



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EISSN 2181-2187

4 (90) 2026

Сопредседатели редакционной коллегии:

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:
М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
У.О. АБИДОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОИВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Д.Т. АШУРОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВА
А.С. ИЛЪЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОВЕВ
С.А. ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОВЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Б.Б. ХАСАНОВ
Д.А. ХАСАНОВА
Б.З. ХАМДАМОВ
Э.Б. ХАККУЛОВ
Г.С. ХОДЖИЕВА
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

**ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН
НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ
NEW DAY IN MEDICINE**

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

4 (90)

2026
апрель

www.bsmi.uz
https://newdaymedicine.com
E: ndmuz@mail.ru
Тел: +99890 8061882

Received: 20.03.2026, Accepted: 06.04.2026, Published: 10.04.2026

УДК 616.89-008.454 + 614.43

РОЛЬ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ В ДИАГНОСТИКЕ ПРИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ АУТОПСИИ

Б.С. Туронов <https://orcid.org/9890-8780-7600-1220>

Республиканский научно-практический центр судебно-медицинской экспертизы
Министерство здравоохранения Узбекистан, 100109, Ташкент, Алмазарский район, пр. 2-й
Шифокорлар, 7 М Тел: +99878 1471180 E-mail: cme@mail.ru

✓ Резюме

Молекулярная аутопсия представляет собой инновационный метод судебно-медицинского и клинического исследования, основанный на применении современных методов молекулярной генетики для выявления причин смерти при отсутствии явных патологических изменений, выявляемых традиционными методами патологоанатомического исследования. На протяжении последних десятилетий судебная медицина столкнулась с растущей проблемой внезапной необъяснимой смерти (ВНС), особенно среди лиц молодого возраста. По данным мировых исследований, в 5–15% случаев внезапной смерти при стандартном аутопсийном исследовании не удается установить достоверную причину летального исхода. Такие случаи обозначаются как "смерть неустановленной этиологии" и требуют дополнительных методов диагностики.

Ключевые слова: молекулярная аутопсия, внезапная смерть, генетическая диагностика, секвенирование следующего поколения

MOLEKULAR AUTOPSIYA JARAYONIDA TASHXIS QO‘YISHDA MOLEKULAR GENETIKANING O‘RNI

B. S. Turonov <https://orcid.org/9890-8780-7600-1220>

O‘zbekiston Sog‘liqni saqlash vazirligi Respublika sud-tibbiy ekspertiza ilmiy-amaliy markazi,
100109, Toshkent sh., Olmazor tumani, 2-shifokorlar shoh ko‘chasi, 7 M Tel: +99878 1471180
E-mail: cme@mail.ru

✓ Rezyume

Molekulyar autopsiya — an’anaviy patologoanatomik tekshiruv usullari yordamida aniqlanadigan yaqqol patologik o‘zgarishlar mavjud bo‘lmaganda o‘lim sabablarini aniqlash uchun molekulyar genetikaning zamonaviy usullarini qo‘llashga asoslangan sud-tibbiy va klinik tadqiqotlarning innovatsion usulidir. So‘nggi o‘n yilliklar davomida sud tibbiyoti, ayniqsa, yoshlar o‘rtasida to‘satdan noaniq o‘lim (TNO) muammosi ko‘payib borayotganiga duch kelmoqda. Dunyo bo‘yicha o‘tkazilgan tadqiqotlarga ko‘ra, to‘satdan o‘lim holatlarining 5–15 foizida standart autopsiya tekshiruvi o‘limning aniq sababini belgilashga imkon bermaydi. Bunday holatlar "etiologiyasi noaniq o‘lim" deb nomlanadi va qo‘shimcha tashxis usullarini talab qiladi.

Kalit so‘zlar: molekulyar autopsiya, to‘satdan o‘lim, genetik tashxis, yangi avlod sekvenirlash

THE ROLE OF MOLECULAR GENETICS IN DIAGNOSIS IN MOLECULAR AUTOPSY

B. S. Turonov <https://orcid.org/9890-8780-7600-1220>

Republican Scientific and Practical Center for Forensic Medical Examination Ministry of Health
Uzbekistan, 100109, Tashkent, Almazar district, 2nd Shifokorlar Ave., 7 M Tel: +99878 1471180
E-mail: cme@mail.ru

✓ *Resume*

Molecular autopsy is an innovative method of forensic medical and clinical research based on the application of modern molecular genetics methods to identify causes of death in the absence of obvious pathological changes detected by traditional pathological examination methods. Over the last decades, forensic medicine has faced a growing problem of sudden unexplained death (SUE), especially among young individuals. According to global research, in 5-15% of cases of sudden death, a standard autopsy examination fails to establish a reliable cause of death. Such cases are designated as "death of unknown etiology" and require additional diagnostic methods.

Keywords: molecular autopsy, sudden death, genetic diagnosis, next-generation sequencing

Актуальность

Внезапная сердечная смерть (ВСС) остаётся одной из наиболее значимых медицинских и социальных проблем современного здравоохранения. По данным эпидемиологических исследований, доля ВСС в общей структуре смертности от сердечно-сосудистых заболеваний достигает 15-20%, что подтверждает её высокую распространённость и решающую роль в показателях преждевременной смертности [1]. Особую тревогу вызывает тот факт, что среди лиц молодого и среднего возраста (до 45-50 лет) ВСС является основной причиной смерти, приводя к серьёзным социально-экономическим потерям [2]. Развитие молекулярно-генетических технологий, включая ДНК-секвенирование, полиморфизм цепей ДНК и анализ экспрессии генов, открыло новые возможности в диагностике генетически обусловленных заболеваний, явившихся причиной смерти. Молекулярная аутопсия позволяет выявить скрытые генетические мутации, связанные с внезапной сердечной смертью, наследственными аритмиями, кардиомиопатиями, нейромышечными заболеваниями и другими потенциально летальными генетическими синдромами [3].

Первые исследования, применившие молекулярно-генетические методы в судебной медицине, проводились в конце 1990-х годов. В последующее десятилетие молекулярная аутопсия была признана перспективным инструментом как в судебно-медицинской практике, так и в клинической медицине [4]. Однако до сих пор стандартизация методов, критерии интерпретации результатов и клиническое внедрение молекулярной аутопсии остаются неполными как в Узбекистане, так и в регионе [5].

Наблюдаемая в последние десятилетия тенденция к "омоложению" популяции пациентов с риском ВСС усиливает необходимость совершенствования подходов к диагностике и профилактике. Существуют диагностические трудности и недостатки стандартного протокола судебно-медицинской аутопсии [6]. Несмотря на значительные достижения в судебной морфологии, стандартный протокол аутопсии часто оказывается неинформативным и недостаточным для достоверного установления причины смерти в случаях ВСС [7]. Одним из ключевых понятий, определяющих эту проблему, является негативная аутопсия — полное отсутствие макроскопически и микроскопически подтверждённой причины смерти. В международной литературе это явление обозначается термином "Синдром внезапной аритмической смерти" (СВАС), который встречается преимущественно у лиц молодого возраста. По данным современных исследований, распространённость СВАС среди невыясненных случаев ВСС достигает 30-40% [8].

Эта группа патологий представлена в основном наследственными каналопатиями и кардиомиопатиями на ранних стадиях, которые характеризуются минимальными морфологическими проявлениями или их полным отсутствием. Это создаёт объективные препятствия для их выявления при традиционной аутопсии и подчёркивает необходимость интеграции молекулярно-генетических методов, использования расширенных гистологических и иммуногистохимических панелей, а также стандартизированных протоколов "молекулярной аутопсии." Правовые, социальные и профилактические последствия диагностической неопределённости заключаются в следующем: невозможность установить причину смерти в ходе судебно-медицинской экспертизы приводит к сложным последствиям, выходящим за рамки медицины. Отсутствие точного заключения препятствует объективному расследованию, усложняет исключение криминального происхождения смерти и может мешать отправлению правосудия [9].

Диагностические пробелы также создают правовую неопределённость для членов семьи. Недостаточность диагностических данных лишает родственников умершего возможности пройти медико-генетическое консультирование и так называемый "каскадный скрининг." Последний является основным инструментом первичной профилактики ВСС среди близких родственников, позволяя выявлять наследственные заболевания, связанные с жизнеугрожающими аритмиями и структурными аномалиями миокарда, до появления клинических осложнений[10].

Цель исследования: оценить диагностическую эффективность и клиническое значение современных методов молекулярной генетики при проведении молекулярной аутопсии в целях выявления генетически обусловленных причин смерти.

Материал и методы

В качестве объекта исследования были отобраны 100 случаев, изученных в учреждениях судебно-медицинской экспертизы Республики Узбекистан в период с 2019 по 2025 год, которые были оценены как внезапная сердечная смерть на основании клинических данных и результатов судебно-медицинской аутопсии. В исследование были включены в основном случаи, при которых в клинической практике не были установлены предварительные явные сердечно-сосудистые заболевания, смерть наступила внезапно и неожиданно, а также случаи, когда при стандартных патологоанатомических исследованиях не была найдена точная морфологическая причина смерти. Для успешного проведения исследования и достижения поставленных целей были использованы методы судебно-медицинской аутопсии, макро- и микроморфологического анализа, гистологические методы, анализы ПЦР и NGS, а также методы биоинформатического и статистического анализа (t-критерий, критерий χ^2 , корреляционный анализ).

Результат и обсуждения

Выявленные в случаях внезапной сердечной смерти макроскопические и микроскопические изменения были комплексно проанализированы. Морфологические и гистологические исследования проводились с целью установления причины смерти, раскрытия патогенетических механизмов и сопоставления с клиническими данными. В ходе исследования в 100 изученных случаях изменения в сердечной ткани оценивались на макроскопическом и микроскопическом уровнях. При макроскопическом исследовании отмечались увеличение массы сердца, расширение его камер, гипертрофия миокарда, а также изменения в эндокарде и клапанном аппарате. В некоторых случаях было выявлено утолщение стенки левого желудочка и гипертрофия межжелудочковой перегородки, что соответствует изменениям, связанным с гипертрофической кардиомиопатией и артериальной гипертензией. При исследовании коронарных артерий в большинстве случаев наблюдались атеросклеротические изменения, утолщение интимы, фиброзные бляшки и сокращение просвета. В отдельных случаях степень стеноза превышала 70%, что расценивалось как морфологическая основа для острых и хронических ишемических процессов.

Результаты гистологического анализа показали дистрофические, ишемические и склеротические изменения миокарда различной степени. В препаратах, окрашенных гематоксилин-эозином, выявлялись отек кардиомиоцитов, гранулярная деградация цитоплазмы, пикноз и фрагментация ядер. В некоторых случаях наблюдалось расширение интерстициальных пространств между кардиомиоцитами и признаки отека.

В ткани миокарда широко отмечались очаговые и диффузные фиброзные очаги. На разрезах, окрашенных массоновым красителем, выявлено увеличение коллагеновых волокон, распад кардиомиоцитов и признаки тканевых нарушений. Эти состояния оценивались как морфологические изменения, характерные для хронической ишемии, гипертензивной болезни сердца и кардиомиопатии.

У некоторых микропрепаратов выявлены признаки острого ишемического поражения миокарда. К ним относятся распад миофибрилл, элементы коагуляционного некроза, капиллярный стаз и микрокровоизлияния. Эти изменения соответствуют ишемическим процессам, развившимся за короткое время перед смертью.

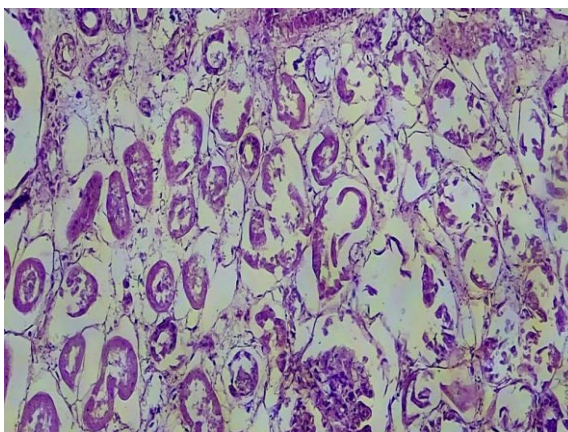


Рисунок 1. Почечная ткань. В канальцах наблюдаются дистрофические изменения эпителия и вакуолизация. В отдельных клубочках присутствуют признаки частичного склероза. В интерстициальной ткани выявляется умеренный фиброз и воспалительная инфильтрация. Окраска: Гематоксилин-эозин. Увеличение: $\times 200$

На микропрепаратах также наблюдались периваскулярный фиброз, склеротическое утолщение стенки мелких сосудов и признаки эндотелиальной дисфункции. Это является важным морфологическим показателем нарушений микроциркуляции. В отдельных случаях определялись элементы воспалительной инфильтрации, состоящие преимущественно из лимфоцитов и макрофагов, что указывает на их возникновение на фоне латентного миокардита. Разрастание жировой ткани в области эпикарда и ее прорастание в миокард наблюдалось на фоне ожирения второй и третьей степени. Данное состояние является одним из характерных признаков аритмогенной кардиомиопатии и послужило причиной негативного влияния на распространение электрических импульсов.

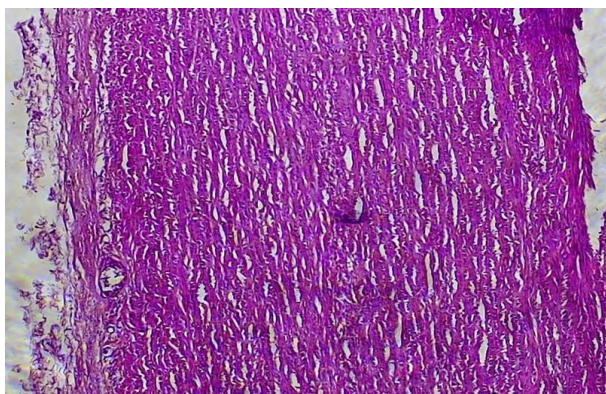


Рисунок 2. Ткань миокарда. Волокна кардиомиоцитов расположены параллельно, местами наблюдается гипертрофия волокон и удлинение ядер. В интерстициальной ткани имеются признаки легкого фиброза. Краситель: Гематоксилин-эозин. Увеличение: $\times 200$.

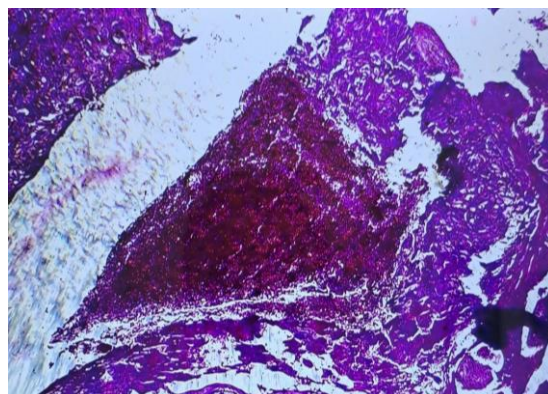


Рисунок 3. Ткань миокарда. Между волокнами кардиомиоцитов наблюдаются кровоизлияния (геморрагическая инфильтрация) и очаги некроза. В отдельных местах отмечается нарушение и дезорганизация тканевой структуры. В периваскулярных областях имеются элементы интерстициального фиброза. Краситель: Гематоксилин-эозин. Увеличение: $\times 100$.

В отдельных случаях наблюдалась дезорганизация ткани миокарда, нарушение расположения кардиомиоцитов, ослабление межклеточных связей. Эти изменения были расценены как морфологические признаки, которые могут быть связаны с наследственными кардиомиопатиями. Гистологические результаты сравнивали с клиническими данными и результатами генетического анализа. Выявленные морфологические изменения в большинстве случаев соответствовали наличию в клиническом анамнезе ишемических заболеваний, аритмий

и сердечной недостаточности. Согласно полученным результатам, в качестве основного морфологического субстрата в случаях внезапной сердечной смерти преобладали ишемические изменения, интерстициальный фиброз, гипертрофия и аритмогенное ремоделирование. Гистологический анализ доказал свою высокую диагностическую значимость при определении причин смерти.

Заключение

В результате проведенных исследований были выявлены эпидемиологические особенности случаев внезапной сердечной смерти. Выявленные данные показали, что внезапная сердечная смерть в основном возникает среди лиц молодого и среднего возраста, в большинстве случаев без предшествующих клинических проявлений, что подтверждает высокую социально-медицинскую значимость данной патологии. Судебно-медицинская аутопсия доказала, что случаи смерти без морфологических изменений составляют значительную долю. Эти случаи показали недостаточность традиционных морфологических методов определения причин внезапной сердечной смерти.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Ackerman MJ, Tester DJ, Driscoll DJ. Molecular autopsy of sudden unexplained death in the young. *Am J Forensic Med Pathol.* 2001;22(2):105–111. doi:10.1097/00000433-200106000-00001
2. Basso C, Aguilera B, Banner J, et al. Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death: 2017 update from the Association for European Cardiovascular Pathology. *Virchows Arch.* 2017;471(6):691–705. doi:10.1007/s00428-017-2221-0
3. Tester DJ, Ackerman MJ. The role of molecular autopsy in unexplained sudden cardiac death. *Curr Opin Cardiol.* 2006;21(3):166–172. doi:10.1097/01.hco.0000221573.76028.4c
4. Lahrouchi N, Raju H, Lodder EM, et al. Utility of post-mortem genetic testing in cases of sudden arrhythmic death syndrome. *J Am Coll Cardiol.* 2017;69(17):2134–2145. doi:10.1016/j.jacc.2017.02.046
5. Semsarian C, Ingles J, Wilde AA. Sudden cardiac death in the young: the molecular autopsy and a practical approach to surviving relatives. *Eur Heart J.* 2015;36(21):1290–1296. doi:10.1093/eurheartj/ehv063
6. Priori SG, Wilde AA, Horie M, et al. HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Heart Rhythm.* 2013;10(12):1932–1963. doi:10.1016/j.hrthm.2013.05.014
7. Матурин А.А., Иванов П.Л., Земскова Е.Ю. Молекулярная аутопсия в судебно-медицинской практике: современное состояние и перспективы развития. *Судебно-медицинская экспертиза.* 2019;(4):32–38.
8. Christiansen SL, Hertz CL, Ferrero-Miliani L, et al. Genetic investigation of 100 heart genes in sudden unexplained death victims in a forensic setting. *Eur J Hum Genet.* 2016;24(12):1797–1802. doi:10.1038/ejhg.2016.74
9. Козлов С.В., Клименко Л.Л., Дуброва С.Э. Применение молекулярно-генетических методов в судебно-медицинской экспертизе случаев внезапной смерти. *Медицинская генетика.* 2020;(2):45–52.
10. Wilde AA, Semsarian C, Márquez MF, et al. EHRA/HRS/APHRS/LAHR expert consensus statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *Europace.* 2022;24(8):1307–1367. doi:10.1093/europace/euac030

Поступила 20.03.2026