

## Qachon genetik markazga murojaat qilishim kerak?

- 1- Turmush o'rtog'ingiz bilan qarindoshlik aloqangiz bormi?
  - 2- Siz va turmush o'rtog'ingiz "bir xil" yoki "yaqin" qishloqdanmisiz?
  - 3- Har ikkala oilada:
    - Aqliy nogironligi yoki nuqsoni bor kimdir bormi?
    - Bir nechta odamda uchraydigan kasallik bormi?
    - Yaqin oilangizda bir necha marta homila tushishi bo'lgan yoki tug'ilib, keyin vafot etgan farzandlari bo'lgan kimdir bormi?
    - Oilada farzandsiz kimdir bormi?
    - Homiladorlik davrida muammolarni boshdan kechirayotgan kimdir bormi?
    - Rivojlanish kechikishi yoki nuqsonlari bo'lgan farzandi bor kimdir bormi?
    - 50 yoshdan oldin saraton tashxisi qo'yilgan kimdir bormi? Saraton tashxisi qo'yilgan bir nechta odam bormi?
    - Eshitish qobiliyati yo'qolgan kimdir bormi?
    - Ayniqsa yoshligida og'ir ko'rish nuqsonlari bo'lgan kimdir bormi?
  - 4- Sizni ko'p marta shifokorga borishga majbur qiladigan va yaxshilanmaydigandek ko'rinadigan biror dardingiz bormi? (Sizda surunkali kasallik bormi?)
  - 5- Davolashga qaramay tashxis qo'yib bo'lmaydigan yoki hal bo'lmaydigan kasalligingiz bormi?
  - 6- Siz tez-tez infeksiya yuqtirasizmi? (yiliga bir marta pnevmoniya, yiliga 2 martadan ko'p sinusit yoki quloq infeksiyasi)
  - 7- Sizda surunkali diareya bormi?
  - 8- Sizda tez-tez labdagi herpes yoki og'iz yaralari, kandidoz (oq qoplama) bo'ladimi?
  - 9- Qon hujayralaringizda kamayish kuzatilganmi?
  - 10- Jigaringiz, taloqingiz yoki limfa tugunlaringiz kattalashganmi?
  - 11- Teringizda og'ir ekzema bo'lganmi?
  - 12- Talassemiya (O'rta yer dengizi anemiyasi) va SMA skriningi sizda tashuvchilik holatini ko'rsatdimi?
  - 13- Sizda epileptik tutqanoq bo'lganmi?
  - 14- Siz doimiy qabul qiladigan dorilar bormi yoki amal qilishingiz kerak bo'lgan maxsus parhez bormi?
  - 15- Sizda haddan tashqari tuk bosishi yoki erta balog'atga yetish kabi holatlar bo'lganmi?
  - 16- Sizda yoki oilangizda genetik deb aytilgan kasallik bormi?
  - 17- Agar sizda boshqa nikohlar bo'lgan bo'lsa, o'sha nikohlardan bo'lgan homiladorliklarda yoki tug'ilgan bolalarda biror sog'liq muammosi bo'lganmi?
- Agar ushbu savollarning birortasiga "ha" deb javob bergan bo'lsangiz, albatta genetik markazga murojaat qiling.

## Pregnarisk nima va uni qachon qilish kerak?

### Genetik kasalliklar taqdir masalasimi?

Inson genomida oqsillarni kodlaydigan taxminan 20 000 ta gen mavjud. Bizning barchamizda ushbu genlarda ayrim genetik o'zgarishlar bo'ladi, ular bizni ayrim holatlar uchun tashuvchi qilishi mumkin. Autosom-retsessiv kasalliklar uchun har ikkala hamkor tashuvchi bo'lishi kerak; X-bog'liq kasalliklar uchun ayol tashuvchi bo'lishi kerak; va autosom-dominant kasalliklar uchun kasallik bilan bog'liq o'zgarishni tashuvchi bo'lgan bitta hamkor farzandlari uchun xavflarni keltirib chiqarishi mumkin.

Bu xavflar qarindosh bo'lgan juftliklarda sezilarli darajada ortadi, chunki ular ko'pincha o'xshash genlar va tashuvchilik holatlarini bo'lishadi. Hatto bir xil yoki yaqin qishloqlardan bo'lgan odamlar o'rtasidagi nikohlar ham genetik o'xshashlik sababli genetik holatga ega farzand tug'ilish ehtimolini oshirishi mumkin. Keng gen panellari ushbu xavflar bilan bog'liq ko'plab genetik o'zgarishlarni aniqlash imkonini beradi. Homiladorlikdan oldin barcha mumkin bo'lgan xavflarni aniqlamoqchi bo'lgan juftliklarga ushbu panellar haqida ma'lumot olish tavsiya etiladi.

Homiladorlikdan oldin xavflarni aniqlash oilalarga oldini olish yo'lida choralar ko'rish imkonini beradi, shu bois bu davr ayniqsa muhim. Hamkorlar qarindosh bo'lmagan taqdirda ham, populyatsiyada keng tarqalgan tashuvchilik holatlari baribir xavflarni keltirib chiqarishi mumkin. Dominant holatlarda ota-onadan birida bo'lgan genetik o'zgarish ularga ta'sir qilmasligi mumkin, ammo farzandlarida sog'liq muammolarini keltirib chiqarishi mumkin. X-bog'liq kasalliklar uchun, agar ona sog'lom tashuvchi bo'lsa, o'g'il bolalarda kasallik 50% ehtimol bilan rivojlanishi mumkin. Shu sabablarga ko'ra, homiladorlikni rejalashtirayotgan har bir juftlik ushbu testlar haqida xabardor qilinishi kerak.

Ba'zi xavflar texnik cheklovlar va bolada birinchi marta paydo bo'lishi mumkin bo'lgan yangi genetik o'zgarishlar sababli saqlanib qolsa-da, irsiy xavflarning aksariyatini aniqlash mumkin bo'lib, ko'plab holatlarning oldini olish imkonini beradi.

### Sog'lom bola uchun homiladorlikdan oldin qaysi testlarni qilish mumkin?

Hamkorlar mamlakatda keng tarqalgan, og'ir yoki hayot uchun xavfli bo'lgan kasalliklar bo'yicha tashuvchilik holati uchun tekshirilishi mumkin. Faqat keng tarqalganlari emas, noyob kasalliklar ham muhim. Pregnarisk panel testlari shu maqsad uchun yaratilgan.



Oilada GENETIK kasallik bo'lmasa ham, barchamiz ayrim holatlarni tashuvchi bo'lishimiz mumkin. Qon-qarindosh bo'lgan juftliklarda kasallik uchun bir xil genni tashish ehtimoli ancha yuqori bo'ladi.

### BIRORQ

Qarindosh bo'lmagan juftliklarda ham bir yoki bir nechta genlarda o'zgarishlar bo'lishi mumkin, bu esa ularning chaqalog'ida genetik holat yuzaga kelish ehtimolini oshirishi mumkin. SHU SABABLI, BU TEST FARZANDLI BO'LISHNI ISTAGAN BARCHA JUFTLIKLAR UCHUN TAVSIYA ETILADI.



**Panel 1 – Asosiy panel**

**Panel tarkibi va skrining qilinadigan holatlar:** Ushbu panel homiladorlikni rejalashtirayotgan yoki nikohdan oldin maslahat olishni istayotgan barcha juftliklar uchun tavsiya etiladi. Ushbu panelda tekshiriladigan holatlar populyatsiyada keng tarqalgan, juda og'ir klinik simptomlarni keltirib chiqaradigan yoki erta yoshda o'limga olib keladigan holatlardir. Homiladorlikdan oldin tashuvchilik skriningi va zarur bo'lganda genetik test bilan IVF jarayonlarini rejalashtirish kelajakdagi homiladorliklarda xavflarni kamaytirishga yordam berishi mumkin.

**Panel 1 quyidagilarni o'z ichiga oladi:**

Xromosoma tahlili, Alfa va Beta talassemiya (O'rta yer dengizi anemiyasi) va o'roqsimon hujayrali anemiya, Fragile X, Spinal muskul atrofiyasi (SMA), fenilketonuriya, biotinidaza yetishmovchiligi, 21-gidroksilaza yetishmovchiligi tufayli tug'ma buyrak usti bezlari giperplaziyasi, kistik fibroz, Dyushenn muskulyar distrofiyasi (DMD)

**Panel 3 - Keng qamrovli panel**

**Panel tarkibi va skrining qilinadigan holatlar:** Homiladorlikni rejalashtirayotgan yoki nikohdan oldin maslahat olishni istayotgan juftliklar keng tarqalgan holatlar bo'yicha yanada batafsil baholashni so'raganlarida ushbu test haqida xabardor qilinadilar. Ushbu test insonlarda kasalliklar bilan bog'liq ekani ma'lum bo'lgan genlarning aksariyatini tekshirishi mumkin va juda yuqori diagnostik quvvatni taklif etadi. Juftliklar, ayniqsa yaqin yoki uzoq qarindoshlik bo'lganda, noyobroq holatlar uchun ham xavf ostida bo'lishi mumkinligi sababli “Pregnarisk Panel 3” tavsiya etiladi. Ushbu panelda xromosomalar bilan bog'liq xavflarni aniqlash uchun kariotip tahlili o'tkaziladi va har ikkala hamkor uchun butun ekzom sekvenslash (WES) amalga oshiriladi; bu deyarli barcha oqsil kodlovchi genlarning eng muhim hududlarini tahlil qilishga xizmat qiladi. Ushbu usullar orqali baholash qiyin bo'lgan holatlar uchun qo'shimcha testlar ham kiritilgan. Bu yondashuv imkon qadar eng keng qamrovli skriningni ta'minlashni maqsad qiladi. Xavflarni oldindan aniqlash oilalarga ta'sirlangan farzand tug'ilish ehtimolini kamaytirish uchun genetik IVF variantlariga yo'naltirishga yordam berishi yoki baribir tabiiy yo'l bilan farzand ko'rishni istaydigan juftliklar uchun homiladorlik davrida yoki tug'ilgandan keyin diagnostik testlarni rejalashtirishga ko'maklashishi mumkin.

**Panel 3 quyidagilarni o'z ichiga oladi:**

Minglab holatlar uchun Whole Exome Sequencing (WES), Xromosoma tahlili, Alfa talassemiya, Fragile X, Spinal muskul atrofiyasi (SMA), 21-gidroksilaza yetishmovchiligi tufayli tug'ma buyrak usti bezlari giperplaziyasi, Dyushenn muskulyar distrofiyasi (DMD), Fridrayx ataksiyasi.

**Panel 6 – To'liq qamrovli panel**

**Panel tarkibi va skrining qilinadigan holatlar:** Panel 6 Panel 3 ga o'xshash keng skrining yondashuvi bo'lib, butun ekzom sekvenslash (WES) o'rniga butun genom sekvenslash (WGS)dan foydalanadi. WGS deyarli butun genomni tekshiradigan usul bo'lib, genetik variantlarni aniqlashga yordam beradi va ham klinik tashxis, ham tadqiqotlarni qo'llab-quvvatlaydi. WES asosan ma'lum variantlarning ko'pchiligi joylashgan oqsil kodlovchi hududlarga e'tibor qaratadi, WGS esa qo'shimcha genetik o'zgarishlarni ham baholaydi, bu esa kasallik keltirib chiqaruvchi variantlarni aniqlash imkoniyatini oshiradi.

**Panel 6 quyidagilarni o'z ichiga oladi:**

Minglab kasalliklar uchun Whole genome sequencing (WGS), Xromosoma tahlili, Alfa talassemiya, Fragile X, Spinal muskul atrofiyasi (SMA), 21-gidroksilaza yetishmovchiligi tufayli tug'ma buyrak usti bezlari giperplaziyasi, Dyushenn muskulyar distrofiyasi (DMD), Fridrayx ataksiyasi.



**Inson uchun Sog'liq,  
Sog'liq uchun Ilm!**

Genetik buzilishlar — bemorlar va ularning oilalari hayotiga sezilarli ta'sir ko'rsatadigan og'ir, uzoq davom etadigan holatlardir. Tug'ilgandan keyin erta tashxis qo'yish muhim bo'lsa-da, bu holatlarning oldini oldindan olish eng samarali qadamdir. Genetik buzilishlar juda xilma-xil bo'lgani uchun, faqat bitta usulga tayanish xavflarni kamaytirish uchun yetarli emas. Testlash oilaning o'ziga xos xavf omillariga moslashtirilishi 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