

ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ МИЛЛИЙ ОЛИМПИА ҚЎМИТАСИ

2020/4

ISSN 2181-998X

**РЕСПУБЛИКА СПОРТ ТИББИЁТИ
ИЛМИЙ-АМАЛИЙ МАРКАЗИ**

**ТИББИЁТ ВА СПОРТ
MEDICINE AND SPORT**

Ташкент

ТАҲРИР ҲАЙЪАТИ

Бош муҳаррир

проф. А.А. Садиқов

Бош муҳаррир ўринбосари

проф. И.Р. Мавлянов

Маъсул котиб

к.м.н. Алиева Д.А.

Таҳрир аъзолари

*проф. Аширметов А.Х., проф. Бабаев А.Т.,
проф. Каримов Х.Я., проф. Мухамедов Р.С.,
проф. Толипжанов А.И., проф. Ходжиметов А.А.,
проф. Ризаев Ж.А., доц. Усманходжаева А.А.,
PhD Д.Э. Махмудов, PhD Н.С. Ибрагимова*

Таҳрир кенгаши

*проф. Абдуллаев Т.А. (Тошкент),
проф. Аляви А.Л. (Тошкент),
проф. Арипова Т.У. (Тошкент),
проф. Ахметов И.А. (Казань),
проф. Боймурадов Ш.А. (Тошкент),
проф. Болтабаев М.Р. (Тошкент),
проф. Гаврилова Е.А. (С-Петербург)
проф. Гафуров Б.Г. (Тошкент),
проф. Даминов Б.Т. (Тошкент),
акад. Даминов Т.О. (Тошкент),
проф. Икромов А.И. (Тошкент),
проф. Ирастиано В.М. (Италия),
проф. Ирисметов М.Э. (Тошкент),*

*проф. Камилова Р.Т. (Тошкент),
проф. Камилова У.К. (Тошкент),
проф. Касымова Г.П. (Астана),
проф. Керимов Ф.А. (Тошкент),
проф. Кориев Г.М. (Тошкент),
проф. Курбанов Р.Д. (Тошкент),
проф. Нажмутдинова Д.К. (Тошкент),
проф. Назиров Ф.Г. (Тошкент),
проф. Поляев Б.А. (Москва),
проф. Сабиров Д.М. (Тошкент),
проф. Туйчиев Л.Н. (Тошкент),
проф. Хамрабаева Ф.И. (Тошкент),
к.м.н. Хегай Л.Н. (Тошкент).*

СОДЕРЖАНИЕ

СПОРТИВНАЯ МЕДИЦИНА

Абдумажидова Д.Р., Исмаилова Д.Г. ПСИХОРЕГУЛЯЦИЯ КАК СРЕДСТВО ФОРМИРОВАНИЯ ПСИХИЧЕСКОЙ НАДЕЖНОСТИ СПОРТСМЕНОВ	5
Агзамходжаева Н.У., Турсунов Н.Б., Исламова Р.К., Адилова И.Г. СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ СПОРТИВНОЙ АРИТМОЛОГИИ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)	7
Гаврилова Е.А., Чурганов О.А., Садилов А.А., Таралева Т.А. ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О РЕМОДЕЛИРОВАНИИ СЕРДЦА СПОРТСМЕНА. ИСТОРИЯ И СОВРЕМЕННОСТЬ	11
Жалилова С.Х. СПОРТЧИЛАР ЭМОЦИОНАЛ ҲОЛАТЛАРИ ПСИХОДИАГНОСТИКАСИНИНГ ЎЗИГА ХОС ЖИҲАТЛАРИ	16
Загородный Г.М., Ясюкевич А.С., Рахимова Н.М., Алиева Д.А. ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ МЫШЕЧНЫХ ТРАВМ СПОРТСМЕНОВ ОБОГАЩЕННОЙ ТРОМБОЦИТАМИ ПЛАЗМОЙ	18
Исмаилова Д.Г., Абдумажидова Д.Р. ПСИХОТЕХНОЛОГИИ УПРАВЛЕНИЯ ПСИХОЛОГИЧЕСКОЙ ПОДГОТОВКИ СПОРТСМЕНОВ	21
Камалова Ш.Х., Шоюнусов Ф. Ш., Раимкулова Д.Ф. АНАЛИЗ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ СПОРТСМЕНОВ-ПОДРОСТКОВ ПО ДАННЫМ УГЛУБЛЕННОГО МЕДИЦИНСКОГО ОСМОТРА ГОРОДСКОГО ПОДРОСТКОВОГО ДИСПАНСЕРА	23
Мальков А.В., Махмудов Д.Э., Кирьякиду Э.Х. СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О КОНТРОЛЕ НАД ВОДНО-СОЛЕВЫМ БАЛАНСОМ У СПОРТСМЕНОВ	25
Рахимова Н.М., Солиев А.Б., Курганов С.К. АНАЛИЗ ПОЛИМОРФИЗМОВ НЕКОТОРЫХ ГЕНОВ СРЕДИ ЭЛИТНЫХ СПОРТСМЕНОВ, ЗАНИМАЮЩИХСЯ ЦИКЛИЧЕСКИМИ ВИДАМИ СПОРТА	28
Рахимова Н.М., Солиев А.Б., Курганов С.К. ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНОВ У СПОРТСМЕНОВ ДЮСШ ЦИКЛИЧЕСКИХ ВИДОВ СПОРТА	33
Рахимова Н.М., Курганов С.К., Солиев А.Б. РИСК ВОЗНИКНОВЕНИЯ БЕСПЛОДИЯ У СПОРТСМЕНОВ И ЕГО ВЗАИМОСВЯЗЬ С ПОЛИМОРФИЗМОМ C677T В ГЕНЕ ФЕРМЕНТА MTHFR	37
Садилов А.А., Мавлянов И.Р., Аширметов А.Х., Мавлянов З.И. ПРЕДПОСЫЛКИ К ПРИМЕНЕНИЮ ОЗОНА В ЛЕЧЕНИИ COVID-19	40
Садилов А.А., Мавлянов И.Р., Аширметов А.Х., Солиев А.Б., Парпиев С.Р. ПРОГНОЗ РИСКА СИНДРОМА ПЕРЕТРЕНИРОВАННОСТИ ВСЛЕДСТВИЕ НЕАДЕКВАТНОСТИ ТРЕНИРОВОЧНОГО РЕЖИМА СПОРТСМЕНОВ В ЦИКЛИЧЕСКИХ ВИДАХ СПОРТА	43
Салихова С.А., Садилов А.А., Кирьякиду Э.Х., Махкамова О.А. СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ПОСТЕПЕННОГО МЕТОДА В КАЧЕСТВЕ ВСПОМОГАТЕЛЬНОГО ПРИ ФОРСИРОВАННОЙ СГОНКЕ ВЕСА У ДЗЮДОИСТОВ	47
Семенова Е.А., Борисов О.В., Ларин А.К., Попов Д.В., Аль-Хелаифи Ф., Эль-Райес М., Фуку Н., Миямото-Миками Э., Мураками Х., Земпо Х., Миячи М., Такарагава М., Кумагаи Х., Наито Х., Генерозов Э.В., Ахметов И.И. РОЛЬ ГЕМАТОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ И ИХ ГЕНОМНЫХ ПРЕДИКТОРОВ В ОПРЕДЕЛЕНИИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ВИДАМ СПОРТА НА ВЫНОСЛИВОСТЬ	49
Таралева Т.А., Садилов А.А., Махмудов Д.Э., Юлчиев С.Т., Рузикулова А.Н., Рахматова Ф.У. СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ И ФИЗИЧЕСКОЙ РАБОТОСПОСОБНОСТИ СПОРТСМЕНОВ, ЗАНИМАЮЩИХСЯ ФЕХТОВАНИЕМ И ГИМНАСТИКОЙ	53
Таралева Т.А., Садилов А.А., Махмудов Д.Э., Юлчиев С.Т., Рузикулова А.Н., Рахматова Ф.У. СТРУКТУРА ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ И ОЦЕНКА ФИЗИЧЕСКОЙ РАБОТОСПОСОБНОСТИ СПОРТСМЕНОВ, ЗАНИМАЮЩИХСЯ ЛЕГКОЙ АТЛЕТИКОЙ И СРЕЛЬБОЙ ИЗ ЛУКА	56
Турсунов Н.Б., Садилов А.А., Салихова С.А. КОМПОЗИЦИОННЫЙ АНАЛИЗ СОСТАВА ТЕЛА В СОВРЕМЕННОЙ СПОРТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)	59
Хасанова М.И., Тўхтаров Б.Э., Файзиева М.Ф., Одилова М.А. ПРОФЕССИОНАЛ СПОРТЧИЛАР-НИНГ ОВҚАТЛАНИШ ҲОЛАТИНИ БАҲОЛАШ	63
МЕДИЦИНА	
Абдуллажанов Б.Р., Девятков А.В., Ботиров А.К., Рахманов Б.Б. ДОКЛИНИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ И БИОСОВМЕСТИМОСТИ ФИЛЬТРОВ ДЛЯ ГИПЕРБАРИЧЕСКОЙ ПЛАЗМОСОРБЦИИ	66

Асрорхўжаев Н.Ш., Муртазаев С.С., Астанақулова М.М., Махкамova О.А. ФТОРНИНГ БИОГЕОКИМЁВИЙ ЕТИШМАСЛИК ШАРОИТИДА ИСТИҚОМАТ ҚИЛУВЧИ МАКТАБГАЧА ЁШДАГИ БОЛАЛАРНИНГ СТОМАТОЛОГИК СТАТУСИНИ ЎРГАНИШ ВА ТИШЛАР КАРИЕСИНИ ОЛДИНИ ОЛИШ	71
Дусматов Ж.Э., Махкамova Ф.Т. СОВРЕМЕННЫЕ ПРИНЦИПЫ ПРОТЕЗИРОВАНИЯ НА ИМПЛАНТАТАХ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)	75
Зубайдуллаева М.Т, Нуритдинова Н.Б., Рахматова Ш.М. МИОКАРД ОҒРИҚСИЗ ИШЕМИЯСИ КЛИНИК ФУНКЦИОНАЛ ДИАГНОСТИКАСИ	80
Ирназарова Д.Х. ВЗАИМОСВЯЗЬ ПОВЫШЕННОГО ИНДЕКСА МАССЫ ТЕЛА С ОБЕСПЕЧЕННОСТЬЮ ВИТАМИНОМ D У ЖЕНЩИН С МИОМОЙ МАТКИ	84
Искандарова Ш.Т., Усманов Т.А., Хасанова М.И. ОЦЕНКА ПОВЕРХНОСТНЫХ ВОДОЁМОВ КАРАКАЛПАКСТАНА В СТВОРАХ ВОДОПОЛЬЗОВАНИЯ	88
Касымова Г.Т. КЛИНИКО-НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА ФУНКЦИОНАЛЬНОГО СОСТОЯНИЯ НЕРВОВ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ ПОСЛЕ ЭНДОПРОТЕЗИРОВАНИЯ ТАЗОБЕДРЕННОГО СУСТАВА	92
Касымова Г.Т. НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ РЕАБИЛИТАЦИИ БОЛЬНЫХ ПОСЛЕ ОПЕРАТИВНОГО ЛЕЧЕНИЯ ДИСПЛАСТИЧЕСКОГО КОКСАРТРОЗА	95
Куртиева Ш. АНАЛИЗ АРИТМИЙ У ПОДРОСТКОВ МЕТОДОМ ВРЕМЕННОГО И СПЕКТРАЛЬНОГО АНАЛИЗА ВАРИАБЕЛЬНОСТИ РИТМА СЕРДЦА	99
Куртиева Ш. РИТМОКАРДИОГРАФИЯ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)	102
Нурмаматова К.Ч., Абдашимов З.Б., Стожарова Н.К., Каримова М.У. ИЗУЧЕНИЕ РАСПРОСТРАНЕННОСТИ АЛЛЕРГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ	106
Парпибаева Д.А. ПЕРСПЕКТИВЫ ПРИМЕНЕНИЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ В СОВРЕМЕННОЙ ГЕПАТОЛОГИИ	109
Имамов О.С., Абдувахитова И.Н., Тохтаев Г.Ш. РОЛЬ ЭНДОГЕННЫХ АНТИМИКРОБНЫХ ПЕПТИДОВ И ВИТАМИНА D В ЗАЩИТЕ КОЖИ ОТ БАКТЕРИАЛЬНОЙ И МИКОТИЧЕСКОЙ ИНФЕКЦИИ	112
Халметова Ф.И., Ахмедов Х.С., Разакова Ф.С. СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ КЛИНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ РЕАКТИВНЫХ АРТРИТОВ	116
Шукурова Ф.Н. HCV-АССОЦИИРЛАНГАН АРТРИТ: ТАШҲИСЛАШ ВА КОМПЛЕКС ДАВОЛАШДА ЗАМОНАВИЙ ЙЎНАЛИШЛАР	120
Янгибаева Д.Т., Юлдашева Д.Ю., Садикова Д.Р., Мамадалиева У.П., Шамансурова С.Ш. ҲОМИЛА НУҚСОНЛАРИ РИВОЖЛАНИШИ ВА ҲОМИЛА ЙЎҚОТИШ ҲОЛАТЛАРИНИНГ ГЕНГА БОҒЛИҚ САБАБАЛАРИ	124

ҲОМИЛА НУҚСОНЛАРИ РИВОЖЛАНИШИ ВА ҲОМИЛА ЙЎҚОТИШ ҲОЛАТЛАРИНИНГ ГЕНГА БОҒЛИҚ САБАБАЛАРИ

Янгибаева Д.Т., Юлдашева Д.Ю., Садикова Д.Р., Мамадалиева У.П., Шамансурова С.Ш.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРИЧИНЫ ФОРМИРОВАНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДА И ПОТЕРИ БЕРЕМЕННОСТЕЙ

Янгибаева Д.Т., Юлдашева Д.Ю., Садикова Д.Р., Мамадалиева У.П., Шамансурова С.Ш.

GENETIC REASONS FOR THE FORMATION OF CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE FETUS AND LOSS OF PREGNANCIES

Yangibaeva D.T., Yuldasheva D.Yu., Sadikova D.R., Mamadaliyeva U.P., Shamansurova S.Sh.

Тошкент тиббиёт академияси, Акушерлик ва гинекология 2-кафедраси

Врожденные пороки развития плода - одно из самых угрожающих осложнений беременности, которое выходит на первое место среди причин, приводящих к детской инвалидности и смертности. Одним из перспективных подходов может быть формирование групп риска семей по возникновению врожденных пороков развития и проведению комплексной пренатальной диагностики. Несмотря на достигнутый уровень развития методов пренатальной диагностики и развитие медико-генетической службы, число детей с врожденными пороками развития и хромосомными аномалиями остаются достаточно высокими. Проведение медико-генетического тестирования на этапе прегравидарной подготовки, надлежащий анализ их и оказание квалифицированной помощи повышает вероятность предотвращения врожденных дефектов.

Ключевые слова: генетика, врожденные пороки, беременность, потеря беременности, перинатальная диагностика.

Congenital malformations of the fetus are one of the most threatening pregnancy complications, which comes first among the causes leading to childhood disability and mortality. One of the promising approaches can be the formation of families at risk of developing congenital malformations and conducting complex prenatal diagnostics. Despite the achieved level of development of prenatal diagnostic methods and the development of the medical genetic service, the number of children with congenital malformations and chromosomal abnormalities remains at rather high figures. Conducting medical genetic testing at the stage of pregravid preparation, their proper analysis and the provision of qualified assistance increases the likelihood of preventing birth defects.

Key words: genetics, birth defects, pregnancy, pregnancy loss, perinatal diagnosis.

Асоратланган хомиладорлик ва туғруқни олдини олиш муаммоси акушерлик ва перинатологияда энг олдинги ўринларни эгаллайди. Хозирги кунда фолат метаболизми, унинг репродуктив саломатликда, гестацион асоартларда ва хомила ривожланишида бўлган ахамияти юзасидан жуда кўп текширувлар ўтказилмоқда. Пархез ёки етарли миқдорда фолат кислотасининг организмга тушмаслиги, шунингдек фолат алмашинувида иштирок этувчи генлардаги дефектлар туфайли ферментларнинг фаоллигининг пасайиши туфайли юзага келувчи фолат кислотаси дефицити хомила туғма нуқсонлари ривожланишига, хомиладорликда асоратлар келиб чиқишига сабаб бўлиши мумкин.

Сўнги йилларда асоратланган хомиладорлик билан аёлларда мутант гомозиготали (ТТ) ва гетерозиготали (СТ) генотиплар кўп учрамоқда. Фолат циклининг калит ферменти бўлиш метилентетрогидрофолатредуктазининг (МТНФР) генетик етишмовчилиги – қон томирларнинг эндотелий қаватига яққол токсик таъсир этувчи ва коагуляция жараёнида бузилишлар келтириб чиқарувчи гипергомоцистеинемия келиб чиқишининг сабабларидан бири бўлиб ҳисобланади. Гипергомоцистеинемия хомиладорликнинг 1 триместрида ўз ўзидан юзага келувчи абортдан бошлаб, преэклампсия, йўлдошнинг барвақт кўчиши ва хомила антенатал ўлими билан тугаши мумкин бўлган микроциркуляция билан боғлиқ хомиладорликдаги асоратлар юзага келишида ахамиятга эгадир. Бу билан бир ўринда фолат цикли бузилишларининг натижаси сифатида хомила ривожланиш нуқсонлари, биринчилардан нерв найининг дефекти юзага келиши мумкин. Камқонлик келиб чиқишининг патогенетик механизмларида фолат кислотасининг ахамияти кўрсатиб ўтилган. Бепуштлиқ ва хомирани кўтара олмасликда фолат алма-

шинувининг генларидаги камфункционал аллелларини ўрганиш қизиқиш уйғотади. Қуйидаги мақола генетик мойиллик ва бошқа компонентларни ҳисобга олган ҳолда фолат алмашинувини ўрганишнинг исботланган ҳулосаси ҳисобланади.

Замонавий тиббиётнинг ахамиятли масалаларидан бири хомиладор аёл ва унинг туғилажак фарзанди соғлиги ҳимояси ҳисобланади. Бироқ хомиладорликдаги асоратларнинг учраши юқорилигича қолиб, перинатал йўқотишлар ва аёлларнинг соғлигига бўладиган хавфни кўпайишига олиб келмоқда [18].

Асоратланган хомиладорликнинг сабаби эндоген ва экзоген факторлар туфайли юзага келувчи фолат циклидаги бузилишлар бўлиши мумкин. Экзоген факторларга паст ижтимоий иқтисодий статус, мувозанатлаштирилмаган овқатланиш – етарли миқдорда микроэлементлар ва витаминларни қабул қилмаслик, алкоголь қабул қилиш, чекиш ва бошқалар киради. Гендаги ўзига хос ўзгаришлар, фолат кислотаси метаболизмини бошқарувчи генлар полиморфизми эндоген факторларни ифодалайди. Фолат кислотаси алмашинувидаги дефектларни хомиладорликни асоратловчи алоҳида гуруҳга киргизиш мумкин.

Фолат цикли - бу ферментлар томонидан бошқариладиган мураккаб жараён бўлиб, улар кофермент сифатида фолат кислотаси ҳосилаларини сақлайди. Ушбу кислота птеронд кислотаси ва битта (моноглутамат) ёки бир нечта (полиглутамат) глутамин кислотаси қолдиқларидан иборат бўлган мураккаб молекуладир. Озиқ овқатлар айнақса, барра кўкатлар, жигар, хамиртуруш ва баъзи мевалар асосан тикланган полиглутаматларни ўз ичига олиб, ингичка ичакнинг проксимал қисмида сўрилиши учун улар птеронилполиглутамат гидролаза ферменти ёрдамида моноглутаматгача гидролизланиши лозим. Сўрилганидан

сўнг фолат-моноглутамат биологик фаол бўлган ҳосила тетрагидрофолатгача тикланади [19,31]. Метиллангандан сўнг фолатлар қон оқимига 5-метилтетрагидрофолат кўринишда қўшилади, сўнгра махсус фолат рецепторлари иштирокида эндцитоз йўли орқали хужайраларга киради. Хужайра ичида 5-метилтетрагидрофолат метил гуруҳининг донори ва тетрагидрофолатнинг асосий манбаи бўлиб хизмат қилади. Тетрагидрофолат фолатларнинг турли хилига айланиб, кўп миқдордаги монокарбонатларнинг акцептори сифатида ишлайди, улар ўз навбатида, хусусан, пуринлар синтези ва тиминнинг пиридинли асоси каби бир қатор хужайра ичидаги реакцияларда ўзига хос кофермент бўлиб хизмат қилади.

5,10-метилтетрагидрофолат ва 5-метилтетрагидрофолатларнинг мавжудлигини талаб қиладиган реакциялардан бири бу гомоцистеиндан метионинни синтезланишидир. Гомоцистеинни метионинга реметилланишини метионин синтаза (MTR) цитоплазматик ферменти катализлайди. Ушбу фермент иш бажариши витамин В12 нинг ҳосиласи бўлган метилкобаламинни талаб қилади. Метионин-синтаза метилкобаламин метил гуруҳининг оралиқ ташувчиси бўлган реакция орқали гомоцистеинни метионинга реметилланишини катализлайди. Натижада кобаламиннинг оксидланиши юз беради ва MTR ферменти нофаол ҳолатга ўтади. Фермент функциянинг тикланиши метилланиш реакциясида метионин-синтаза-редуктаза (MTRR) ферменти иштирокида тикланиши мумкин. Бу ҳолда метил гуруҳининг донори бўлиб ДНК, РНК, оқсил ва фосфолипидларининг метилланиши учун сарфланадиган метиониннинг актив формаси – S-аденозилметионин хизмат қилади. Гомоцистеиндан метионин синтезида 5,10-метилтетрагидрофолатни ўзида гомоцистеинни реметилланиши учун зарур бўлган метил гуруҳини тутувчи 5-метилтетрагидрофолатгача тикловчи 5,10-метилтетрагидрофолатредуктаза (MTHFR) ферменти ҳал қилувчи калит сифатида ишлайди [12,19]. Гомоцистеин миқдорининг кўтарилиши фолат кислотаси дефицитининг метаболик натижаси бўлиб ҳисобланади [29]. Шунингдек, гомоцистеинни метионингача реметилланиши учун зарур бўлган фолат кислотасининг актив ҳолатга ўтишини таъминловчи генетик дефектлар ҳам фарқланади.

MTHFR гени 1 хромосоманинг қисқа елкасида (1p36.3) жойлашган бўлиб, у 11 экзондан иборатдир. Бутун кодлашиш худудининг узунлиги тахминан 1980 жуфт нуклеотидлардан иборат. Энг кўп ўрганилган бу 677 позицияда цитозинни тиминга алмашиши билан боғлиқ бўлган MTHFR генининг C677T мутацияси бўлиб, бу фермент оқсилнинг каталитик доменида аланинни валинга (p.Ala222Val) алмашишига олиб келади. Натижада полиморф аллелидаги гомозиготли вариантда унинг активлигини 70% га, гетерозиготали генотипларда 35% га камайишига олиб келади. C677T аллели бўйича гомозиготалик, айниқса, қон плазмасида фолатнинг паст даражаси фонида гомоцистеин миқдорининг сезиларли даражада ошишига олиб келади. Айнан ушбу фермент фаоллигининг пасайиши организмда гомоцистеин тўпланишининг муҳим сабаларидан бири ҳисобланади [5,7,16,17,30,31].

Сўнги йилларда асоратланган ҳомиладорлик бўлган аёлларда кўпроқ гомозиготали ва баъзан гетерозиготали генотиплари учраши тўғрисида кўплаб далиллар олинган. Парҳез хусусиятлари билан боғлиқ ёки организмда етарли даражада ҳазм қилинмаслиги, шунингдек ферментлар активлигининг пасайишига олиб келувчи фолат алмашинуви генларидаги дефектларга боғлиқ бўлган фолат кислотаси ва В гуруҳ витаминлари етишмовчилиги қонда кўп

миқдорда гомоцистеин тўпланишига ва хужайраларда метилляция жараёнларининг бузилишига олиб келади [36].

Гомоцистеин кучли ифодаланган захарли хусусиятга эга ва унинг салбий таъсири турлича намоён бўлади. Гомоцистеин муҳим бўлган алмаштириб бўлмайдиган аминокислота метиониннинг ҳосиласидир. Овқат орқали олинандиган оқсил таркибидаги метионин биологик фаол моддалар (нуклеин кислоталари, адреналин, креатинина ва бошқалар) синтези учун метил гуруҳи иштироки зарур бўлган барча реакцияларда иштирок этади. Ушбу жараён учун СН3- гуруҳи донори бўлиб метил гуруҳини йўқотганидан сўнг S-аденозилгомоцистеинга айланувчи метиониннинг фаол шакли S-аденозилметионин ҳисобланади. S-аденозилгомоцистеиннинг кейинги гидролизи натижасида гомоцистеин ҳосил бўлади [19]. Гомоцистеин цитотоксик аминокислота ҳисобланади ва унинг хужайралардаги миқдорининг асайтирилиши икки йўл билан таъминланади: а) метионингача қайта реметилланиш билан; б) цистеинга транс-сульфанизация йўли билан [11].

Биринчи усулда гомоцистеинни метионинга айлантириш учун зарур бўлган метил гуруҳининг донори сифатида фолат кислотасининг фаол шакли бўлган 5-метилтетрагидрофолат (5-MTHF) ишлатилади. Ушбу реакцияни метионин-синтаза ферменти катализлайди ва бу жараёнда витамин В12 коэнзим вазифасини бажаради. Иккинчи ҳолда метил гуруҳининг донори сифатида бетаин ишлатилади ва гомоцистеинни метионинга конверсиясини бетаин-гомоцистеин-метил-трансфераза ферменти катализлайди. Фолатга боғлиқ бўлган биринчи йўл бўйлаб реметилизация инсон танасининг барча тўқималарида содир бўлади, бетаинга боғлиқ бўлган реакциянинг ферментлари деярли фақат жигар ва буйракда тўпланган. Транссульфонация жараёнида цистатионин-β-синтаза ферменти гомоцистеин ва серинни цистатионга айланишини катализлайди, кейинчалик цистатионаза ферменти таъсирида цистеин ва α-кетобутиратни ҳосил қилиш учун гидролизланади. Иккала реакцияда ҳам коэнзим сифатида В6 витамини ишлатилади. Оритқча цистеин таурин ва ноорганик сульфатларгача оксидланади ёки сийдик билан чиқарилади [19].

Гомоцистеин қон томирларининг эндотелий қаватини шикастлайди ва коагуляция жараёнини кўзғатади. Эндотелий нафақат қон томир девори ва айланаётган қон орасидаги тўсиқ бўлиб, балки вазоактив моддалар, медиаторлар ва уларнинг ингибиторларини ишлаб чиқарадиган тўқима бўлиб ҳисобланади. Ушбу биологик фаол моддалар ёрдамида эндотелий қон томирлар тонусини бошқаришда етакчи роль ўйнайди. Шундай моддалардан бири азот оксидидир. У доимий равишда эндотелий томонидан ишлаб чиқарилади ва бир қатор химоя хусусиятларига эга, жумладан вазодилатация, силлик мушак хужайраларининг пролиферациясини тормозлаш, тромбоцитлар ва бошқа қон хужайралари агрегациясини сусайтириш [20,21]. Бундан ташқари, нормал шароитда азот оксиди гомоцистеин билан реакцияга киришиш ва шу йўл билан уни “зарарсизлантириш” хусусиятига эга. Ушбу ўзаро таъсирнинг натижасида кўшимча кучли қон томирларни кенгайтирувчи модда ва тромбоцитларнинг агрегациясини олдини олувчи S-нитрогомоцистеин ҳосил бўлади. Бироқ, азот оксидининг ушбу химоя хусусиятлари гипергомоцистеинемия шароитида амалга оширилмайди, чунки юқори концентрацияда гомоцистеин унинг фаолияти ва синтезига салбий таъсир кўрсатади. Гомоцистеин туфайли юзага келадиган кислород эркин радикалларининг ажралиши, липидларнинг ички ва перекисли оксидланиши юзага келади ва бунинг натижасида азот оксидининг эндотелиал синтазасининг фаоллиги камаяди. Шундай қилиб, гипер-

гомоцистеинемия шароитида вазодилатация ва эндотелий химоясининг энг муҳим омили синтези камади [31]. Шу билан бирга, гомоцистеин туфайли юзага келадиган оксидли стресс ва эндотелий дисфункциясида ўзаро муносабати бузиладиган танадаги бошқа муҳим аҳамиятга эга вазоактив моддалар мавжудлигини унутмаслигимиз лозим. Ушбу бирикмалар қаторига простаглицин PGI₂ ва тромбоксан A₂ киради. Уларнинг иккаласи ҳам циклооксигеназа таъсирида арахидон кислотасидан синтезланади, аммо улар турли хил хусусиятларга эга. Тромбоксан тромбоцитларни агрегациясини чақириб, тромб ҳосил бўлишига олиб келади, шу билан бирга у барча простогландинлар ичида энг кучли вазоконстрикторлик хусусиятига эга. Простаглицин асосан қон томир эндотелийида синтезланади. Тромбоксадан фарқли ўлароқ, простаглицин қон томирларининг силлиқ мушакларини бўшатиради ва тромбоцитлар дезагрегациясини чақириб, фибринолиз юзага келишига олиб келади. Гомоцистеин таъсири аниқлашга бағишланган бир қатор тадқиқотлар [11,19] шуни кўрсатадики, ушбу аминокислота кўп миқдорда эндотелий хужайраларида простаглицин синтезини сезиларли даражада камайтиради ва тромбоксан A₂ (ТкA₂) шаклланишини кучайтиради. Шундай қилиб, гипергомоцистеинемияда қон томир тонуси ошиши ва тромбогенез кучайиши билан намоён бўладиган ТкA₂/PGI₂ нисбати ошади [19]. Кўпгина тадқиқотлар натижаси гомоцистеиннинг юқори концентрациясининг таъсирларидан бири бу қон томирларида коллаген синтези ва унинг тўпланиши кучайиши туфайли қон томирлари зичлигини ошириши кўрсатади. Ушбу таъсир гомоцистеиннинг қон томир силлиқ мушак хужайра фибробластлари томонидан коллаген синтезини кучайтириши билан изоҳланади ва хужайра қатламида коллаген тўпланиши гомоцистеин миқдорининг ортиши билан параллел равишда содир бўлади [31,39]. Кейинги тадқиқотлар шуни кўрсатадики, бу жараёнда айнан гомоцистеиннинг тиол гуруҳи муҳим роль ўйнайди. Шундай қилиб, коллаген тўпланиши ва қон томир деворининг силлиқ мушак хужайралари пролиферацияси натижасида қон томирлар деформацияланади, қалинлашади ва ригидлиги ошади. Баъзи тадқиқотлар гомоцистеиннинг эластин деградацияси ва эндотелийни титилишини чақирувчи эластазани фаоллаштириш қобилиятини исботлади, бунинг натижасида қон томир деворини деформациясига олиб келувчи асосий таркибий қисмлар кальций, холестерин, липидларнинг қон томир деворларига чўкиши осонлашади. Шунингдек, гомоцистеин эндотелин-1 ишлаб чиқарилишини ҳам сусайтириши аниқланди. Эндотелин-1 бу қон томир эндотелийи томонидан ишлаб чиқариладиган 21 аминокислотадан иборат бўлган оқсил. Силлиқ мушакларнинг ўзига хос трансмембранал рецепторлари билан боғланган ҳолда эндотелин-1 уларнинг кўпайишини рағбатлантиради ва кучли вазоконстрикторлик таъсирини кўрсатади. Эндотелиннинг ушбу хусусиятлари қон томир патологиялари ривожланишидаги аҳамиятини белгилайди. Аммо эндотелин-1 эндотелий хужайраларининг трансмембран рецепторларига таъсир кўрсатиб, аксинча депрессор реакция чақиритиши мумкин. Одатда, эндотелий хужайралари антитромботик ва фибринолитик хусусиятларга эга бўлиб, қон билан айланивчи хужайраларнинг қон томирлар юзасига адгезиясини олдини олади. Гипергомоцистеинемия келтириб чиқарувчи эндотелийнинг шикастланиши гемостазнинг эндотелийга боғлиқ бўлган звеносини фаоллаштириши ва тромбоцитлар агрегациясининг кучайиши билан кечади. Адабиётларда [12,19] гомоцистеин тўқима плазминогенни активатори функциясини бузиши, фибринолиз сусайишига олиб келувчи липопротенини фибринга боғлани-

шига ёрдам бериши тўғрисида маълумотлар мавжуд. Шунингдек, гомоцистеин юқори концентрацияларда антитромбин III ва протеин каби табиий антикоагулянтларнинг функциясини ингибиради. Бундан ташқари, гомоцистеин V, X и XII қон ивиш факторларининг фаоллигини ошишига олиб келувчи эндотелийнинг нормал антитромботик хусусиятларини ўзгартиришга қодир [11,19,31].

Гомоцистеиннинг бошқа таъсирлари орасида унинг кўп тўқималарда кўплаб генларнинг транскрипциясини тартибга солувчи нуклеар омил кβ (NF-кβ) ни фаоллаштириш қобилияти муҳимдир. Гомоцистеин юқори концентрацияларда митохондрияларнинг тузилиши ва функциясига зарар етказиб, митохондриял генларнинг экспрессиясига салбий таъсир кўрсатади. Афсуски, ҳомиладорликнинг ўзи веноз тромбозлар хавфини 5-6 марта оширадиган ҳолатдир. Ушбу муносабатни тушунтирувчи бир нечта патогенетик механизмлар таклиф қилинган, улар: пастки ковак вена ва ёнбош артерияларининг ҳомиладор бачадон билан эзилиши, ҳомиладорликда қон ҳажмининг кўпайиши, веноз клапанларнинг етишмовчилиги. Шунингдек, гормонал ўзгаришлар туфайли стазага мойиллик, қоннинг реологик ва ивиш хусусиятларидаги ўзгаришлар ва фибринолиз ингибицияси туфайли юзага келадиган физиологик гиперкоагуляция ҳолати каби хавф солуви омиллар [11,12]. Ҳомиладорлик даврида гипергомоцистеинемия натижасида тўқималарда, шунингдек, бачадон девори ва йўлдошда тромблар ҳосил бўлади ва микроциркуляция бузилади. Бу эса ҳомиладорликнинг эрта давларида (эмбрион имплантациясидаги нуқсонлар, одатий ҳомила ташлаш), кейинчалик ҳомиладорликнинг кечки муддатларида ҳам (сурункали фетоплацентар етишмовчилик, ҳомила ўсишдан ортда қолиши, ҳомила нобуд бўлиши) бир қатор асоратларни келтириб чиқариши мумкин. Гипергомоцистеинемия аутоиммун жараёнлар ва антифосфолипид синдром каби нормал ҳомиладорлик кечишига тўсқинлик қилувчи ҳолатлар ривожланиши учун хавф омилли бўлиб ҳисобланади. Бундан ташқари, гомоцистеин йўлдош орқали ўтиб, тўғридан тўғри эмбриотоксин таъсир кўрсатиши мумкин. Фолик кислота етишмаслиги ҳомиланинг туғма нуқсонларига олиб келиши мумкин. Фолик кислота етишмовчилиги туфайли юзага келадиган энг жиддий нуқсонлардан бири бу нерв найининг нуқсонидир (ННН). Ҳомила ўсиши ва ривожланиши хужайра ишлаб чиқариши кучайиши билан тавсифланади. Фолатларнинг етарли миқдорда қабул қилмаслик ДНК ва РНК синтезида критик ҳисобланади. ННН – бу баъзан ҳалокатли туғма нуқсон бўлиб, анэнцефалия ёки умуртқа поғонаси эпилмаслиги (spinabifida) билан намоён бўлади. Дефектлар ҳомиладорликнинг 21 ва 27 кунлари орасида юзага келади. Бу даврда кўп аёллар ҳомиладор эканликларини ҳатто билишмайди ҳам. Фолат етишмовчилиги фонида гипергомоцистеинемия медулляр канал эпилмаслиги (spinabifida) ва анэнцефалия каби оғир ва ҳалокатли неврологик патологиялар, шунингдек, юқори лаб ва танглайнинг эпилмаслигини юзага келтириши мумкин [2,6,13,26,34,35]. Фолат метаболизми ферментларининг фаоллигининг сусайиши ёки метил гуруҳларининг етишмовчилиги туфайли хужайрада метилланишнинг пасайиши хромосомаларнинг центромер ҳудудлари метилланиш профилининг ўзгаришига, оогенезда хромосомаларнинг мувофиқлиги бузилишига ва Даун синдромли (21 хромосома трисомияси) фарзанд туғилиши хавфини оширади. ДНК метилацияси профили бузилиши 18-хромосома ажралиши бузилиши билан ҳам боғлиқ. Бошқа аутосомалар (2, 7, 10, 13, 14, 15, 16, 22 хромосомалари) ва жинсий хромосомалар учун бу ассоциация кўрсатилмаган. Ҳомиланинг тез бўлинувчи хужайраларида метил гуруҳининг етиш-

мовчилиги синтезланаётган ДНК занжирга dTMP ўринга кўп миқдорда dUMP қўшилишига олиб келиб, нуклеотид жуфтларнинг тушиб қолиши, ДНК занжири узилишига ва апоптоз механизмининг кўзғалишини юзага чиқариши мумкин [9,24,38]. Фолик кислотаси етишмовчилиги ушбу витамин асосий вазифаси – ДНК ва РНК ҳосил бўлишида пурин ва пиримидин асосларининг ҳосил бўлиш коферменти билан боғлиқ бўлган ҳомила ўсишининг ортда қолиши синдромининг ривожланишида муҳим аҳамият касб этади. ДНК синтезида фолат кислотаси иштирокининг бузилиши хужайралар бўлиниши жараёнининг ўзгаришига олиб келади [11]. ДНК синтези бузилишига энг сезгири бу тез тез бўлинадиган хужайралар, айниқса, гемопозтик тўқима хужайраларидир. Шунинг учун фолат кислотаси етишмовчилигининг биринчи белгиларидан бири нейтрофилларнинг гиперсегментацияси бўлиб, унинг кетидан суяк кўмигида мегалобласт хужайралар, макроцитлар кўпаяди ва охир оқибат лейкопения, тромбоцитопения билан кечувчи микроцитар камқонлик ривожланади. Бу эса ҳомиланинг ҳолатини ёмонлаштириб, кислородга бўлган очликни кучайтиради. Шундай қилиб, фолат кислотаси, В гуруҳ витаминлар ва гомоцистеин ривожланаётган эмбрион ва бўлинаётган хужайраларда муҳим роль ўйнайди [11,12,19,25]. Адабиётларда MTHFR 677T/Т генотиби паст даражадаги фолат кислотаси билан биргаликда ДНК метиляциясининг пасайиши, неопластик жараёнлар каби ҳолатлар ривожланишида потенциал хавф омилли бўлиб ҳизмат қилиши мумкинлиги тўғрисида маълумотлар мавжуд. Бепуштлик [1], одатий ҳомила ташлаш [1,8,11,16,22,41,42], фетоплацентар бузилишлар ва гестозлар [8,10,11,16,24] ҳомила ривожланиш нуқсонлари каби репродуктив функция бузилишларида фолат алмашинуви генларининг кам функционал аллелларининг аҳамияти алоҳида қизиқиш уйғотади. Фертилик бузилиши бир қатор механизмларини, шунингдек, соматик ва жинсий хужайраларда ДНК метиляцияси жараёнидаги бузилишларни гипергомоцистеинемия эффе́кларидеб белгилаш мумкин. Гипергомоцистеинемияда қон томирлар стенози, фибринолиз ва фибрин ҳосил бўлишидаги номуносивлик, вазоконстрикция, трофобласт инвазияси ва плацентация бузилиши билан кузатиладиган эндотелий дисфункцияси акушерлик патологиялари юзага келишига олиб келади. MTHFR C677T полиморфизмининг одатий ҳомила ташлаш ва ҳомила эрта муддатларида ривожланишдан тўхташи юзага келишидаги аҳамияти тўлиқ ўрганилмаган [1,27]. Биринчи триместрдаги одатий ҳомила ташлашнинг асосий сабабларидан бири ота-она гаметогенезида хромосомаларнинг ажралмаслиги туфайли юзага келадиган ҳомиладаги геном мутацияларидир. Бу соҳадаги изланишлар хужайрада ДНК метиляцияси профили ўзгаришидан ҳосил бўлган фолат алмашинувининг паст функционал аллеллари мавжудлиги гамета шаклланиш жараёнида ҳомилада поли ва анеуплодия келиб чиқишига олиб келиши мумкинлигини кўрсатади. Бундан ташқари, эмбрионнинг тез бўлинувчи хужайраларида метил гуруҳи дефицити синтезланаётган ДНК занжирга тимидил нуклеотидаи ўрнига уридил нуклеотидаи қўшилишига олиб келади. Натижада аномал равишда осон парчаланувчи ДНК ҳосил бўлади ва унинг синтези кескин секинлашади. Бу тез бўлинувчи ҳомила хужайраларида хужайра циклини бузилишига олиб келади ва эҳтимол апоптоз механизмларини ишга тушишига олиб келади. Абортив материаллар билан бажарилган илмий изланишларда эмбрионда MTHFR C677T гени аллелларида гомо ёки гетерозиготали ҳолати аниқланишида ҳомиладорликни ўз ўзидан тўхташи хавфининг 14 барабар кўпайиши исботланган [35]. Фолат кислотаси йўлдош қон томирлари ри-

вожланишида бевосита иштирок этади ва бу соҳадаги ангиогенез бузилишлари преэклампсия, фетоплацентар етишмовчилик патогенези, ҳомила ўсишдан ортда қолиши ва ҳомила ўлими патогенези билан боғлиқ ҳисобланади [4,23,34,37]. Фолат кислотасини адекват миқдорда истеъмол қилиш бошқа турдаги ривожланиш нуқсонлари, шу жумладан юрак нуқсонлари ва оёқ қўллардаги нуқсонлар ривожланишининг олдини олишга ёрдам беради. Бундан ташқари, ҳомиладорлик даврида фолатларни кам миқдорда истеъмол қилиш муддатдан олдинги туғруқлар ва чақалоқнинг кам массада туғилиши билан бирга келади [3,14,15,28,29, 32,33].

Хулоса. Адабиётлар шарҳида келтирилган маълумотлар фолат метаболизмини баҳолаш, унинг ҳомиладорлик кечиси ва ҳомила орган ва тизимлари ривожланишида патогенетик ролини ўрганиш борасида изланишлар олиб бориш нақадар катта аҳамиятга эга эканлигини кўрсатади. Фақатгина метилентетрагидрофолатредуктаза генининг (MTHFR C677T) полиморфизмини ўрганиш етарли эмас, фолат цикли бошқа кўрсаткичлари ва уларнинг таркибий қисмларини генотиблаш билан бу масалани комплекс ўрганиш зарур. Хулоса қилиб аётганда, ҳомиладорликда асоратлар юзага келишини ва ҳомила нуқсонлари ривожланиши хавфини камайтириш мақсадида патогенетик жиҳатдан асосланган эрта ташхис кўйиш ва юзага келган ўзгаришларни прегравидар тайёргарлик ва эрта онтогенез босқичларида малакали ёрдамни ишлаб чиқиш бу соҳада изланишларни давом эттириш лозимлигини кўрсатади.

Адабиётлар

1. Бескорвайная Т.С. Влияние аллелей полиморфных генов системы HLA II класса, фолатного обмена, гемостаза и детоксикации на репродукцию человека: дис. ... канд. мед. наук. М., 2005. – 89 с.
2. Бабаджанов Н.Д., Бейшеева М.Т., Закирова Р.А. Врожденные пороки развития: факторы, влияющие на их формирование и методы их профилактики // Вестник КГМА им. И.К.Ахунбаева. 2016. №2. С.52–54.
3. Буштырёва И.О., Чернавский В.В., Левченко М.В. Роль препаратов фолиевой кислоты в профилактике рождения детей с низкой массой тела // Проблемы репродукции. – 2007. – №6. – С.90–94.
4. Вахарловский В.Г., Воронин Д.В., Соколов К.А., Глотов О.С., Баранов В.С. Применение фолиевой кислоты для профилактики дефектов зачатия нервной трубки у плода // Журнал акушерства и женских болезней. 2008. – Т.57, №2. – С.4–10.
5. Гречанина Е.Я., Лесовой В.Н., Мясоедов В.В., Гречанина Ю.Б., Гусар В.А. Закономерная связь между развитием некоторых эпигенетических болезней и нарушением метилирования ДНК вследствие дефицита ферментов фолатного цикла // Ультразвуковая перинатальная диагностика. – 2010. – №29. – С.27–59.
6. Громова О.А., Лиманова О.А., Торшин И.Ю., и др. Дозозависимость защитных эффектов фолиевой кислоты в прегравидарный период, во время беременности и в период лактации // РМЖ. Мать и дитя. – 2014. – Т.22, №1. – С.27–34.
7. Деревянчук Е.Г., Александрова А.А., Рымашевский А.Н. Роль гомоцистеина и фолиевой кислоты в развитии гестоза на поздних этапах // Валеология. – 2011. – №3. – С.63–66.
8. Деревянчук Е.Г., Машкина Е.В., Коваленко К.А., и др. Биохимические и генетические критерии фолатного метаболизма и нарушения эмбриогенеза человека // Современные проблемы науки и образования. – 2011. – №4. – С.14–27.
9. Дикке Г.Б. Профилактика фолат-чувствительных аномалий плода у женщин с высоким риском // РМЖ. Мать и дитя. – 2017. – Т.25, №15. – С.1096–1100.
10. Добролюбов А.С., Добрынина М.Л., Дюжев Ж.А., и др. Полиморфизмы генов фолатного обмена у женщин с привычной потерей беременности ранних сроков // Вестник новых медицинских технологий. – 2006. – Т.13, №4. – С.60–61.
11. Доброхотова Ю.Э., Джобова Э.М., Аминтаева Л.А., и др. Эндотелиальная дисфункция: гомоцистеин и оксид азота у беременных групп высокого риска. Современные подходы к терапии. Роль

фолиевой кислоты // Проблемы репродукции. – 2010. – Т.16, №6. – С.98–103.

12. Доброхотова Ю.Э., Ли А.Д., Джобавва Э.М. Вопросы патогенеза и терапии тромбофилических состояний у беременных с тромбоцитоснижениями и невынашиванием беременности // Гинекология. – 2006. – Т.8, №3. – С.16–23.

13. Донников А.Е. Мультивитаминные препараты для прегравидарной подготовки: оптимальное содержание фолиевой кислоты // Медицинский алфавит. – 2016. – Т.2, №17(280). – С.13–19.

14. Калашникова Е.А., Кокаровцева С.Н. Ассоциация наследственных факторов тромбофилии с невынашиванием беременности у женщин в русской популяции // Медицинская генетика. – 2005. – Т.4, №8. – С.386–390.

15. Карпов И.И., Зайцев А.А. Риск применения лекарств при беременности и лактации: справочное руководство. СПб: БХВ-Санкт-Петербург; – 1998. – 352 с.

16. Кох Н.В., Воронина Е.Н., Пасман Н.М., Филипенко М.Л. Исследование влияния генетической предрасположенности к тромбофилии на течение беременности // Вестник Новосибирского государственного университета. Серия: Биология, клиническая медицина. – 2008. – Т.6, №2. – С.20–24.

17. Коханова Д.А., Дубова Е.А., Кувакова А.Р. Применение препаратов фолиевой кислоты для предотвращения дефектов развития нервной трубки плода // Новая наука: Опыт, традиции, инновации. – 2017. – №1-3(123). – С.57–60.

18. Кузнецова И.В., Коновалов В.А. Значение витаминно-минеральных комплексов в обеспечении нормального течения беременности // Гинекология. – 2015. – Т.17, №1. – С.60–64.

19. Лебеденкова М.В. Клиническое значение гипергомоцистемии в прогрессировании нефропатий (Обзор литературы) // Нефрология и диализ. – 2006. – Т.8, №4. – С.329–335.

20. Левченко М.В., Чернавский В.В., Буштырева И.О. Роль препаратов фолиевой кислоты в профилактике рождения детей с низкой массой тела (обзор литературы) // Проблемы репродукции. – 2007. – Т.13, №6. – С.90–94.

21. Луценко Н.Н. Поливитаминные и минералы как неотъемлемая часть в рациональном питании женщины до, во время и после беременности // Русский медицинский журнал. – 2006. – Т.12, №13. – С.815–819.

22. Мамедалиева Н.М., Сарымсакова Т.А., Долгая Г.В. Патогенетические механизмы неразвивающейся беременности I триместра // Вестник Кыргызско-Российского славянского университета. – 2012. – Т.12, №2. – С.103–106.

23. Медяникова И.В., Гудинов Ж.В., Гудинов Ж.В. Распространенность генетических полиморфизмов, ассоциируемых с тромбозоморрагическими осложнениями гестационного периода, в когорте беременных женщин российской популяции // Акушерство и гинекология. – 2012. – №4-1. – С.10–15.

24. Михайлин Е.С. Встречаемость некоторых наследственных тромбофилий при гестозе и преждевременной отслойке нормально расположенной плаценты (ПОНРП) // Медицинская генетика. – 2005. – Т.4, №5. – С.230а–230.

25. Петухов В.С., Занько С.Н. Дефицит железа и дисфункции эндотелия как факторы риска и диагностические маркеры плацентарной недостаточности // Вестник Витебского государственного медицинского университета. – 2011. – Т.10, №3. – С.55–64.

26. Пустотина О.А. Прегравидарная подготовка // Медицинский совет. 2017. №13. С.64–70.

27. Сухих Г.Т., Доброхотова Ю.Э., Джобавва Э.М., Алиева Д.Н., и др. Гипергомоцистемия и фолиевая кислота при невынашивании беременности // Российский вестник акушера-гинеколога. 2007. Т.7, №5. С.9–12.

28. Сидорова И.С., Унанян А.Л. Применение витаминно-минерального комплекса в терапии невынашивания беременности // Гинекология. – 2012. – Т.14, №2. – С.54–56.

29. Сидорова И.С., Унанян А.Л. Роль витаминно-минерального комплекса в прегравидарной подготовке, при беременности и лактации // Гинекология. – 2011. – Т.13, №5. – С.53–56.

30. Трифонова Е.А., Спиридонова М.Г., Максимова Н.Р., Ноговицына А.Н., Степанов В.А. Генетическое разнообразие и структура галлотипов локуса MTHFR в якутской популяции // Якутский медицинский журнал. – 2009. №2(26). – С.40–42.

31. Фетисова И.Н. Полиморфизм генов фолатного цикла и болезни человека // Вестник Ивановской медицинской академии. – 2006. – Т.11, №1-2. – С.77–82.

32. Хилькевич Е.Г., Языкова О.И. Витамины для беременных. Активные фолаты со стопроцентным усвоением // Медицинский совет. – 2017. – №2. – С.48–0.

33. Ших Е.В., Гребенщикова Л.Ю. Коррекция витаминно-минерального статуса у беременных с высоким риском макросомии // Гинекология. – 2013. – Т.15, №4. – С.59–4.

34. Ших Е.В., Махова А.А. Преимущества проведения коррекции фолатного статуса с использованием витаминно-минерального комплекса, содержащего метафолин // Трудный пациент. – 2013. – Т.11, №8-9. – С.26-31.

35. Isotalo P.A., Wells G.A., Donnelly J.G. Neonatal and fetal methylenetetrahydrofolate reductase genetic polymorphisms: an examination of C677T and A1298C mutations // Am. J. Hum. Genet. – 2000. – Vol.67, №4. – P.986–90.

36. Hobbs C.A., Sherman S.L., Yi P., Hopkins S.E., Torfs C.P., Hine R.J., Pogribna M., Rozen R., James S.J. Polymorphisms in Genes Involved in Folate Metabolism as Maternal Risk Factors for Down syndrome // Am. J. Hum. Genet. – 2000. – Vol.67, №3. – P.623–30.

37. Hung J., Yang T.L., Urrutia T.F., Li R., Perry C.A., Hata H., Cogger E.A., Moriarty D.J., Caudill M.A. Additional food folate derived exclusively from natural sources improves folate status in young women with the MTHFR 677 CC or TT genotype // J. Nutr. Biochem. – 2006. – Vol.17, №11. – P.728–34.

38. Kondo A., Asada Y., Shibata K., Kihira M., Ninomiya K., Suzuki M., Oguchi H., Hayashi Y., Narita O., Watanabe J., Shimosuka Y. Dietary folate intakes and effects of folic acid supplementation on folate concentrations among Japanese pregnant women // J. Obstet. Gynaecol. Res. – 2011. – Vol.37, №4. – P.331–336.

39. Loscalzo J. The oxidant stress of hyperhomocyst(e)inemia // J. Clin. Invest. – 1996. – Vol.98, №1. – P.5–7.

40. Madigan S.M., Tracey F., Mc Nulty H., Eaton Evans J., Coulter J., McCartney H., Strain J.J. Riboflavin and vitamin B6 intakes and status and biochemical response to riboflavin supplementation in free-living elderly people // Am. J. Clin. Nutr. – 1998. – Vol.68, №2. – P.389–395.

41. Pietrzik K., Bailey L., Shane B. Folic acid and L-5-methyltetrahydrofolate: comparison of clinical pharmacokinetics and pharmacodynamics // Clin. Pharmacokinet. – 2010. – Vol.49, №8. – P.535–548.

42. Zetterberg H., Coppola A., D'Angelo A., Palmér M., Rymo L., Blennow K. No association between the MTHFR A1298C and transcobalamin C776G genetic polymorphisms and hyperhomocysteinemia in thrombotic disease // Thromb. Res. – 2002. – Vol.108, №2-3. – P.127–131.

ҲОМИЛА НУҚСОНЛАРИ РИВОЖЛАНИШИ ВА ҲОМИЛА ЙЎҚОТИШ ҲОЛАТЛАРИНИНГ ГЕНГА БОҒЛИҚ САБАБЛАРИ

Янгибаева Д.Т., Юлдашева Д.Ю., Садиқова Д.Р., Мамадалиева У.П., Шамансурова С.Ш.

Ҳомиланинг туғма нуқсонлари ҳомилдорликнинг энг хавфли асоратларидан бири бўлиб, болалар ногиронлиги ва ўлимига олиб келадиган сабаблар орасида биринчи ўринда туради. Ҳозирги кунда туғма нуқсонлари бор болалар туғилиши хавфи бўлган оилаларни ажратиб олиш ва комплекс пренатал текширувдан ўтказиш замонавий тиббиётнинг асосий масалаларидан биридир. Пренатал диагностика усуллари ва тиббий генетик хизматнинг ривожланиши даражасига қарамасдан туғма нуқсонли ва хромосомал аномалияли болалар сони анча юқорилигича қолмоқда. Прегравидар тайёргарлик босқичида тиббий генетик текширувлар ўтказиши, уларни туғри таҳлил қилиш ва малакали ёрдам кўрсатиш туғма нуқсонларнинг шаклланишига тўқтинлик қилиш эҳтимolini кучайтиради.

Калит сўзлар: генетика, туғма нуқсонлар, ҳомилдорлик, ҳомилдорликни эрта тушиши, перинатал таххислаш.

