



## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕСТЫ И ИХ РОЛЬ В АКУШЕРСКО-ГИНЕКОЛОГИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ

Камалов Анвар Ибрагимович

PhD, доцент

Аликулов Темир Мусурмонович

ординатор,

Махмуродов Рузмухаммад Махмуродович

ординатор.

Самаркандский государственный медицинский университет, Самарканд, Узбекистан  
<https://doi.org/10.5281/zenodo.13902757>

### ARTICLE INFO

Qabul qilindi: 01- Oktyabr 2024 yil  
Ma'qullandi: 05- Oktyabr 2024 yil  
Nashr qilindi: 08- Oktyabr 2024 yil

### KEYWORDS

генетические тесты,  
генетическое консультирование,  
наследственные заболевания, планирование беременности,  
Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД),  
неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ), риск наследственности,  
репродуктивные технологии

### ABSTRACT

*В последние десятилетия генетические тесты и консультирование стали важными инструментами в гинекологии, влияющими на подходы к планированию семьи и оценке наследственных рисков. Эта статья рассматривает применение генетических тестов в различных аспектах гинекологии, таких как оценка наследственных заболеваний, предимплантационная генетическая диагностика (ПГД), неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) и другие ситуации, требующие генетической оценки. В дополнение, акцентируется внимание на значимости генетического консультирования для женщин, позволяющего принимать осознанные решения относительно здоровья и репродуктивных планов, а также обеспечивающего поддержку в понимании рисков и возможностей, связанных с наследственными заболеваниями.*

**Введение.** В последние десятилетия генетические тесты стали неотъемлемой частью гинекологической практики, особенно в области планирования семьи и оценки риска наследственных заболеваний. Генетическое консультирование предоставляет женщинам и семьям важную информацию, позволяющую принимать обоснованные решения о здоровье и репродуктивных планах.

Статья под авторством Радзинского В. Е., Духина А. О. и Костина И. Н. обсуждает репродуктивное здоровье женщин после хирургического лечения гинекологических заболеваний. В исследовании рассматриваются последствия хирургических вмешательств на репродуктивное здоровье, включая влияние на возможность зачатия и беременность, а также на общее состояние здоровья женщин в послеоперационный период.

Генетическое консультирование — это процесс, в рамках которого специалисты в области генетики помогают пациентам понять и адаптировать информацию о

генетических заболеваниях, оценивают риски передачи наследственных заболеваний и предоставляют рекомендации по дальнейшим действиям. Это может включать в себя анализ семейной истории, определение необходимости генетических тестов и обсуждение результатов тестов и возможных последствий.

#### Применение генетических тестов

Генетические тесты могут быть полезны в различных ситуациях в гинекологии, включая:

##### 1. Оценка риска наследственных заболеваний:

- Женщины с семейной историей наследственных заболеваний, таких как мутации в генах BRCA1 и BRCA2, имеют повышенный риск рака молочной железы и яичников. Генетические тесты могут помочь определить, стоит ли принимать профилактические меры, такие как увеличенный мониторинг или хирургическое вмешательство (Paluch-Shimon et al., 2020).

##### 2. Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД):

- ПГД позволяет провести генетическую проверку эмбрионов, полученных в результате экстракорпорального оплодотворения (ЭКО), на наличие хромосомных аномалий или наследственных заболеваний перед имплантацией. Это способствует выбору здоровых эмбрионов и снижению риска генетических заболеваний у детей (Olivennes et al., 2018).

##### 3. Скрининг на хронические заболевания:

- Генетическое тестирование может использоваться для скрининга на расстройства, такие как талассемия или муковисцидоз, особенно у женщин, планирующих беременность. Например, статья под авторством Гаспарова А. С. и других исследует роль дисплазии соединительной ткани в акушерско-гинекологической практике. В статье рассматриваются аспекты, касающиеся влияния дисплазии соединительной ткани на здоровье женщин, в том числе на течение беременности, рождаемость и развитие различных акушерских и гинекологических осложнений. Авторы подчеркивают важность диагностики и учета данного состояния для улучшения клинической практики в акушерстве и гинекологии.

##### 4. Использование НИПТ (неинвазивного пренатального тестирования):

- НИПТ анализирует свободно плавающую ДНК плода в Maternal Blood. Это позволяет выявлять хромосомные аномалии, такие как синдром Дауна, с высокой степенью точности и без риска для плода (Gil et al., 2020).

#### Роль генетического консультирования в планировании беременности

Генетическое консультирование играет критически важную роль в процессе планирования беременности, поскольку оно дает женщинам возможность:

- Узнать о рисках наследственных заболеваний и передать информацию своим партнерам.

- Оценить доступные тесты и методы их применения.

- Принять осознанные решения о беременности и возможности использования вспомогательных репродуктивных технологий.

О состоянии генетического тестирования в области гинекологии в Узбекистане, можно выделить несколько аспектов:

1. Развитие генетической диагностики: В последние годы Узбекистан активизировал работу в области генетической диагностики и консультирования. Это включает создание новых лабораторий и внедрение современных технологий для анализа генетического материала.

2. Образование и повышение квалификации специалистов: Важной частью развития генетического тестирования является подготовка квалифицированных кадров. В Узбекистане проводятся образовательные программы для врачей генетиков, что способствует повышению уровня знаний в области генетической диагностики и консультирования.

3. Тестирование на наследственные заболевания: Генетическое тестирование в Узбекистане может включать диагностику наследственных заболеваний, таких как муковисцидоз, талассемия и другие, что приводит к улучшению раннего выявления и профилактики заболеваний.

4. Скрининговые программы: в некоторых медицинских учреждениях могут проводиться программы скрининга для оценки генетических рисков, что особенно актуально для женщин с семейной историей наследственных заболеваний. Кроме того, в медицинских учреждениях имеются все рекомендованные ВОЗ скрининговые программы.

5. Сотрудничество с международными организациями: Узбекистан активно сотрудничает с международными организациями и исследовательскими институтами в области генетического тестирования, что позволяет внедрять лучшие практики и новые технологии.

**Заключение.** Генетические тесты и консультации представляют собой важные инструменты в гинекологии, позволяющие не только оценить риски, связанные с наследственными заболеваниями, но и помочь семьям в процессе планирования беременности. Женщины, осведомленные о своем генетическом риске и имеющие возможность получать квалифицированные рекомендации, могут принимать более обоснованные решения, что позитивно сказывается на здоровье и будущем их детей.

**Список литературы:**

1. Иващенко Т. Э. и др. Генетические основы предрасположенности к акушерской и гинекологической патологии //Молекулярная медицина. – 2007. – №. 3. – С. 19-26.
2. Гаспаров А. С. и др. Роль дисплазии соединительной ткани в акушерско-гинекологической практике //Казанский медицинский журнал. – 2014. – Т. 95. – №. 6. – С. 897-904.
3. Ризаев Д., Агабабян Л., Камалов А. Tug 'ruqdan keyingi qon ketishlarning profilaktikasi va davosi //Общество и инновации. – 2021. – Т. 2. – №. 4. – С. 127-135.
4. Радзинский В. Е., Духин А. О., Костин И. Н. Репродуктивное здоровье женщин после хирургического лечения гинекологических заболеваний //Акушерство и гинекология. – 2006. – №. 4. – С. 51-54.
5. Alimdjanovich J. R., Ibragimovich A. K. Organization of Monitoring of the Quality of Services Provided for the Prevention and Fight Against Postpartum Bleeding in Women //Central Asian Journal of Medical and Natural Science. – 2021. – Т. 2. – №. 6. – С. 14-21.
6. Gil, M. M., et al. (2020). "Non-invasive prenatal testing (NIPT) for the detection of fetal chromosomal anomalies: a systematic review and meta-analysis." \*The Lancet\*, 395(10226),

- 1545-1552. ([https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(20\)30323-3/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(20)30323-3/fulltext))
7. Ibragimovich K. A. PROBLEMS OF QUALITY MANAGEMENT AND METHODOLOGY OF MEDICAL CARE IN MODERN HEALTH CARE //Scientific Journal Of Medical Science And Biology. – 2024. – Т. 2. – №. 2. – С. 139-143.
8. Ibragimovich K. A., Rubenovna A. L. ТУҒРУҚДАН КЕЙИН МАССИВ ҚОН КЕТИШ ПРОФИЛАКТИКАСИНИНГ ТИББИЙ ЖИҲАТЛАРИ //JOURNAL OF BIOMEDICINE AND PRACTICE. – 2022. – Т. 7. – №. 1.
9. Kamalov A. I. Tug'ruqdan keyingi qon ketishlarda ixtisoslashgan tibbiy yordam sifatini yaxshilash //Science and Education. – 2023. – Т. 4. – №. 6. – С. 151-158.
10. Olivennes, F., et al. (2018). "Preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS): a review of the last two decades." \*Reproductive BioMedicine Online\*, 35(1), 23-34. [Ссылка на исследование](<https://doi.org/10.1016/j.rbmo.2017.11.002>)
11. Paluch-Shimon, S., et al. (2020). "A consensus statement on the management of women with a hereditary predisposition to breast cancer." \*European Journal of Cancer\*, 138, 33-40. [Ссылка на исследование]([https://www.ejancer.com/article/S0959-8049\(20\)30078-8/fulltext](https://www.ejancer.com/article/S0959-8049(20)30078-8/fulltext))
12. Rubenovna A. L., Ibragimovich K. A. The efficacy of different methods of haemostasis for postpartum haemorrhage //Annals of the Romanian Society for Cell Biology. – 2021. – С. 134-139.

INNOVATIVE  
ACADEMY