

## HOMILADA TUG'MA RIVOJLANISH NUQSONLARI TARKIBIDA XROMOSOMA PATOLOGIYALARINING KLINIK-STATISTIK AHAMIYATI (QORAQALPOG'ISTON RESPUBLIKASI MATERIALLARI ASOSIDA)

Kamalova G.A.<sup>1</sup>

Xodjamova N.K.<sup>2</sup>

Bobayev K.T.<sup>3</sup>

Karimov X.Ya.<sup>3</sup>

Respublika ixtisoslashtirilgan ona va bola salomatligini muhofaza qilish ilmiy-amaliy  
tibbiyot markazi Qoraqalpog'iston respublika bo'limi<sup>1</sup>  
Toshkent davlat tibbiyot universiteti<sup>2</sup>

Respublika ixtisoslashtirilgan gematologiya ilmiy-amaliy tibbiyot markazi, hujayra va  
molekulyar genetika bo'limi<sup>3</sup>

ORCID: 0009-0006-8981-7974<sup>1</sup>

E-mail: [gulnazkamalova994@gmail.com](mailto:gulnazkamalova994@gmail.com)<sup>1</sup>

<https://doi.org/10.5281/zenodo.20637359>

**Annotatsiya:** Maqolada homilada tug'ma rivojlanish nuqsonlari shakllanishida xromosoma patologiyalarining o'rni klinik-statistik jihatdan tahlil qilinadi. Qoraqalpog'iston Respublikasi materiallari asosida 2020–2025-yillarda tug'ma nuqsonlar dinamikasi, Daun sindromi va ko'p sonli tug'ma rivojlanish nuqsonlarining ulushi yoritiladi. Natijalar xromosoma buzilishlarini erta aniqlash, prenatal skrining va genetik maslahatning amaliy ahamiyatini asoslaydi.

**Kalit so'zlar:** tug'ma rivojlanish nuqsonlari, xromosoma patologiyasi, Daun sindromi, homila, prenatal skrining, Qoraqalpog'iston.

**Аннотация:** В статье рассматривается роль хромосомной патологии в формировании врождённых пороков развития плода. На материалах Республики Каракалпакстан за 2020–2025 годы анализируются динамика врождённых аномалий, частота синдрома Дауна и множественных врождённых пороков развития. Полученные данные обосновывают необходимость раннего пренатального скрининга, генетического консультирования и совершенствования диагностики хромосомных нарушений.

**Ключевые слова:** врождённые пороки развития, хромосомная патология, синдром Дауна, плод, пренатальный скрининг, Каракалпакстан.

**Summary:** The article analyses the role of chromosomal pathology in the formation of fetal congenital malformations. Based on clinical and statistical data from the Republic of Karakalpakstan for 2020–2025, the study examines the dynamics of congenital anomalies, Down syndrome cases, and multiple congenital malformations. The findings highlight the importance of early prenatal screening, genetic counselling, and improved diagnosis of chromosomal disorders.

**Keywords:** congenital malformations, chromosomal pathology, Down syndrome, fetus, prenatal screening, Karakalpakstan.

### KIRISH

Tug'ma rivojlanish nuqsonlari neonatologiya, perinatologiya va tibbiy genetikaning eng dolzarb muammolaridan biri hisoblanadi. Bunday nuqsonlar homila rivojlanishining turli bosqichlarida, ayniqsa organogenez davrida yuzaga keladi va bola tug'ilgandan keyingi dastlabki kunlardanoq uning hayotiy faoliyatiga bevosita ta'sir ko'rsatadi. Jahon sog'liqni

saqlash tashkiloti ma'lumotlariga ko'ra, har yili dunyo bo'yicha taxminan 240 ming chaqaloq hayotining birinchi 28 kunida tug'ma kasalliklar tufayli vafot etadi, yana 170 ming bola esa 1 oylikdan 5 yoshgacha bo'lgan davrda ushbu patologiyalar oqibatida hayotdan ko'z yumadi [2]. Bu raqamlar tug'ma rivojlanish nuqsonlarini faqat embriologik yoki genetik masala emas, balki neonatal o'lim, bolalar nogironligi va sog'liqni saqlash tizimi yuklamasi bilan bog'liq jiddiy klinik muammo sifatida baholash zarurligini ko'rsatadi. Tug'ma rivojlanish nuqsonlarining etiologiyasi ko'p omilli bo'lib, ular orasida xromosoma patologiyalari alohida o'rin egallaydi. Xromosoma soni yoki tuzilishidagi buzilishlar genetik axborot muvozanatini izdan chiqaradi, hujayralarning bo'linishi, migratsiyasi va differensiyalanishiga ta'sir ko'rsatadi. Ayniqsa homiladorlikning 3–8-haftalari oralig'i muhim hisoblanadi, chunki aynan shu davrda yurak, markaziy asab tizimi, yuz-jag' sohasi, ovqat hazm qilish tizimi va boshqa asosiy organlar shakllanadi. Shu sababli xromosoma disbalansi birgina alohida nuqson bilan emas, balki ko'p hollarda bir nechta organ va tizimlarning birgalikdagi zararlanishi bilan namoyon bo'ladi. Qoraqalpog'iston Respublikasi materiallari asosida olib borilgan klinik-statistik tahlil ushbu muammoning mintaqaviy jihatdan ham dolzarb ekanini ko'rsatadi. 2020-yilda tug'ma rivojlanish nuqsonlari bo'yicha 129 ta holat qayd etilgan bo'lsa, 2021-yilda bu ko'rsatkich 157 taga, 2022-yilda esa 196 taga yetgan. Demak, 2020–2022-yillar oralig'ida umumiy holatlar soni 67 taga yoki taxminan 51,9 foizga oshgan. 2023-yilda 183 ta, 2024-yilda 192 ta holat qayd etilgani esa muammo keyingi yillarda ham yuqori darajada saqlanib qolayotganini ko'rsatadi. 2025-yilning dastlabki 5 oyida 82 ta holat aniqlangan bo'lib, bu ko'rsatkich yil to'liq yakunlanmaganligi sababli oldingi yillar bilan bevosita tenglashtirib baholanmasligi kerak [1]. Tahlil qilingan ma'lumotlarda xromosoma patologiyalarining ulushi alohida e'tiborni talab qiladi. Bob materiallarida qayd etilishicha, xromosoma patologiyalari tug'ma rivojlanish nuqsonlari umumiy tarkibida ayrim davrlarda 21–26 foizgacha yetgan. Bu ko'rsatkich xromosoma buzilishlari tug'ma nuqsonlarning ikkilamchi yoki kam uchraydigan sababi emas, balki ularning muhim etiologik omillaridan biri ekanini asoslaydi [1]. Neonatologik nuqtayi nazardan bu juda muhim: xromosoma patologiyasi bilan tug'ilgan bola ko'pincha faqat tashqi fenotipik belgilar bilan emas, balki yurak, nafas olish, ovqat hazm qilish va asab tizimi bilan bog'liq qo'shimcha xavflar bilan ham kuzatiladi. Statistik dinamikada Daun sindromi eng muhim indikatorlardan biri sifatida ajralib turadi. 2020-yilda Daun sindromi 17 ta holatda aniqlangan bo'lsa, 2021-yilda bu ko'rsatkich 30 taga yetgan. Bu bir yil ichida 13 ta holatga yoki taxminan 76,5 foizga oshish demakdir. 2022-yilda ham 30 ta holat saqlangan, 2023-yilda esa 36 ta holat qayd etilgan [1]. Bunday o'sish xromosoma patologiyalarini tug'ma rivojlanish nuqsonlari tarkibida alohida tahlil qilish zarurligini ko'rsatadi. Chunki Daun sindromi trisomiya 21 bilan bog'liq bo'lib, u ko'pincha tug'ma yurak nuqsonlari, oshqozon-ichak tizimi anomaliyalari va rivojlanish kechikishlari bilan birga uchraydi. CDC ma'lumotlariga ko'ra, Daun sindromi bilan tug'ilgan chaqaloqlarning 50–65 foizida tug'ma yurak nuqsonlari aniqlanishi mumkin [3]. Ko'p sonli tug'ma rivojlanish nuqsonlari ham xromosoma buzilishlari bilan bog'liq og'ir klinik holatlarni ko'rsatadigan muhim belgilardan biridir. Qoraqalpog'iston Respublikasi materiallarida MVRN holatlari 2020-yilda 9 ta bo'lgan bo'lsa, 2021-yilda 18 taga yetgan, ya'ni ikki baravar oshgan [1]. Bu oddiy statistik o'zgarish emas. Neonatologik amaliyotda ko'p sonli nuqsonlar bolaning tug'ilgandan keyingi moslashuv jarayonini qiyinlashtiradi, reanimatsion yordamga ehtiyojni oshiradi va keyingi prognozni og'irlashtiradi. Bunday holatlarda

xromosoma tahlili, genetik maslahat va chuqurlashtirilgan instrumental tekshiruvlar kechiktirilmasligi kerak.

Tug'ma yurak nuqsonlari ham umumiy tarkibda yetakchi o'rinlardan birini egallaydi. Tahlil qilingan jadvalda 2020-yilda tug'ma yurak nuqsonlari 25 ta, 2021-yilda esa 29 ta holatda qayd etilgan [1]. Raqamlar tashqi tomondan keskin o'sishdek ko'rinmasligi mumkin. Biroq ularning klinik qiymati yuqori, chunki yurak nuqsonlari neonatal davrda sianoz, nafas yetishmovchiligi, ovqatlanish qiyinlashuvi, tana vazni ortishining sustligi va yurak yetishmovchiligi belgilari bilan namoyon bo'lishi mumkin. Ayniqsa xromosoma patologiyasi fonida aniqlangan yurak nuqsonlari bolaning dastlabki hayot davrida doimiy kuzatuv va ixtisoslashgan yondashuvni talab qiladi.

Mavzuning dolzarbligi yana bir jihat bilan izohlanadi: tug'ma rivojlanish nuqsonlarining bir qismi prenatal davrdayoq aniqlanishi mumkin. Homiladorlik davrida ultratovush tekshiruvi, biokimyoviy skrining, noinvaziv prenatal testlar va zarurat bo'lganda invaziv diagnostika usullaridan foydalanish xromosoma patologiyalarini erta aniqlash imkonini beradi. Bu esa tug'ruqni rejalashtirish, chaqaloq tug'ilgach neonatologik yordamni oldindan tashkil etish, yurak yoki boshqa organ nuqsonlarini vaqtda baholash uchun muhimdir. JSST tug'ma kasalliklarning bir qismini skrining, antenatal parvarish, foliy kislotasi va yod kabi oziq moddalar bilan profilaktika, shuningdek xavf omillarini kamaytirish orqali oldini olish yoki erta aniqlash mumkinligini ta'kidlaydi [2].

### **Metadoloigiya**

Tadqiqotda Qoraqalpog'iston Respublikasi bo'yicha 2020–2025-yillarda qayd etilgan tug'ma rivojlanish nuqsonlariga oid klinik-statistik ma'lumotlar retrospektiv tahlil qilindi. Asosiy e'tibor umumiy VPR holatlari, Daun sindromi, ko'p sonli tug'ma rivojlanish nuqsonlari va tug'ma yurak nuqsonlari dinamikasiga qaratildi. Ma'lumotlar yillar kesimida taqqoslanib, xromosoma patologiyalarining umumiy tug'ma nuqsonlar tarkibidagi ulushi va klinik ahamiyati baholandi. Tahlilda statistik taqqoslash, dinamik kuzatuv, strukturaviy tahlil va klinik-neonatologik izohlash usullaridan foydalanildi. 2025-yil ko'rsatkichi faqat dastlabki 5 oy ma'lumotlari asosida baholanganligi sababli u oldingi to'liq yillik ko'rsatkichlar bilan ehtiyotkorlik bilan solishtirildi [1].

### **Tug'ma rivojlanish nuqsonlari tarkibida xromosoma patologiyalarining o'rnini baholash natijalari tahlili**

Tug'ma rivojlanish nuqsonlari tarkibida xromosoma patologiyalarining o'rnini baholashda birinchi navbatda ularning umumiy klinik yuklamasiga e'tibor qaratish zarur. Chunki xromosoma buzilishlari ko'pincha alohida bir organ nuqsoni bilan cheklanib qolmaydi. Ular homilaning embrional rivojlanish jarayoniga tizimli ta'sir ko'rsatadi. Natijada yurak-qon tomir tizimi, markaziy asab tizimi, yuz-jag' sohasi, ovqat hazm qilish tizimi va tayanch-harakat apparati bilan bog'liq birgalikdagi anomaliyalar shakllanishi mumkin. Xromosoma patologiyalarining tug'ma rivojlanish nuqsonlaridagi klinik ahamiyati, avvalo, ularning etiologik omil sifatidagi kuchli ta'siri bilan belgilanadi. Tahlil qilingan materiallarda xromosoma patologiyalari ayrim davrlarda tug'ma rivojlanish nuqsonlari umumiy tarkibining **21–26 foizigacha** yetgani qayd etilgan [1]. Bu ko'rsatkich xromosoma buzilishlari tug'ma nuqsonlarning tasodifiy yoki ikkinchi darajali sababi emas, balki ularning muhim shakllantiruvchi omillaridan biri ekanini ko'rsatadi.

Qoraqalpog‘iston Respublikasi materiallari bo‘yicha 2020–2025-yillar dinamikasida tug‘ma rivojlanish nuqsonlari soni barqaror yuqori darajada saqlanib kelgan. 2020-yilda 129 ta holat qayd etilgan bo‘lsa, 2021-yilda bu ko‘rsatkich 157 taga, 2022-yilda esa 196 taga yetgan. 2023-yilda 183 ta, 2024-yilda 192 ta holat aniqlangan. 2025-yilda esa 5 oy davomida 82 ta holat qayd etilganligi sababli bu raqamni to‘liq yil ko‘rsatkichi bilan tenglashtirib bo‘lmaydi [1].

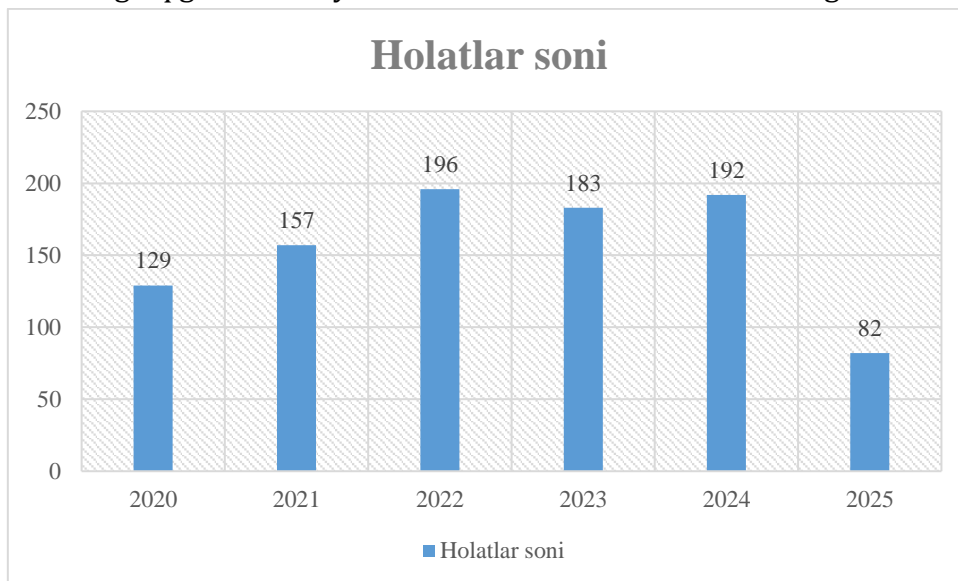
**1-jadval. Qoraqalpog‘iston Respublikasida tug‘ma rivojlanish nuqsonlarining ayrim turlari bo‘yicha 2020–2021-yillar dinamikasi<sup>1</sup>**

<b>Tug‘ma rivojlanish nuqsoni turi</b>	<b>2020-yil</b>	<b>2021-yil</b>	<b>O‘zgarish</b>	<b>Klinik-statistik izoh</b>
Tug‘ma yurak nuqsonlari	25	29	+4	Yurak nuqsonlari VPR tarkibida yetakchi klinik guruhlardan biri bo‘lib qolmoqda
Lab va tanglay yoriqlari	23	23	0	Ko‘rsatkich barqaror saqlangan
Daun sindromi	17	30	+13	Xromosoma patologiyasining eng aniq klinik ko‘rinishlaridan biri
Ko‘p sonli tug‘ma rivojlanish nuqsonlari	9	18	+9	Murakkab va ko‘p tizimli zararlanish xavfini ko‘rsatadi
Orqa miya churrasi	12	9	-3	Ayrim yillik pasayish kuzatilgan
Qo‘l-oyoq reduksion nuqsonlari	12	8	-4	Tashqi morfologik nuqsonlar guruhiga kiradi
Mikrotia	7	11	+4	Morfogenez buzilishi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin
Boshqa nuqsonlar	24	29	+5	Turli etiologiyali holatlar
<b>Jami</b>	<b>129</b>	<b>157</b>	<b>+28</b>	Umumiy VPR soni 21,7 foizga oshgan

Jadvaldan ko‘rinadiki, 2020–2021-yillar oralig‘ida umumiy tug‘ma rivojlanish nuqsonlari soni 129 tadan 157 taga oshgan. Eng muhim o‘shish Daun sindromida kuzatilgan: 2020-yilda 17 ta holat qayd etilgan bo‘lsa, 2021-yilda 30 ta holat aniqlangan. Bu bir yil ichida 76,5 foizlik o‘shishni anglatadi. Neonatologik nuqtayi nazardan bu raqam juda muhim, chunki Daun sindromi faqat fenotipik belgilar bilan emas, balki yurak nuqsonlari, oshqozon-ichak tizimi anomaliyalari, mushak gipotoniyasi va rivojlanish kechikishlari bilan birga namoyon bo‘lishi mumkin. Ko‘p sonli tug‘ma rivojlanish nuqsonlari sonining 9 tadan 18 taga oshgani ham xromosoma patologiyalarining klinik ahamiyatini kuchaytiradi. Chunki ko‘p sonli nuqsonlar odatda bir vaqtning o‘zida bir nechta organ va tizimlarning zararlanishi bilan kechadi. Bunday chaqaloqlarda tug‘ilgandan keyingi moslashuv jarayoni og‘irroq bo‘ladi. Ular ko‘pincha chuqurlashtirilgan neonatologik ko‘rik, instrumental diagnostika, genetik tekshiruv va ixtisoslashgan kuzatuvga muhtoj bo‘ladi.

<sup>1</sup> **Manba:** Qoraqalpog‘iston Respublikasi bo‘yicha 2020–2021-yillar klinik-statistik materiallari asosida tuzildi [1].

Xromosoma patologiyalaridan eng ko'p klinik ahamiyatga ega bo'lgan holatlardan biri trisomiya 21, ya'ni Daun sindromidir. Taqdim etilgan materiallarda Daun sindromi 2020-yilda 17 ta, 2021-yilda 30 ta, 2022-yilda 30 ta, 2023-yilda 36 ta holatda qayd etilgani ko'rsatilgan [1]. Bu holat xromosoma buzilishlarining tug'ma rivojlanish nuqsonlari tarkibidagi barqaror o'rnini tasdiqlaydi. Xalqaro ma'lumotlar ham bu fikrni qo'llab-quvvatlaydi. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti ma'lumotlariga ko'ra, tug'ma kasalliklar har yili dunyo bo'yicha 240 ming chaqaloqning hayotining birinchi 28 kunida vafot etishiga sabab bo'ladi. Yana 170 ming bola esa 1 oylikdan 5 yoshgacha bo'lgan davrda ushbu patologiyalar oqibatida hayotdan ko'z yumadi [2]. Bu tug'ma rivojlanish nuqsonlarini nafaqat embriologik, balki neonatal o'lim va bolalar nogironligi bilan bog'liq global tibbiy muammo sifatida baholash zarurligini ko'rsatadi.



### 1-diagramma. Qoraqalpog'iston Respublikasida tug'ma rivojlanish nuqsonlari umumiy sonining 2020–2025-yillar bo'yicha dinamikasi<sup>2</sup>

**Izoh:** 2025-yil ko'rsatkichi faqat dastlabki 5 oy uchun berilgan.

Diagramma shuni ko'rsatadiki, tug'ma rivojlanish nuqsonlari soni 2020–2022-yillar oralig'ida aniq o'sish tendensiyasiga ega bo'lgan. 2022-yilda eng yuqori ko'rsatkich - 196 ta holat qayd etilgan. 2023-yilda biroz pasayish kuzatilgan bo'lsa-da, 183 ta holat ham baribir yuqori darajani bildiradi. 2024-yilda esa ko'rsatkich yana 192 taga yetgan. Demak, muammo bir martalik o'sish emas, balki bir necha yil davomida saqlanib kelayotgan barqaror klinik-statistik holatdir. Tug'ma yurak nuqsonlari ham alohida e'tibor talab qiladi. 2020-yilda ular 25 ta, 2021-yilda 29 ta holatda qayd etilgan [1]. Bu o'sish Daun sindromi bilan bir qatorda ko'rib chiqilganda yanada muhimlashadi. Chunki CDC ma'lumotlariga ko'ra, Daun sindromi bilan tug'ilgan chaqaloqlarning 50–65 foizida tug'ma yurak nuqsonlari aniqlanishi mumkin [3]. Demak, xromosoma patologiyasi aniqlangan har bir homila yoki chaqaloqda yurak-qon tomir tizimini chuqurlashtirilgan baholash zarur. Xromosoma patologiyalarining klinik-statistik bahosi faqat holatlar sonini sanash bilan cheklanmasligi kerak. Bunda uchta asosiy mezon muhim: birinchisi - xromosoma patologiyasining VPR tarkibidagi ulushi; ikkinchisi - u bilan bog'liq organ nuqsonlarining og'irlik darajasi; uchinchi - chaqaloqning neonatal davrdagi hayotiy prognozi. Ayniqsa Daun sindromi, ko'p sonli tug'ma nuqsonlar va yurak

<sup>2</sup> **Manba:** Qoraqalpog'iston Respublikasi bo'yicha 2020–2025-yillar klinik-statistik materiallari asosida tuzildi [1].

anomalialarining birgalikda uchrashi klinik qaror qabul qilish jarayonida asosiy xavf belgisi sifatida baholanishi kerak.

### **Xulosa**

Tahlil natijalari shuni ko'rsatadiki, xromosoma patologiyalari homilada tug'ma rivojlanish nuqsonlari shakllanishida muhim etiologik omil hisoblanadi. Qoraqalpog'iston Respublikasi materiallarida xromosoma patologiyalari ayrim davrlarda VPR tarkibining 21–26 foizigacha yetgani ularning klinik-statistik ahamiyatini tasdiqlaydi. 2020–2024-yillar oralig'ida tug'ma rivojlanish nuqsonlari soni yuqori darajada saqlangan: 2020-yilda 129 ta, 2022-yilda 196 ta, 2024-yilda 192 ta holat qayd etilgan. Ayniqsa Daun sindromi holatlarining 2020-yildagi 17 tadan 2021-yilda 30 taga, 2023-yilda esa 36 taga yetgani xromosoma patologiyalarini alohida nazorat qilish zarurligini ko'rsatadi. Ko'p sonli tug'ma rivojlanish nuqsonlari sonining 2020-yildagi 9 tadan 2021-yilda 18 taga oshishi ham xromosoma buzilishlari bilan bog'liq og'ir klinik holatlar ehtimolini kuchaytiradi. Shuning uchun homiladorlik davrida prenatal skriningni takomillashtirish, xavf guruhidagi ayollarga mediko-genetik maslahat berish, xromosoma xavfi aniqlangan holatlarda esa chuqurlashtirilgan UZI va molekulyar-genetik diagnostikani keng qo'llash zarur.

### **Adabiyotlar, References, Литературы:**

1. Роль хромосомных формирований врождённых пороков развития плода. Qoraqalpog'iston Respublikasi bo'yicha 2020–2025-yillar klinik-statistik materiallari.
2. World Health Organization. Congenital disorders. Fact sheet. 2023.
3. Centers for Disease Control and Prevention. Living with Down Syndrome. Birth Defects. 2024.