



**SCIENTIFIC AND  
APPLIED TECHNOLOGIES  
IN **M**EDICINE**

---

**INTERNATIONAL PEER-REVIEWED JOURNAL**

**Main directions:**

- **Innovations in medical technology**
- **Clinical research and practical applications**
- **Digital and robotic solutions in medicine**
- **Medical education and pedagogy**
- **Healthcare management and organization**
- **Topical issues in modern medicine**

**ISSN: 2998-8454**

**VOLUME 7, ISSN (Print): 2998-8453**



**ScienceCore**

INTERNATIONAL SCIENTIFIC CONFERENCE

**“SCIENTIFIC AND APPLIED TECHNOLOGIES IN MEDICINE”**

Proceedings of the International Scientific and Practical Conference

**Venue:** Tashkent, Uzbekistan (Online Format)

**Date:** September 2025

**Section:** *Medical Sciences, Digital Health, Clinical Innovations*

**Published:** Tashkent, 2025

**Website:** [www.sciencecare-journal.com](http://www.sciencecare-journal.com)

УДК 618.3-06:616-007-007.1(575.1)

DOI:10.5281/zenodo.17897465

**КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЕ АНТЕНАТАЛЬНЫХ ФАКТОРОВ РАЗВИТИЯ  
ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В УСЛОВИЯХ ПРИАРАЛЬЯ**

**Камалова Г.А.<sup>1</sup>, Ходжамова Н.К.<sup>2</sup>, Бобаев К.Т.<sup>3</sup>, Каримов Х.Я.<sup>3</sup>**

Республиканский специализированный научно-практический  
медицинский центр охраны материнства и детства

Каракалпакское республиканское отделение<sup>1</sup>

Ташкентский государственный медицинский университет<sup>2</sup>

РСНПМЦ гематологии, отдел клеточной и молекулярной генетики<sup>3</sup>

**ORCID:**0009-0006-8981-7974 <sup>1</sup>

**E-mail:** [gulnazkamalova994@gmail.com](mailto:gulnazkamalova994@gmail.com)<sup>1</sup>

**АННОТАЦИЯ**

В данном исследовании представляются результаты анализа определенных клинических наблюдений новорожденных с ВПР. Изучаются ВПР связанные ЭГЗ, возрастом матери, дефицит микроэлементов, нарушение метилфолатного обмена и неблагоприятные экологические факторы в Республики Каракалпакстан. Следовательно это значительно повышает риск формирования ВПР.

**Ключевые слова:** ВПР, ЭГЗ, экология, метилфолатный обмень.

**Введение**

Врожденные пороки развития (ВПР) являются одной из наиболее значимых проблем современной медицины, так как они определяют высокий уровень перинатальной смертности, инвалидизации и хронических заболеваний у детей. По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), ежегодно в мире рождается более 8 миллионов детей с различными ВПР, что составляет 3–5 % всех новорождённых. При этом около 30 % случаев заканчиваются летально в раннем постнатальном периоде, а до 40 % выживших имеют стойкие ограничения жизнедеятельности.

Этиология врождённых аномалий сложна и многофакторна. Помимо генетических причин, значительное место занимают материнские факторы риска (анемия, инфекции TORCH-комплекса, острые респираторные заболевания, эндокринные нарушения, дефицит фолиевой кислоты) и экологические условия (загрязнение окружающей среды, воздействие тяжёлых металлов, пестицидов, радиации). Их сочетанное влияние повышает вероятность формирования ВПР в несколько раз.

Особую актуальность данная проблема приобретает в Республике Каракалпакстан, где последствия экологического кризиса Приаралья (усыхание Аральского моря, засоление почвы, загрязнение воздуха и воды) в совокупности с высоким уровнем анемии и инфекционных заболеваний у женщин детородного возраста обуславливают рост частоты врождённых аномалий. По данным региональных исследований, уровень ВПР в Каракалпакстане превышает средние республиканские показатели в 1,5–2 раза, что делает данный регион уникальной моделью для изучения взаимодействия материнских и экологических факторов риска.

### **Объект и методы исследование**

Объектом исследования является количество новорождённых с врождёнными пороками развития в , госпитализированных в перинатальные центры и родильные отделения Республики Каракалпакстан .

Клинический материал собран из различных медицинских учреждений региона, включая Республиканский перинатальный центр, Кунградский, Турткульский и Берунийский РМО. Для каждого наблюдения учитывались:

- анамнестические данные матери (возраст, течение беременности, наличие анемии, инфекций, осложнений),
- сведения о родах (срок гестации, масса и рост при рождении, оценка по шкале Апгар),
- характер врождённого порока, его локализация и сочетание с другими аномалиями,
- исходы новорождённых (необходимость реанимации, хирургической коррекции, летальные случаи).

Применялись следующие методы исследования:

1. Клинический анализ — изучение симптоматики и объективного состояния новорождённых.
2. Лабораторные методы — данные общего анализа крови, биохимических исследований, TORCH-скрининга (при наличии) у матери.
3. Определение полиморфизма генной структуры фолатного обмена у новорожденных.
4. Инструментальные методы — ЭХОКГ, нейросонография, УЗИ внутренних органов.
5. Статистическая обработка — подсчёт абсолютных и относительных частот (%), сравнение по полу и классификации пороков.

### **Результаты обследования**

В ходе исследования было проанализировано 113 историй болезни новорождённых с врождёнными пороками развития (ВПР), зарегистрированных в родильных отделениях и перинатальных центрах Республики Каракалпакстан в 2023–2025 гг.

Анализ показал, что наибольшая доля случаев ВПР приходилась на женщин в возрасте старше 30 лет. В данной группе частота хромосомных аномалий, в частности синдрома Дауна, была значительно выше, чем среди матерей младшего возраста. У женщин до 25 лет чаще наблюдались отдельные структурные пороки (орально-лицевые расщелины, врождённые пороки сердца), тогда как у женщин старше 35 лет преобладали множественные пороки развития и сочетанные аномалии. Эти данные согласуются с мировыми исследованиями, указывающими на прямую зависимость между возрастом матери и риском хромосомных нарушений у плода.

*Структура врождённых аномалий*

- Среди обследованных новорождённых наибольшая частота приходилась на:
- врождённые пороки сердца — 21,2 % случаев,
  - орально-лицевые расщелины — 11,2 %,
  - синдром Дауна — 7,5 %,
  - дефекты нервной трубки (spina bifida) — 3,7 %,
  - прочие редкие аномалии (косопласть, полидактилия, гиподактилия, кисты головного мозга) — 6,5 %.

Установлено, что формирование ВПР тесно связано с состоянием здоровья матери. В частности:

- у 65 % матерей была выявлена железодефицитная анемия,
- у 15 % — перенесённые во время беременности ОРВИ или грипп,
- у 8,7 % — TORCH-инфекции,
- около 20 % женщин не состояли на учёте в женской консультации в первые 12 недель беременности.

Это подтверждает, что нарушения здоровья матери, особенно в условиях экологически неблагоприятного региона, существенно увеличивают риск врождённых пороков.

#### *Исходы новорождённых*

Среди обследованных:

- у 18,7 % детей состояние при рождении расценивалось как тяжёлое, требующее реанимационных мероприятий,
- 10 % новорождённых умерли в раннем неонатальном периоде, в основном при множественных пороках и тяжёлой дыхательной недостаточности,
- большинство выживших нуждались в длительном наблюдении и хирургической коррекции.

Таким образом, исследование подтверждает, что для снижения уровня ВПР в регионе необходимы:

1. ранняя постановка беременных на учёт,
2. профилактика и лечение анемии,
3. обязательный TORCH-скрининг,
4. расширение программ пренатального генетического скрининга, особенно для женщин старшего возраста.

#### **Заключение**

Проведённый анализ 113 клинических наблюдений показал, что в Каракалпакстане структура врождённых пороков развития определяется сочетанием генетических причин, материнских факторов риска и неблагоприятных экологических условий. Наибольшая частота зарегистрирована у врождённых пороков сердца, орофациальных расщелин и синдрома Дауна, спинномозговая грыжа, редукционные поражения конечностей, микроцефалия.

Установлено, что возраст матери старше 30–35 лет, хроническая анемия, инфекции во время беременности и отсутствие раннего диспансерного наблюдения значительно повышают риск формирования ВПР.

Полученные результаты подчёркивают необходимость ранней профилактики, пренатального скрининга и генетического консультирования, а также улучшения репродуктивного здоровья женщин как ключевых мер по снижению частоты врождённых пороков развития в регионе.

#### **Список литературы**

1. Blencowe H., Kancherla V., Moorthie S., Darlison M. W., Modell B. (2018). Estimates of global and regional prevalence of neural tube defects for 2015: a systematic analysis. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1414(1), 31–46.



2. Christianson A., Howson C. P., Modell B. (2020). *March of Dimes: Global Report on Birth Defects*. New York: March of Dimes Foundation.
3. Dixon M. J., Marazita M. L., Beaty T. H., Murray J. C. (2019). Cleft lip and palate: understanding genetic and environmental influences. *Nature Reviews Genetics*, 12(3), 167–178.
4. Kalousek D. K., Vekemans M. (2021). Genetic factors in congenital malformations. *American Journal of Medical Genetics*, 185(3), 482–495.
5. van der Linde D., Konings E. E., Slager M. A., Witsenburg M., Helbing W. A., Takkenberg J. J., Roos-Hesselink J. W. (2017). Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *Journal of the American College of Cardiology*, 58(21), 2241–2247.
6. Yusupov M., et al. (2022). Ecological risk factors and congenital anomalies in the Aral Sea region: epidemiological overview. *Central Asian Journal of Pediatrics*, 3(2), 45–53.
7. Zhao L., Chen Y., Wu J. (2021). Environmental pollution and birth defects: evidence from epidemiological studies in Asia. *Environmental Research*, 200, 111–125.
8. World Health Organization (WHO). (2021). *Congenital anomalies. Fact sheet*. Geneva: WHO Press.
9. Modell B., Darlison M. (2019). Global epidemiology of congenital disorders: the role of environmental and maternal risk factors. *Public Health Reviews*, 40(1), 1–17.
10. Turdieva N., Allani S., Yusupov M. (2023). Clinical and epidemiological aspects of congenital malformations in the Aral Sea region. *Eurasian Medical Journal*, 5(4), 122–130.
11. [http://drberg.ru/def?utm\\_source=youtube&utm\\_medium=opisanie&utm\\_campaign=1447](http://drberg.ru/def?utm_source=youtube&utm_medium=opisanie&utm_campaign=1447)