

**СУДАЛГАА, ШИНЖИЛГЭЭ****БИОАНАГААХ****Эрсдэлт хүн амын амин хүчлийн солилцооны  
удамшлын эмгэгийн тохиолдлууд**

*Энхжаргал Ц.<sup>1</sup>, Хишигбуян Д.<sup>1</sup>, Гантуяа П.<sup>1</sup>, Содномцэрэн Б.<sup>1</sup>,  
Туяа Э.<sup>1</sup>, Доржханд Б.<sup>1</sup>, Отгонзаяа Б.<sup>2</sup>, Отгонжаргал С.<sup>1</sup>*

*<sup>1</sup>Нийгмийн эрүүл мэндийн хүрээлэн*

*<sup>2</sup>“Этүгэн” Их сургууль*

*E-mail:enke98@yahoo.com*

**Abstract****Cases of inherited disorders of amino acid metabolism in population at risk**

*EnkhjargalTs.<sup>1</sup>, KhishigbuyanD.<sup>1</sup>, GantuyaP.<sup>1</sup>, SodnomtserenB.<sup>1</sup>,  
TuyaE.<sup>1</sup>, DorjkhandB.<sup>1</sup>, Otgonzaya B.<sup>2</sup>, OtgonjargalS.<sup>1</sup>*

*<sup>1</sup>Public Health Institute*

*<sup>2</sup>“Etugen” University*

**Introduction**

Oligophrenia makes 7.3% of all mental disorders in our country. It is known that almost 4% of all diagnosed cases of oligophrenia developed as a result of an inherited disturbance of amino acid metabolism. In most countries, the frequencies of inherited diseases of amino acid metabolism in the population are determined, and preventive screening programs of newborns are implemented.

No study has been conducted so far into the issue of inherited diseases of amino acid metabolism in the Mongolian population. The goal of our survey was to detect inherited disorders of amino acid metabolism in the population at risk.

**Materials and Methods**

The collection of samples and the laboratory analysis were carried out in the following two stages: 1. The screening analysis of 514 individuals diagnosed with mental retardation was performed by paper chromatography; 2. The positive cases detected by the screening were analyzed using high-performance liquid chromatography.

**Results**

The screening testing detected twelve potential disturbances of amino acid metabolism. Out of the twelve positive cases four individuals refused to participate in the confirmatory stage of the survey. Among the remained eight individuals, cases of hypertyrosinemia, hypervalinemia, hyperglycinemia, hyperlysinemia and pyridoxine-dependent epilepsy were detected.

**Conclusions:**

1. The fact that cases of inherited disorders of amino acid metabolism were detected among mentally retarded individuals show that the disorder is one of causes of oligophrenia.
2. A screening program of newborns should be implemented for early detection of inherited disorders of amino acid metabolism.
3. A genetic counselling and testing centre could assist in reduction of number of individuals with inherited disorders.

Pp.3-6, References 9

### Үндэслэл

Дэлхийн эрүүл мэндийн байгууллагын илтгэлд [1] дэлхий дээр оюуны хомсдолтой 35,6 сая хүн амьдарч байгааг дурдсан байна. Манай оронд сэтгэцийн нийт өвчний 7.3%-ийг оюуны хомсдол эзэлдэг гэсэн дүн гарчээ [2].

Оюуны хомсдолын 4% нь амин хүчлийн солилцооны удамшлын эмгэгийн шалтгаантай байдаг байна [3]. Амин хүчлийн солилцооны алдагдлаас үүдэлтэй 90 гаруй төрлийн эмгэг бүртгэгдсэн байдаг [4]. Амин хүчлийн задралыг хэвийн явуулахад оролцдог зарим ферментийн удамшлын өөрчлөлтөөс шалтгаалан амин хүчлийн солилцооны урвалын явц алдагддаг. Үүний үр дүнд задраагүй амин хүчил хуримтлагдаж, шаардлагатай бодис нь үүсдэггүй байна. Задралгүй хуримтлагдсан бодисын сөрөг нөлөө болон шаардлагатай амин хүчлийн дутагдал нь төв мэдрэлийн системийг гэмтээж оюуны хомсдолд хүргэдэг.

Дэлхийн ихэнх улс орон амин хүчлийн солилцооны эмгэгийн тархалтын түвшинг нарийвчлан тогтоосон байдаг ба нярай хүүхдийн биологийн шингэнд амин хүчлийн солилцооны эмгэг байгаа эсэхийг тандалт шинжилгээгээр тогтмол хянаж байдаг байна. Амин хүчлийн солилцооны эмгэгтэй хүүхдийг эрт оношилж, тохирох эмчилгээг цаг алдалгүй эхлэвэл уг эмгэгийг эмчлэх боломжтой байдаг.

Манай оронд одоогоор амин хүчлийн солилцооны удамшлын эмгэгийн тархалтын байдлыг тогтоож, тандалт шинжилгээний хөтөлбөрийг хэрэгжүүлээгүй байна. Бидний судалгааны зорилго оюуны хомсдолтой хүн амын дунд амин хүчлийн солилцооны эмгэгийн тохиолдлыг тогтооход оршсон болно.

### Материал, арга зүй

Судалгааны материал цуглуулалт болон лабораторийн шинжилгээг дараах хоёр шаттайгаар гүйцэтгэсэн болно. Үүнд:

1. Тандалт шинжилгээг тусгай сургалттай 63, 25, 55, 70, 29, 116-р сургууль болон 10, 186-р цэцэрлэгт олигофрени оноштой сурч, хүмүүжиж буй 476 хүүхэд, СЭМҮТ-д мөн оноштойгоор хэвтэн эмчлүүлж буй 38 өвчтөний захын цусанд цаасан хроматографийн аргаар [5] хийж
2. Тандалт шинжилгээгээр амин хүчлийн ямар нэгэн өөрчлөлттэй гарсан судлуулагчдын цусболон шээсэнд баталгаажуулах шинжилгээг өндөр үзүүлэлттэй шингэний хроматографийн аргаар [6] хийж гүйцэтгэв.

Судлуулагчдын асран хамгаалагчдаас ЭМЯ-ны анагаах ухааны ёс зүйн хороогоор хэлэлцүүлэн баталсан таниулсан зөвшөөрлийн хуудсаар судалгаанд хамруулах зөвшөөрөл авсан болно.

### Үр дүн

Тандалт шинжилгээгээр нийт 514 судлуулагчдаас амин хүчлийн өөрчлөлттэй 7 - 12 насны 12 хүүхэд байсан ба түүнээс 5 эмэгтэй, 7 эрэгтэй байв. Асуумжаар тэдний амин хүчлийн түвшинд нөлөөлөх эмийн бодис, хүнс, ундааны бүтээгдэхүүн хэрэглээгүй байсныг тодруулав.

Өөрчлөлттэй гарсан уг 12 хүүхдийн 4-ийх нь асран хамгаалагчид судалгааны 2-р шат болох баталгаажуулах шинжилгээний шатанд оролцохоос татгалзсан болно. Үлдсэн 8 хүүхдийн цусболон шээсэнд өндөр үзүүлэлттэй шингэний хроматографийн аргаар амин хүчлийн хэмжээг тодорхойлсны үндсэн дээр дараах дүр зураг ажиглагдав. Үүнд:

### Хүүхэд №1.

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 12 настай. Төрөлт хэвийн байсан, 3 настайд нь “тархины саажилт” гэсэн онош тавьсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Ихэссэн амин хүчил:

Цусанд: тирозин 283.79 мкмоль/л

Шээсэнд: тирозин 94.44 мкмоль/л

Дүгнэлт: гипертирозинеми байж болзошгүй.

### Хүүхэд №2.

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 7 настай. Төрөлт хэвийн байсан, 6 сартайд нь “эпилепси” гэсэн онош тавьсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Ихэссэн амин хүчил:

Цусанд: глицин 116.48 мкмоль/л

треонин 354.71 мкмоль/л

Шээсэнд: глицин 337.47 мкмоль/л

треонин 539.37 мкмоль/л

Дүгнэлт: пиридоксинаос хамааралтай эпилепси байж болзошгүй [7].

### Хүүхэд №3.

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 11 настай. Төрөлт хэвийн байсан боловч нярайн харвалт онош тавигдсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Ихэссэн амин хүчил:

Цусанд: валин 115.42 мкмоль/л

Шээсэнд: валин 439.65 мкмоль/л

Дүгнэлт: гипервалинеми байж болзошгүй [3].

#### **Хүүхэд №4.**

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 10 настай. Төрөх үед байрлал буруу байсан тул төрөлт хүндрэлтэй байсан, 10 настайд нь “оюуны хомсдол” гэсэн онош тавигдсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Цусболоншээсэнд баталгаажуулах шинжилгээгээр ихэссэн амин хүчил тодорхойлогдоогүй.

Дүгнэлт: амин хүчлийн солилцооны эмгэгийн бус гаралтай оюуны хомсдол.

#### **Хүүхэд №5.**

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 12 настай. Төрөлт хэвийн байсан, 6 настайд нь “оюуны хомсдол” онош тавигдсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Цусболоншээсэнд баталгаажуулах шинжилгээгээр ихэссэн амин хүчил тодорхойлогдоогүй.

Дүгнэлт: амин хүчлийн солилцооны эмгэгийн бус гаралтай оюуны хомсдол.

#### **Хүүхэд №6.**

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 10 настай. Төрөх үед хүй ороосон байдалтай байсан тул кесарийн хагалгаа хийсэн, 3 настайд нь “тархины саажилт” гэсэн онош тавьсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Ихэссэн амин хүчил:

Цусанд: глицин 227.37 мкмоль/л

Шээсэнд: глицин 545.77 мкмоль/л

Дүгнэлт: кетозын бус гиперглицинеми байж болзошгүй [7].

#### **Хүүхэд №7.**

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 8 настай. Төрөлт бүтэлтэй байсан, 4 настайд нь “эпилепси” гэсэн онош тавьсан. Судалгааны үед шинжилгээнд нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Ихэссэн амин хүчил:

Цусанд: глицин 135.67 мкмоль/л

треонин 254.90 мкмоль/л

Шээсэнд: глицин 635.27 мкмоль/л

треонин 546.23 мкмоль/л

Дүгнэлт: пиридоксиноос хамааралтай эпилепси байж болзошгүй [7].

#### **Хүүхэд №8.**

Тусгай сургалттай сургуулийн сурагч, 7 настай. Төрөлт хэвийн байсан, 2 настайд нь “эпилепси” гэсэн онош тавьсан. Судалгааны үед шинжилгээнд

нөлөөлөх эмийн бодис, хоол, хүнс хэрэглээгүй.

Ихэссэн амин хүчил:

Цусанд: лизин 268.73 мкмоль/л

Шээсэнд: лизин 635.27 мкмоль/л

Дүгнэлт: гиперлизинеми байж болзошгүй [8].

#### **Хэлцэмж**

Оюуны хомсдолтой гэж оношлогдсон нийт 514 судлуулагчдаас тандалт шинжилгээгээр амин хүчлийн солилцооны эмгэгтэй байж болзошгүй 12 хүүхэд илэрсэн нь 2.3% болж байна. Баталгаажуулах шинжилгээгээр 2 хүүхдийн тохиолдолдамин хүчлийн солилцооны өөрчлөлт тогтоогдоогүй тул дээрх хувь 1.9% болж байна. Уг хувь олигофренийн шалтгааны 4%-ийг амин хүчлийн солилцооны удамшлын эмгэг эзэлдэг [3] гэсэн дүнгээс доогуур байгаа нь бидний судалгаанд хамруулсан оюуны хомсдолтой хүний тоо бага байсантай холбоотой байж болзошгүй.

Н.Мөнхтүвшин нарын хийж гүйцэтгэсэн судалгаагаар [8] олигофрени оноштой 620 хүүхдийн дунд фенилкетонури 1.6% эзэлж байсныг тогтоожээ. Бидний судалгаагаар амин хүчлийн солилцооны удамшлын эмгэгтэй байж болзошгүй оюуны хомсдолтой 6 хүүхдийн дунд фенилкетонури илрээгүй нь дараах хоёр шалтгаантай байж болох юм. Үүнд: 1. Манай судалгааны 2-р шатанд оролцохыг татгалзсан 4 хүүхдийн 1-нийх нь цусан дахь фенилаланин тандалт шинжилгээгээр ихэссэн байж болзошгүй гарсан нь фенилкетонуритэй хүүхэд байж болох юм; 2. Н.Мөнхтүвшин нарын судалгаандаа ашигласан микробиологийн шинжилгээнд фенилаланинаас гадна фенолын төрлийн бусад бодисууд нөлөөлдөг тул эерэг тохиолдлууд өндөр гарсан байж болох юм.

#### **Дүгнэлт:**

1. Оюуны хомсдолтой хүүхдүүдийн дунд амин хүчлийн солилцооны удамшлын эмгэг тодорхойлогдсон нь уг өөрчлөлт нь оюуны болон биеийн хөгжлийн хоцролтын шалтгааны нэг болохыг харуулж байна.
2. Амин хүчлийн солилцооны удамшлын эмгэгийг эрт оношлон, эмчлэхийн тулд нярай хүүхдүүдийг тандалт шинжилгээнд хамруулж байх шаардлагатай байна.
3. Нярай хүүхдийн тандалт шинжилгээний хөтөлбөрийг нэвтрүүлэхээс гадна эрсдэлт бүлгийн эцэг эхчүүдэд удам зүйн зөвлөгөө өгөх, шинжилгээ хийж гүйцэтгэх төв ажиллуулах нь удамшлын эмгэгтэй хүүхэд төрөх тохиолдлыг багасгах ач холбогдолтой юм.

**Ном зүй**

1. WHO. Mental Health and Development: Targeting People with Mental Health Conditions as a Vulnerable Group. Geneva 2010.
2. Үндэсний статистикийн газар. Монгол Улсын тахир дутуу иргэдийн нэг удаагийн бүртгэл, түүвэр судалгаа. 2004.
3. Hyanek J. et al. Dedicnemetabolickeporuchy. Praha, Avicenum 1991, 26.
4. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. SSIEM classification of Inborn Errors of Metabolism 2012.
5. Efron M.L., Young D., Moser W.H., MacCready R.A. A simple chromatographic screening test for the detection of disorders of amino acid metabolism. N Eng J Med 1974 (270), 1378-1383.
6. Hariharan M., Naga S., VanNoord T. Systematic approach to the development of plasma amino acid analysis by high-performance liquid chromatography with ultraviolet detection with precolumnderivatization using phenyl isothiocyanate. Journal of Chromatography, 1993 (621), 15-22.
7. Rahman Sh., Footitt E.J., Varadkar S., Clayton P.T. Inborn errors of metabolism causing epilepsy. Developmental Medicine and Child Neurology, 2012, 23-37.
8. Bremer J., Duran M., Kamerling J.P., Przyrembel H., Wadman S.K. Disturbances of amino acid metabolism. Baltimore-Munich, Urban and Schwarzenberg 1981, 47.
9. Мөнхтүвшин Н., Ариунаа С., Туул П. Бодисын солилцооны төрөлхийн гажиг өөрчлөлтийн асуудалд. Монголын анагаах ухаан, 1991, 2(78), 21-24.

*Танилцаж, нийтлэх санал өгсөн:  
Академич Л.Лхагва*