

3. Клиническая феноменология и патофизиологические механизмы дневных и ночных императивных движений / Ахмадулина А.О., Чимагомедова А.Ш., Левин О.С. [и др.] // Ж-л неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2022. №122(11). С. 67-72.

Clinical phenomenology and pathophysiological mechanisms of daytime and nighttime imperative movements / Akhmadulina A.O., Chimagomedova A.Sh., Levin O.S. [et al.] // S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry. 2022. Vol. 122(11). P. 67-72. DOI: 10.17116/jnevro202212211267.

4. Hoch J., Spofford L., Dimian A. [et al.] A direct comparison of self-injurious and stereotyped motor behavior between preschool-aged children with and without developmental delays. J Pediatr Psychol. 2016. Vol. 41(5). P. 566-572. DOI: 10.1093/jpepsy/jsv102

5. Martino D., Madhusudan N., Zis P. [et al.] An Introduction to the Clinical Phenomenology of Tourette Syndrome. In: International Review of Neurobiology. Amsterdam: Elsevier Inc., 2013. P. 1-33. DOI: 10.1016/B978-0-12-411546-0.00001-9

6. Cavanna A.E., Purpura G., Riva A. [et al.] Co-morbid tics and stereotypes: a systematic literature review. Neurol Sci. 2023. Vol. 45(2). P. 477-483. DOI: 10.1007/s10072-023-07095-y

7. Bonnet C., Roubertie A., Doummar D. [et al.] Developmental and benign movement disorders in childhood. Mov Disord. 2010. Vol. 25(10). P. 1317-1334. DOI: 10.1002/mds.22944

8. Castellanos F.X., Ritchie G.F., Marsh W.L. [et al.] DSM-IV stereotypic movement disorder: persistence of stereotypes of infancy in intellectually normal adolescents and adults. J Clin Psychiatry. 1996. Vol. 57(3). P. 116-122.

9. Szejkó N., Robinson S., Hartmann A. [et al.] European clinical guidelines for Tourette syndrome and other tic disorders-version 2.0. Part I: assessment. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2022. Vol. 31(3). P. 383-402. DOI: 10.1007/s00787-021-01842-2

10. Freeman R.D., Soltanifar A., Baer S. Stereotypic movement disorder: Easily missed. Dev Med Child Neurol. 2010. Vol. 52(8). P. 733-738. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2010.03627.x

11. Gal E., Dyck M.J., Passmore A. The relationship between stereotyped movements and self-injurious behavior in children with developmental or sensory disabilities. Res Dev Disabil. 2009. Vol. 30(2). P. 342-352. DOI: 10.1016/j.ridd.2008.06.003

12. Harris K.M., Mahone E.M., Singer H.S. Nonautistic Motor Stereotypies: Clinical Features and Longitudinal Follow-Up. Pediatr Neurol.

2008. Vol. 38(4). P. 267-272. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2007.12.008

13. Katherine M. Stereotypic Movement Disorders. Semin Pediatr Neurol. 2018. Vol. 25. P. 19-24. DOI: 10.1016/j.spen.2017.12.004

14. Maltête D. Adult-onset stereotypical motor behaviors. Rev Neurol (Paris). 2016. Vol. 172(8-9). P. 477-482. DOI: 10.1016/j.neurol.2016.07.002

15. Martino D., Hedderly T. Tics and stereotypes: A comparative clinical review. Park Relat Disord. 2019. Vol. 59. P. 117-124. DOI: 10.1016/j.parkreldis.2019.02.005

16. Melo C., Ruano L., Jorge J. [et al.] Prevalence and determinants of motor stereotypies in autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. Autism. 2020. Vol. 24(3). P. 569-590. DOI: 10.1177/1362361319869118

17. Oakley C., Mahone E.M., Morris-Berry C. [et al.] Primary complex motor stereotypies in older children and adolescents: Clinical features and longitudinal follow-up. Pediatr Neurol. 2015. Vol. 52(4). P. 398-403.e1. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.11.002

18. Gossard T.R., Trotti L.M., Videnovic A. [et al.] Restless Legs Syndrome: Contemporary Diagnosis and Treatment. Neurotherapeutics. 2021. Vol. 18(1). P. 140-155. DOI: 10.1007/s13311-021-01019-4

Г.П. Романов, В.Г. Пшенникова, Ф.М. Терютин,
А.В. Соловьев, С.А. Федорова, Н.А. Барашков

ДОЛЯ И СТРУКТУРА АССОРТАТИВНЫХ БРАКОВ ПО ГЛУХОТЕ В РЕСПУБЛИКЕ БУРЯТИЯ

DOI 10.25789/YMJ.2024.86.04

УДК 575.174

В работе представлен анализ доли и структуры ассортативных браков (АБ) по глухоте в Республике Бурятия. Выявлено, что при высокой частоте АБ брачная структура характеризовалась высокой долей комплементарных и низкой долей некомплементарных и сегрегирующих АБ, что, вероятно, связано с особенностями генетической структуры наследственных форм потери слуха в Республике Бурятия.

Ключевые слова: наследственная потеря слуха, ассортативные браки, язык жестов, аутосомно-рецессивная глухота 1А типа (DFNB1A), Бурятия.

The paper presents an analysis of the share and structure of assortative marriages (AM) based on deafness in the Republic of Buryatia. It was revealed that with a high frequency of AM, the marital structure was characterized by a high proportion of complementary and a low proportion of non-complementary and segregating AM, which is probably due to features of the genetic structure of hereditary forms of hearing loss in the Republic of Buryatia.

Keywords: hereditary hearing loss, assortative marriages, sign language, autosomal recessive deafness 1A (DFNB1A), Buryatia.

Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова: **РОМАНОВ Георгий Прокопьевич** – к.б.н., н.с. ИЕН, gromanov@gmail.com, ORCID: 0000-0002-2936-5818, **СОЛОВЬЕВ Айсен Васильевич** – к.б.н., с.н.с. ИЕН, nelloann@mail.ru, ORCID: 0000-0003-0914-3609.

Якутский научный центр комплексных медицинских проблем: **ПШЕННИКОВА Вера Геннадиевна** – к.б.н., в.н.с., psennikova-vera@mail.ru, ORCID: 0000-0001-6866-9462; **ТЕРЮТИН Федор Михайлович** – к.м.н., н.с., rest26@mail.ru, ORCID: 0000-0002-8659-0886, **БАРАШКОВ Николай Алексеевич** – к.б.н., в.н.с.-руковод. лаб., barashkov2004@mail.ru, ORCID: 0000-0002-6984-7934.

ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна – д.б.н., зав. науч.-исслед. лаб. ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова, с.н.с. ЯНЦ КМП, sardaanafeodorova@mail.ru, ORCID: 0000-0002-6952-3868.

Введение. Изобретатель телефона Александр Грэйам Белл в 1883 г. впервые высказал предположение о том, что частые браки между глухими людьми могут привести к росту встречаемости наследственных форм потери слуха [7, 11]. В 2000-х гг. это предположение вновь было переосмыслено Уолтером Нэнсом, который сформулировал гипотезу о том, что репродуктивные возможности глухих увеличиваются со временем и браки между глухими происходят не случайно, а

по принципу ассортативности, что в сумме может привести к увеличению частоты «коннексиновой» формы глухоты, обусловленной патогенными вариантами гена *GJB2* (Cx26) (DFNB1A, OMIM # 220290) [14]. В последующем эта гипотеза была подкреплена при помощи компьютерного моделирования, которое показало, что увеличение репродуктивных возможностей и интенсивные ассортативные браки (АБ) действительно могли привести к удвоению частоты наиболее распро-

странённой формы «коннексиновой» глухоты в США менее чем за 200 лет, после внедрения жестового языка [15]. Данная гипотеза получила убедительные доказательства в свою пользу, как по данным динамики социо-демографической структуры индивидов с нарушениями слуха в США с XIX по XX в. [4, 13], так и по данным других вычислительных экспериментов по компьютерному моделированию распространения наследственной потери слуха [10].

Гипотеза У. Нэнса предполагает, что эффект ассортативных браков ограничен самой частой формой рецессивной потери слуха, так как при частых АБ критичной является доля браков, в которых оба партнера имеют одинаковую генетическую этиологию потери слуха и имеют 100% вероятность рождения глухих детей. Согласно данной гипотезе, такие браки называются некомплементарными. Соответственно, в популяциях, в которых преобладает одна мажорная рецессивная форма потери слуха, интенсивные АБ по глухоте могут привести к большей трансмиссии патогенных аллелей в последующие поколения [1-5, 13-15].

Ранее было показано, что доля ассортативных браков между глухими индивидами в Якутии составляет 77,1%, среди которых 24% являются некомплементарными (потеря слуха у обоих супругов обусловлена рецессивными патогенными вариантами гена *GJB2*) [1]. Агентно-ориентированное компьютерное моделирование распространения «коннексиновой» формы глухоты (DFNB1A) в Якутии показало, что при наличии ассортативных браков доля рецессивных мутантных гомозигот практически удвоилась в течение первых четырех поколений [5]. Эти данные позволяют предположить, что ассортативные браки между глухими людьми в Якутии в будущем могут привести к увеличению частоты наследственной «коннексиновой» формы потери слуха, как это было показано ранее для населения США [4,10,13-15].

В связи с этим **целью** настоящей работы являлся анализ доли и структуры ассортативных браков по глухоте в ранее не изученном соседнем с Якутией регионе Восточной Сибири – в Республике Бурятия.

Материал и методы. У глухих людей, состоящих в Бурятском отделении Всероссийского общества глухих (г. Улан-Удэ), с помощью сурдопереводчиков было проведено специализированное анкетирование, направ-

ленное на выяснение брачного статуса и состояния слуха брачного партнера. Выборка глухих состояла из 201 индивида (113 женщин и 88 мужчин) в возрасте от 21 до 77 лет (средний возраст $46,7 \pm 7,9$ года). Этнический состав выборки глухих: буряты – 98 чел. (48,7%), русские – 85 чел. (42,3%) и остальные (индивидуумы смешанной этнической принадлежности, а также единичные представители других национальностей) – 18 чел. (8,9%).

Для анализа структуры браков информация была доступна для 168 индивидов, на которых приходилось 149 браков (учитывались также повторные браки). Индивидуумы считались состоящими в браке при наличии зарегистрированного брака и/или при наличии общих детей. Ассортативным браком считался брак, в котором оба брачных партнера были глухие. Некомплементарным считали АБ, в котором все дети были глухими, комплементарным – брак, в котором все дети были слышащими. Браки, в которых были как слышащие, так и глухие дети, были обозначены как сегрегирующие.

Статистический анализ между группами был проведен с помощью теста χ^2 -квadrat с использованием программного обеспечения Biostatd (McGraw-Hill, Inc. Version 3.03). Статистически значимыми считали различия при $p < 0,05$.

Обследования, предусмотренные рамками данной научно-исследовательской работы, проводились после информированного письменного согласия участников. Научно-исследовательская работа одобрена локальным комитетом по биомедицинской этике при ЯНЦ КМП в 2019 г. (г. Якутск, протокол №7 от 27 августа 2019 г.).

Результаты и обсуждение. Анализ брачной структуры глухих людей показал, что доля браков между глухими индивидами в Бурятии составляет 81,8% (122 из 149 проанализированных браков), а в 18,2% случаев (27 браков) браки были заключены между глухими и слышащими людьми. Среди всех ассортативных браков доля некомплементарных браков составила 5,7% (7 из 122), сегрегирующих – 7,3% (9 из 122) и комплементарных – 86,9% (106 из 122) (табл. 1).

Мы сравнили долю ассортативных браков в Бурятии с данными по другим 10 изученным регионам мира, для которых была рассчитана доля браков между глухими индивидами (табл. 2). В результате доля браков между глухими индивидами в Бурятии (81,8%) оказалась одной из наиболее высоких, что свидетельствует о наличии положительной брачной ассортативности по признаку «глухота». Высокая доля ассортативных браков между глухими брачными партнерами, наряду с широким использованием жестового языка, является одной из основных характеристик консолидированных сообществ глухих людей

Таблица 1

Брачная структура лиц с нарушениями слуха в Республике Бурятия

Браки	n (%)
Всего	149 (100)
Ассортативные:	122 (81,8)
- некомплементарные	7 (5,7)
- сегрегирующие	9 (7,3)
- комплементарные	106 (86,9)
Неассортативные	27 (18,2)

Таблица 2

Доля ассортативных браков в Бурятии в сопоставлении с доступными литературными данными

Регион	Доля АБ, %	Ссылка
Россия, Республика Бурятия	81,8	[Данное исследование]
Россия, Республика Саха (Якутия)	77,1	[1]
США	79,5	[13]
Великобритания, Северная Ирландия	89,3	[17]
Швеция, Нарке	99,0	[8]
Швеция, Вармланд	10,0	
Индия	56,6	[16]
Турция	46,8	[18]
Монголия	37,5	[12]
Тунис	10,0-30,0	[9]

Примечание. Серым цветом выделены регионы, для которых доля АБ была ниже 60%.

Таблица 3

Сравнительный анализ доли и структуры АБ по глухоте в Бурятии и Якутии

Регион	Ассортативные браки	Некомплементарные браки	Комплементарные браки	Сегрегирующие	Ссылка
Республика Бурятия	122 из 149 (81,8%)	7 из 122 (5,7%)	106 из 122 (86,9%)	9 из 122 (7,3%)	[Данная работа]
Республика Саха (Якутия)	81 из 105 (77,1%)	19 из 81 (23,5%)	62 из 81 (76,5%)	24 из 81 (29,6%)	[1]
χ^2	0,86	13,69	3,65	17,71	-
p	>0,05	<0,001	>0,05	<0,001	-

Примечание. Жирным шрифтом выделены статистически значимые отличия ($p<0,05$).

(deaf culture). Подобная высокая доля АБ браков считается характерной для стран с активным использованием глухими людьми жестового языка: Великобритания (Северная Ирландия) – 89,3%, США – 79,5, Швеция (регион Нерке) – 99%. Напротив, в странах, где внедрение жестового языка произошло сравнительно недавно, доля АБ гораздо ниже: Тунис – 10-30%, Монголия – 37,5, Турция – 46,8% (табл. 2). Как видно из табл. 2, в двух регионах России (Бурятии и Якутии) также зафиксирована высокая доля АБ по глухоте, вероятно, связанная с более длительной историей использования жестового языка. Например, первая школа по обучению глухих на основе жестового языка появилась в г. Якутске в 1951 г., в то время как в Монголии первая подобная школа была открыта в г. Улан-Батор – только в 1995 г. [1,18].

Далее мы сравнили долю и структуру ассортативных браков в Бурятии с долей и структурой АБ в Якутии, в которой ранее был проведен анализ брачной ассортативности среди людей с нарушениями слуха [1]. Сравнительный анализ доли и структуры АБ по глухоте в Бурятии и Якутии представлен в табл. 3. Доля ассортативных браков по глухоте в Бурятии составляла 81,8%, была сопоставима с долей ассортативных браков в Якутии - 77,1% ($\chi^2= 0,86, p>0,05$). Однако структура АБ существенно отличалась: так, доля некомплементарных ассортативных браков в Бурятии (5,76%) оказалась в 4 раза ниже, чем в Якутии, где на долю некомплементарных браков приходилось 23,5% ($\chi^2= 13,69, p<0,001$). Кроме того, доля сегрегирующих браков в Бурятии (7,36%) также в 4 раза была ниже, чем в Якутии (29,6%) ($\chi^2= 17,71, p<0,001$), в то время как доля комплементарных браков в Бурятии (86,9%) и Якутии (76,5%) статистически не отличалась ($\chi^2= 3,65, p>0,05$) (табл. 3).

При анализе браков по этнической принадлежности выявлено, что максимальная доля некомплементарных АБ была выявлена у якутов (30% – 21 из 69 АБ), средние значения были выявлены у русских (13% – 12 из 91 АБ) и минимальная доля некомплементарных АБ была выявлена среди бурят (3% - 2 из 65 АБ) (рисунок). Существенная разница в доле некомплементарных и сегрегирующих браков при одинаковой частоте ассортативных браков по глухоте в Бурятии

(81,8%) и Якутии (77,1%) может объясняться особенностями генетической структуры наследственных форм потери слуха в этих соседних регионах Восточной Сибири. При сравнении вклада патогенных вариантов гена *GJB2*, обуславливающих «коннексиновую» форму потери слуха (DFNB1A, OMIM #220290), выявлено, что среди бурятских пациентов (5,1%) ее вклад был в 10 раз ниже, чем вклад этой формы потери слуха у пациентов якутов (52,7%) ($\chi^2=36,69, p<0,001$) (табл. 4).

Типы ассортативных браков



Доля комплементарных и некомплементарных АБ в зависимости от этнической принадлежности

Таблица 4

Сравнительный анализ вклада «коннексиновой» формы глухоты (DFNB1A) у бурят и якутов с нарушениями слуха

Этническая принадлежность пациентов	Вклад DFNB1A	Ссылка
Буряты	4 из 79 (5,1%)	[19]
Якуты	29 из 55 (52,7%)	[1]
χ^2	36,69	-
p	<0,001	-

Примечание. Жирным шрифтом выделены статистически значимые отличия ($p<0,05$).

Ранее было показано, что относительно высокая доля некомплементарных и сегрегирующих браков в Якутии связана с распространенностью одной мажорной «коннексиновой» формы потери слуха (47% некомплементарных браков были зарегистрированы между глухими людьми с DFNB1A) [1]. В настоящее время данный регион Восточной Сибири известен как наиболее крупный локальный очаг накопления аллельной формы данного заболевания, связанный с патогенным вариантом сайта сплайсинга с.-23+1G>A гена *GJB2*, сформировавшийся более 800 лет назад в результате эффекта основателя [6]. По аналогии с ранее полученными результатами в Якутии низкая доля некомплементарных и сегрегирующих ассортативных браков в Бурятии, вероятно, свидетельствует в пользу отсутствия доминирования не только «коннексиновой» (вклад DFNB1A - 5,1%, один из самых низких вкладов в мире) [19], но и какой-либо другой преобладающей аутосомно-рецессивной формы потери слуха в популяции бурят. В свою очередь, это практически полностью нивелирует описанный Уолтером Нэнсом эффект фиксации патогенных аутосомно-рецессивных аллелей, связанный с ассортативными браками по глухоте среди коренного населения региона озера Байкал.

Заключение. В Республике Бурятия выявлена высокая доля ассортативных браков по глухоте (81,8%), что свидетельствует о высокой консолидации сообществ глухих людей. При высокой частоте АБ структура браков характеризовалась высокой долей комплементарных (86,8%) и низкой долей некомплементарных (5,7%) и сегрегирующих ассортативных браков (7,3%), что, вероятно, связано с особенностями генетической структуры наследственных форм потери слуха в Республике Бурятия.

Работа выполнена в рамках НИР ЯНЦ КМП «Изучение генетической структуры и груза наследственной

патологии в популяциях Республики Саха (Якутия) и Государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ (FSRG-2023-0003).

Литература

1. Брачная структура, репродуктивные параметры и мутации гена *GJB2* (Cx26) у глухих людей в Якутии / Г.П. Романов, Н.А. Барашков, Ф.М. Терютин [и др.] // Генетика. 2018. Т. 54, № 5. С. 547-555. DOI: 10.1134/S1022795418050071
2. Marital structure, reproductive parameters and mutations of the *GJB2* (Cx26) gene in deaf people in Yakutia / G.P. Romanov, N.A. Barashkov, F.M. Teryutin [et al.] // Genetics. 2018. Vol. 54, No. 5. P. 547-555. DOI: 10.1134/S1022795418050071
3. Романов Г.П., Барашков Н.А. Роль ассортативных браков по глухоте в распространенности наследственной потери слуха // Якутский медицинский журнал. 2022. № 4. С. 96-100. DOI 10.25789/YMJ.2022.80.25
4. Romanov G.P., Barashkov N.A. The role of assortative marriages due to deafness in the prevalence of hereditary hearing loss // Yakut Medical Journal. 2022. No. 4. P. 96-100. DOI 10.25789/YMJ.2022.80.25
5. Роль социально-демографической структуры сообществ глухих людей в распространенности наследуемых форм потери слуха / О.Л. Посух, М.С. Бады-Хоо, М.В. Зыцарь [и др.] // Вавилов. журн. генетики и селекции. 2016. Т. 20, № 1. С. 7-15. doi.org/10.18699/VJ16/098
6. The role of the social and demographic structure of communities of deaf people in the prevalence of inherited forms of hearing loss / O.L. Posukh, M.S. Bady-Khoo, M.V. Zytsar [et al.] // Vavilov. magazine genetics and selection. 2016. T. 20, No. 1. P. 7-15. doi.org/10.18699/VJ16/098
7. A Comparative Analysis of the Genetic Epidemiology of Deafness in the United States in Two Sets of Pedigrees Collected More than a Century Apart / K. S. Arnos, K. O. Welch, M. Tekin [et al.] // The American Journal of Human Genetics. 2008. V. 83, № 2. P. 200-207.
8. Agent-Based Modeling of Autosomal Recessive Deafness 1A (DFNB1A) Prevalence with Regard to Intensity of Selection Pressure in Isolated Human Population / G.P. Romanov, A.A. Smirnova, V.I. Zamyatin [et al.] // Biology-Basel. 2022; 11(2):257. DOI: 10.3390/biology11020257.
9. Autosomal recessive deafness 1A (DFNB1A) in Yakut population isolate in Eastern Siberia: extensive accumulation of the splice site mutation IVS1+1G>A in *GJB2* gene as a result of founder effect / N.A. Barashkov, L.U. Dzhemileva, S.A. Fedorova [et al.] // Journal of Human Genetics. 2011. V. 56, № 9. P. 631-639.
10. Bell A. M. Visible speech: the science of universal alphabets; or Self-interpreting physiological letters, for the writing of all languages in one alphabet / A. M. Bell, London: Simpkin, Marshall & Co., 1867. 126 c.
11. Carlsson P.-I. I. Marital status and birthrate of deaf people in two Swedish counties: The impact of social environment in terms of deaf community / P.-I. I. Carlsson, B. Danermark, E. Borg // American Annals of the Deaf. 2004. V. 149, № 5. P. 415-420.
12. Chaabani H. Genetic heterogeneity study of non-syndromic autosomal recessive sensorineural deafness within the Tunisian population / H. Chaabani, S. Ben Arab, K. Chebbi // Annales de genétique. 1995. V. 38, № 3. P. 158-61.
13. Deaf intermarriage has limited effect on the prevalence of recessive deafness and no effect on underlying allelic frequency / D. C. Braun, S. Jain, E. Epstein [et al.] // PLoS ONE. 2020. № 11 November (15). P. 1-13. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0241609
14. Gray C. Reluctant Genius: Alexander Graham Bell and the Passion for Invention / C. Gray. New York : Arcade Pub, 2006. 466 c
15. *GJB2* mutations in mongolia: Complex alleles, low frequency, and reduced fitness of the deaf / M. Tekin, X.-J. J. Xia, R. Erdenetungalag [et al.] // Annals of Human Genetics. 2010. V. 74, № 2. P. 155-164.
16. Fitness Among Individuals with Early Childhood Deafness: Studies in Alumni Families from Gallaudet University / S.H. Blanton, W.E. Nance, V.W. Norris [et al.] // Annals of Human Genetics. 2010. V. 74, № 1. P. 27-33.
17. Nance, W. E. Relation between choice of partner and high frequency of connexin-26 deafness / W.E. Nance, X.-Z. Liu, A. Pandya // The Lancet. 2000. V. 356, № 9228. P. 500-501.
18. Nance, W. E. Relevance of Connexin Deafness (DFNB1) to Human Evolution **This article represents the opinions of the authors and has not been peer-reviewed. / W. E. Nance, M. J. Kearsey // The American Journal of Human Genetics. 2004. V. 74, № 6. P. 1081-1087.
19. Role of DFNB1 mutations in hereditary hearing loss among assortative mating hearing impaired families from South India / P. Amritkumar, J.M. Jeffrey, J. Chandru [et al.] // BMC Med Genet - 2018 Jun 19;19(1):105. doi: 10.1186/s12881-018-0609-6.
20. Stevenson, B. A. C. Hereditary Deaf Mutism, With Particular Reference To Northern Ireland / B. A. C. Stevenson, E. A. Cheeseman // Annals of Human Genetics. 1956. V. 20, № 3. P. 177-231.
21. Tekin M, Arici ZS. Genetic epidemiological studies of congenital/prelingual deafness in Turkey: population structure and mating type are major determinants of mutation identification. // Am J Med Genet A. 2007 Jul 15;143A(14):1583-91. doi: 10.1002/ajmg.a.31702.
22. The *GJB2* (Cx26) Gene Variants in Patients with Hearing Impairment in the Baikal Lake Region (Russia) / V.G. Pshennikova, F.M. Teryutin, A.M. Cherdonova [et al.] // Genes. 2023, 14, 1001. doi: 10.3390/genes14051001.