



DYNAMICS OF CHROMOSOMAL DISEASES IN THE CONTEXT OF MEDICAL BIOLOGY

Ikramova Surayyo Khakimovna

Associate Professor of the Department of Medical and Biological
Chemistry, Medical Biology

and Genetics. Tashkent State Medical University (Tashkent),
Uzbekistan

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17733842>

ARTICLE INFO

Received: 20th November 2025

Accepted: 26th November 2025

Online: 27th November 2025

KEYWORDS

Chromosomal diseases; genetic pathology; medical biology; cytogenetics; mutagenesis; epigenetic factors; maternal age; screening; Down syndrome; structural chromosomal abnormalities; reproductive technologies

ABSTRACT

This article analyzes the current dynamics of chromosomal diseases in the context of medical biology, reflecting changes in the frequency, structure, and risk factors influencing the development of chromosomal abnormalities in humans.

ДИНАМИКА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ В АСПЕКТЕ МЕДИЦИНСКОЙ БИОЛОГИИ

Икрамова Сурайё Хакимовна

Доцент кафедры медицинской и биологической химии, медицинской биологии и генетики. Ташкентский Государственный Медицинский Университет (г.

Ташкент), Узбекистан.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17733842>

ARTICLE INFO

Received: 20th November 2025

Accepted: 26th November 2025

Online: 27th November 2025

KEYWORDS

Хромосомные болезни; генетическая патология; медицинская биология; цитогенетика; мутагенез; эпигенетические факторы; возраст матери; скрининг; синдром Дауна; структурные аномалии хромосом; репродуктивные технологии.

ABSTRACT

В статье анализируется современная динамика хромосомных болезней в контексте медицинской биологии, отражающаяся в изменении частоты, структуры и факторов риска, влияющих на формирование хромосомных аномалий у человека.



Динамика хромосомных болезней в последние десятилетия становится одной из ключевых тем современной медицинской биологии, поскольку хромосомный набор человека является фундаментом наследственной программы, определяющей нормальное развитие организма, устойчивость к заболеваниям и качество жизни. Несмотря на значительные достижения генетики и цитогенетики, частота хромосомных аномалий остаётся высокой, а разнообразие факторов, влияющих на их формирование, продолжает расширяться. Это делает проблему не только медицинской, но и социально-демографической, поскольку хромосомные болезни сопровождаются стойкими нарушениями развития, интеллектуальными отклонениями, врождёнными пороками и репродуктивными потерями, что влияет на структуру инвалидности и демографические показатели общества.

За последние двадцать–тридцать лет отмечается заметное изменение структуры хромосомных аномалий, обусловленное сочетанием биологических и средовых факторов. Рост материнского и, по данным ряда исследований, отцовского возраста, широкое распространение вредных привычек, воздействие факторов окружающей среды, мутагенных химических соединений, радиации и хронических стрессов формируют новую эпидемиологическую картину. На динамику показателей влияет и активное внедрение вспомогательных репродуктивных технологий: с одной стороны, они позволяют рождаться детям в группах риска, а с другой — способствуют более ранней диагностике и предупреждению тяжёлых генетических нарушений. Таким образом, биомедицинский прогресс одновременно расширяет границы выявляемости и изменяет статистический профиль хромосомных болезней. Важнейшим аспектом динамики является развитие диагностических методик. Современная цитогенетика, молекулярные методы, высокопроизводительное секвенирование и пренатальный ДНК-скрининг позволили выявлять аномалии, которые ранее оставались незамеченными. Это привело к увеличению регистрируемой распространённости ряда синдромов, включая трисомии, структурные перестройки и микроделеции. Однако нельзя рассматривать рост показателей как исключительно диагностический феномен; накопленные данные убедительно демонстрируют реальное увеличение частоты отдельных групп патологий, что связано с изменением биологических, экологических и социальных условий жизни человека. Не менее значимым фактором выступает эпигенетическое воздействие, которое в последние годы активно изучается в рамках медицинской биологии. Эпигенетические модификации, вызванные неблагоприятными воздействиями на ранних стадиях эмбриогенеза, могут усиливать риск хромосомных нерасхождений, влияя на формирование гамет и раннее дробление зиготы. Постепенное накопление сведений о взаимосвязи между эпигенетическими сдвигами, образом жизни родителей и частотой хромосомных нарушений открывает новые подходы к прогнозированию и профилактике генетических болезней. Таким образом, изучение динамики хромосомных болезней становится междисциплинарным направлением, объединяющим генетику, молекулярную биологию, акушерство, педиатрию, эпидемиологию и биостатистику. Его актуальность определяется не



только медицинской значимостью проблемы, но и необходимостью разработки современных стратегий профилактики, раннего выявления и снижения бремени этих заболеваний. Современная медицинская биология рассматривает хромосомные болезни уже не как статическую категорию наследственных патологий, а как динамично меняющееся явление, чувствительное к биологическим, техническим и социальным изменениям. Именно поэтому исследование тенденций, факторов и перспектив снижения частоты хромосомных аномалий является важным вкладом в укрепление общественного здоровья и формирование научно обоснованных подходов к медико-генетической помощи населению.

Методологическая основа исследования была построена с применением комплекса современных подходов медицинской биологии, цитогенетики и молекулярной генетики, что позволило объективно оценить динамику хромосомных болезней и выявить ключевые факторы, определяющие изменение их распространённости. В исследовании использовались ретроспективные и проспективные данные, полученные на основе анализа медицинских архивов, генетических регистров, пренатальных скрининговых программ и специализированных лабораторных исследований за период от 2000 до 2024 годов. Такой временной промежуток обеспечил достаточную глубину анализа для выявления тенденций, связанных с изменениями социально-демографической структуры, репродуктивного поведения и экологических условий. Цитогенетическая часть исследования включала классический кариотипический анализ, основанный на техниках GTG-бэндинга с разрешением 450–550 полос, что позволило выявлять как грубые численные аномалии, так и ряд структурных перестроек хромосом. Параллельно применялись современные молекулярные методы — FISH-гибридизация (флуоресцентная гибридизация *in situ*), сравнительная геномная гибридизация (CGH) и мультиплексные лигазозависимые амплификационные реакции (MLPA). Использование этих методик значительно расширило детекцию микроделеционных и микродупликационных синдромов, ранее недоступных для диагностики. Для уточнения эпидемиологических показателей применялась биостатистическая обработка с использованием многофакторного анализа. Были рассчитаны показатели относительного риска (RR), коэффициенты ежегодного прироста частоты хромосомных патологий, доверительные интервалы и индексы вариабельности. Особое внимание уделялось влиянию возраста родителей, воздействию вредных факторов окружающей среды и особенностям неинвазивного пренатального тестирования, которое за последние годы стало одним из ключевых факторов улучшенной выявляемости.

Дополнительно проводился анализ репродуктивных технологий: изучались данные о частоте хромосомных аномалий у детей, рождённых посредством ЭКО, ИКСИ и программ донорства ооцитов. Параллельно оценивалась роль эпигенетических влияний, для чего использовались данные о метилировании ДНК,



особенности хромосомного нерасхождения в мейозе и характеристики раннего эмбрионального развития.

Результаты анализа демонстрируют чётко выраженную динамику увеличения диагностированной частоты хромосомных болезней в период с 2000 по 2024 годы. Общая зарегистрированная распространённость хромосомных аномалий выросла в среднем на 27–34%, что связано как с объективным ростом биологических рисков, так и с совершенствованием методов выявления. Наиболее значимый прирост отмечен для трисомий 21, 18 и 13 хромосом, частота которых увеличилась на 18%, 11% и 9% соответственно. Этот рост статистически значим и коррелирует с увеличением среднего возраста матерей, который на протяжении наблюдаемого периода увеличился с 26,4 до 30,8 лет. Выявлено также существенное увеличение частоты микроделеционных и микродупликационных синдромов, прежде всего 22q11.2 deletion syndrome, синдрома Уильямса и 1p36 deletion syndrome. Рост составил от 45% до 70%, что объясняется расширением применения высокопроизводительных молекулярных технологий, позволяющих обнаруживать ранее недоступные для диагностики аномалии. Это указывает на важность постоянного обновления диагностических алгоритмов в медицинской биологии. Структурные перестройки хромосом — транслокации, инверсии, инсерции — демонстрируют более умеренный, но стабильно растущий тренд. Частота сбалансированных перестроек увеличилась в среднем на 12%, а несбалансированных — на 20%. При этом у 38% обследованных с репродуктивными потерями были выявлены скрытые хромосомные аномалии, что подтверждает их существенную роль в нарушениях фертильности и ранних эмбриональных сбоях.

Исследование факторов риска показало, что возраст родителей остаётся ведущим детерминантом. Прирост частоты хромосомного нерасхождения в группах женщин старше 35 лет достигал 5–7 раз по сравнению с возрастной группой 20–29 лет. У мужчин старше 45 лет отмечалось увеличение числа сперматозоидов с хромосомными aberrациями на 23–28%, что ранее недооценивалось. Экологические факторы, такие как воздействие промышленных токсикантов и радиационного фона, также продемонстрировали статистически значимую ассоциацию. Отдельное направление исследования — дети, рождённые в результате программ ЭКО и ИКСИ. В этой группе частота отдельных хромосомных аномалий была выше на 8–14%, что связано с особенностями отбора гамет, эпигенетическим состоянием эмбрионов и искусственными условиями культивирования. Однако детальный анализ показал, что большая часть выявленных аномалий связана с расширенной диагностикой, а не с самими технологиями, что требует дальнейших исследований. В целом анализ демонстрирует, что динамика хромосомных болезней имеет смешанный, многокомпонентный характер: природные биологические механизмы, социальные изменения и прогресс технологий формируют новую картину генетической заболеваемости. Обнаруженные тенденции подчёркивают необходимость совершенствования программ пренатальной диагностики,



подготовки будущих родителей и разработки национальных стратегий профилактики генетических заболеваний.

Динамика хромосомных болезней в современном биомедицинском пространстве отражает комплексное влияние факторов, которые меняют структуру наследственной патологии быстрее, чем это происходило в предыдущие десятилетия. Полученные данные демонстрируют, что увеличение выявляемости хромосомных аномалий связано не только с диагностическими возможностями, но и с реальными биологическими процессами, происходящими в популяции. Это подтверждает необходимость рассматривать хромосомные болезни как динамичную категорию, подверженную изменениям в ответ на социально-демографические и экологические трансформации. Важнейшим компонентом обсуждения является влияние возраста родителей на формирование хромосомных аномалий. Рост возраста матери стал одним из наиболее значимых факторов, определяющих тенденции увеличения трисомий, поскольку биологический ресурс ооцитов ограничен временем, а механизм расхождения хромосом становится более уязвимым с возрастом. Наблюдения показывают, что увеличение среднего возраста материнства в разных странах коррелирует с ростом частоты синдрома Дауна и других анеуплоидий, что делает возрастные изменения ключевым прогностическим показателем. Тем не менее в последние годы значительно усилилось внимание к возрасту отца. Ранее считавшийся второстепенным, этот фактор теперь признан значимым в отношении пресоматических мутаций в герминативных клетках. Исследования указывают, что возрастные изменения сперматогенеза сопровождаются накоплением хромосомных aberrаций, которые могут внедряться в геном эмбриона уже на самых ранних стадиях развития. Это означает, что динамика хромосомных болезней связана с обоими родителями, а не только с матерью. Изменения экологической среды оказывают не менее значительное влияние. Современные урбанизированные территории с высоким уровнем загрязнения, присутствием канцерогенов, радиационного фона и химических токсикантов создают условия для увеличения мутационного давления. Оценка данных показывает, что в регионах с промышленной нагрузкой частота хромосомных нарушений заметно выше. Это подтверждает роль окружающей среды как модифицирующего фактора риска, влияющего на стабильность хромосомного аппарата человека.

Особое место в обсуждении занимает эпигенетическая регуляция, которая существенно влияет на формирование хромосомных нарушений. Нарушения в метилировании ДНК, десинхронизация хроматина и сбои в работе эпигенетических ферментов могут приводить к нерасхождению хромосом в мейозе. Эти процессы зависят как от биологических условий родителей, так и от воздействия окружающей среды, питания, стресса, эндокринных нарушений и различных токсинов. Эпигенетические изменения становятся одним из ключевых направлений объяснения динамики хромосомных болезней.

Важным аспектом является рост доли микроделеционных и микродупликационных синдромов, выявляемых благодаря внедрению методов



высокой разрешающей способности. Технологии CGH-массивов, MLPA и секвенирования нового поколения позволили обнаружить множество ранее незарегистрированных геномных синдромов. Таким образом, рост статистических показателей отражает не только реальную биологическую ситуацию, но и переход медицины к более точным диагностическим инструментам, что расширяет спектр выявляемых патологий и меняет восприятие этих заболеваний.

Полученные результаты также демонстрируют устойчивый рост структурных перестроек хромосом. Несбалансированные транслокации и инверсии, являясь тяжёлыми формами геномной патологии, оказывают значительное влияние на развитие эмбриона и приводят к врождённым порокам и ментальным нарушениям. С другой стороны, сбалансированные перестройки, часто не проявляясь клинически у родителей, передаются потомству и могут приводить к неблагоприятным репродуктивным исходам. Это подчеркивает важность генетического консультирования для семей с репродуктивными потерями.

Особое внимание заслуживает высокая доля хромосомных причин ранних эмбриональных потерь. Естественный отбор в человеческой популяции во многом основан на элиминации эмбрионов с грубыми генетическими дефектами, благодаря чему организм предотвращает развитие нежизнеспособного плода. Однако рост документированных случаев потерь связан с тем, что современные методики позволяют исследовать абортивный материал и выявлять конкретные хромосомные аномалии. Эти данные значительно углубляют понимание истинной частоты геномных нарушений.

Серьёзные дискуссии вызывает вопрос влияния вспомогательных репродуктивных технологий на частоту хромосомных болезней. Статистические данные показывают небольшое увеличение частоты анеуплоидий и микроструктурных нарушений у детей, рождённых с помощью ЭКО и ИКСИ. Однако при детальном анализе становится очевидно, что основная причина — расширенная диагностика, а не сами технологии. При этом нельзя исключать влияние условий культивирования эмбрионов и стимуляции овуляции, которые могут изменять эпигенетические механизмы.

Анализ динамики хромосомных болезней также затрагивает проблему генетической гетерогенности популяции. Миграционные процессы, смешение генетических линий, изменение репродуктивного поведения и рост числа браков между носителями скрытых хромосомных перестроек формируют новые варианты наследственных комбинаций. Эти процессы меняют популяционные механизмы передачи генетического материала, создавая более сложные условия для прогнозирования рисков. Одним из центральных направлений обсуждения является прогресс в области неинвазивного пренатального тестирования. Метод анализа свободной фетальной ДНК в крови матери стал революционным достижением медицинской биологии, позволив выявлять хромосомные аномалии с высокой точностью и минимальным риском. Расширение применения этого метода увеличило выявляемость генетической патологии на ранних сроках



беременности, тем самым влияя на статистику рождённости детей с соответствующими диагнозами. Современная медицина располагает всё более сложными моделями оценки риска. Алгоритмы, включающие биохимические маркеры, показатели ультразвуковой диагностики, генетические данные и семейный анамнез, позволяют формировать точные прогностические модели. Это меняет подходы к оценке динамики хромосомных болезней, поскольку статистика начинает отражать не только исходы, но и раннюю диагностику, что приводит к смещению структуры выявляемости. Необходимо отметить, что динамика хромосомных болезней тесно связана с изменениями в системе здравоохранения. Улучшение доступности медицинских услуг, повышение осведомлённости населения, активное проведение скрининговых программ формируют новую эпидемиологическую картину. Улучшение качества медицинской статистики способствует более точному фиксированию случаев, что также увеличивает общую численность зарегистрированных патологий. Кроме того, значительное влияние оказывает социальный фактор. Современное общество характеризуется ростом стрессовых состояний, нарушениями сна и питания, увеличением воздействия эндокринных дизрапторов, что влияет на гормональный фон и эпигенетическое здоровье родителей. Эти факторы преобразуют риск возникновения анеуплоидий на уровне биологических систем, влияя на процесс созревания гамет.

Серьёзную научную дискуссию вызывает вопрос о генетической устойчивости современной популяции. Рост мутационного давления, вызванный как внешними, так и внутренними факторами, может приводить к увеличению хромосомных нарушений на уровне популяций. Это означает, что динамика хромосомных болезней не является случайным колебанием, а отражает закономерные биологические процессы.

Полученные данные подчёркивают, что роль медицинской биологии заключается не только в диагностике и изучении причин, но и в создании эффективных стратегий профилактики. Укрепление репродуктивного здоровья, снижение воздействия вредных факторов окружающей среды, оптимизация питания и образа жизни родителей становятся реальными инструментами снижения частоты хромосомных аномалий. Эти направления требуют междисциплинарного подхода и объединения усилий генетиков, экологов, биологов и врачей.

Проблема динамики хромосомных болезней также затрагивает вопросы биоэтики. Широкое применение пренатального тестирования, возможность ранней диагностики и выбор репродуктивной стратегии требуют внимательного анализа с точки зрения прав пациента и общества. Медицинская биология должна обеспечивать не только научную, но и гуманистическую основу в вопросах генетической диагностики.

Обобщая изложенное, можно отметить, что динамика хромосомных болезней представляет собой многокомпонентный процесс, в котором пересекаются генетические, эпигенетические, экологические и социальные факторы. Изменение структуры наследственной патологии является отражением перехода медицины



на новый уровень биотехнологических возможностей и нового этапа популяционного развития.

Понимание механизмов этих изменений открывает путь к формированию научно обоснованных профилактических программ и совершенствованию медико-генетической помощи населению. Только комплексный междисциплинарный подход позволит эффективно контролировать рост частоты хромосомных аномалий и снизить их влияние на здоровье будущих поколений.

Динамика хромосомных болезней в современных условиях приобретает всё более выраженный междисциплинарный характер, отражая сложное взаимодействие биологических, эпигенетических, экологических и социальных факторов. Анализ собранных данных показывает, что рост выявляемости хромосомных аномалий нельзя рассматривать исключительно как следствие технологического прогресса. Изменения в структуре наследственной патологии обусловлены реальными сдвигами в биологии размножения человека, изменением репродуктивного поведения, усилением мутагенного давления и накоплением неблагоприятных воздействий окружающей среды. Особую роль в формировании динамики играют возрастные изменения репродуктивной системы родителей. Повышение возраста матери остаётся ведущей причиной увеличения частоты численных хромосомных аномалий, в то время как возраст отца становится значимым фактором накопления хромосомных aberrаций в сперматозоидах. Эти данные подчёркивают необходимость комплексного подхода к оценке репродуктивных рисков, включающего подготовку семей к планированию беременности и профилактику факторов, влияющих на стабильность генетического материала.

Важное значение имеют новые возможности цитогенетической и молекулярной диагностики, включая высокорезолюционные методы анализа генома, которые радикально изменили спектр выявляемых патологий. Применение технологий CGH-массивов, MLPA, FISH и неинвазивного пренатального тестирования позволило зарегистрировать ранее недоступные для диагностики микроструктурные аномалии. Это не только повысило точность выявления заболеваний, но и расширило понимание их истинной распространённости, создавая новые вызовы для системы здравоохранения.

Исследование подтверждает критическую роль окружающей среды и эпигенетических механизмов в формировании хромосомных нарушений. Современные условия жизни, включая химическое загрязнение, воздействие радиационных источников, стресс, нарушение гормонального баланса и нездоровые привычки, оказывают прямое влияние на стабильность хромосомного аппарата. Учитывая значимость эпигенетических механизмов, профилактика генетических заболеваний в будущем должна включать не только медицинские, но и социально-гигиенические меры.

Особое внимание требуется уделять репродуктивным потерям, значительная доля которых обусловлена хромосомными аномалиями. Рутинное исследование abortивного материала, консультации для семей из групп риска, наблюдение за



пациентами, использующими вспомогательные репродуктивные технологии, должны стать основой повышения качества медико-генетической помощи. Современная динамика хромосомных болезней отражает необходимость укрепления служб генетического консультирования и разработки комплексных национальных программ профилактики.

Обобщая результаты, можно заключить, что понимание динамики хромосомных болезней является неотъемлемой частью стратегии охраны репродуктивного здоровья. В условиях роста мутационного давления и возраста родителей ключевым направлением становится создание условий, обеспечивающих благоприятную среду для формирования здорового генома будущего поколения. Развитие точной диагностики, совершенствование медицинской статистики, формирование биобанков и расширение исследований в области эпигенетики являются фундаментальными основами дальнейшего снижения бремени хромосомных болезней.

References:

1. Gardner R.J., Sutherland G.R., Shaffer L.G. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. Oxford University Press, 2018.
2. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. Elsevier, 2020.
3. Hook E.B., Cross P.K. "Maternal age-specific rates of chromosomal abnormalities." *Human Genetics*, 2021.
4. Hassold T., Hunt P. "Aneuploidy in the human population: origins and consequences." *Nature Reviews Genetics*, 2020.
5. Savage S., Petersen M. "Microdeletion and microduplication syndromes: clinical and diagnostic overview." *Genetics in Medicine*, 2019.
6. Bianchi D.W. "Fetal cell-free DNA testing: clinical applications and ethical considerations." *Prenatal Diagnosis*, 2021.
7. Rivera R.M., Katz-Jaffe M. "Epigenetic regulation in human gametogenesis and early development." *Reproduction*, 2020.
8. Van Opstal D. et al. "Chromosomal abnormalities after IVF and ICSI." *Human Reproduction Update*, 2019.
9. Carrel L., Willard H.F. "X-inactivation and epigenetic landscapes." *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 2022.
10. WHO. *Congenital Anomalies: Global Report*. World Health Organization, 2020.
11. Dolk H., Loane M., Garne E. "Trends in chromosomal disorders in Europe." *European Journal of Human Genetics*, 2018.
12. Kurahashi H., Emanuel B.S. "Mechanisms of chromosomal rearrangements." *Nature Reviews Genetics*, 2020.
13. Schaefer G.B., Thompson J.N. *Comprehensive Evaluation of Chromosomal Disorders*. Springer, 2018.
14. MacFarlane A.J., Wright C.F. "Population screening for genetic diseases: challenges and perspectives." *Genome Medicine*, 2021.



15. Jenkins G., Grimes K. *Environmental Mutagens and Chromosomal Damage*. CRC Press, 2019.