

Анкета для оценки аутоиммунных факторов

Sizda Hashimoto tireoiditi bormi?	
Sizda qandli diabet bormi?	
Sizda migren bormi?	
Sizda allergiyaga moyillik bormi?	
Sizda yo'qotib bo'lmaydigan teri toshmalari bormi (masalan, yelkada husnbuzarlar, qo'llarda qichishuvchi sezgirlik/bezovtalik va h.k.)?	
Og'zingizda tez-tez aftalar paydo bo'ladimi?	
Ayrim mahsulotlardan keyin qorin dam bo'lishi/gaz to'planishi bo'ladimi?	
Ayniqsa non yoki bulg'ur iste'mol qilgandan keyin noqulaylik paydo bo'ladimi?	
Sizda vitiligo (terida oq dog'lar) bormi?	
Uyg'onganingizda o'zingizni charchagan his qilasizmi?	
Sizda fibromialgiya (bo'yin sohasida og'riq) bormi?	
Sizda "hamma joyim og'riydi" degan hissi bo'ladimi?	
Tez charchash bormi?	
Oltindan tashqari taqinchoqlar teringizga ta'sir qiladimi (masalan, tirnash xususiyati keltirib chiqaradimi)?	
Bo'g'imlarda og'riqlar bo'ladimi (artrit, artralgiya)?	

Infertillik nima?

Infertillik — muntazam va himoyasiz jinsiy aloqalarga qaramay, 12 oy davomida homiladorlik yuz bermasligidir. 35 yoshdan katta ayollarda bu muddat 6 oy deb baholanadi.

Infertillik ayolda ham, erkakda ham muammolar bilan bog'liq bo'lishi mumkin, va infertillik sabablari orasida genetik omillar muhim o'rin tutadi.

Bu holat ko'plab omillar natijasida rivojlanadi va turli klinik manzaralar bilan namoyon bo'lishi mumkin: sperma ishlab chiqarilishining buzilishidan to ovarial rezervning kamayishi va erta menopauzagacha, takroriy homila yo'qotishlardan to IVF (EKO) muvaffaqiyatsizliklarigacha. Turmush o'rtoqlar olib yuradigan ayrim kasallik keltirib chiqaruvchi variantlar bolaning shakllanishiga, implantatsiyaga, platsentaning rivojlanishiga ta'sir qilishi va oilalarning farzand ko'ra olmasligiga olib kelishi mumkin.

Nega genetik baholash o'tkaziladi?

Testlar infertillik sababini aniqlash, sababga qarab davolash yondashuvlarini belgilash, shuningdek oilalar qaysi usul bilan homilador bo'lishi va uyga sog'lom farzand olib ketishi mumkinligini aniqlash uchun o'tkaziladi. Har bir odamning genetik tuzilishi turlicha. Hatto bir tuxumli egizaklarning genetik tuzilishi ham to'liq bir xil emas. Genetik tuzilma hammada turlicha bo'lgani uchun, davolashning muvaffaqiyatini oshirish uchun hamma uchun qo'llaniladigan davolash aslida ham turlicha bo'lishi kerak. Bu “personalizatsiyalangan tibbiyot — personalized medicine” deb ataladi. Shuning uchun, genetik moyilliklarimizni, biz olib yuradigan kasalliklarni va dori vositalariga beradigan javoblarimizni oldindan bilish davolashning muvaffaqiyatini oshiradi.

Kimlarga genetik test o'tkazish kerak?

- Erkakda: azoospermiya, og'ir oligozoospermiya (spermatozoidlar sonining juda pastligi) yoki anomaliyalı spermatozoidlarning yuqori foizi (morfologiyaning buzilishi), pubertatning kechikishi, kichik moyaklar, ginekomastiya.
- Ayolda: tuxumdonlarning erta yetishmovchiligi / erta menopauza, hayz ko'rishning nomuntazamligi.
- Oilada infertillikning mavjudligi.
- Oilada har qanday genetik kasallikning mavjudligi.
- Pubertatning kechikishi, kichik moyaklar, ginekomastiya.
- Oilada homila yo'qotishining mavjudligi.
- Muvaffaqiyatsiz IVF (EKO) urinishi mavjudligi.
- Anamnezda genetik anomaliyalı homiladorlik/bola mavjudligi.
- Turmush o'rtoqlarning qarindoshligi.

Yuqorida ko'rsatilgan holatlar mavjud bo'lsa, turmush o'rtoqlarga genetik maslahat berilishi va testlar rejalashtirilishi kerak.

Manzil: Muqimiy ko'chasi 98A, 100115, Toshkent, O'zbekiston **Telefon:** 90 447 6 436
Veb-sayt: www.intergen.com.tr **E-pochta:** info@intergenuz.com



INTERGEN
O'zbekiston

Genetik Kasalliklar
Diyagnostikasi
Markazi

AYSMED
INTERNATIONAL

Bepushtlikning genetik sabablari qanday?

Turli genetik omillar bepushtlikka olib kelishi mumkin.

1) Xromosoma buzilishlari

Xromosomalarning soni yoki tuzilishidagi oʻzgarishlar: Sogʻlom ayol va erkakda 46 ta xromosoma (23 juft) boʻladi. Uning yarmi onadan, yarmi otadan meros boʻlib oʻtadi. Ushbu xromosomalarda taxminan 20 mingga gen joylashgan. Har bir xromosomada genlar soni turlicha. Xromosomalarning soni va tuzilishidagi ayrim oʻzgarishlar homiladorlik yuz berishi uchun xavf tugʻdirishi mumkin. Shuning uchun, aslida homiladorlikni rejalashtirayotgan har bir kishiga ushbu tekshiruvdan oʻtish tavsiya etiladi. Bu oddiy, ammo juda muhim test. Mamlakatimizda u koʻplab genetik markazlarda bajariladi.

Eng koʻp uchraydigan oʻzgarishlar: Erkakda 47,XXY (Klaynfelter sindromi) aniqlanishi: Bu erkak bepushtligining eng koʻp uchraydigan genetik sabablaridan biri boʻlib, ayniqsa noobstruktiv azoospermiya bilan juda yaqin bogʻliq. XXY holatida moyaklar odatda kichik/ hajmi kamaygan boʻladi; vaqt oʻtishi bilan urugʻ yoʻllari (semennoy kanallari) shikastlanadi va germinativ hujayralar yoʻqoladi. Natijada spermatogenez buziladi. Shu bois bemorlarning koʻpchiligida azoospermiya yoki nihoyatda ogʻir oligozoospermiya kuzatiladi; gormonal profil koʻpincha giper-gonadotrop gipogonadizmga mos keladi (FSH/LH yuqori, testosteron pasaygan yoki meʼyorning quyi chegarasida). Azoospermiyalı erkaklarda Klaynfelter sindromining ulushi taxminan 10–12% ni tashkil etadi (ayrim seriyalarda — yuqoriroq). Ayrim holatlarda XXY boʻlsa ham, moyak toʻqimasida spermatozoid ishlab chiqarilishining cheklangan oʻchoqlari saqlanib qolishi mumkin; shu sababli mos bemorlarda mikroTESE + ICSI qoʻllanganda farzand koʻrish ehtimoli mavjud boʻlishi mumkin.

Ayolda Turner sindromi (45,X / mozaik Turner sindromi) aniqlanishi: Turner sindromi — ayolda bitta X-xromosoma (45,X) boʻlishi yoki hujayralarning bir qismi normal, bir qismi esa X-xromosoma yetishmovchiligi bilan boʻlishi (mozaik Turner sindromi) holatidir. Turner sindromida tuxumdon toʻqimasi koʻpincha erta yoʻqoladi; tuxumdonlar “streak gonad” (ipchasimon gonada) koʻrinishida shakllanishi mumkin va ovarial rezerv erta muddatlarda tugab boradi. Birlamchi amenoreya yoki tuxumdonlarning erta yetishmovchiligi (POI) rivojlanishi mumkin, shu sababli bu holat bepushtlik bilan juda yaqin bogʻliq. Mozaik Turner sindromida tuxumdon funksiyasi yaxshiroq saqlanishi mumkin, shuning uchun spontanniy hayz koʻrish va kamdan-kam hollarda spontanniy homiladorlik boʻlishi mumkin; biroq ovarial rezervning erta pasayish xavfi yuqoriligicha qoladi.

Er-xotinlardan birida strukturaviy qayta tuzilish aniqlanishi: Xromosomalar tuzilishidagi ayrim oʻzgarishlar (masalan, muvozanatlangan translokatsiya, inversiya) odatda odamda yaqqol sogʻliq muammolarini keltirib chiqarmaydi va u butunlay sogʻlom koʻrinishi mumkin. Biroq bunday oʻzgarishlar jinsiy hujayralar (tuxum hujayra/spermatozoid) hosil boʻlishida buzilishlarga olib kelishi mumkin. Bu odamlarda jinsiy hujayralarning bir qismi nomuvozanatli xromosoma toʻplami bilan shakllanishi mumkin. Natijada bu quyidagilarga olib kelishi mumkin: homiladorlikning yuz bermasligi (bepushtlik), takroriy tushishlar, embrion rivojlanishining toʻxtashi / EKO dasturlarining muvaffaqiyatsizligi, va baʼzan — intellektual hamda umumiy rivojlanishning kechikishi bilan kechadigan xromosoma disbalansi boʻlgan bola tugʻilishi.

Strukturaviy xromosoma qayta tuzilishi aniqlanganda nima qilinadi: Qayta tuzilish turiga qarab, homiladorlikda yuzaga kelishi mumkin boʻlgan xavflar baholanadi. Agar juftlik homiladorlikni tabiiy yoʻl bilan rejalashtirayotgan boʻlsa, homiladorlik davrida bajarilishi kerak boʻlgan tekshiruvlar, ularning diagnostik imkoniyatlari, samaradorlik koʻrsatkichlari va cheklovlari batafsil tushuntiriladi. Agar oila EKO va preimplantatsion genetik test (PGT-SR)ni koʻrib chiqayotgan boʻlsa, ushbu usullarning barcha tafsilotlarini batafsil tushuntirish zarur.

Shu sababli bepushtlik tashxisi qoʻyilgan yoki anamnezida ≥2 marta takroriy tushish boʻlgan juftliklarga kariotiplash tavsiya etiladi. Biroq bugungi kunda farzand koʻrishni istagan juftliklarga bunday muammolarning oldini olish uchun oldindan malakali genetik konsultatsiya va ayrim genetik testlarni rejalashtirish tavsiya etiladi.

2) Monogen oʻzgarishlar (bitta gendagi mutatsiyalar)

Odamda taxminan 20 mingga gen maʼlum. 1000 dan ortiq genlar toʻgʻridan-toʻgʻri reproduksiya bilan bogʻliq deb hisoblanadi. Ularning yarmi asosan ayol omiliga, yarmi esa erkak omiliga taalluqli. Bular spermatozoidlar ishlab chiqarilishi, tuxumdon funksiyasi yoki ootsit/embrion rivojlanishiga taʼsir qiluvchi genlardir. Bugungi kunda reproduktiv buzilishlar bilan bogʻliq juda koʻp nomzod-genlar ham maʼlum. Ushbu genlardan tashqari, yalligʻlanish va autoimmun omillar bilan bogʻliq koʻplab genetik variantlar ham mavjud boʻlib, ular ham reproduksiyaga bevosita taʼsir qiladi.

Avvallari birinchi navbatda erkaklarda mukovistsidoz (kistik fibroz) bilan bogʻliq mutatsiyalar, ayollarda esa FMR1 premutatsiyasi (moʻrt X-xromosoma sindromi) tekshirilgan, biroq bugun bu testlar yetarli emasligi va kengaytirilgan genetik panellarni qoʻllash zarurligi ayon. Albatta, urugʻ chiqaruvchi yoʻl (vas deferens) ageneziyasi va obstruktiv azoospermiya boʻlganda birinchi navbatda mukovistsidoz haqida oʻylash kerak. Biroq faqat shu testni yolgʻiz oʻzi bajarish tavsiya etilmaydi.

Genetik tekshiruvlar homila yoʻqotishlari, implantatsiya muvaffaqiyatsizliklari va turli sabablarga koʻra bepushtligi bor boʻlgan barcha oilalarga tavsiya etilishi kerak. Ekzom tadqiqoti (bepushtlik paneli/ekzomi) doirasida yalligʻlanish va autoimmun omillar bilan bogʻliq genlar ham baholanadi va davolovchi shifokoringiz bilan birgalikda davolash rejasi shakllantiriladi.

Erkak bepushtligida bazaviy panel

- Kariotiplash (xromosoma tahlili)
- Y-xromosoma mikrobeletsiyalari testi
- TUNEL (spermatozoid DNK shikastlanishi testi)
- Spermatozoidlar aneuploidiya testi
- Ekzom tadqiqoti: bepushtlik paneli

Ayollarda bepushtlikda bazaviy panel

- Kariotiplash (xromosoma tahlili)
- Ekzom tadqiqoti: bepushtlik paneli
- FMR1 premutatsiyasi tahlili

3) Tashuvchilik (genetik variantlar tashuvchiligi boʻyicha skrining)

Bepushtlikni davolashdan maqsad — dunyoga sogʻlom farzand olib kelishdir. Genetik testlar oʻtkazilganda maqsad faqat homiladorlik yuz bermasligining sababini aniqlash va davolashni rejalashtirish emas, balki sogʻlom chaqaloq tugʻilishini taʼminlashdir. Er-xotin tashuvchi boʻlgan genetik variantlar, hatto ular bepushtlik bilan bevosita bogʻliq boʻlmasa ham, bolada kasallik xavfini keltirib chiqarishi mumkin. Shu sababli bizning tavsiyamiz — bepushtlikni davolashni rejalashtirishda har ikkala turmush oʻrtogʻida ham tashuvchilikni baholashdir.

Shu bois biz er-xotinlarga kengaytirilgan paneldan oʻtishni tavsiya qilamiz. Ayol uchun — PregnaRisk Panel 3 panelini bajarish, erkak uchun esa — Y-xromosoma mikrobeletsiyalari tahlili va sperma boʻyicha tekshiruvlar bilan birga PregnaRisk Panel 3 ni ham bajarish.

Erkak bepushtligida kengaytirilgan panel

- Y-xromosoma mikrobeletsiyalari
- TUNEL (spermatozoid DNK shikastlanishi testi)
- Spermatozoidlar aneuploidiya testi
- PregnaRisk Panel 3

Ayol bepushtligida kengaytirilgan panel

- PregnaRisk Panel 3

Ushbu tekshiruvlarning samaradorligini oshirish uchun ayrim klinik belgilar tafsilotlari nihoyatda muhimdir. Sizdan ushbu testlar bilan birga birinchi sahifada joylashgan autoimmun omillarni baholash uchun anketani toʻliq toʻldirishingizni va uni shifokoringiz bilan muhokama qilishingizni soʻraymiz. Ayniqsa ayolda bunday belgilar mavjud boʻlsa, davolash rejasiga ayrim oʻzgartirishlar kiritish zarur boʻlishi mumkin.

**Inson uchun Sogʻliq,
Sogʻliq uchun Ilm!**