

Article

Yosh aholi (1–35 yosh) orasida to'satdan yurak o'limi qurbonlarida geneologik shajaralash metodining klinik ahamiyati

E.Ya. Tursunov ^{*1} , R.D. Kurbanov ¹ , N.U. Zakirov ¹ , P.U. Raximov ² 

¹ Yurak aritmiyalari bo'limi, Respublika ixtisoslashtirilgan kardiologiya ilmiy-amaliy tibbiyot markazi, Toshkent, 100052, O'zbekiston

² Ordinatura talabasi, Respublika ixtisoslashtirilgan kardiologiya ilmiy-amaliy tibbiyot markazi, Toshkent, 100052, O'zbekiston

tursunovergashali045@gmail.com (E.T.), ravshanbek.kurbanov@ssv.uz (R.K.), nodir_1964@mail.ru (N.Z.)

* Correspondence: tursunovergashali045@gmail.com; Tel.: +998 97 9970957 (E.T.)

Annotatsiya:

Maqsad. Yosh aholi (1-35 yosh) orasida to'satdan yurak o'limi qurbonlarining 1-2 va 3 darajali qarindoshlarida geneologik shajaralash metodining natijalarini baholash.

Material va usullar. Tadqiqotda 24 nafar to'satdan yurak o'limi (TYuO') qurbonlarining 1–3 darajali qarindoshlarida irsiy omillarni baholash maqsadida klinik-genealogik (shajara) usuli qo'llanildi. Tahlil probanddan boshlanib, 3–4 avlodni qamrab oldi. Ma'lumotlar standartlashtirilgan intervyu, tibbiy hujjatlar va klinik ma'lumotlar asosida yig'ildi. Har bir oila a'zosi bo'yicha jins, yosh, tashxis, kasallik debuti, to'satdan o'lim holatlari va qarindoshlik nikohi haqida ma'lumotlar qayd etildi. Shajaralar xalqaro genetik nomenklatura asosida tuzilib, kasallikning avlodlar bo'ylab tarqalishi, meroslanish tipi va fenotipik xususiyatlari baholandi.

Natijalar. Natijalariga ko'ra, TYuO' chastotasi avlodlar kesimida farq qilib, yosh omillari bilan bog'liq ekani aniqlandi. I avlodda (bobo-buvilar) TYuO' eng yuqori – 3,2% ni tashkil etdi, II avlodda 2,1% gacha kamaydi, keyingi avlodlarda esa juda past ko'rsatkichlarda qayd etildi. III avlodda (ota-ona) TYuO' kuzatilmagan bo'lsa-da, klinik simptomlar (aritmiya, sinkope) mavjudligi subklinik yurak patologiyasi ehtimolini ko'rsatdi. Siblinglarda TYuO' 1,3% qayd etilib, yoshga nisbatan erta namoyon bo'lishi oilaviy moyillikni tasdiqlaydi. Statistika jihatdan ko'pchilik guruhlar o'rtasida ishonchli farq aniqlanmadi ($p > 0,05$), bu namuna hajmining cheklanganligi bilan izohlanadi.

Xulosa. Natijalar TYuO'da oilaviy-irsiy omillar muhim o'rin tutishini ko'rsatdi. Geneologik shajaralash yuqori xavfli shaxslarni erta aniqlashda samarali skrining usuli hisoblanadi. Natijalar ishonchligini oshirish uchun kengroq populyatsiyada tadqiqotlar olib borish talab etiladi.

Iqtibos: E.Ya. Tursunov, R.D. Kurbanov, N.U. Zakirov, P.U. Raximov. Yosh aholi (1–35 yosh) orasida to'satdan yurak o'limi qurbonlarida geneologik shajaralash metodining klinik ahamiyati. **2026**, 3,2, 1. <https://doi.org/10.70626/cardiouz-2026-3-00083>

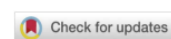
Olingan: 09.02.2026

Tuzatilgan: 26.04.2026

Qabul qilingan: 25.06.2026

Nashr qilingan: 29.06.2026

Copyright:



Kalit so'zlar: Geneologik shajara metodi, To'satdan yurak o'limi, Birinchi darajali qarindoshlar, Yosh aholi, Proband

CLINICAL SIGNIFICANCE OF GENEALOGICAL PEDIGREE ANALYSIS IN SUDDEN CARDIAC DEATH AMONG YOUNG (1-35 AGE) POPULATION

Ergashali Ya.Tursunov ^{*1} , Ravshanbek D.Kurbanov ¹ , Nodir U.Zakirov ¹ , Pakhlavon U.Rakhimov ² 

¹ Department of Cardiac Arrhythmias, Republican Specialized Scientific-Practical Medical Center of Cardiology, Tashkent, 100052, Uzbekistan

² Resident doctor, Republican Specialized Scientific-Practical Medical Center of Cardiology, Tashkent, 100052, Uzbekistan

tursunovergashali045@gmail.com (E.T.), ravshanbek.kurbanov@ssv.uz (R.K.), nodir_1964@mail.ru (N.Z.)

Abstract:

Aim. To evaluate the results of genealogical pedigree analysis in first-, second-, and third-degree relatives of sudden cardiac death (SCD) victims aged 1–35 years.

Materials and Methods. The study included 24 SCD victims. A clinical-genealogical (pedigree)

method was applied to assess hereditary factors among their 1st–3rd degree relatives. The analysis started from the proband and covered 3–4 generations. Data were collected using standardized interviews, medical records, and clinical documentation. Information on sex, age, diagnosis, disease onset, cases of sudden death, and consanguinity was recorded. Pedigrees were constructed according to international genetic nomenclature. Patterns of inheritance, generational distribution, and phenotypic manifestations were analyzed.

Results. The frequency of SCD varied across generations and was associated with age. The highest rate was observed in the first generation (grandparents) – 3.2%, decreasing to 2.1% in the second generation and remaining very low in subsequent generations. No SCD cases were observed in parents; however, the presence of clinical symptoms (arrhythmia, syncope) suggests possible subclinical cardiac pathology. Among siblings, SCD was recorded in 1.3% of cases, indicating early manifestation and potential familial predisposition. No statistically significant differences were found between most groups ($p>0.05$), likely due to the small sample size.

Conclusion. The findings confirm the significant role of familial and genetic factors in SCD. Genealogical pedigree analysis is an effective screening tool for early identification of high-risk individuals. To improve the reliability of the results, further studies in a larger population are required.

Keywords: Genealogical pedigree analysis, sudden cardiac death, first-degree relatives, young population, proband

Kirish

To'satdan yurak o'limi (TYuO') O'zbekiston va ko'pgina dunyo mamlakatlarida 1 yoshdan 35 yoshgacha bo'lgan yoshlar orasida o'limning eng muhim va ayni paytda to'liq o'rganilmagan bosh sabablaridan biridir [1]. Ushbu yosh toifasida butun dunyoda 80-240ming, xar yili Yevropa mamlakatlarida 100 ming axoliga nisbatan 1 tadan 3 tagacha TYuO' kuzatiladi [2]. Statistik taqqoslama taxlillar asosida O'zbekistonda yiliga 35 yoshgacha axoli qatlamida 380-740 tagacha TYuO' xolati kuzatilishini taxmin qilish mumkin. TYuO' - bu ilk alomatlar paydo bo'lganidan so'ng bir soat ichida yurak to'xtashi natijasida kelib chiqadigan to'satdan, kutilmagan o'lim [3]. Yoshlarda kuzatiluvchi TYuO' kutilmaganda sodir bo'lishi, asosan sog'lom koningent orasida kuzatilishi, o'lim sababi xar doim xam aniqlanmay qolishi sababli sog'liqni saqlash tizimida faoliyat olib boruvchi patologoanatomlar, sud tibbiy ekspertlar, birlamchi tizimdan tortib ixtisoslashtirilgan marqazlarda faoliyat olib boruvchi muxtaxasislarda ushbu patologiyani aniqlash, baxolash, va muommoga yechim topishda murakkabchilik va tushunmovchiliklar yuzaga keladi [4]. Yosh aholi qatlamida TYuO'ga turli xil genetik omillar, xususan, ion kanallarini kodlovchi genlar, strukturaviy oqsillar yoki transkripsiya omillaridagi mutatsiyalar sabab bo'lishi mumkin. Ushbu genetik variantlar yurakning elektrik yoki mexanik funktsiyalarining buzilishiga, shuningdek kardiomiopatiya, aritmiya yoki yallig'lanishning rivojlanishiga olib kelishi mumkin. Tadqiqotlarda qayd etilishiga 25% TYuO' nasliy genetik yurak kasalliklari bilan birgalikda namoyon bo'ladi [5].

Ushbu genetik variantlarning ba'zilar allaqachon ma'lum va klinik amaliyotda TYuO' xavfi yuqori bo'lgan bemorlarni tashxislash, tabaqalashtirish va davolashni tanlash uchun qo'llaniladi.

Yoshlarda kuzatiladigan TYuO' holatlarining aksariyati irsiy determinatsiyalangan kanalopatiyalar va kardiomiopatiyalar bilan bog'liq ekanligi inobatga olinganda, bunday holatlar qayd etilgan probandlarning birinchi darajali qarindoshlarida ham TYuO' rivojlanish xavfi aholi umumiy populyatsiyasiga nisbatan 3–5 barobar yuqori ekanligi aniqlanadi [6].

Olingan natijalarni tahlil qilish shuni ko'rsatadiki, oilaviy klasterlanish fenomeni TYuO' patogenezida muhim o'rin tutadi. Bu holat, o'z navbatida, avtosom-dominant tipda meros bo'luvchi kasalliklar (masalan, kanalopatiyalar va ayrim kardiomiopatiyalar)ning keng tarqalganligi bilan izohlanadi. Shu nuqtai nazardan, geneologik shajaralash (GSh) nafaqat ma'lumot to'plash usuli, balki irsiy xavfni baholashning samarali klinik instrumenti sifatida qaralishi lozim.

Geneologik tahlil natijalari asosida oilalarda kasallikning tarqalish xususiyatlari, yoshga bog'liq manifestatsiyasi va klinik fenotiplar o'rtasidagi bog'liqlik aniqlanadi. Bu esa, ayniqsa, subklinik shakllarda kechuvchi holatlarni erta bosqichda aniqlash imkonini beradi. Shu bilan birga, geneologik ma'lumotlarni instrumental tekshiruvlar (EKG, Xolter monitoring, exokardiografiya) bilan integratsiya qilish diagnostik aniqlikni sezilarli darajada oshiradi [7].

Yuqoridagilarni inobatga olgan holda ushbu maqolaning asosiy maqsadi yosh aholi orasida to'satdan yurak o'limi qurbonlarining 1-2 va 3 darajali qarindoshlarida GSh metodining natijalarini baholashdan iborat.

Material va usullar

Tadqiqot doirasida 24 nafar TYuO⁺ qurbonlarining 1-2 va 3 darajali qarindoshlarida irsiy omillarni baholash maqsadida klinik-genealogik (shajara) usuli qo'llanildi [8]. Ushbu usul orqali proband va uning qarindoshlari orasida kasallikning avlodlar bo'ylab tarqalish xususiyatlari, meroslanish tipi hamda irsiy xavf darajasi o'rganildi. Genealogik tahlil TYuO⁺ quroni (proband)dan boshlanib, kamida uch-to'rt avlodni qamrab olgan holda amalga oshirildi. Ma'lumotlar bemor va uning oila a'zolari bilan o'tkazilgan standartlashtirilgan intervyu, tibbiy hujjatlar, ambulator kartalar, statsionar epikrizlar hamda mavjud klinik ma'lumotlar asosida yig'ildi. Tadqiqot jarayonida har bir oila a'zosi bo'yicha jinsi, yoshi, yashash holati, asosiy tashxis, kasallikning boshlanish yoshi, to'satdan o'lim holatlari, tug'ma nuqsonlar, shuningdek qarindoshlik nikohi mavjudligi haqida ma'lumotlar qayd etildi.

Olingan ma'lumotlar asosida shajara sxemalari xalqaro genetik nomenklatura qoidalariga muvofiq tuzildi. Avlodlar rim raqamlari (I, II, III va h.k.) bilan, oila a'zolari esa arab raqamlari bilan belgilandi. Erkaklar kvadrat, ayollar doira shaklida tasvirlandi; kasal shaxslar to'ldirilgan belgilar bilan ko'rsatildi. Zarur hollarda tashuvchilar va vafot etgan shaxslar alohida shartli belgilar orqali belgilandi.

Shajara tahlili davomida kasallikning avlodlar bo'ylab tarqalish xususiyati, jinsga bog'liqlik darajasi, vertikal yoki gorizontaal uzatilish tipi, shuningdek fenotipik namoyon bo'lish xususiyatlari baholandi.

Genetik xavfni baholash Mendel qonunlari va segregatsiya tahlili tamoyillari asosida amalga oshirildi. Kasallik rivojlanish ehtimoli hisoblanib, yuqori xavf guruhiga kiruvchi shaxslar ajratildi va keyingi molekulyar-genetik tekshiruvlar (MGT) uchun tavsiya etildi.

Table 1. Generation 1 — Clinical and demographic characteristics of grandparents on the paternal and maternal sides

Jadval 1. 1 - avlod Ota va ona tomonidan bobo-buvilar klinik-demografik ko'rsatkichlari

Ko'rsatkich	Umumiy (n=96)	Ota tomoni (n=48)	Ona tomoni (n=48)		p
Umumiy ishtirokchilar o'rtacha yoshi (yil)	72,74±6,5	74,8±5,8	71,3±6,5	t=2,80	0,006
Umumiy vafot etganlar soni	39 (40,6%)	21 (43,8%)	18 (37,5%)	$\chi^2=0,40$	0,53
YuQTKdan vafot etganlar soni	24 (25%)	14 (29,2%)	10 (20,8%)	$\chi^2=0,91$	0,34
YuQTKdan vafot yoshi (yil)	73,9±6,1	73,3±5,8	74,8±6,5	t=0,81	0,42
TYuO ⁺ kuzatilganlar soni	3 (3,2%)	2 (4,2%)	1 (2,1%)	—	0,56
TYuO ⁺ kuzatilganlar yoshi (yil)	43,9±4,2	41,4±3,4	49	—	—
Tiriklar soni	57 (59,4%)	27 (56,3%)	30 (62,5%)	$\chi^2=0,39$	0,53
Mavjud YuQT kasalliklari	52 (91,2%)	24 (88,9%)	28 (93,3%)	—	0,52

Olingan natijalarni statistik qayta ishlash va tahlil qilish IBM SPSS Statistics 29.0 dasturi yordamida, Microsoft Excel 2010 materiallar bazasida olib borildi.

O'rtacha arifmetik (M), o'rtacha kvadratik standart og'ish (SD), median (Me), pastki (Q1) va yuqori (Q3) kvartil ko'rsatkichlari hisoblab chiqildi. Farqlar $p < 0,05$ bo'lganda ishonchli deb qabul qilindi.

Natijalar

GSh tadqiqot obekti sifatida 1 darajali avlod sifatida TYuO⁺ qurbonlarining bobo va buvilari, 2 avlod sifatida otasining aka uka va opa singillari, shuningdek ularning farzandlari, 3 avlod sifatida TYuO⁺ qurbonlarining opa singil va aka ukalarida kuzatilgan YuQTKdan o'lim, TYuO⁺, YuQTK klinik simptomlar sifatida sinkope xolati, yurak urib ketishi, yurak soxasidagi og'riqlar baxolandi. Ota va ona tomonidan bobo-buvilar o'rtasida umumiy ishtirokchilar yoshi statistik jihatdan ahamiyatli farq qildi (71,3±5,8 vs 74,8±6,5 yil; $p = 0,006$). Biroq umumiy o'lim, YuQTKdan o'lim, to'satdan yurak

o'limi holatlari, tiriklar ulushi hamda YuQTK tarqalishi bo'yicha ishonchli farq aniqlanmadi (barcha holatlarda $p > 0,05$). Shuni takidlash joizki, umumiy ishtirokchilarning 3 (3,2%) qismida anamnestik ma'lumotlar bo'yicha TYuO' qayd etilganini takidlash joiz.. Ota va ona tomoni guruhlar o'rtasida

Table 2. Generation 2 — Clinical and demographic characteristics of siblings on the paternal and maternal sides

Jadval 2. 2 - avlod Ota va ona tomonidan aka-ka/opa singillar klinik-demografik ko'rsatkichlari

Ko'rsatkich	Umumiy (n=144)	Ota tomoni (n=66)	Ona tomoni (n=78)	p
Ishtirokchilar o'rtacha yoshi (yil)	53,1±4,2	56,4±4,8	50,3±6,1	< 0,001
Umumiy vafot etganlar soni	9 (%)	7 (13,6%)	6 (7,7%)	0,54
YuQTKdan vafot etganlar soni	4 (25%)	4 (6,1%)	4 (5,2%)	1,00
YuQTKdan vafot etganlar yoshi (yil)	52,6±2,4	54,1±2,9	50,8±2,1	0,12
TYuO' kuzatilganlar soni	3 (2,1%)	2 (3,01%)	1 (1,28%)	0,60
TYuO' kuzatilganlar yoshi (yil)	44,4	45,6	42	—
Tiriklar soni	131 (90,9%)	59 (89,4%)	72 (92,3%)	0,54
Mavjud YuQT kasalliklari	52 (91,2%)	12 (18,2%)	9 (11,5%)	0,26

umumiy ishtirokchilar yoshi statistik jihatdan ahamiyatli farq qildi (56,4±4,8 vs 50,3±6,1 yil; $p < 0,001$). Biroq umumiy o'lim, YuQTKdan o'lim, to'satdan yurak o'limi holatlari, tiriklar ulushi hamda mavjud YuQTK tarqalishi bo'yicha ishonchli farq aniqlanmadi (barcha holatlarda $p > 0,05$). Ushbu gurux qarindoshlarining 3 (2,1 %) qismida 50 yoshgacha bo'lgan TYuO' kuzatilganini takidlash zarur. Ota va ona tomonidan guruhlar o'rtasida umumiy o'lim va to'satdan yurak o'limi

Table 3. Generation 2 — Clinical and demographic characteristics of the siblings of the father and mother

Jadval 3. 2 - avlod Ota va ona tomonidan aka-ka/opa singillar klinik-demografik ko'rsatkichlari

Ko'rsatkich	Umumiy ishtirokchilar (n=364)	Ota tomonidan (n=176)	Ona tomonidan (n=188)	p
Umumiy vafot etganlar soni	5 (1,4%)	2 (1,1%)	3 (1,6%)	0,69
TYuO' kuzatilganlar soni	1 (0,3%)	0 (0%)	1 (0,5%)	0,51
TYuO' kuzatilganlar yoshi (yil)	3	—	3	—
Tiriklar soni	359 (98,6%)	174 (98,9%)	185 (98,4%)	0,69

holatlari bo'yicha statistik jihatdan ahamiyatli farq aniqlanmadi (barcha holatlarda $p > 0,05$). Kuzatilgan farqlar tasodifiy xarakterga ega. Ushbu qatlamning 1 nafarida (0,5%) anamnestik so'rab surishtiruv natijasiga ko'ra TYuO' qayd etilganligi aniqlandi. Erkaklar va ayollar o'rtasida faqat

Table 4. Generation 2 — Clinical and demographic characteristics and clinical symptoms recorded in the fathers and mothers of sudden cardiac death (SCD) victims

Jadval 4. 2 - avlod TYuO' qurbonlarining ota va onasida qayd etilgan klinik-demografik ko'rsatkichlari va klinik simptomlar

Ko'rsatkich	Umumiy (n=48)	Erkaklar (n=24)	Ayollar (n=24)	p
Umumiy ishtirokchilar o'rtacha yoshi	47,6±3,8	51,3±3,2	43,9±6,5	< 0,001
Umumiy vafot etganlar soni	1 (2,1%)	1 (4,2%)	0 (0%)	1,00
YuQTKdan vafot etganlar soni	1 (2,1%)	1 (4,2%)	0 (0%)	1,00
YuQTKdan vafot yoshi	36	36		
TYuO' kuzatilganlar soni	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	—
Tiriklar soni	47 (97,9%)	23 (95,4%)	24 (100%)	1,00
Mavjud YuQT kasalliklari	8 (16,7%)	6 (25%)	2 (8,2%)	0,24
Sinkope holati	2 (4,2%)	1 (4,2%)	1 (4,2%)	1,00
Yurak urib ketishlari	15 (31,3%)	6 (25%)	7 (29,2%)	0,75
Yurak sohasidagi og'riq	9 (18,8%)	4 (16,7%)	5 (20,8%)	0,72

umumiy ishtirokchilar yoshi bo'yicha statistik ahamiyatli farq aniqlandi (51,3±3,2 vs 43,9±6,5

yil; $p < 0,001$). Qolgan klinik ko'rsatkichlar bo'yicha ishonchli farq kuzatilmadi ($p > 0,05$). Guruxlarda TYuO' qayd etilmagan bo'lsada natijalar ishonchligini tasdiqlash maqsadida yanada ko'proq bemorlar ustida izlanish olib borish talab etiladi. Jinsga ko'ra tahlil natijalariga ko'ra erkaklar

Table 5. Generation 2 — Clinical and demographic characteristics and clinical symptoms recorded in the siblings of sudden cardiac death (SCD) victims

Jadval 5. 2 - avlod TYuO' qurbonlarining aka-uka/opa singillarida qayd etilgan klinik-demografik ko'rsatkichlari va klinik simptomlar

Ko'rsatkich	Umumiy (n=76)	Erkaklar (n=42)	Ayollar (n=34)	p
Umumiy ishtirokchilar o'rtacha yoshi (yil)	16,4±4,3	18,1±4,2	14,2±4,8	< 0,001
Umumiy vafot etganlar soni	1 (2,1%)	2 (4,8%)	0 (0%)	0,50
TYuO' kuzatilganlar soni	1 (1,3%)	1 (2,4%)	0 (0%)	1,00
Tiriklar soni	75 (98,7%)	41 (97,6%)	34 (100%)	0,50
Mavjud YuQT kasalliklari	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	—
Sinkope holati	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	—
Yurak urib ketishlari	6 (7,9%)	3 (9,5%)	3 (8,8%)	1,00
Yurak sohasidagi og'riq	3 (4,0%)	1 (2,4%)	2 (5,9%)	0,59

va ayollar o'rtasida umumiy ishtirokchilar yoshi statistik jihatdan ahamiyatli farq qildi (18,1±4,2 vs 14,2±4,8 yil; $p < 0,001$). Biroq o'lim holatlari, to'satdan yurak o'limi, yurak urib ketishlari hamda ko'krak sohasida og'riq chastotasi bo'yicha Fisher exact test natijalariga ko'ra ishonchli farq aniqlanmadi (barcha holatlarda $p > 0,05$). Kogort guruxlarining kichikligi sababli 1 ta TYuO' qayd etilgan bo'lsada, natijalar ishonchligini tasdiqlash maqsadida yanada ko'proq bemorlar ustida izlanish olib borish talab etiladi. Olib borilgan geneologik tahlil natijalari probandlar qarindoshlari

Table 6. Overall structure of intergenerational genealogical risk levels for sudden cardiac death (SCD)

Jadval 6. TYuO' uchun avlodlararo geneologik xavf darajasi bo'yicha umumiy struktura

Avlod	Qarindoshlar	n	O'rtacha yosh	TYuO' (%)	YuQTK o'lim	Klinik simptomlar
I avlod	Bobo-buvilar	96	~ 73 yosh	3,2%	yuqori	ma'lum emas
II avlod	Amaki-tog'a / xolalar	144	~ 53 yosh	2,1%	o'rta	cheklangan
II avlod	Amaki-tog'a / xolalar farzandlari	364	3 yosh	0,3%	past	cheklangan
III avlod (ota-ona)	Ota-ona	48	~ 47 yosh	0%	past	simptomlar ↑
III avlod (aka-uka)	Siblinglar	76	~ 16 yosh	1,3%	juda past	erta simptomlar

o'rtasida to'satdan yurak o'limi (TYuO') chastotasi avlod va yosh omillari bilan bog'liq holda farq qilishini ko'rsatdi. I avlod (bobo-buvilar) guruhida TYuO' ko'rsatkichi eng yuqori (3,2%) bo'lib, bu holat katta yosh, YuQTKning kumulyativ ta'siri va aterosklerotik o'zgarishlar bilan izohlanadi. Shu bilan birga, ushbu guruhda YuQT bilan bog'liq o'lim holatlari ham yuqori darajada qayd etildi. II avlodda (amaki-tog'a, xolalar) TYuO' chastotasi 2,1% ni tashkil etib, I avlodga nisbatan past tendentsiya kuzatildi. Ammo farq statistik jihatdan ishonchli emas ($p > 0,05$). Ushbu guruhda klinik simptomlar cheklangan bo'lib, bu genetik va muhit omillarining birgalikdagi ta'sirini ko'rsatishi mumkin. II avlod farzandlarida (o'rtacha yosh 3 yosh) TYuO' juda past – 0,3% holatda qayd etildi. Bu ko'rsatkich yosh omillari bilan bevosita bog'liq bo'lib, ushbu guruhda klinik xavf hali to'liq namoyon bo'lmaganini ko'rsatadi. III avlod (ota-ona) guruhida TYuO' holati qayd etilmadi, biroq klinik simptomlarning ko'payishi (aritmia, sinkopal holatlar) subklinik yoki latent yurak patologiyasi ehtimolini anglatadi. Bu esa irsiy omil ishtirokini inkor etmaydi. Tekshirilayotgan kogort guruh soni kam ekanligi xodisalar kuzatilmaganligiga ta'sir etgan bo'lishi mumkin. III avlod (siblinglar) guruhida TYuO' 1,3% holatda qayd etildi. Yoshga nisbatan ushbu holatning mavjudligi, shuningdek erta klinik simptomlarning kuzatilishi oilaviy moyillik ehtimolini kuchaytiradi. Statistik tahlilda ko'pchilik guruhlarda o'rtasida ishonchli farq aniqlanmagan ($p > 0,05$), bu kuzatuvlar sonining cheklanganligi bilan izohlanadi. Yanada ko'proq xodisalarni qamrab olgan xolda olib borilgan tadqiqotlar natijasi

oilaviy stratifikatsiya, dinamik kardiologik kuzatuv va molekulyar-genetik skriningni amalga oshirish zarurligini asoslaydi. Shunday qilib, geneologik tahlil TYuO' rivojlanishida yosh va ehtimoliy irsiy omillar o'zaro bog'liq ekanini ko'rsatdi va profilaktik yondashuvni individuallashtirish zarurligini ilmiy jihatdan tasdiqlaydi. Ko'p avlodli geneologik tahlil TYuO' qurbonlari oilalarida irsiy aritmogen fenotipning vertikal tarqalishini ko'rsatdi. Risk avlodlar bo'yicha to'g'ridan-to'g'ri ekspressiya shaklida emas, balki subklinik bosqich orqali namoyon bo'ladi. Bu holat TYuO'ning yanada ko'proq xodisalarini qamrash orqali oilaviy progressiv modelini tasdiqlaydi. Olingan ilk natijalar TYuO'ni izolyatsiyalangan klinik holat emas, balki genetik determinatsiyalangan kardial kontinuum sifatida baholash imkonini beradi

Olingan natijalar muhokamasi

Olib borilgan geneologik tahlil natijalari TYuO' qurbonlari oilalarida YuQTK va to'satdan yurak o'limi holatlarining avlodlar bo'ylab turlicha tarqalishini ko'rsatdi. I avlod (bobo-buvilar) guruhida TYuO' va YuQTKdan o'lim holatlari nisbatan yuqori bo'lib, bu holat katta yosh, aterosklerotik o'zgarishlar va YuQTKning kumulyativ ta'siri bilan izohlanadi. Keyingi avlodlarda TYuO' chastotasi pastroq bo'lgan bo'lsa-da, ayrim holatlarda yosh qarindoshlarda ham TYuO' kuzatilishi oilaviy moyillik ehtimolini ko'rsatadi.

Ota-ona va siblinglar guruhlarida TYuO' kam yoki umuman qayd etilmagan bo'lsa-da, palpitatsiya, sinkope yoki ko'krak sohasidagi og'riq kabi klinik simptomlarning mavjudligi subklinik yurak patologiyasi yoki aritmogen holatlar ehtimolini anglatishi mumkin. Bu holat irsiy omillar ishtirokini inkor etmaydi va TYuO'ning ayrim holatlarda klinik jihatdan yashirin kechishini ko'rsatadi.

Shu bilan birga, ko'pchilik ko'rsatkichlar bo'yicha guruhlar o'rtasida statistik ahamiyatli farq aniqlanmagani kuzatuvlar sonining cheklanganligi bilan izohlanadi. Shunga qaramasdan, olingan natijalar TYuO' rivojlanishida yosh va ehtimoliy genetik omillar muhim ahamiyatga ega ekanligini ko'rsatadi hamda bunday oilalarda dinamik kardiologik kuzatuv va molekulyar-genetik skrining o'tkazish zarurligini asoslaydi [12].

Geneologik tekshiruv natijalarida ayrim ko'rsatkichlar bo'yicha statistik ishonchlilik aniqlanmagan bo'lsa-da, bu holat asosan tadqiqotga kiritilgan kontingent sonining cheklanganligi bilan izohlanadi. Namuna hajmini kengaytirish va ko'proq qarindoshlar qatlamini qamrab olgan holda tadqiqotni davom ettirish geneologik tahlilning informativligini oshirishga, TYuO' bilan bog'liq irsiy va klinik xavf omillarini aniqroq baholashga hamda statistik jihatdan ishonchli xulosalar chiqarishga imkoniyat yaratadi.

Tadqiqotdagi cheklovlar. Tadqiqotga jalb etilgan bemorlar soni nisbatan kam ($n=24$) bo'lganligi sababli, olingan natijalarni keng populyatsiyaga to'liq ekstrapolyatsiya qilish ma'lum darajada cheklangan. Shuningdek geneologik shajaralash jarayonida oilaviy anamnez asosan so'rov-surishtiruv orqali yig'ilgan bo'lib, ayrim holatlarda ma'lumotlarning noaniqligi yoki eslash xatolari ehtimoli mavjud.

Qarindoshlarda qayd etilgan TYuO' holatlari barchasi ham patologoanatomik yoki klinik hujjatlar bilan to'liq tasdiqlanmagan bo'lishi mumkin, bu esa diagnostika aniqligiga ta'sir qilishi mumkin. Tadqiqotda barcha ishtirokchilarda molekulyar-genetik tekshiruvlar o'tkazilmaganligi sababli, irsiy mutatsiyalar darajasidagi tahlil to'liq amalga oshirilmadi.

Barcha qarindoshlarda EKG, Xolter monitoring yoki exokardiografiya kabi tekshiruvlar o'tkazilmagan, bu esa subklinik holatlarni aniqlash imkoniyatini cheklaydi. Shu bilan bir qatorda atrof-muhit, turmush tarzi, komorbid holatlar kabi omillar to'liq hisobga olinmagan bo'lishi mumkin, bu esa natijalarga ta'sir etuvchi qo'shimcha omil sifatida qaraladi.

Xulosa

Olingan natijalar TYuO' holatlarining ma'lum qismida oilaviy-irsiy omillar ishtirok etishini tasdiqlab, geneologik shajaralash metodining ahamiyatini yanada oshiradi. Ayniqsa, hatto uzoq qarindoshlar orasida ham TYuO' holatlarining uchrashi irsiy patologiyalarning ma'lum darajada tarqalganligini va klinik jihatdan yashirin kechishi mumkinligini ko'rsatadi.

Shu bilan birga, mazkur ma'lumotlar geneologik tahlilni TYuO' xavfini baholashda muhim skrining instrumenti sifatida qo'llash zarurligini asoslaydi. Oilaviy anamnezni chuqur o'rganish va

qarindoshlarni maqsadli tekshirish orqali yuqori xavfli shaxslarni erta aniqlash hamda profilaktik chora-tadbirlarni o'z vaqtida amalga oshirish mumkin.

Umuman olganda, geneologik shajaralash metodi TYuO'ning irsiy komponentlarini aniqlash, xavf guruhlarini shakllantirish va profilaktik strategiyalarni ishlab chiqishda samarali va amaliy ahamiyatga ega yondashuv ekanligi isbotlandi. Tadqiqot natijalarining yanada ishonchligini oshirish maqsadida yanada qo'proq qontingentda izlanishlar olib borish talab etiladi.

Mualliflarning hissalari

Kontseptualizatsiya – R.K. va N.Z.; rasmiy tahlil – E.T.; tadqiqot – E.T., P.R.; resurslar – P.R.; ma'lumotlarni kuratorlik qilish – E.T.; original matnni yozish – E.T.; yozish va tahrirlash – N.Z.; vizualizatsiya – E.T.; rahbarlik – R.K.; loyiha boshqaruvi – R.K. Barcha mualliflar nashr qilingan qo'lyozmaning yakuniy versiyasi bilan tanishib, uni ma'qulladilar..

Authors' contribution

Conceptualization, R.K. and N.Z.; formal analysis, E.T.; investigation, E.T. P.R.; resources, B.A. and R.P.; data curation, E.T.; original draft writing, E.T.; writing—review and editing, N.Z.; visualization, E.T.; supervision, R.K.; project administration, R.K. All authors have read and agreed to the published version of the manuscript.

Moliyalashtirish

O'zbekiston Respublikasi Innovatsion rivojlanish vazirligi — AL 952411510

Funding source

Ministry of Innovative Development of the Republic of Uzbekistan — AL 9524115109

Etika tamoyillariga muvofiqlik

Tadqiqot Xelsinki deklaratsiyasi talablariga muvofiq o'tkazildi va RIKIATM tomonidan tasdiqlangan.

Ethics approval

The study was conducted in accordance with the Declaration of Helsinki and was approved by the Republican Specialized Scientific-Practical Medical Center of Cardiology (RSSPMCC).

Nashrga xabardor qilingan rozilik

Qo'lyozmada xabardor qilingan rozilik to'g'risida alohida ma'lumot keltirilmagan.

Consent for publication

A separate informed-consent statement was not provided in the source manuscript.

Ma'lumotlar mavjudligi to'g'risidagi bayonot

foydalanilgan barcha ma'lumot manbalari foydalanilgan adabiyotlar ro'yxatida ko'rsatilgan.

Data Availability Statement

All data sources used are listed in the references section.

Rahmatnomalar

Mualliflar ushbu ilmiy ishni amalga oshirishda yordam bergan Respublika ixtisoslashtirilgan kardiologiya ilmiy-amaliy tibbiyot markazining yurak aritmiyalari laboratoriyasi va intervension kardiologiya bo'limi xodimlariga chuqur minnatdorchilik bildiradilar. Tadqiqot jarayonida bemorlar ma'lumotlarini tahlil qilish va klinik kuzatuvlarni yuritishda ko'rsatgan texnik va diagnostik yordami uchun funktsional diagnostika bo'limi mutaxassislariga, shuningdek statistik tahlil va vizualizatsiya bosqichida maslahat bergan tibbiy axborot texnologiyalari bo'limiga minnatdorchilik izhor qilinadi. Mualliflar, shuningdek, ilmiy rahbarlar sifatida metodologik yo'nalish va loyiha boshqaruviga hissa qo'shgan Ravshanbek Davletovich Kurbanov va N. U. Zakirovga alohida rahmat aytadilar.

Acknowledgments

The authors express their sincere gratitude to the staff of the Republican Specialized Scientific-Practical Medical Center of Cardiology, particularly the Laboratory of Cardiac Arrhythmias and the Department of Intervention Surgery, for their valuable support during the study. Special thanks are extended to the Department Functional Diagnostic for their technical and diagnostic assistance in collecting and analyzing patient data, as well as to the Medical Information Technology Department

for their contributions to statistical analysis and data visualization, The authors would also like to thank R. D. Kurbanov and N. U Zakirov for their significant input in methodological guidance and project supervision.

Manfaatlar to'qnashuvi

Mualliflar o'zlarining manfaatlar to'qnashuvi yo'qligini e'lon qiladilar.

Conflict of interest

The authors declare that they have no conflict of interest.

Qisqartmalar

EKG	Elektrokardiografiya
GSh	Geneologik shajara
MGT	molekulyar-genetik tekshiruvlar
TYuO'	To'satdan yurak o'limi
YuQTK	Yurau qon-tomir kasalliklari

Adabiyot

- [1] Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, et al ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J*. 2022 Oct 21;43(40):3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>.
- [2] Behr ER, Scrocco C, Wilde AAM, Marijon E, et al Investigation on Sudden Unexpected Death in the Young (SUDY) in Europe: results of the European Heart Rhythm Association Survey. *Europace*. 2022 Feb 2;24(2):331-339. <https://doi.org/10.1093/europace/euab176>. PMID:34351417. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.115.015673>; PMID:26240262.
- [3] American Heart Association/American College of Cardiology Foundation/ Heart Rhythm Society Scientific Statement on Noninvasive Risk Stratification Techniques for Identifying Patients at Risk for Sudden Cardiac Death. // *Circulation*. - 2008. - 118. - p. 1497-1518.
- [4] Karen L. Kelly, MDa,* , Peter T. Linb , Cristina Bassoc et al Sudden cardiac death in the young: A consensus statement on recommended practices for cardiac examination by pathologists from the Society for Cardiovascular Pathology *Cardiovascular Pathology* 63 (2023) ISSN 1054-8807, <https://doi.org/10.1016/j.carpath.2022.107497>.
- [5] Chugh SS, Reinier K, Teodorescu C, Evanado A, Kehr E, Al Samara M, et al. Epidemiology of sudden cardiac death: clinical and research implications. *Circulation*. 2008;117(10):1324–1332.
- [6] Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. Executive summary: HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Circulation*. 2013;127(23):e000–e000.
- [7] Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, Shamloo AS, Ackerman MJ, Behr ER, et al. European Heart Rhythm Association/Heart Rhythm Society expert consensus statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *Europace*. 2022;24(8):1307–1367.
- [8] Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on inherited arrhythmia syndromes. *Heart Rhythm*. 2013;10(12):1932–1963.
- [9] Lahrouchi N, Raju H, Lodder EM, Papatheodorou E, Ware JS, Papadakis M, et al. Utility of post-mortem genetic testing in sudden arrhythmic death syndrome. *J Am Coll Cardiol*. 2017;69(17):2134–2145.
- [10] Charron P, Arad M, Arbustini E, Basso C, Bilinska Z, Elliott P, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the ESC Working Group. *Eur Heart J*. 2010;31(22):2715–2728.
- [11] Walsh R, Thomson KL, Ware JS, Funke BH, Woodley J, McGuire KJ, et al. Reassessment of Mendelian gene pathogenicity in cardiomyopathy. *Circulation*. 2017;136(3):271–282.
- [12] Bagnall RD, Weintraub RG, Ingles J, Duffou J, Yeates L, Lam L, et al. A prospective study of sudden cardiac death among children and young adults. *N Engl J Med*. 2016;374(25):2441–2452.

Nashriyot javobgar emas/ eslatmasi: Barcha nashrlarda keltirilgan bayonotlar, fikrlar va ma'lumotlar faqat mualliflar va ishtirokchilarga tegishlidir, na Jurnal va na muharrirlar. Jurnal va muharrirlar, mazkur kontentda keltirilgan har qanday g'oyalar, usullar, ko'rsatmalar yoki mahsulotlar natijasida insonlar yoki mulkka yetkazilgan har qanday zarar uchun javobgar emas.

Disclaimer of liability/Publisher's Note: The statements, opinions and data contained in all publications belong exclusively to individuals. The authors and participants, and the Journal and the

editors. The journal and the editors are not responsible for any damage caused to people or property resulting from any ideas, methods, instructions or products mentioned in the content.