

GƏNCƏ ŞƏHƏRİNDƏ TƏDQIQ OLUNAN EPİLEPSİYALI XƏSTƏLƏRDƏ İRSİYYƏTİN ƏHƏMİYYƏTİ

Bayramova L.Q.* 

Azərbaycan Tibb Universiteti, Nevrologiya kafedrası, Bakı, Azərbaycan

Giriş. Epilepsiya çoxfaktorlu etiologiyaya malik xroniki nevroloji xəstəlikdir. Genetik amillər xəstəliyin inkişafında mühüm rol oynayır. **Tədqiqatın məqsədi** 2005-2009 və 2019-2023-cü illərdə epilepsiya xəstələrinə irsi anamnez göstəricilərini müqayisə etməkdir. **Material və metodlar.** Retrospektiv təhlildə hər iki dövrdə klinikaya müraciət etmiş ümumilikdə 650 xəstənin tibbi qeydləri analiz edilmişdir. İrsiyyət dörd kateqoriyada qiymətləndirilərək cinslər üzrə öyrənilmişdir: irsiyyətində epilepsiyalı xəstələrə rast gəlinməyən pasiyentlər, I dərəcəli qohumlarda, II dərəcəli qohumlarda, III dərəcəli qohumlarda epilepsiya xəstəliyinə rast gəlinən pasiyentlərin olması. Cinslərarası fərq Pearson Chi-kvadrat testi ilə yoxlanılmışdır. **Nəticələr.** 2005-2009-cu illərdə qohumları arasında epilepsiya hallarına rast gəlinməyən xəstələr 65,2%, I dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələrə rast gəlinən hallar 20,2%, II dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələrə rast gəlinən hallar 8,1%, III dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələrə malik olan pasiyentlər isə 6,5% təşkil etmişdir. 2019–2024-cü illərdə isə qohumları arasında epilepsiya hallarına rast gəlinməyən xəstələr 54,9%, I dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələrə rast gəlinən hallar 29,6%-ə, II dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələrə rast gəlinən hallar 14,3%, III dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələrə rast gəlinən hallar isə 1,2% olmuşdur. Cinslər arasında fərq statistik əhəmiyyət daşımamışdır ($p>0,05$). **Yekun.** Zaman keçdikcə epilepsiya xəstələrinin ailə anamnezində müsbət hallar artmışdır. Bu, genetik faktorların daha yaxşı aşkarlanması və ailə sorğularının dəqiqləşdirilməsi ilə bağlı ola bilər.

Açar sözlər: epilepsiya, irsiyyət, genetik faktorlar, retrospektiv təhlil, ailə anamnezi.

Giriş. Epilepsiya — beynin neyron fəaliyyətində anormal və sinxron boşalmalarla səciyyələnən, təkrarlanan tutmalarla özünü göstərən xroniki nevroloji xəstəlikdir [1]. Bu xəstəliyin etiologiyası olduqca müxtəlif və mürəkkəbdir; travmatik beyin zədələnmələri, infeksiyalar, struktur anomaliyaları, metabolik problemlər və genetik dəyişikliklər kimi çoxsaylı amillər epilepsiyanın yaranmasında rol oynayır [2, 3]. Genetik faktorlar epilepsiyanın inkişafında mühüm əhəmiyyətə malikdir və bəzən xəstəliyin birbaşa səbəbi kimi, bəzən isə risk faktorları kimi təsir göstərir [4]. Məsələn, müəyyən tədqiqatlarda birinci dərəcəli qohumlarda epilepsiya riski ümumi əhali ilə müqayisədə 2–3 dəfə yüksək olaraq müəyyən edilmişdir, bu da genetik irsin xəstəliyin patogenezinə təsirini vurğulayır [5].

Son illərdə genetik testlərin inkişafı epilepsiyanın molekulyar əsaslarının daha dərinə və dəqiq öyrənilməsinə şərait yaratmışdır [6, 7]. Bu testlər, genetik dəyişikliklərin müəyyən edilməsini mümkün edir və xəstəliyin diaqnostikasında, müalicə strategiyalarının formalaşmasında və risk qruplarının müəyyən edilməsində əhəmiyyətli rol oynayır. Müasir molekulyar-genetik metodlar sayəsində epilepsiyanın müxtəlif genetik alt tipləri təyin edilərək, fərdi yanaşmalar tətbiq edilməyə başlanmışdır.

Cari tədqiqatın məqsədi Gəncə şəhərində müx-

təlif dövrlərdə (2005-2009 və 2019-2023-cü illər ərazində) epilepsiya diaqnozu qoyulmuş xəstələr arasında irsi anamnezin yayılma səviyyəsini qiymətləndirmək və zamanla bu göstəricidəki dəyişiklikləri analiz etməkdir. Belə qiymətləndirmələr xəstəliyin genetik aspektlərini daha yaxşı anlamağa, kliniki protokolların təkmilləşdirilməsinə və gələcək tədqiqatların istiqamətinin müəyyənləşdirilməsinə kömək edəcəkdir.

Material və metodlar: 2005–2009 və 2019–2024-cü illərdə Azərbaycan Respublikasının Gəncə şəhərinin müxtəlif poliklinika və xəstəxanalarına müraciət etmiş epilepsiya diaqnozlu xəstələrin tibbi sənədləri retrospektiv olaraq təhlil edilmişdir. Araşdırmaya 650 xəstə (2005–2009-cu dövrü əhatə edən 322 nəfər; 2019–2023-cü dövrü əhatə edən 328 nəfər) daxil edilmişdir. İrsiyyət dörd kateqoriyaya üzrə qiymətləndirilmişdir: 1.yox – ailədə epilepsiya halları müşahidə olunmamışdır, 2. I dərəcəli qohumlarında yəni, valideynlərində, bacı-qardaşlarında, övladlarında epilepsiyalı xəstələri müşahidə olunduğu hallar, 3. II dərəcəli qohumlarında, yəni nənə-baba, əmi-dayı, xala-bibilərində epilepsiyalı halların müşahidə olunduğu pasiyentlər, 4. III dərəcəli qohumlarında yəni, uzaq qohumlarında epilepsiya halları müşahidə olunan pasiyentlər. Statistik təhlildə SPSS 26 proqramı istifadə edilmiş, Pearson Chi-kvadrat testi ilə cinslərarası fərq qiymətləndirilmişdir.

*e-mail: lbayramova@amu.edu.az

Nəticələr və onların müzakirəsi. Cari tədqiqatda 2005–2009-cu illər və 2019–2023-cü illər dövərində epilepsiya xəstələri arasında irsiyyət göstəricilərinin paylanması müqayisə edilmişdir. 2005–2009-cu illərdə aparılan analiz nəticəsində, xəstələrin 65,2%-də irsi anamnez olmadığı, yəni ailə üzvlərində epilepsiya xəstəliyinin müşahidə olunmadığı müəyyən edilmişdir. Birinci dərəcəli qohumlarda epilepsiya riski olanların payı 20,2%, ikinci dərəcəli qohumlarda 8,1%, üçüncü dərəcəli

qohumlarda isə 6,5% olmuşdur. Kişilər arasında birinci dərəcəli qohumların payı 23,5%, qadınlarda isə 15,6% təşkil etmişdir. Statistik analiz nəticəsində Pearson Chi-kvadrat testi ilə irsiyyət kateqoriyaları arasında fərqlərin statistik olaraq dürüst olmadığı ($\chi^2=4,346$; $p=0,226$) müəyyən edilmişdir. Bu isə göstərir ki, 2005–2009-cu illər arasında kişi və qadın xəstələrində irsiyyət göstəricilərinin paylanmasında əhəmiyyətli fərq müşahidə olunmamışdır (cədvəl 1).

Cədvəl 1

2005–2009-cu illərdə irsiyyət göstəriciləri

İrsiyyət kateqoriyası	Kişi n (%)	Qadın n (%)	Ümumi n (%)
Yox	114 (61,0)	96 (71,1)	210 (65,2)
I dərəcəli qohumlar	44 (23,5)	21 (15,6)	65 (20,2)
II dərəcəli qohumlar	15 (8,0)	11 (8,1)	26 (8,1)
III dərəcəli qohumlar	14 (7,5)	7 (5,2)	21 (6,5)
Cəmi	187 (100)	135 (100)	322 (100)

Qeyd: Pearson Chi-kvadrat: $\chi^2=4,346$; $p=0,226$.

2019–2024-cü illərdə aparılan araşdırmada isə irsiyyət göstəricilərində bəzi dəyişikliklər müşahidə edilmişdir. Belə ki, irsi anamnezin olmadığı xəstələrin nisbəti azalmağa meyli olaraq 54,9% olmuşdur. Birinci dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələr olan halların sayı artaraq 29,6%-ə yüksəlmişdir ki, bu da əvvəlki dövrə nisbətən nəzərəçarpan bir artımdır. İkinci dərəcəli qohumlarında epilepsiya

xəstəliyi müşahidə olan hallar 4,3%, üçüncü dərəcəli qohumlarında epilepsiyalı xəstələr olan hallar isə 1,2% təşkil etmişdir. Kişilər və qadınlar arasında birinci dərəcəli qohumlarında epilepsiya xəstəliyi olan hallar müvafiq olaraq 26,6% və 32,9% olmuşdur. Yenə də Pearson Chi-kvadrat testi fərqlərin statistik olaraq əhəmiyyətli olmadığını göstərmişdir ($\chi^2=4,426$; $p=0,219$) (cədvəl 2).

Cədvəl 2

2019–2024-cü illərdə irsiyyət göstəriciləri

İrsiyyət kateqoriyası	Kişi n (%)	Qadın n (%)	Ümumi n (%)
Yox	114 (61,0)	96 (71,1)	210 (65,2)
I dərəcəli qohumlar	44 (23,5)	21 (15,6)	65 (20,2)
II dərəcəli qohumlar	15 (8,0)	11 (8,1)	26 (8,1)
III dərəcəli qohumlar	14 (7,5)	7 (5,2)	21 (6,5)
Cəmi	187 (100)	135 (100)	322 (100)

Qeyd: Pearson Chi-kvadrat: $\chi^2=4,426$; $p=0,219$.

Ümumiyyətlə son dövrdə (2019–2023) əvvəlki illərlə müqayisə etdikdə irsiyyət göstəricilərində artım müşahidə edilir, xüsusən birinci dərəcəli qohumlarında epilepsiya xəstəliyi olan pasiyentlərin nisbəti yüksəlmişdir. Bu, epilepsiyanın genetik komponentlərinin və irsi təsirlərin daha çox diqqətə alınması və ya genetik diaqnostikanın inkişafı ilə bağlı ola bilər. Həmçinin, xəstə məlumatlarının top-

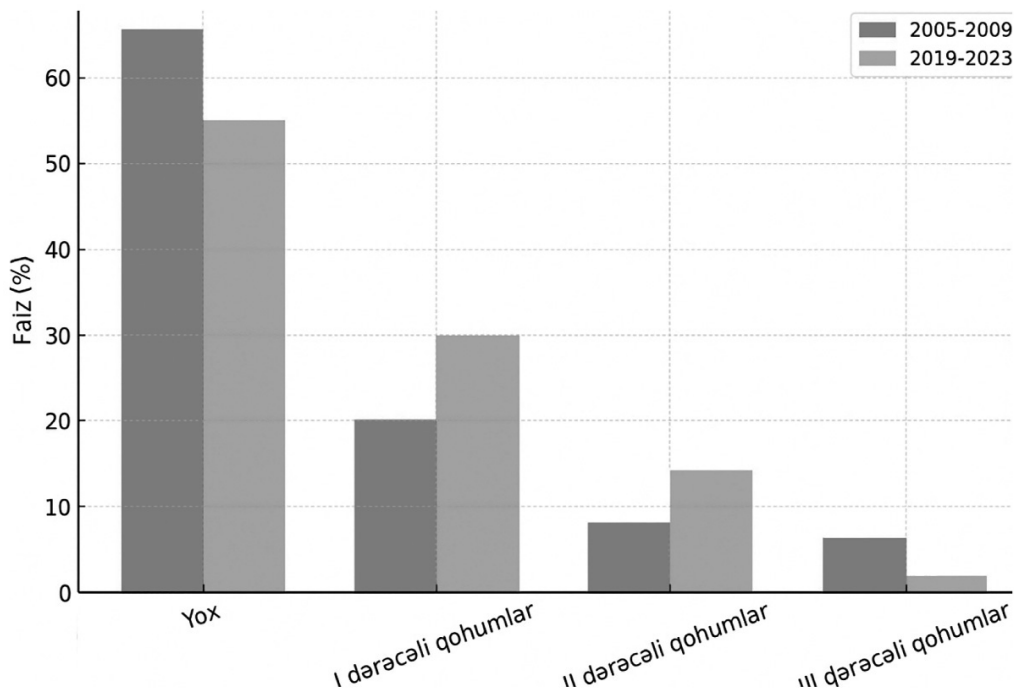
lanması və anamnezinin daha dəqiq öyrənilməsi də bu artımın səbəblərindən biri ola bilər.

Nəticələr göstərir ki, son 15 il ərzində epilepsiya xəstələrinin ailə anamnezində müsbət hallar nəzərəçarpacaq dərəcədə artmışdır. Xüsusilə birinci və ikinci dərəcəli qohumlarda epilepsiyanın rastgəlmə səviyyəsində artım müşahidə olunur ki, bu da xəstəliyin irsi komponentlərinin önəmini bir daha

vurğulayır. Bu tendensiyanın yaranmasında bir neçə əsas amil rol oynaya bilər. Bir tərəfdən, son illərdə genetik testlərin əlçatanlığının və inkişafının artması, genetik əsasların daha dəqiq müəyyən edilməsinə imkan yaradaraq, ailə tarixçəsinin daha geniş və dəqiq təhlil olunmasını təmin etmişdir [4, 6]. Digər tərəfdən isə anamnez məlumatlarının toplanması və qeydiyyat sistemlərinin təkmilləşdirilməsi, həkimlərin və tədqiqatçıların ailə üzvlərinin xəstəlik tarixçəsini daha diqqətlə araşdırmasına şərait yaratmışdır.

Cinslər arasında irsiyyət göstəricilərində statistik

olaraq əhəmiyyətli fərqlənməsinin olmaması isə epilepsiyanın genetik ötürülmə mexanizmlərinin autosomal dominant və ya resessiv formalarla baş verməsi ilə əlaqələndirilə bilər [7,8]. Bu o deməkdir ki, xəstəliyin genetik təməli kişilər və qadınlar arasında əhəmiyyətli fərq yaratmır və irsiyyət nümunələri hər iki cins üçün bənzərdir. Bununla belə, bəzi tədqiqatlarda qadınlarda irsi epilepsiya riskinin bir qədər yüksək olduğu qeyd olunsa da, ümumi populyasiya səviyyəsində cinslər arasında ciddi fərqlər müşahidə olunmur [5, 9]. Bu bizim tədqiqatımızda da öz əksini tapmışdır (şəkil).



Şək. İki dövr üzrə (2005-2009 və 2019-2024) irsiyyət paylarının müqayisəsi (faizlə)

Bu nəticələr epilepsiyanın molekulyar-genetik əsaslarının daha dərinlən öyrənilməsinin vacibliyini və genetik testlərin klinik praktikada geniş tətbiqinin xəstə idarəetməsində əhəmiyyətini göstərir. Həmçinin, ailə anamnezinin dəqiq toplanması və genetik məsləhət xidmətlərinin inkişafı, xəstələr və risk altında olan fərdlər üçün daha effektiv diaqnostika və müalicə strategiyalarının yaradılmasına imkan verəcəkdir. Gələcək tədqiqatlarda genetik faktorların epilepsiyanın müxtəlif klinik şakillərində rolu və cinslər üzrə fərqliliklərin daha geniş şəkildə araşdırılması zəruridir.

Yekun. Son 15 ildə epilepsiya xəstələri arasında irsiyyət göstəricilərində nəzərəcarpacaq dəyişikliklər müşahidə olunmuşdur. 2005–2009-cu illərlə müqayisədə 2019–2023-cü illər dövründə ailə anamne-

zində müsbət hallar, xüsusilə birinci və ikinci dərəcəli qohumlarda epilepsiya riski olan xəstələrin payı artmışdır. Bu artım epilepsiyanın genetik komponentlərinin klinik tədqiqatlarda daha çox diqqətə alınması, genetik testlərin inkişafı və tətbiqinin genişlənməsi, eləcə də anamnez məlumatlarının toplanması və qeydiyyat sistemlərinin təkmilləşdirilməsi ilə bağlı ola bilər.

Statistik analizlər göstərir ki, kişi və qadın xəstələr arasında irsiyyət göstəricilərinin paylanmasında əhəmiyyətli fərq yoxdur. Bu isə epilepsiyanın genetik ötürülmə mexanizmlərinin hər iki cins üçün bənzər olduğunu və genetik faktorların autosomal dominant və ya resessiv formalarla keçdiyini göstərir. Buna baxmayaraq, bəzi tədqiqatlarda qadınlarda irsi epilepsiya riskinin bir qədər yüksək olduğu

qeyd olunmuşdur ki, bu da gələcək tədqiqatlarda cinslər üzrə genetik fərqliliklərin daha dərindən araşdırılmasının vacibliyini göstərir.

Bu nəticələr epilepsiyanın molekulyar-genetik əsaslarının daha ətraflı öyrənilməsinin, genetik testlərin klinik praktikada tətbiqinin və genetik məsləhət xidmətlərinin inkişaf etdirilməsinin zəruriliyini

ni vurğulayır. Həmçinin, ailə anamnezinin dəqiq toplanması xəstələrin idarə olunmasında və risk qrupunda olan fərdlərin müəyyənləşdirilməsində önəmli rol oynayır. Gələcək tədqiqatlarda genetik faktorların epilepsiyanın müxtəlif klinik formalarındakı rolu və cinslər üzrə fərqliliklərin daha geniş şəkildə öyrənilməsi vacibdir.

ƏDƏBİYYAT – ЛИТЕРАТУРА – REFERENCES

1. World Health Organization. Epilepsy [Internet]. 2024 [cited 2025 Aug 11]. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/epilepsy>
2. Gooley S, Crompton DE, Berkovic SF. ILAE Genetic Literacy Series: familial focal epilepsy syndromes // *Epileptic Disord.* 2022 Apr 1;24(2):221-228. doi: 10.1684/epd.2021
3. Myers CT, Mefford HC. Advancing epilepsy genetics in the genomic era // *Genome Med.* 2015;7(1):91. doi: 10.1186/s13073-015-0214-7.
4. Symonds JD, Zuberi SM, Stewart K, et al. Incidence and phenotypes of childhood-onset genetic epilepsies: a prospective population-based national cohort // *Brain.* 2019;142(8):2303-18. doi: 10.1093/brain/awz195
5. Peljto AL, Barker-Cummings C, Vasoli VM, et al. Familial risk of epilepsy: a population-based study // *Brain.* 2014;137(Pt 3):795-805. doi: 10.1093/brain/awt368
6. Myers KA, Johnstone DL, Dymont DA. Epilepsy genetics: Current knowledge, applications, and future directions // *Clin Genet.* 2019;95(1):95-111. doi: 10.1111/cge.13414
7. Ruggiero SM, Xian J, Helbig I. The current landscape of epilepsy genetics: where are we, and where are we going? // *Curr Opin Neurol.* 2023;36(2):86-94. doi: 10.1097/WCO.0000000000001141
8. Wang J, Lin ZJ, Liu L, Xu HQ, Shi YW, Yi YH, et al. Epilepsy-associated genes // *Seizure.* 2017;44:11-20. doi: 10.1016/j.seizure.2016.11.030
9. Christensen J, Kjeldsen MJ, Andersen H, Friis ML, Sidenius P. Gender differences in epilepsy // *Epilepsia.* 2005;46(6):956-60. doi: 10.1111/j.1528-1167.2005.51204.x

РЕЗЮМЕ

ЗНАЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ У ПАЦИЕНТОВ С ЭПИЛЕПСИЕЙ, ОБСЛЕДОВАННЫХ В ГОРОДЕ ГЯНДЖА

Байрамова Л.К.

Азербайджанский Медицинский Университет, Кафедра Неврологии, Баку, Азербайджан

Введение. Эпилепсия — хроническое неврологическое заболевание с многофакторной этиологией. Генетические факторы играют важную роль в развитии данного заболевания. Целью исследования являлось сравнение показателей наследственного анамнеза у пациентов с эпилепсией в периоды 2005–2009 и 2019–2023 гг. **Методы.** В ретроспективный анализ были включены медицинские карты 650 пациентов, обратившихся в клинику в оба указанных периода. Наследственность оценивалась по четырём категориям и изучалась с учётом пола: пациенты без семейного анамнеза эпилепсии; пациенты, имеющие больных эпилепсией среди родственников первой, второй и третьей степени родства. Различия между полами проверялись с использованием критерия χ^2 Пирсона. **Результаты.** В 2005–2009 гг. пациенты без случаев эпилепсии среди родственников составляли 65,2%, наличие больных среди родственников первой степени отмечалось у 20,2%, второй степени — у 8,1%, третьей степени — у 6,5% пациентов. В 2019–2023 гг. пациенты без эпилепсии в семейном анамнезе составляли 54,9%, с родственниками первой степени — 29,6%, второй степени — 14,3%, третьей степени — 1,2%. Статистически значимых различий между полами не выявлено ($p > 0,05$). **Выводы.** Со временем доля положительного семейного анамнеза среди пациентов с эпилепсией увеличилась, что может быть связано с более точным выявлением генетических факторов и уточнением данных при опросе семьи.

Ключевые слова: эпилепсия, наследственность, генетические факторы, ретроспективный анализ, семейный анамнез.

SUMMARY

THE SIGNIFICANCE OF HEREDITY IN EPILEPSY PATIENTS STUDIED IN GANJA CITY

Bayramova L.G.

Azerbaijan Medical University, Department of Neurology, Baku, Azerbaijan

Introduction. Epilepsy is a chronic neurological disease with a multifactorial etiology. Genetic factors play an important role in the development of the disease. The aim of this study was to compare hereditary anamnesis indicators in epilepsy patients during the periods 2005–2009 and 2019–2023. **Method.** In this retrospective analysis, medical records of a total of 650 patients who visited the clinic during both periods were examined. Heredity was assessed in four categories and studied by gender: patients with no family history of epilepsy, those with epilepsy in first-degree relatives, second-degree relatives, and third-degree relatives. Gender differences were evaluated using the Pearson Chi-square test. **Results.** In 2005–2009, patients with no relatives diagnosed with epilepsy constituted 65.2%, those with first-degree relatives affected accounted for 20.2%, with second-degree relatives affected—8.1%, and with third-degree relatives affected—6.5%. In 2019–2023, patients with no relatives diagnosed with epilepsy accounted for 54.9%, those with first-degree relatives affected—29.6%, with second-degree relatives affected—14.3%, and with third-degree relatives affected—1.2%. No statistically significant difference was observed between genders ($p>0.05$). **Conclusion.** Over time, positive family histories among epilepsy patients have increased. This may be related to improved detection of genetic factors and more precise family history assessments. **Keywords:** epilepsy, heredity, genetic factors, retrospective analysis, family history.

Redaksiyaya daxil olub:

Çapa tövsiyə olunub:

Rəyçi: Professor R.K.Şirəliyeva