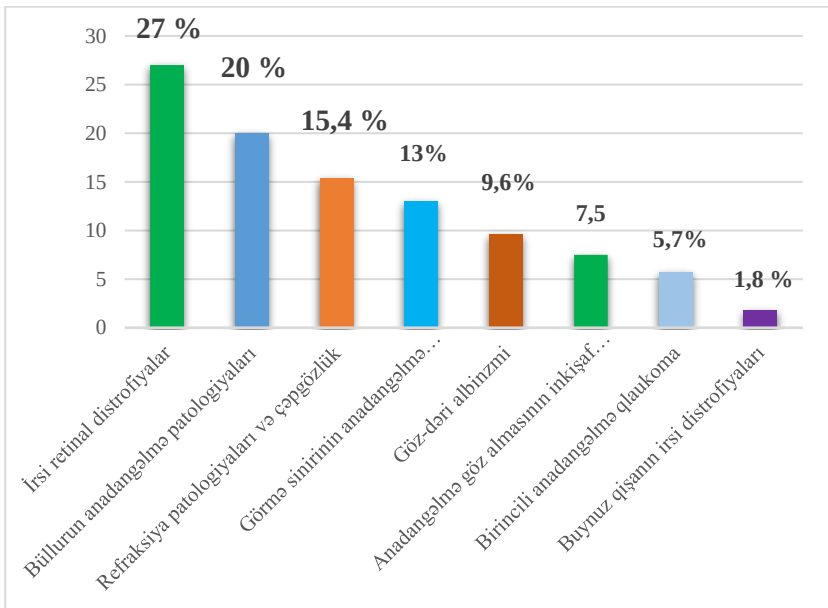
Gözlər üzrə patologiyaların müqayisəsi göstərmişdir ki, A qrupunda ikitərəfli göz patologiyaları 97,8%, B qrupunda isə 63,6% təşkil etmişdir. Qruplar arasında fərq statistik cəhətdən əhəmiyyətli olmuşdur ($p<0,005$).

Uşaqlarda ailə anamnezinə əsasən rast gələn irsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür formalarının təhlili

Aparılmış təhlilin nəticələrinə görə, xəstəliklərin strukturunda aparıcı yeri irsi retinal distrofiyalar (İRD) tutmuş və bu göstərici 27% ($n=151$) təşkil etmişdir; həmin qrupda orta yaş göstəricisi $8,5\pm 0,3$ il

(95% Eİ: 8,0–9,1) olmuşdur. İkinci yeri büllurun anadangəlmə patologiyaları tutmuş (20%; n=112; orta yaş $6,7 \pm 0,4$ il, 95% Eİ: 5,9–7,5), üçüncü yerdə isə refraksiya patologiyaları və çəpgözlük qərarlaşmışdır (15,4%; n=86; orta yaş $8,4 \pm 0,4$ il, 95% Eİ: 7,7–9,2).

Bundan əlavə, görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları 13% (n=73) hallarda aşkar edilmiş, bu qrupda orta yaş göstəricisi $6,8 \pm 0,5$ il (95% Eİ: 5,9–7,7) təşkil etmişdir. Göz-dəri albinizmi 9,6% (n=54) hallarda qeydə alınmış (orta yaş $5,8 \pm 0,5$ il, 95% Eİ: 4,7–6,9), anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları isə 7,5% (n=42) hallarda müşahidə edilmişdir (orta yaş $7,1 \pm 0,6$ il, 95% Eİ: 5,9–8,3). Birincili anadangəlmə qlaukoma 5,7% (n=32) hallarda qeydə alınmış, orta yaş $6,7 \pm 0,8$ il (95% Eİ: 5,1–8,4) səviyyəsində müəyyən edilmişdir. Tədqiq olunan patologiyalar arasında ən az rastlanan forma buynuz qışanın irsi distrofiyaları olmuşdur (1,8%; n=10).



Şəkil 2. İrsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür formaları

Klinik formalar üzrə orta yaş göstəriciləri arasında statistik əhəmiyyətli fərq aşkar edilmişdir (Kruskal–Wallis testi, $p<0,05$), bu da nozoloji formaların aşkarlanma yaşına görə fərqləndiyini göstərir.

Cins strukturunda irsi retinal distrofiyalar (69,5%), büllurun anadangəlmə patologiyaları (64,3%) və göz-dəri albinizmi (70,4%) oğlanlarda üstünlük təşkil etmiş, lakin ümumi struktur üzrə fərq statistik əhəmiyyətli olmamışdır ($\chi^2=13,634$; $p>0,05$).

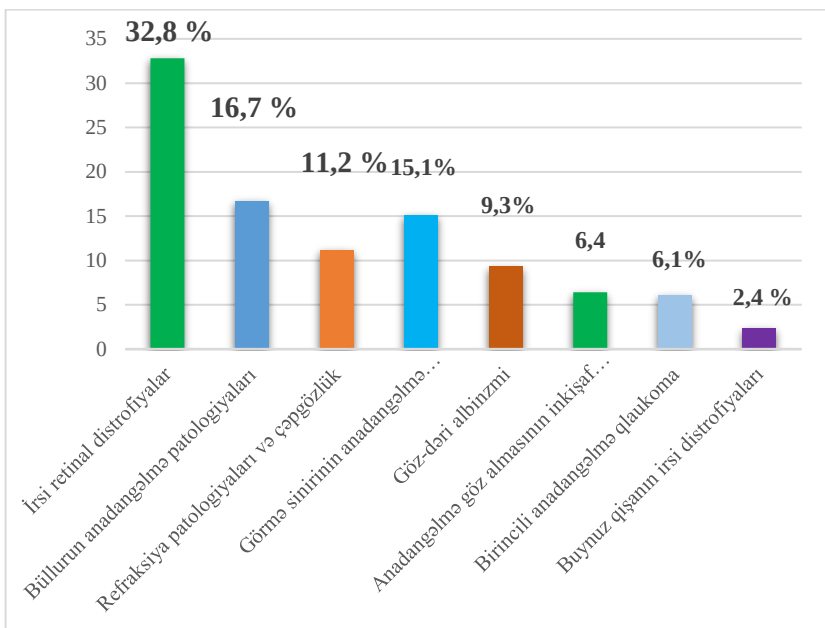
Yaş yarımqrupları üzrə təhlil göstərmişdir ki, irsi retinal distrofiyalar və refraksiya patologiyaları əsasən 6–10 yaş yarımqrupunda, büllurun anadangəlmə patologiyaları və göz-dəri albinizmi isə 0–5 yaş yarımqrupunda daha çox müşahidə edilir ($p<0,005$).

İqtisadi rayonlar üzrə aparılan qiymətləndirmə nəticəsində irsi göz xəstəliklərinin daha çox Bakı, Lənkəran-Astara və Mil-Muğan iqtisadi rayonlarında qeydə alındığı müəyyən edilmişdir.

Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik formalarının təhlili

Müayinə olunan 409 uşaq İGX-li bütün halların 73%-ni təşkil etmişdir. Nozoloji struktur üzrə aparıcı yeri irsi retinal distrofiyalar tutmuş (32,8%; $n=134$), ardınca büllurun anadangəlmə patologiyaları (16,7%; $n=68$) və görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (15,1%; $n=62$) qeydə alınmışdır. Refraksiya patologiyaları və çəpgözlük 11,2% ($n=46$), göz-dəri albinizmi 9,3% ($n=38$) hallarda müşahidə edilmişdir. Daha az rastlanan formalar sırasında anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları (6,4%; $n=26$), birincili anadangəlmə qlaukoma (6,1%; $n=25$) və buynuz qışanın irsi distrofiyaları (2,4%; $n=10$) yer almışdır.

Xəstələrin orta yaş göstəricisi $7,2\pm0,2$ il (95% Eİ: 6,8–7,6) təşkil etmişdir. Ən yüksək orta yaş İRD ($8,6\pm0,3$; 95% Eİ: 8,0–9,2) və refraksiya patologiyalarında ($8,2\pm0,5$; 95% Eİ: 7,2–9,2), ən erkən aşkarlanma isə göz-dəri albinizmi ($5,7\pm0,6$), buynuz qışanın irsi distrofiyaları ($5,1\pm1,1$) və büllurun anadangəlmə patologiyalarında ($6,3\pm0,5$) qeydə alınmışdır. Dispersiya analizi klinik formalar üzrə yaş göstəriciləri arasında statistik əhəmiyyətli fərqi təsdiqləmişdir (ANOVA: $F=5,824$; $p<0,001$).



Şəkil 3. Qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür formaları

Cins üzrə təhlil göstərmişdir ki, oğlanlarda İRD (69,4%), büllurun anadangəlmə patologiyaları (64,7%) və refraksiya patologiyaları/çəpgözlük (63,0%) üstünlük təşkil etmiş, qızlarda isə büllurun anadangəlmə patologiyaları və göz almasının inkişaf qüsurları daha çox rast gəlməmişdir; fərq statistik əhəmiyyətli olmamışdır ($\chi^2=11,086$; $p=0,135$).

Yaş qrupları üzrə 0–5 yaş qrupunda büllurun anadangəlmə patologiyaları və göz-dəri albinizmi, 6–10 yaş qrupunda isə İRD və refraksiya patologiyaları üstünlük təşkil etmişdir ($p<0,001$).

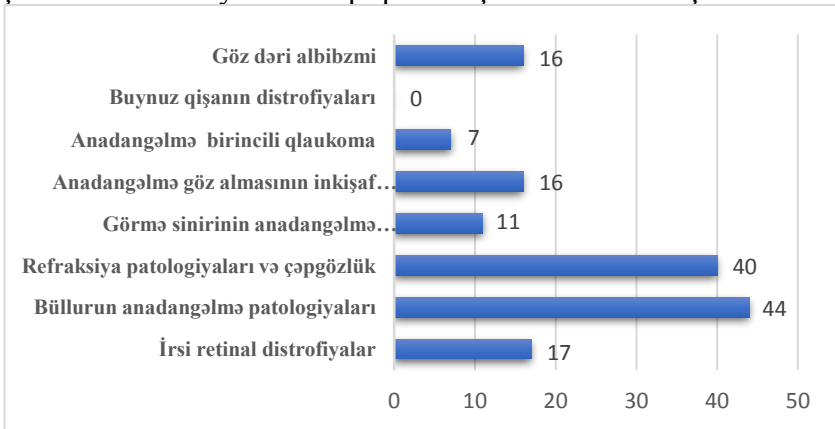
Gözlər üzrə İRD, refraksiya qüsurları, göz-dəri albinizmi və buynuz qişanın irsi distrofiyaları əsasən ikitərəfli xarakter daşımış, fərq statistik əhəmiyyətli olmuşdur ($\chi^2=32,185$; $p<0,001$).

Regional baxımdan hallar əsasən Bakı, Lənkəran-Astara və Mil-Muğan İR-də cəmləşmişdir ($p=0,010$).

Qohumluq dərəcəsinə görə halların əksəriyyəti (87–90%) birinci dərəcəli qohum nikahları ilə əlaqəli olmuş, xüsusilə İRD (85,8%), görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (95,2%) və anadangəlmə qlaukoma (92,0%) bu qrupda üstünlük təşkil etmişdir.

Qohum nikah anamnezi olmayan uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik təzahürü

Bu qrupda 151 uşaq müayinə edilmiş, onlar ümumi İGX hallarının 27%-ni təşkil etmişdir. Nozoloji struktur üzrə aparıcı yeri büllurun anadangəlmə patologiyaları tutmuş (29,1%; $n=44$), ikinci yerdə refraksiya patologiyaları və çəpgözlük qərarlaşmışdır (26,5%; $n=40$). Göz-dəri albinizmi və anadangəlmə göz almasının inkişaf qüsurları eyni paya malik olmuşdur (hər biri 10,6%; $n=16$). İrsi retinal distrofiyalar (11,3%; $n=17$) və görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (7,3%; $n=11$) daha az rastlanmış, birincili anadangəlmə qlaukoma isə nadir hallarda qeydə alınmışdır (4,6%; $n=7$). Buynuz qişanın irsi distrofiyaları bu qrupda müşahidə edilməmişdir.



Şəkil 4. Qohum nikah anamnezi olmayan uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin klinik təzahür göstəricisi

Orta yaş göstəricisi 7,9 il təşkil etmişdir. Klinik formalar üzrə yaş göstəriciləri arasında statistik əhəmiyyətli fərq aşkar edilməmiş

(ANOVA: $F=1,297$; $p=0,262$), bu isə klinik təzahürlərin yaşdan asılı olmadığını göstərir.

Cins üzrə İRD (70,6%), büllurun anadangəlmə patologiyaları (63,6%), refraksiya patologiyaları və çəpgözlük (57,5%) və göz-dəri albinizmi (62,5%) oğlanlarda, anadangəlmə qlaukoma (71,4%) və görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (45,5%) isə qızlarda nisbətən üstünlük təşkil etmiş, lakin fərq statistik əhəmiyyətli olmamışdır ($\chi^2=4,270$; $p=0,640$).

Yaş qrupları üzrə İRD (52,9%) və refraksiya patologiyaları/çəpgözlük (47,5%) əsasən 6–10 yaş, görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (54,5%) isə 11–15 yaş qrupunda qeydə alınmış, fərqlər statistik əhəmiyyətsiz olmuşdur ($p>0,05$).

Gözlər üzrə halların 66,9%-i ikitərəfli, 33,1%-i birtərəfli xarakter daşımış; İRD, refraksiya patologiyaları və göz-dəri albinizmi əsasən ikitərəfli formada müşahidə edilmişdir ($p<0,05$).

Regional baxımdan ciddi fərq aşkar edilməmiş, lakin büllurun anadangəlmə patologiyaları Bakı (22,7%) və Mərkəzi Aran (20,5%), refraksiya qüsurları isə Lənkəran-Astara və Mil-Muğan (hər biri 15%) iqtisadi rayonlarında nisbətən yüksək göstərici ilə qeydə alınmışdır.

Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda görmə funksiyasının vəziyyəti. Uşaqlarda görmə funksiyasının qiymətləndirilməsi nəticəsində normal görmənin yalnız 2% hallarda saxlanıldığı, zəif görmənin (66%) əsasən refraksiya patologiyaları, İRD və büllurun anadangəlmə patologiyaları zamanı, korluğun (32%) isə göz almasının inkişaf qüsurları, anadangəlmə qlaukoma və görmə sinirinin patologiyaları zamanı üstünlük təşkil etdiyi müəyyən edilmişdir ($\chi^2=161,255$; $p<0,001$).

Orta görmə itiliyi göstəricisi $0,074\pm0,059$ (logMAR 1,45) təşkil etmiş, ən aşağı funksional nəticələr görmə sinirinin anadangəlmə patologiyaları (logMAR 2,23), ən yüksək göstəricilər isə refraksiya patologiyaları qrupunda (logMAR 1,03) qeydə alınmışdır ($p<0,001$).

Ailə daxilində xəstəliyin təkrarlanma tezliyi görmə sinirinin anadangəlmə patologiyalarında 62,9%, İRD-də isə 54,5% səviyyəsində müəyyən edilmişdir ($\chi^2=18,474$; $p=0,010$).

Əlillik strukturunun təhlili II qrup əlilliyin üstünlüyünü göstərmiş (56%); I qrup əlillik əsasən görmə sinirinin patologiyaları və anadangəlmə qlaukoma, II qrup əlillik isə İRD və büllurun anadangəlmə patologiyaları zamanı qeydə alınmışdır ($\chi^2=80,531$; $p<0,001$).

Qohum olmayan nikahdan doğulmuş uşaqlarda görmə funksiyasının göstəriciləri müxtəlif irsi göz patologiyaları üzrə təhlil edilmişdir.

Normal görmə 16,9%, zəif görmə 60,9% (əsasən refraksiya patologiyaları 97,5%, İRD 64,7%), korluq 22,2% (əsasən görmə siniri patologiyaları 40,9%, göz almasının qüsurları 43,8%) təşkil etmişdir ($\chi^2=112,451$; $p<0,001$).

Orta visus $0,196\pm0,293$ (logMAR 1,16); ən yaxşı funksional nəticələr qlaukoma (logMAR 0,51) və göz almasının qüsurlarında (0,53), ən aşağı isə görmə siniri patologiyalarında (0,82) qeydə alınmışdır. OU visus üzrə qruplararası fərq əhəmiyyətli olmuş ($F=5,151$; $p<0,001$), logMAR üzrə isə əhəmiyyətsiz qalmışdır ($F=0,638$; $p=0,700$).

Ailədə əlillik anamnezi qlaukoma (71,4%), albinizm (87,5%) və büllur patologiyalarında (47,7%) daha çox rast gəlməmişdir ($\chi^2=38,242$; $p<0,001$).

Əlillik strukturunda II qrup əsasən refraksiya patologiyaları (90,0%) və albinizmdə (81,3%), III qrup isə qlaukoma (100%), büllur patologiyaları (63,6%) və göz almasının qüsurlarında (68,8%) üstünlük təşkil etmişdir ($p<0,001$).

Aparılan müalicə nəticələrinin təhlili

Qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda İRD (94,8%), görmə siniri patologiyaları (98,4%) və göz-dəri albinizmi (100%) olan halların əksəriyyətində spesifik müalicə tətbiq olunmamışdır — bu, həmin patologiyaların degenerativ xarakteri ilə əlaqədardır. Büllurun anadangəlmə patologiyaları (91,2%) və qlaukoma (96,0%) zamanı cərrahi müdaxilə, refraksiya patologiyaları və çəpgözlük zamanı isə optik korreksiya (69,6%) üstünlük təşkil etmişdir. Müalicə növü ilə patologiyanın tipi arasında statistik əhəmiyyətli əlaqə müəyyən edilmişdir ($\chi^2=549,117$; $df=14$; $p<0,001$).

Qohum olmayan nikahdan doğulmuş uşaqlarda görmə siniri patologiyalarında müalicə tətbiq olunmamış (100%), İRD zamanı 64,7% hallarda müalicə aparılmamış, 29,4%-də optik korreksiya, 5,9%-də cərrahi müdaxilə göstərilmişdir. Büllurun patologiyaları (97,7%) və qlaukomada (100%) cərrahi müalicə, refraksiya patologiyalarında optik korreksiya (97,5%) üstünlük təşkil etmiş, göz-dəri albinizmində isə 75% hallarda müalicə aparılmamışdır.

NƏTİCƏLƏR

1. 2019–2023-cü illər ərzində formalaşdırılmış 560 nəfərlik nümunədə aparılmış epidemioloji təhlil göstərmişdir ki, irsi göz xəstəliyi olan uşaqların 73,0%-i ($n=409$) qohum nikahdan doğulanlar (A qrupu), 27,0%-i ($n=151$) isə qohum nikah anamnezi olmayanlar (B qrupu) təşkil etmişdir ($p<0,05$). Xəstəliklər ən çox 6–10 yaş yarımqrupunda qeydə alınmışdır (41,1%; $n=230$; $p<0,05$), patologiyaların 89,5%-i ikitərəfli xarakter daşımışdır ($p<0,001$). Ən yüksək regional göstəricilər Bakı (23,6%), Lənkəran-Astara (11,8%) və Mil-Muğan (10,4%) iqtisadi rayonlarında qeydə alınmışdır. Nozoloji strukturda irsi retinal distrofiyalar (27,0%; $n=151$) və büllurun anadangəlmə patologiyaları (20,0%; $n=112$) aparıcı yer tutmuşdur.

2. Qohum nikahdan doğulan uşaqlarda qeydə alınan halların 87,0%-i birinci dərəcəli qohumluq əlaqəsi fonunda baş vermişdir ($p<0,05$); nozoloji strukturda irsi retinal distrofiyalar aparıcı yer tutmuşdur (32,8%; $n=134$). Xəstəliklərin ən yüksək tezliyi 6–10 yaş yarımqrupunda qeydə alınmışdır (40,6%; $n=166$; $\chi^2=10,334$; $p<0,05$). Klinik gediş əsasən ikitərəfli xarakter daşımışdır (97,8%; $n=400$), birtərəfli hallar isə 2,2% ($n=9$) təşkil etmişdir ($p<0,001$). Qohum nikah amili irsi göz xəstəliklərinin yüksək rastgəlmə tezliyi, erkən yaşda təzahürü və ağır ikitərəfli klinik gedişi ilə statistik cəhətdən etibarlı şəkildə əlaqələndirilmişdir ($p<0,05$).

3. Qohum nikahdan doğulan uşaqlarda orta görmə itiliyi ($0,074\pm0,059$) qohum nikahı olmayan uşaqlara ($0,196\pm0,293$) nisbətən statistik əhəmiyyətli dərəcədə aşağı olmuşdur ($p<0,05$);

korluğun tezliyi müvafiq olaraq 32,0% və 22,2% qeydə alınmışdır ($p<0,05$). İkitərəfli zədələnmə tezliyi üzrə fərq daha yüksək əhəmiyyətlik göstərmişdir ($p<0,005$). Ən ağır görmə itkisi hər iki qrupda anadangəlmə qlaukoma (logMAR 2,48) və görmə siniri patologiyalarında (logMAR 2,39) müşahidə olunmuş; nozoloji qruplar üzrə görmə funksiyasının müqayisəsində fərqlər yüksək statistik əhəmiyyətli olmuşdur ($\chi^2=161,255$; $p<0,001$). Qohum nikahdan doğulan uşaqlarda korluq riski müqayisə qrupuna nisbətən 1,5–1,7 dəfə yüksək qeydə alınmışdır ($p<0,05$).

4. Müalicə yanaşmalarının patologiya tipindən asılılığı statistik cəhətdən yüksək etibarlılıqla təsdiqlənmişdir ($\chi^2=549,117$, $df=14$ və $\chi^2=241,372$, $df=12$; $p<0,001$). Müalicəyə tabe olan patologiyalarda büllurun anadangəlmə patologiyaları (91,2–97,7%) və anadangəlmə qlaukoma (96,0–100,0%) cərrahi müdaxilə əsas terapevtik yanaşma kimi tətbiq olunmuşdur. Degenerativ patologiyalarda müalicəsiz halların payı yüksək olmuşdur: irsi retinal distrofiyalarda 64,7–94,8%, görmə siniri patologiyalarında 98,4–100,0%. Bu nəticələr erkən diaqnostikanın klinik proqnostik əhəmiyyətini və degenerativ formalarda reabilitasiyaya yönəlmiş yanaşmanın zəruriliyini təsdiqləyir.

5. Tədqiqat əsasında işlənib hazırlanmış dörd mərhələli diaqnostik skrininq alqoritmı aşağıdakı ardıcılıığı əhatə edir: (I) neonatal dövrdə qırmızı refleksin qiymətləndirilməsi; (II) ailə anamnezi və klinik əlamətlər əsasında risk qruplarının müəyyənəşdirilməsi; (III) yaşa uyğun standart oftalmoloji müayinə; (IV) şübhəli hallarda ixtisaslaşmış oftalmoloji diaqnostikanın tətbiqi.

PRAKTİK TÖVSIYƏLƏR

1. İrsi göz xəstəliklərinin erkən yaşlarda təzahür etməsi nəzərə alınaraq, risk qrupuna daxil olan uşaqlarda ilkin mərhələdə diaqnostikanın təmin edilməsi üçün sistemli oftalmoloji müayinələrin təşkili zəruri hesab olunur.
2. Hazırlanmış diaqnostik alqoritmın klinik praktikada tətbiqi pediatri və oftalmoloqlara erkən diaqnostika və düzgün yönləndirmə prosesində dəstək verə bilər.

3. Qohum nikahdan doğulan uşaqların xüsusi risk qrupu kimi qiymətləndirilməsi və onların oftalmoloji cəhətdən erkən mərhələdə müayinəsi məqsəduyğun hesab edilir.
4. Müalicə yanaşması hər bir xəstə üzrə fərdiləşdirilməli, klinik vəziyyətin dəyişməsinə uyğun olaraq terapiya strategiyası optimallaşdırılmalıdır.
5. İrsi göz patologiyaları olan uşaqların uzunmüddətli müşahidəsi təmin edilməli, mütəmadi monitorinq nəticələri sistemləşdirilmiş şəkildə qeydiyyatı alınmalıdır.
6. Profilaktik tədbirlər çərçivəsində əhali arasında genetik risk faktorları, xüsusilə qohum nikahlarının mümkün nəticələri barədə maarifləndirmə işlərinin genişləndirilməsi vacibdir.

DISSERTASIYA MÖVZUSU ÜZRƏ ÇAP EDİLMİŞ ELMİ İŞLƏRİN SİYAHISI:

1. Qasımov E.M., Həsənova N.A., Həsənova R.M. “Vision 2020: Görmə hüququ” proqramı çərçivəsində gözdən əlil uşaqlarda internat-məktəbində aparılan müayinə nəticələri// - Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2017, №3 (25), s.40-45, i/s 21167, // <https://oftalmologiya.az/ajo/article/view/347/350>
2. Qasımov E.M., Həsənova N.A., Həsənova R.M. Serebral iflicli uşaqlarda görmə üzvünün patologiyası.//- Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2019, №1 (29), s.68-72, // <https://oftalmologiya.az/ajo/article/view/388/427>
3. Qasımov E.M., Həsənova R.M. Uşaqlarda müxtəlif sindromlar zamanı pigmentli retinit. // - Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2019, №3 (31), s.37-41, // <https://www.oftalmologiya.az/ajo/article/view/219/219>
4. Həsənova R.M. Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda rast gəlinən irsi göz xəstəliklərinin xüsusiyyətləri (ədəbiyyat icmalı) // - Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2023, №3 (46), s.81-87, // <https://www.oftalmologiya.az/ajo/article/view/55/53>
<https://doi.org/10.30546/2709-4634.2023.46.0281>

5. Султанова М.М., Гасанова Р.М., Агаева А.М. Результаты ленсэктомии с имплантацией интраокулярной линзы у пациентов с синдромом Марфана. // Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2023, №4 (47), s.56-62. // <https://www.oftalmologiya.az/ajo/article/view/43/42>
<https://doi.org/10.30546/2709-4634.2023.47.019>
6. Hasanova R.M., Sultanova M.M., Agayeva A.M. Organization of prevetion early detection and treatment of genetically determined ophthalmological problems in Azerbaijan. // Актуальні проблеми сучасної медицини. Полтава. //2023, 23, №3 (83), s.12-14. // <https://visnyk-umsa.com.ua/index.php/journal/article/view/815/796> DOI 10.31718/2077-1096
7. Hasanova R.M., Sultanova M.M. Assessment of visual functions of children born in consanguineous marriage on the basis of appeal to the disability commission.// Ukraine, Poltava, Вісник проблем біології і медицини. 2024, 4(175), s.611-619. // <https://vpbim.com.ua/wp-content/uploads/2024/12/70-min.pdf>
8. Qasimov E.M., Həsənova R.M. Azərbaycanca qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda pıqmentli retinit xəstəliyinin xüsusiyyətləri. // -Bakı. Sağlamlıq elmi-praktik jurnal, 2024, №1 (32), s.7-13. / https://www.saqlamliq.az/archive_files/19282Jurnal%202024%20№1..pdf
9. Qasimov E.M., Həsənova R.M. Azərbaycanca qohum nikahdan doğulmuş uşaqlar arasında irsi göz xəstəliklərinin rastgəlmə tezliyi. // -Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2024, №3 (50), s.12-21. // <https://www.oftalmologiya.az/ajo/article/view/2/2>
10. Qasimov E.M., Həsənova R.M. Uşaqlarda irsi retinal distrofiyaların rastgəlmə tezliyi, klinik və diaqnostik xüsusiyyətlərinin qiymətləndirilməsi. // - Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2024, №4 (51), s.61-72. // <https://doi.org/10.71110/ajo791020241604516172>;
<https://oftalmologiya.az/ajo/article/view/326/328>

11. Həsənova R.M., Quliyeva T.C. Bəzi genetik sindromlar zamanı görmə orqanında müşahidə edilən patologiyalar (klinik hallar). // - Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2025, №1 (52), s.59-70. // <https://oftalmologiya.az/ajo/article/view/883/910> // <https://doi.org/10.71110/ajo791020251701525970>
12. Həsənova R.M., Sultanova M.M., Quliyeva T.C. Ailə anamnezində irsi göz xəstəlikləri olan uşaqlarda anadangəlmə kataraktanın rastgəlmə tezliyi. // - Bakı, Azərbaycan Oftalmologiya Jurnalı, 2025, №4 (55), s.41-50. <https://doi.org/10.71110/ajo791020251704554150> <https://oftalmologiya.az/ajo/article/view/911/937>
13. Гасанова Р.М. Характеристика и особенности глазных заболеваний у детей, рожденных в имбридинге. Вестник офтальмологии, Москва, Россия. 2026, 142(2). s.29-33 // i/s <https://doi.org/10.17116/oftalma202614202129>
14. Гасанова Р.М., Султанова М.М., Агаева А.М. Наследственная патология в структуре детской инвалидности по органу зрения. // - Ташкент. Вестник Ташкентской медицинской академии.// 2023, 12, s.129-130, <https://www.eye-center.uz/f/vestnik> [12 oftalmologiyatujchibaeva ispravleniyayusupova a a.pdf](https://www.eye-center.uz/f/vestnik)
15. Hasanova R.M., Aghayeva A.M. Stem cell therapy: a novel approach for vision Restoration in retinitis pigmentosa. // Bakı, Azərbaycan, International conference Physiology of vision and occupational pathologies: Fundamental and Applied aspects and 6th Congress of Azerbaijan Physiologists. 2023. s.46. <https://ajp.az/index.php/ajp/article/view/1/76>
16. Hasanova.R.M., Sultanova M.M., Ağayeva A.M. Warburq Micro Sindromu (kliniki hal). // Bakı, Azərbaycan. International conference Physiology of vision and occupational pathologies: Fundamental and Applied aspects and 6th Congress of Azerbaijan Physiologists Aliyeva. 2023, s. 65. // <https://ajp.az/index.php/ajp/article/view/1/76>
17. Qasımov E.M., Həsənova R.M. Azərbaycanda qohum nikahdan doğulmuş uşaqlarda anadangəlmə kataraktanın xüsusiyyətləri. //

Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin yeni binasının 15 illiyinə həsr edilmiş tezislər toplusu. // Bakı 2024. s.138-142 //

<https://drive.google.com/file/d/1CyL9KxHSIMFv3vxnBX7LHRvGkCSReJSg/view?pli=1>

18. Kasimov E.M., Hasanova R.M. Prevalence and monitoring of hereditary eye diseases among consanguineous marriage-born children in Azerbaijan. // - Sheki, Azerbaijan. 2nd ASO& TROS Joint International Ophthalmology Symposium. 2024. S. 73-74. <https://drive.google.com/file/d/1ZBU1uJwShGUMTFJ7qxQyQhiJ7fE74l8x/view>
19. Həsənova R.M. Azərbaycanda qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda rast gəlinən göz xəstəliklərinin xüsusiyyətləri. // Bakı. Azərbaycan Pediatriqlar Assosiasiyasının elmi-praktiki jurnalı // 2024. №1 (4). s. 20. // <https://doi.org/10.28942/apj.v1i1> <https://pediatriyajurnali.az/index.php/apj/article/view/19/23>
20. Sultanova M.M., Hasanova R.M. Hereditary pathology of the visual organ in children born in related marriages in Azerbaijan. // Bakı. Ə. Əliyev ad. AzDHTi 90 illiyinə həsr olunmuş beynəlxalq elmi-praktiki konqresin məcmuəsi. 2025. s.309.
21. Qasımov E.M., Həsənova R.M., İbadova A.N. Qohum nikahlardan doğulmuş uşaqlarda irsi göz xəstəliklərinin görmə funksiyasına təsiri. Akademik Zərifə Əliyevanın 103 illiyinə və Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin 80 illiyinə həsr olunmuş Beynəlxalq elmi-praktik konfransın materialları. 2026. s.200-206, i/s 14518 // <https://doi.org/10.71110/km8028042026200206>
22. Hasanova R.M. Pigment Retinitis in Various Syndromes in Children. 35th APACRS Annual Meeting, Singapore. 2023. S.115. Poster. // https://apacrs.org/35th_FinalProgramBook/21/
23. Kasimov E.M., Hasanova R.M. Rate of parental consanguineous marriage among children with visual impairments in Azerbaijan. // Vancouver, Canada. World Ophthalmology Congress. // 2024.//

<https://woc2024.abstractserver.com/planner/#!/preview/itinerary/90cacbeecc3ae84ab>

24. Kasimov E.M., Hasanova R.M. Clinical ophthalmological analysis of the characteristics of congenital cataract disease in children born from consanguineous marriages in Azerbaijan. // Athens, Greece. 29th escrs winter meeting. Athens Megaron. // <https://escrs-distribution.m-anage.com/from.storage?image=bJGRGJQix1zA7UbuuHIUeuDfs6Y6OpQFmKJmcnbNHTz0o0LSpfm5Q1F3hHGXIwC0>
25. Ağayeva R., Həsənova R., Əliyev X., İsmayılova S., Yusifova B., İrsi retinal distrofiyaların diaqnostikası və proqressivləşmənin qarşısının alınması üzrə klinik protokol // Bakı, 2025, s.60 i/s. 92127., 617.735 İ 71 <https://isim.az/upload/File/reports/irsiretinal.pdf>

İXTİSARLARIN SİYAHISI

Eİ	- Etibarlılıq intervalı
ERQ	- Elektoretinoqrafiya
GOP	- Görmənin oyanma potensialları
İGX	- İrsi göz xəstəliyi
İR	- İqtisadi rayon
İRD	- İrsi retinal distrofiya
TEK	- Tibbi ekspertiza komissiyası
ÜST	- Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatı



Dissertasiyanın müdafiəsi 25 sentyabr 2026-cı il tarixində saat 14⁰⁰ Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin nəzdində fəaliyyət göstərən FD 1.03 Dissertasiya şurasının iclasında keçiriləcək.

Ünvan: AZ 1114, Bakı şəhəri, Cavadxan küçəsi, məhəllə 32/15

Dissertasiya ilə Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin kitabxanasında tanış olmaq mümkündür.

Avtoreferatın elektron versiyası Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinin rəsmi internet saytında (www.eye.gov.az) yerləşdirilmişdir

Avtoreferat 5 avqust 2026-cı il tarixində zəruri ünvanlara göndərilmişdir.

Çapa imzalanıb: 29.07.2026.
Kağızın formatı: 60x84 1/16.
Həcm: 39011 işarə.
Sif. 002.
Tiraj: 100.