https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

Abdullayeva Ma'muraxon Nurbayevna
Shamansurov Shaanvar Shamuratovich
DSc, professor Tibbiyot xodimlarining kasbiy malakasini rivojlantirish markazi, Respublika Perinatal markazi, O'zbekiston Respublikasi, Toshkent shahri
E-mail: p_serenity@mail.ru https://orcid.org/0000-0002-0237-0027

QARINDOSHLIK NIKOHLARDAN TUG'ILGAN BOLALARDA RIVOJLANISHNING NEVROLOGIK BUZILISHLARINING KLINIKO-GENETIK XUSUSIYATLARI

Annotatsiya: So'nggi yillarda genetik jihatdan aniqlangan kasalliklar va nevrologik rivojlanish buzilishlari bolalar salomatligida dolzarb muammolardan biri bo'lib qolmoqda. Ayniqsa, qon-qarindosh nikohlar keng tarqalgan hududlarda autosom-retsessiv kasalliklar va neyrogenetik sindromlar chastotasining ortishi kuzatilmoqda. Mazkur tadqiqotda qarindoshlik nikohdan tug'ilgan bolalarda rivojlanishning nevrologik buzilishlari klinik-genetik jihatdan tahlil qilindi. Tadqiqot 1–7 yoshdagi 72 nafar bola ishtirokida o'tkazilib, klinik, instrumental va molekulyar-genetik tekshiruvlar amalga oshirildi. Natijalar shuni ko'rsatdiki, asosiy guruhda nutq va psixomotor rivojlanish kechikishi, epileptik sindromlar va markaziy asab tizimining organik zararlanishi sezilarli darajada yuqori bo'lgan. Zamonaviy molekulyar diagnostika usullari ayrim hollarda aniq genetik sindromlarni tasdiqlash imkonini berdi. Olingan ma'lumotlar genetik maslahatlashuvni keng joriy etish va erta skrining tizimini kuchaytirish zarurligini ko'rsatadi.

Kalit so'zlar: genetika, qon-qarindosh nikohlar, bolalar, nevrologik buzilishlar, rivojlanish kechikishi, epilepsiya.

Аннотация: В последние годы наследственно обусловленные заболевания и нарушения нейроразвития у детей приобретают особую актуальность, особенно в регионах с высокой распространённостью

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

кровнородственных браков. Консангвинитет рассматривается как значимый фактор риска развития аутосомно-рецессивных заболеваний, врождённых пороков и эпилептических синдромов. В данной работе представлены результаты клинико-генетического анализа неврологических нарушений развития у детей, рождённых от кровнородственных браков.

Исследование проведено у 72 детей в возрасте от 1 до 7 лет, родители которых состояли в родственных браках. Диагностический алгоритм включал клиническое и неврологическое обследование, электроэнцефалографию, магнитно-резонансную томографию головного мозга, медико-генетическое консультирование, а также молекулярно-генетические и метаболические исследования. В ряде случаев с использованием современных молекулярных методов были подтверждены редкие генетические синдромы. Сделан вывод о необходимости внедрения системы раннего генетического скрининга и обязательного медико-генетического консультирования семей с кровнородственными браками, что соответствует приоритетным направлениям охраны материнства и детства.

Ключевые слова: генетика, кровнородственные браки, дети, нарушения нейроразвития, задержка развития, эпилепсия.

Abstract: In recent years, genetically determined diseases and neurodevelopmental disorders in children have become an increasingly important public health concern, particularly in regions with a high prevalence of consanguineous marriages. Consanguinity is considered a significant risk factor for autosomal recessive disorders, congenital anomalies, and epileptic syndromes. This study presents a clinical and genetic analysis of neurodevelopmental disorders in children born to consanguineous parents. The study included 72 children aged 1 to 7 years born from consanguineous marriages. The diagnostic approach comprised clinical and neurological examinations, electroencephalography, brain magnetic resonance imaging, genetic counseling, and molecular-genetic as well as metabolic investigations. In several cases, the application of advanced molecular diagnostic

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

techniques enabled the identification of rare genetic syndromes. The findings highlight the critical importance of early genetic screening and the implementation of comprehensive genetic counseling programs for families with consanguineous marriages. Such measures are essential for improving early diagnosis, prevention strategies, and long-term outcomes in children at risk, in line with current priorities in maternal and child healthcare.

Keywords: genetics, consanguinity, children, neurodevelopmental disorders, developmental delay, epilepsy.

Kirish:

Qon-qarindosh nikohlar, ya’ni biologik jihatdan yaqin bo‘lgan oila a’zolari o‘rtasidagi nikohlar, ko‘p asrlik tarixga ega bo‘lgan ijtimoiy hodisa hisoblanadi. Eng ko‘p uchraydigan shakllari qarindoshlik darajasi ikkinchi avloddan oshmaydigan (birinchi va ikkinchi darajali amakivachcha va xolavachchalar) nikohlar bo‘lib, bunda er-xotin o‘rtasidagi qarindoshlik koeffitsiyenti populyatsion ko‘rsatkichlardan statistik jihatdan yuqori bo‘ladi.

Qarindoshlik nikohlari insoniyat tarixida uzoq davrlardan buyon mavjud bo‘lib, ayrim jamiyatlarda madaniy va ijtimoiy jihatdan qabul qilingan an’ana hisoblanadi [6,19]. Biroq tibbiy genetika nuqtayi nazaridan bunday nikohlar autosom-retsessiv kasalliklar rivojlanish xavfini sezilarli oshiradi [2,3]. Bunday nikohlar keng tarqalgan hududlarda tug‘ma nuqsonlar, psixofizik rivojlanish buzilishlari va irsiy kasalliklar uchrash chastotasi sezilarli darajada yuqori bo‘ladi. Ayrim etnik va mintaqaviy jamiyatlarda bunday nikohlar hanuzgacha ijtimoiy jihatdan maqbul va an’anaviy hisoblanib, ayniqsa autosom-retsessiv kasalliklar kontekstida bolalar salomatligi uchun jiddiy xavf tug‘diradi.

Jahon miqyosidagi tadqiqotlar konsangvinlik mavjud oilalarda tug‘ma nuqsonlar, neyropsixik rivojlanish buzilishlari va epileptik holatlar 3–5 baravar ko‘p uchrashini ko‘rsatmoqda [6,15]. Konsangvinlik bolalik davrida og‘ir nevrologik kasalliklar rivojlanishining mustaqil va klinik ahamiyatga ega xavf

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

omili sifatida qaraladi. Chunki asab tizimining ko‘plab monogen kasalliklari autosom-retsessiv tipda irsiylanadi.

O‘zbekiston Respublikasida “O‘zbekiston–2030” strategiyasida onalik va bolalikni muhofaza qilish, irsiy kasalliklarning oldini olish hamda tibbiy-genetik xizmatlarni rivojlantirish ustuvor yo‘nalish sifatida belgilangan. Shu nuqtayi nazardan, qon-qarindosh nikohlarning bolalar sog‘lig‘iga ta’sirini chuqur o‘rganish ilmiy va amaliy ahamiyatga ega.

Ilmiy muammo: qon-qarindosh nikohdan tug‘ilgan bolalarda nevrologik rivojlanish buzilishlarining klinik-genetik xususiyatlari yetarli darajada tizimli o‘rganilmagan.

Tadqiqot maqsadi: qon-qarindosh nikohdan tug‘ilgan bolalarda rivojlanishning nevrologik buzilishlarini klinik va molekulyar-genetik jihatdan tahlil qilish.

Tadqiqot usullari: Tadqiqot retrospektiv va prospektiv dizaynda olib borildi. Asosiy guruhga 1–7 yoshdagi, ota-onalari o‘zaro qarindosh bo‘lgan 72 nafar bola kiritildi. Nazorat guruhini qarindoshlik aloqasi bo‘lmagan 30 nafar bola tashkil etdi.

Tekshiruv algoritmi quyidagilarni o‘z ichiga oldi:

- klinik va nevrologik ko‘rik;
- elektroensefalografiya (EEG);
- bosh miyaning magnit-rezonans tomografiyasi (MRT);
- tibbiy-genetik maslahat;
- molekulyar-genetik testlar (PZR, NGS);
- metabolik buzilishlarga skrining [5,10,16].

Olingan ma’lumotlar statistik usullar yordamida tahlil qilindi, $p<0,05$ ishonchlilik darajasi qabul qilindi.

Natijalar:

Tadqiqot natijalari qon-qarindosh nikohdan tug‘ilgan bolalarda nevrologik va rivojlanish buzilishlarining yuqori uchrash chastotasini ko‘rsatdi. Asosiy guruhdagi

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

72 nafar bolada klinik, nevrologik va genetik ko‘rsatkichlar tahlil qilindi hamda nazorat guruhi (n = 30) bilan solishtirildi.

Umumiy klinik natijalar:

Asosiy guruhdagi bolalarning 62,0 % (n = 45) ida jismoniy, psixomotor va nutq rivojlanishining turli darajadagi kechikishlari aniqlandi, bu ko‘rsatkich nazorat guruhida 23,3 % (n = 7) ni tashkil etdi. Guruhlar o‘rtasidagi farq statistik jihatdan ishonchli bo‘ldi ($\chi^2 = 12,41$; $p < 0,01$).

Tug‘ma rivojlanish nuqsonlari asosiy guruhda 28,0 % (n = 20) holatda qayd etilib, nazorat guruhida bu ko‘rsatkich 10,0 % (n = 3) ni tashkil etdi ($p < 0,05$).

Nevrologik buzilishlarning tuzilmasi:

Nevrologik patologiyalar tarkibiy tahlili shuni ko‘rsatdiki, eng ko‘p uchraydigan holatlar nutq va psixomotor rivojlanish kechikishi hamda epileptik sindromlar bo‘ldi.

1-jadval

Qarindoshlik nikohdan tug‘ilgan bolalarda rivojlanish buzilishlarining tuzilmasi (n = 72)

№	Buzilish turi	Bolalar soni (n)	Ulushi (%)
1	Nutq va psixomotor rivojlanish kechikishi	31	43,0
2	Epilepsiya va noepileptik tutqanoqlar	26	36,0
3	Xulq-atvor buzilishlari	8	11,0
4	Markaziy asab tizimining organik zararlanishi	7	9,7

Epileptik sindromlar bilan og‘rigan bolalarning 61,5 % ida (n = 16) epilepsiya nutq rivojlanish kechikishi bilan birga namoyon bo‘lgan bo‘lib, bu kombinatsiyalangan patologiya holatlari yuqori klinik og‘irlikka ega ekanini ko‘rsatadi.

Irsiy yuklanganlik va metabolik buzilishlar

Asosiy guruhdagi bolalarning 36,1 % (n = 26) ida yaqin qarindoshlarda irsiy kasalliklar mavjudligi aniqlangan. Metabolik skrining natijalariga ko‘ra, 17 nafar bolada (23,6 %) biokimyoviy ko‘rsatkichlarning me’yordan og‘ishi qayd etildi.

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

Ulardan 5 nafarida (6,9 %) molekulyar-genetik tekshiruvlar orqali irsiy fermentopatiyalar bilan bog‘liq mutatsiyalar tasdiqlandi.

Keyingi avlod sekvenslash (NGS) texnologiyasi qo‘llanilgan holatlarda (n = 9; 12,5 %) aniq genetik tashxis qo‘yildi. Jumladan, Rett sindromi (n = 3), fenilketonuriya (n = 4) va tuberoz skleroz (n = 2) holatlari aniqlangan.

Statistik tahlil natijalari asosiy va nazorat guruhlari o‘rtasida:

- nevrologik rivojlanish buzilishlari bo‘yicha ($p < 0,01$),
- tug‘ma nuqsonlar chastotasi bo‘yicha ($p < 0,05$),
- irsiy yuklanganlik mavjudligi bo‘yicha ($p < 0,01$)

ishonchli farqlar mavjudligini ko‘rsatdi.

2-jadval

Asosiy va nazorat guruhlarida nevrologik va rivojlanish buzilishlarining taqqoslanishi

Ko‘rsatkichlar	Asosiy guruh (n = 72)	Nazorat guruhi (n = 30)	χ^2	p
Rivojlanish kechikishi (nutq/psixomotor)	45 (62,0 %)	7 (23,3 %)	12,41	<0,01
Epilepsiya va tutqanoqlar	26 (36,0 %)	4 (13,3 %)	5,82	<0,05
Tug‘ma rivojlanish nuqsonlari	20 (28,0 %)	3 (10,0 %)	4,11	<0,05
Xulq-atvor buzilishlari	8 (11,0 %)	2 (6,7 %)	0,48	>0,05
MAST organik zararlanishi	7 (9,7 %)	1 (3,3 %)	1,12	>0,05
Irsiy yuklanganlik (oilaviy anamnez)	26 (36,1 %)	5 (16,7 %)	4,27	<0,05

Izoh: χ^2 — Pearsonning χ^2 testi. $p < 0,05$ statistik ahamiyatli deb qabul qilindi.

2-jadvaldan ko‘rinib turibdiki, qon-qarindosh nikohdan tug‘ilgan bolalarda rivojlanish kechikishi va epileptik holatlar nazorat guruhiga nisbatan statistik jihatdan ishonchli darajada yuqori bo‘lgan. Ayniqsa nutq va psixomotor rivojlanish kechikishi asosiy guruhda 62,0 % ni tashkil etib, nazorat guruhiga nisbatan qariyb 2,7 baravar yuqori bo‘ldi ($p < 0,01$). Tug‘ma rivojlanish nuqsonlari va irsiy yuklanganlik ham asosiy guruhda ishonchli ustunlikka ega ekanligi aniqlandi ($p < 0,05$).

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

Asosiy guruhdagi bolalarning 62 % ida jismoniy, psixomotor va nutq rivojlanishining kechikishi aniqlandi [12]. Tug‘ma rivojlanish nuqsonlari 28 % holatda qayd etildi ($p<0,05$) [14].

Nevrologik buzilishlar tarkibi quyidagicha bo‘ldi:

- nutq va psixomotor rivojlanish kechikishi – 43 %;
- epilepsiya va noepileptik tutqanoqlar – 36 %;
- xulq-atvor buzilishlari – 11 %;
- markaziy asab tizimining organik zararlanishi – 9,7 % [10,11].

36 % bolalarda yaqin qarindoshlarda irsiy kasalliklar aniqlangan. 12 % holatda NGS yordamida aniq genetik sindromlar (Rett sindromi, fenilketonuriya, tuberoz skleroz) tasdiqlandi [5,17].

Muhokama va xulosa:

Olingan natijalar qon-qarindosh nikohlar bolalarda irsiy va nevrologik patologiya rivojlanishining muhim xavf omili ekanini tasdiqlaydi [6,15]. Rivojlanish buzilishlari klinik hamda molekulyar-genetik asosga ega. Ayniqsa rivojlanish kechikishining epilepsiya va tug‘ma nuqsonlar bilan birga uchrashi hamda faqat zamonaviy molekulyar usullar bilan aniqlanadigan kam uchraydigan genetik sindromlarning mavjudligi tashvish uyg‘otadi.

Bunday holatlarni erta aniqlash o‘z vaqtida davolash va reabilitatsiya choralarini boshlash imkonini beradi. Aholining yetarli darajada xabardor emasligi va genetik maslahatlashuv xizmatlarining cheklanganligi profilaktikadagi asosiy to‘siqlardir. Zamonaviy molekulyar diagnostika usullarining qo‘llanilishi erta tashxis va individual reabilitatsiya choralarini belgilash imkonini berib qon-qarindosh nikohlar oqibatlarini kamaytirishning muhim yo‘nalishlari hisoblanadi.

Tadqiqot xulosalari:

1. Qon-qarindosh nikohlar bolalarda nevrologik va genetik jihatdan aniqlangan kasalliklar rivojlanish xavfini sezilarli darajada oshiradi.

2. Eng ko‘p uchraydigan klinik belgilar — nutq va psixomotor rivojlanish kechikishi, epileptik sindromlar va MASTning organik zararlanishidir.

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

3. Zamonaviy molekulyar diagnostika usullari 12 % holatda tashxisni aniqlashtirish imkonini berdi, 36 % holatda esa yaqin qarindoshlarda irsiy yuklanganlik aniqlandi.

4. Qon-qarindoshlik mavjud bo‘lgan juftliklar uchun, ayniqsa endogam populyatsiyalarda, majburiy genetik maslahatlashuv tizimini joriy etish va keng targ‘ibot ishlarini olib borish zarur.

5. Genetik tekshiruvlar ushbu guruhda autosom-retsessiv patologiya chastotasining yuqoriligini tasdiqlaydi. Erta tashxis va kompleks tibbiy yordam xavf guruhidagi bolalar uchun prognozni sezilarli darajada yaxshilashi mumkin.

Xulosa qilib aytganda, qon-qarindosh nikohlar bilan bog‘liq xavflarni kamaytirish uchun genetik maslahatlashuv tizimini keng joriy etish, aholi o‘rtasida tushuntirish ishlarini kuchaytirish va erta skrining dasturlarini rivojlantirish zarur. Bu chora-tadbirlar O‘zbekiston–2030 strategiyasida belgilangan sog‘lom avlodni shakllantirish maqsadlariga to‘liq mos keladi.

Foydalanilgan adabiyotlar: (APA 7)

1. Alenezi, S., Alkhiri, A., Hassanin, W., et al. (2022). Interdisciplinary assessment of children with possible neurodevelopmental disorders: A retrospective analysis. Behavioral Sciences, 12(12), 509. https://doi.org/10.3390/bs12120509
2. Almannai, M., Marafi, D., Zaki, M. S., et al. (2024). Phenotypic features of PPP1R21-related neurodevelopmental disorder. Clinical Genetics, 105(5), 552–558. https://doi.org/10.1111/cge.14492
3. Alshaban, F., Aldosari, M., Al-Shammari, H., et al. (2023). Consanguinity as a risk factor for autism spectrum disorder. Journal of Autism and Developmental Disorders, 55(6), 2158–2169. https://doi.org/10.1007/s10803-023-06137-w
4. Al-Shehri, A., Al-Sulaimani, M., Al-Agha, A., et al. (2022). Genetic and clinical spectrum of hereditary diseases in children from consanguineous

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

families. Frontiers in Genetics, 13, 879654. https://doi.org/10.3389/fgene.2022.879654

5. Cagnoli, C., Zampieri, S., Calì, F., et al. (2022). High diagnostic yield of trio exome sequencing in consanguineous families with neurogenetic disorders. Brain, 145(4), 1507–1520. https://doi.org/10.1093/brain/awab446
6. Hamamy, H. (2021). Consanguineous marriages: Pearls and perils. Reproductive Health, 18(1), 87. https://doi.org/10.1186/s12978-021-01125-0
7. Paracha, S. A., Nawaz, S., Sarwar, M. T., et al. (2024). Genetic basis of neurodevelopmental disorders in consanguineous families. Frontiers in Medicine, 11, 1424753. https://doi.org/10.3389/fmed.2024.1424753
8. La Rocca, L. A., Frank, J., Bentzen, H. B., et al. (2020). A lower prevalence for recessive disorders in a random-mating population is a transient phenomenon during and after a growth phase. Human Genetics, 139(12), 1471–1483. https://doi.org/10.1007/s00439-020-02208-z
9. Marchi, N., Schovina, R., et al. (2018). Genetic structure and inbreeding in Inner Asian populations: Genomic analysis and demographic inference. Scientific Reports, 8, 12202. https://doi.org/10.1038/s41598-018-30358-5
10. Muthaffar, O. Y., Abbar, A. Y., & Fitaih, M. T. (2024). The frequency of seizures in children with neurodevelopmental disorders. Cureus, 16(6), e63765. https://doi.org/10.7759/cureus.63765
11. Nagarajan, B., Gowda, V. K., Yoganathan, S., et al. (2023). Genetic aspects of infantile epileptic spasms: A cohort study of 124 children. Epilepsia Open, 8(4), 1383–1404. https://doi.org/10.1002/epi4.12811
12. Sadeghi, S., & Shevell, M. (2018). Genetic aspects of developmental delay in children from consanguineous families. Seminars in Pediatric Neurology, 25, 6–11. https://doi.org/10.1016/j.spen.2017.03.007

https://wordlyknowledge.uz/index.php/gpble
Qabul qilingan sana: 07.12.2025
Nashr etilgan sana: 30.01.2026

13. Saleh, S., Beyyumi, E., Al Kaabi, A., et al. (2021). Neurogenetic disorders in Middle Eastern populations: Spectrum and characteristics. Clinical Genetics, 100(5), 570–583. https://doi.org/10.1111/cge.14044
14. Sahin, F., Yalçinkaya, C., Aydinli, N., et al. (2020). Effects of consanguineous marriages on child health. Turkish Archives of Pediatrics, 55(4), 410–418. https://doi.org/10.14744/TurkPediatriArs.2020.08516
15. Temaj, G., Nuhii, N., & Sayer, J. A. (2024). The impact of consanguinity on human health and disease with an emphasis on rare diseases. Frontiers in Genetics, 15, 1294594. https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1294594
16. Uddin, M., et al. (2024). Genomic studies in a highly inbred cohort with neurodevelopmental disorders. Genetics in Medicine. https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101282
17. Vathada, Z. T., & Lingappa, L. (2023). Identification of preventable risk factors for developmental delay in children: A pilot study. Annals of Child Neurology, 31(2), 97–102. https://doi.org/10.26815/acn.2022.00416
18. Bobdjonova, O. B., & Abdurakhmanova, F. M. (2020). Consanguineous marriages as a medical and social problem. Russian Medical and Biological Bulletin, 28(2), 249–258.
19. Nazirova, S. B. (2025). Frequency of genetic disorders in Central Asian populations over the past decade. International Journal of Medical Sciences, 5(4), 221–225.
20. Shamansurov, S. S., Tulyaganova, N. M., & Abdullaeva, M. N. (2023). Consanguineous marriages as a public health issue. Pediatrics (Tashkent), (2), 210–215.