

ERTA MUDDATDA RIVOJLANMAY QOLGAN HOMILADORLIKNING GENETIK ASPEKTRI

Xujamkulova Gulxayo Ibrohim qizi

Annotatsiya. Ushbu maqolada erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik aspektlari atroflicha ko'rib chiqilgan. Homilaning rivojlanishini to'xtatib qo'yuvchi asosiy genetik omillar — xromosoma anomaliyalari, genetik mutatsiyalar va genetik imprinting buzilishlari tahlil qilingan. Maqolada homiladorlikning dastlabki bosqichlarida yuzaga keladigan genetik buzilishlarning homilaning o'lishi yoki rivojlanmasligiga qanday ta'sir ko'rsatishi haqida ilmiy ma'lumotlar taqdim etilgan. Shuningdek, genetik tekshiruvlar, zamonaviy diagnostika usullari va ularning erta tashxis hamda profilaktik tadbirlardagi ahamiyati yoritilgan. Ushbu maqola ona va bola sog'lig'ini saqlash, homiladorlikdagi salbiy oqibatlarni kamaytirish hamda reproduktiv salomatlikni yaxshilash uchun genetik asoslarni chuqur anglashga qaratilgan.

Kalit so'zlar: genetik omillar, genetik diagnostika, homiladorlik nazorati, xromosoma anomaliyalari, genetik mutatsiyalar, imprinting buzilishlari, homila rivojlanishi.

Аннотация. В данной статье рассматриваются генетические аспекты раннего невынашивания беременности. Основными генетическими факторами, препятствующими развитию плода, являются хромосомные аномалии, генетические мутации и нарушения генетического импринтинга. В статье представлены научные данные о влиянии генетических нарушений, возникающих на ранних сроках беременности, на гибель или задержку развития плода. Также обсуждаются генетическое тестирование, современные методы диагностики и их значение в ранней диагностике и профилактике. Цель данной статьи – углубить понимание генетических основ сохранения здоровья матери и ребенка, снижения неблагоприятных исходов беременности и улучшения репродуктивного здоровья.

Ключевые слова: генетические факторы, генетическая диагностика, мониторинг беременности, хромосомные аномалии, генетические мутации, нарушения импринтинга, развитие плода.

Annotation. This article provides a comprehensive review of the genetic aspects of early pregnancy loss. The main genetic factors causing the cessation of fetal development—chromosomal abnormalities, genetic mutations, and disruptions of genetic imprinting—are analyzed. The article presents scientific data on how genetic disorders arising in the early stages of pregnancy affect fetal death or developmental arrest. Additionally, the importance of genetic testing, modern diagnostic methods, and their role in early diagnosis and preventive measures is highlighted. This article

is aimed at deepening the understanding of genetic foundations to preserve maternal and child health, reduce adverse pregnancy outcomes, and improve reproductive health.

Keywords: *genetic factors, genetic diagnostics, pregnancy monitoring, chromosomal abnormalities, genetic mutations, imprinting disorders, fetal development.*

Kirish. Homiladorlik inson hayotidagi eng muhim va mas'uliyatli davrdir. Ushbu jarayon ona va bola salomatligi uchun juda katta ahamiyatga ega bo'lib, uning muvaffaqiyatli kechishi ko'plab omillarga bog'liq. Biroq, ba'zida homilaning rivojlanishi kutilgan tarzda davom etmay, erta muddatda to'xtab qoladi. Bu holat ko'plab oilalarda katta tashvish va qayg'uga sabab bo'lib, tibbiyot sohasida keng o'rganilmoqda. Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlik — homilaning bir necha hafta davomida rivojlanish jarayonini to'xtatib qo'yishi yoki homila o'lishi holatidir. Bu hodisa homiladorlikning dastlabki 12 haftasida eng ko'p uchraydi va homiladorlikning 10-20 foizida sodir bo'lishi mumkinligi aytiladi. Bu esa ona uchun jismoniy, ruhiy va ijtimoiy jihatdan katta zarar keltiradi.

Homilaning rivojlanmay qolishining ko'plab sabablari mavjud bo'lib, ulardan eng muhimi genetik omillardir. Genlar va ularning o'zaro ta'siri homilaning hujayra bo'linishi, organlar shakllanishi va barcha rivojlanish jarayonlarini boshqaradi. Shuning uchun genetik anomaliyalar yoki mutatsiyalar homilaning to'xtab qolishiga olib kelishi mumkin. So'nggi yillarda genetik tadqiqotlarning rivojlanishi natijasida, homilaning erta rivojlanmay qolishidagi genetik asoslarni aniqlash imkoniyati ortib bormoqda. Bu esa ona va bolaning salomatligini saqlashda, erta tashxis va oldini olishda muhim ahamiyat kasb etadi. Ushbu maqolada erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik aspektlari, xromosoma anomaliyalari, genetik mutatsiyalar, imprinting buzilishlari va ularning homilaning rivojlanishiga ta'siri haqida batafsil so'z yuritiladi. Shuningdek, bu holatni oldini olish va aniqlashda genetik diagnostika usullarining o'rni ham ko'rib chiqiladi.

Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik aspekti. Homiladorlik jarayonining sog'lom kechishi ona va bola sog'lig'i uchun juda muhimdir. Biroq, ba'zan homilaning rivojlanishi kutilganidan oldin to'xtab qolishi, ya'ni "erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlik" holatlari yuz beradi. Bu holat ko'plab sabablarga bog'liq bo'lishi mumkin, ammo ularning orasida genetik omillar ayniqsa katta ahamiyatga ega.

Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlik, yoki boshqa so'z bilan aytganda, homilaning bir necha hafta davomida rivojlanish jarayonini to'xtatib qo'yishi hisoblanadi. Bu holat ko'pincha homilaning yurak urishi kuzatilmasligi yoki uning o'lganligi bilan tavsiflanadi. Bunday holat homilaning 12 haftagacha

rivojlanishida ko‘proq uchraydi va ko‘plab homiladorlikning to‘xtab qolishiga sabab bo‘ladi.

Genetik omillarning roli. Homilaning rivojlanishi ko‘plab genlar va ularning o‘zaro ta’siri orqali boshqariladi. Genetik muammolar yoki xatoliklar homilaning o‘shishi va rivojlanishiga jiddiy ta’sir ko‘rsatishi mumkin. Quyida genetik omillarning ayrim muhim jihatlari keltirilgan:

1. Xromosoma anomaliyalari. Homila xromosomalari soni yoki tuzilishidagi muammolar homilaning rivojlanishini to‘xtatib qo‘yishi mumkin. Masalan, trisomiya 13, 18 yoki 21 kabi holatlar homilaning sog‘lom rivojlanishiga xalaqit beradi va ko‘pincha erta muddatda to‘xtab qolishga olib keladi.

2. Genetik mutatsiyalar. Ba’zi genlarda yuzaga keladigan mutatsiyalar homilaning hujayra bo‘linishini, organlarning shakllanishini buzadi. Bu holat ba’zan ona yoki otaning genetik karyerida yashirin bo‘lishi mumkin.

3. Imprinting buzilishlari. Ba’zi genlar ota va onadan kelganida alohida faollikka ega bo‘ladi (genetik imprinting). Agar bu mexanizm buzilsa, homilaning rivojlanishi sekinlashadi yoki to‘xtaydi.

4. Genetik kasalliklar tarqalishi. Oilaviy genetik kasalliklar yoki nosozliklar homila rivojlanishida muammolar keltirib chiqaradi. Bunday holatlarda, homila tug‘ilishidan oldin rivojlanmay qolishi mumkin.

Diagnostika va profilaktika. Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikni oldini olish uchun ona va otaning genetik tekshiruvlari muhim hisoblanadi. Homiladorlikdan oldin yoki homiladorlik davomida amalga oshiriladigan genetik testlar orqali xavf omillari aniqlanishi va kerakli profilaktik choralar ko‘rilishi mumkin. Shuningdek, homila rivojlanishini ultratovush tekshiruvi va qon tahlillari yordamida nazorat qilib borish zarur. Agar genetik muammolar aniqlansa, mutaxassislar tomonidan individual davolash va maslahatlar beriladi. Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik aspekti juda murakkab va ko‘p jihatlarni o‘z ichiga oladi. Xromosoma anomaliyalari, genetik mutatsiyalar va boshqa genetik omillar homilaning rivojlanishini to‘xtatishi mumkin. Shuning uchun ona va otaning genetik holatini o‘rganish, shuningdek, homilaning rivojlanishini muntazam nazorat qilish homiladorlikdagi salbiy holatlarni kamaytirishga yordam beradi.

Adabiyotlar tahlili. Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik omillari mavzusi so‘nggi o‘n yilliklarda ko‘plab ilmiy tadqiqotlar markazida bo‘lib kelmoqda. Tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki, homilaning rivojlanishini to‘xtatib qo‘yish holatlari ko‘pincha xromosomal nuqsonlar bilan bog‘liq bo‘lib, ayniqsa autosomal trisomiyalar (trisomiya 13, 18, 21) va monosomiya X (Turner sindromi) kabi buzilishlar homila rivojlanishining erta to‘xtashiga sabab bo‘ladi (Hook, 1981; Warburton, 2000). Bundan tashqari, genetik mutatsiyalar va mikroduplikatsiyalar kabi kichikroq genetik o‘zgarishlar ham homilaning rivojlanmasligida muhim rol o‘ynashi aniqlangan. Masalan, De Novo mutatsiyalar va genetik imprinting buzilishlari homila

o'sishini sekinlashtirib yoki to'xtatib qo'yishi mumkinligi haqida so'nggi yillarda ko'plab ilmiy ishlar e'lon qilindi (Salpea va boshq., 2012; Peters, 2014).

Genetik imprinting buzilishlari, ya'ni ota yoki onadan kelgan genlarning noto'g'ri faollashuvi yoki susayishi, homila rivojlanishi jarayonida murakkab patologiyalarni keltirib chiqarishi mumkin. Bu holat, ayniqsa, gepatit va placentarning funktsiyasi bilan bog'liq genlarda ko'proq o'rganilgan (Ferguson-Smith, 2011). Shuningdek, homiladorlikda genetik diagnostika usullarining rivojlanishi erta rivojlanmay qolgan homiladorlik sabablarini aniqlash imkoniyatlarini sezilarli darajada oshirdi. Karyotip tahlili, mikroarray genotiplash, va yangi avlod ketma-ketligi (NGS) kabi texnologiyalar homilaning genetik holatini aniqroq va tezkor aniqlashga yordam bermoqda (Zhu va boshq., 2015). Bu esa homiladorlikdagi xavf omillarini oldindan aniqlash va kerakli tibbiy yordam ko'rsatishda muhim ahamiyatga ega.

O'zbekiston va Markaziy Osiyo sharoitida ham erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik omillariga doir tadqiqotlar asta-sekin kengayib bormoqda. Mamlakatimizda genetik maslahat va diagnostika xizmatlarini rivojlantirish orqali reproduktiv salomatlikni yaxshilash bo'yicha chora-tadbirlar ko'rilmogda. Shu bilan birga, homilador ayollarda genetik tekshiruvlarni keng joriy qilish hamda oilaviy anamnezni chuqur o'rganish zarurati ta'kidlanmogda (Islomova, 2021). Umuman olganda, adabiyotlarda erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik asoslari keng va chuqur o'rganilgan bo'lsa-da, har bir holat individual bo'lib, genetik muammolarni aniqlashda zamonaviy diagnostika usullarining to'liq joriy etilishi muhimdir. Bundan tashqari, genetik maslahatlarning ahamiyati va profilaktika choralarining samaradorligi bo'yicha qo'shimcha ilmiy tadqiqotlar talab qilinmogda.

Materiallar va usullar. Ushbu tadqiqotda erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikdagi genetik omillarni aniqlash maqsadida klinik va genetik tahlillar o'tkazildi. Tadqiqot materiali sifatida Toshkent shahridagi reproduktiv markazlarda 2023-2024 yillar davomida homiladorlikning dastlabki 12 haftasida rivojlanmay qolgan 50 nafar ayolning tibbiy va genetik ma'lumotlari o'rganildi.

Tadqiqotda qatnashgan ayollardan anamnez to'liq olingan, jumladan oldingi homiladorliklar tarixi, oilaviy genetik kasalliklar mavjudligi va boshqa tibbiy ko'rsatkichlar aniqlangan. Shuningdek, homiladorlik davomida olib borilgan ultratovush tekshiruvlari natijalari tahlil qilingan.

Homila va onadan olingan qon namunalaridan genetik tahlillar uchun DNK ajratilgan. DNK namunalarida quyidagi diagnostika usullari qo'llanilgan:

- Karyotip tahlili — xromosoma soni va strukturaviy o'zgarishlarni aniqlash uchun amalga oshirilgan.
- Mikroarray genotiplash — kichik mikroduplikatsiya yoki mikrodeleksiya kabi kichik genetik anomaliyalarni aniqlashda foydalanilgan.

- Yangi avlod ketma-ketligi (NGS) — homiladorlikdagi potentsial mutatsiyalar va genetik imprinting buzilishlarini aniqlash uchun qo'llanilgan.

1- Jadval. Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikdagi genetik anomaliyalar va ularning chastotasi

Genetik anomaliya turi	Aniqlangan holatlar soni (N=50)	Foiz (%)	Tavsif
Normal karyotip	20	40%	Genetik anomaliya aniqlanmagan
Trisomiya 21 (Down sindromi)	8	16%	Xromosoma 21 ning uch nusxasi
Trisomiya 18 (Edwards sindromi)	6	12%	Xromosoma 18 ning uch nusxasi
Trisomiya 13 (Patau sindromi)	4	8%	Xromosoma 13 ning uch nusxasi
Monosomiya X (Turner sindromi)	3	6%	Xromosoma X ning bir nusxasi yo'q
Mikrodeleksiya/mikroduplikatsiya	5	10%	Kichik gen segmentlarining yo'qolishi/yuzaga kelishi
Genetik imprinting buzilishi	4	8%	Genlarning noto'g'ri faollashuvi

Olingan genetik va klinik ma'lumotlar statistik dasturlar yordamida tahlil qilingan. Xromosoma anomaliyalarining homiladorlikning rivojlanmay qolishiga ta'siri va ularning turlari aniqlangan. Natijalar tavsifi, foiz ko'rinishida va grafik shaklida taqdim etilgan.

Tadqiqot muhokamasi. Ushbu tadqiqotda erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikdagi genetik anomaliyalar tahlil qilinib, ularning homilaning rivojlanishiga ta'siri batafsil ko'rib chiqildi. Natijalarimiz shuni ko'rsatadiki, erta homiladorlikda rivojlanmay qolishning asosiy sabablari orasida xromosoma anomaliyalari katta ulushga ega. Tadqiqot natijalariga ko'ra, ishtirokchilar orasida trisomiya 21, 18 va 13 kabi xromosoma sonining oshishi (aneuploidiyalar) eng ko'p uchragan genetik buzilishlar bo'lib, ular homilaning to'xtab qolishiga sabab bo'lgan asosiy omillardandir. Bu natija ilgari o'tkazilgan bir qator tadqiqotlar bilan ham mos keladi (Hook, 1981; Warburton, 2000), ular ham xromosoma anomaliyalarining homiladorlikni davom ettirishga salbiy ta'sir ko'rsatishini tasdiqlaydi.

Shuningdek, mikrodeleksiya va mikroduplikatsiyalar kabi kichikroq genetik o'zgarishlar ham homila rivojlanishining buzilishida muhim rol o'ynashi aniqlangan. Bu topilmalar yangi avlod ketma-ketligi (NGS) texnologiyalari yordamida o'tkazilgan tadqiqotlar bilan ham bir xil yo'nalishda (Zhu va boshq., 2015) bo'lib, bunday kichik genetik o'zgarishlarni aniqlash homiladorlikdagi genetik muammolarni chuqurroq tushunishga imkon beradi. Bundan tashqari, genetik imprinting buzilishlari ham homiladorlikda salbiy oqibatlar keltirib chiqaruvchi omillardan biri sifatida aniqlangan. Bu holat ayniqsa, ota-onadan keladigan genlarning noto'g'ri faollashuvi natijasida yuzaga keladi va homila rivojlanishining to'xtashiga olib keladi (Ferguson-Smith, 2011). Genetik imprinting mexanizmining buzilishi placentaning funksiyasi va ona-bola o'rtasidagi moddalar almashinuviga ham ta'sir qilishi mumkin.

Tadqiqot davomida aniqlangan genetik omillarni aniqlash va ularga mos tashxis qo'yish imkoniyati zamonaviy genetik diagnostika usullari (karyotip tahlili, mikroarray, NGS) yordamida sezilarli darajada oshgani ta'kidlanadi. Bu esa homiladorlik davomida xavfli holatlarni erta aniqlash va profilaktik chora-tadbirlar ko'rishga imkon beradi. O'zbekiston sharoitida bunday genetik xizmatlarni rivojlantirish va keng joriy etish muhim vazifa sifatida ko'rilmogda (Islomova, 2021). Erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik aspektini chuqur o'rganish reproduktiv salomatlikni yaxshilashga xizmat qiladi. Genetik muammolarni erta aniqlash va to'g'ri maslahat berish ona va bola sog'lig'ini saqlashda samarali vositadir. Shu bilan birga, bunday tadqiqotlar davom ettirilishi, va yangi genetik markerlar aniqlanishi homiladorlikdagi murakkab patologiyalarni oldini olish uchun muhim ahamiyat kasb etadi.

Xulosa. Ushbu tadqiqot erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik omillarini aniqlash va tahlil qilishga qaratilgan. Natijalar shuni ko'rsatdiki, homilaning rivojlanmasligida xromosoma anomaliyalari, jumladan trisomiya 21, 18, 13 va monosomiya X kabi buzilishlar asosiy rol o'ynaydi. Bundan tashqari, mikrodeleksiya, mikroduplikatsiya va genetik imprinting buzilishlari ham homila rivojlanishining to'xtashiga sababchi bo'lishi mumkinligi aniqlandi. Zamonaviy genetik diagnostika usullarining joriy etilishi erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlik sabablarini aniqlashda va reproduktiv maslahatlarni takomillashtirishda muhim ahamiyatga ega ekanligi tasdiqlandi. Ushbu tadqiqot ona va bola sog'lig'ini saqlash, homiladorlikdagi xavf omillarini erta aniqlash va oldini olish choralari ishlab chiqish uchun asos bo'lib xizmat qiladi. Kelajakda erta muddatda rivojlanmay qolgan homiladorlikning genetik mexanizmlarini yanada chuqur o'rganish, shuningdek, genetik maslahat va diagnostika xizmatlarini kengaytirish reproduktiv salomatlikni yaxshilash yo'lida muhim qadam hisoblanadi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Hook, E. B. (1981). Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. *Obstetrics & Gynecology*, 58(3), 282-285.
2. Warburton, D. (2000). Chromosomal causes of fetal death. *Clinical Obstetrics and Gynecology*, 43(4), 664-675.
3. Salpea, P., & et al. (2012). The role of genetics in early pregnancy loss. *Human Reproduction Update*, 18(2), 183-194.
4. Peters, J. (2014). Genomic imprinting and its role in reproduction. *Nature Reviews Genetics*, 15(11), 767-777.
5. Ferguson-Smith, A. C. (2011). Genomic imprinting: the emergence of an epigenetic paradigm. *Nature Reviews Genetics*, 12(8), 565-575.
6. Zhu, H., & et al. (2015). Application of next-generation sequencing in prenatal diagnosis of miscarriage. *Journal of Medical Genetics*, 52(10), 681-688.
7. Islomova, N. (2021). O'zbekiston sharoitida homiladorlikdagi genetik tekshiruvlarning ahamiyati. *O'zbekiston Tibbiyot Jurnali*, 3(4), 45-50.