



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

6 (92) 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)

6 (92)

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

2026
Апрель

Received: 20.05.2026, Accepted: 06.06.2026, Published: 10.06.2026

УДК 618.33-007:575.174.015.3:575.17

АНАЛИЗ АССОЦИАЦИИ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНА CYP1A2 С РИСКОМ РАЗВИТИЯ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ ПЛОДА У ЖЕНЩИН УЗБЕКСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

¹Реймова К.Р. <https://orcid.org/0009-0003-1884-4922>

²Мавлянова Н.Н. <https://orcid.org/0000-0002-9088-2611> e-mail: nigora-m@yandex.ru

¹Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр здоровья матери и ребёнка Узбекистан г. Ташкент Ташкенте: ул. Мирзо-Улугбека, 132-а тел: +998(71)2637818 e-mail: info@uzaig.uz

²Қорақалпоғистон тиббиёт институти Қорақалпоғистон Республикаси, Нукус шаҳри, Қурбонов кўчаси, 223- уй, почта индекси: 230100 тел: +998(61)2228432 Email: nukusmed@mail.ru

✓ Резюме

В статье представлены результаты молекулярно-генетических исследований гена CYP1A2 у 55 пациенток с врожденными аномалиями плода узбекской популяции. Результаты исследования показали, что аллель T и гетеро – и мутантные гомозиготные генотипы полиморфизма гена CYP1A2 являются значимыми маркерами повышенного риска развития аномалии плода у пациенток узбекской популяции. ($\chi^2=$ 39.77; $P<0.005$; $OR=32.89$;95%CI 88.81; 122.84)

Ключевые слова: аномалия плода, генетика, гены ксенобиотиков, ген CYP1A2

O‘ZBEK POPULYATSIYASIGA MANSUB AYOLLARDA HOMILANING TUG‘MA NUQSONLARI RIVOJLANISH XAVFI BILAN CYP1A2 GENI POLIMORFIZMLARINING ASSOTSIATSIYASINI TAHLIL QILISH

¹Reymova M. K. <https://orcid.org/0009-0003-1884-4922>

²Mavlyanova N.N. <https://orcid.org/0000-0002-9088-2611> e-mail: nigora-m@yandex.ru

¹Respublika ixtisoslashtirilgan onalik va bolalik salomatligi ilmiy-amaliy tibbiyot markazi, O‘zbekiston, Toshkent: Mirzo-Ulug‘bek ko‘chasi, 132-a, tel.: +998 (71) 2637818, e-mail: info@uzaig.uz

²Qoraqalpog‘iston tibbiyot instituti Qoraqalpog‘iston Respublikasi, Nukus shahri, A.Dosnazarova, 108 - uy, pochta indeksi: 230100 тел: +998(61)2228432 Email: nukusmed@mail.ru

✓ Rezyume

Maqolada o‘zbek populyatsiyasidagi homila anomaliyalari bo‘lgan 55 nafar bemorda ksenobiotiklar va CYP1A2 estrogenlari genining molekulyar-genetik tadqiqotlari natijalari keltirilgan. Tadqiqot natijalari shuni ko‘rsatdiki, T alleli va CYP1A2 geni polimorfizmining getero- va mutant gomozigot genotiplari o‘zbek populyatsiyasidagi bemorlarda homila anomaliyasi rivojlanish xavfining yuqoriligining muhim belgilari hisoblanadi. ($\chi^2=$ 39.77; $R<0.005$; $OR=32.89$; 95%CI 88.81; 122.84)

Kalit so‘zlar: homila anomaliyasi, genetika, ksenobiotik genlari, CYP1A2 geni

ANALYSIS OF THE ASSOCIATION OF CYP1A2 GENE POLYMORPHISMS WITH THE RISK OF CONGENITAL FETAL ANOMALIES IN WOMEN OF THE UZBEK POPULATION

¹Reymova M. K. <https://orcid.org/0009-0003-1884-4922>

²Mavlyanova N.N. <https://orcid.org/0000-0002-9088-2611> e-mail: nigora-m@yandex.ru

¹Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center for Maternal and Child Health, Uzbekistan, Tashkent: Mirzo-Ulugbek St., 132-a, tel.: +998 (71) 2637818, e-mail: info@uzaig.uz

²Medical Institute of Karakalpakstan Republic of Karakalpakstan, Nukus city, A.Dosnazarova 108 street, postal code: 230100 phone: +998(61)2228432 Email: nukusmed@mail.ru

✓ *Resume*

The article presents the results of molecular genetic research on the genesis of xenobiotics and estrogen CYP1A2 in 55 patients with fetal anomalies from the Uzbek population. The study results showed that the T allele and hetero- and mutant homozygous genotypes of the CYP1A2 gene polymorphism are significant markers of increased risk for fetal anomalies in patients of the Uzbek population. ($\chi^2=$ 39.77; $P<0.005$; $OR=32.89$; 95% CI 88.81; 122.84)

Keywords: fetal anomaly, genetics, xenobiotic genes, CYP1A2 gene

Актуальность

В настоящее время в структуре детской заболеваемости, инвалидности и младенческой смертности все большее значение приобретают врожденные пороки развития (ВПР). По данным последних исследований врожденные пороки развития встречаются у 10-12% новорожденных, а их удельный вес в структуре младенческой смертности составляет более 36.6% [1,2,3,6,7,8,12].

Отмечаемый во всем мире развития аномалии плода связан прежде всего с иммунодепрессивными воздействиями современной цивилизации на организм человека. Загрязнение окружающей среды, повышение радиационного фона — вот далеко не полный перечень факторов, ослабляющие естественные защитные механизмы человека и способствующие развитию ряд заболеваний, в том числе репродуктивного здоровья [1, 12, 10].

В экологически неблагоприятных регионах развитие патологии плода во многом связано с воздействием на организм матери и плода репродуктивных токсикантов, которые обладают тератогенным, мутагенным свойствами [1,3,5,7,9,11].

Исследованиями установлено, что первая фаза метаболизма этих ксенобиотиков и осуществляется цитохромами P450 (CYP1A1 и CYP1A2). Выявлен полиморфизм генов, кодирующих эти ферменты, который определяет уровень их окислительной активности. Имеется мнения о том, что врожденные аномалии и потери плода, ограничения роста плода ассоциированы с определенными аллелями и генотипами CYP1A1 и CYP1A2, детерминирующими индивидуальные особенности биотрансформации ксенобиотиков [2,3,4,6,10].

Узбекскими учеными Каримов Х.Я., Мавляновой Н.Н., Бобоев К.Т. (2018) выявлено роль ферментов биотрансформации ксенобиотиков у беременных с синдромом потери плода (СПП). Результаты исследования показали, что у беременных с СПП отмечается повышенная частота сочетанных нулевых генотипов (GSTM10/0 + GSTT10/0) по сравнению с популяционной выборкой (25,4% против 4.1%, соответственно). Полученные данные свидетельствует о том, что у индивидуумов женских лиц узбекской популяции с сочетанными нулевыми генотипами генов ферментов ксенобиотиков GSTM1 и GSTT1 имеется тенденция к риску развития синдрома потери [2,3].

Учитывая вышеуказанное нам представился большой интерес исследования полиморфизма генетического маркера CYP1A2, определяющий скорость работы фермента печени, ответственного за расщепление кофеина и ряда лекарств, а также его иммунодепрессивное действие на организм.

Целью наших исследований явилось оценка выявляемости аллельных вариантов и ассоциации полиморфизма гена CYP1A2 у женщин узбекской популяции с аномалиями развития плода.

Материал и методы

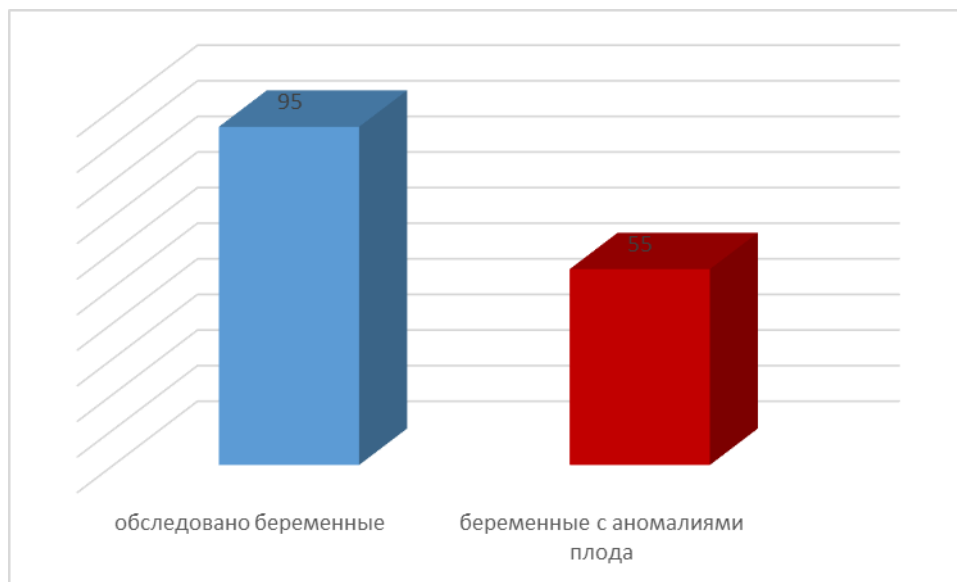
Нами обследованы 95 женщин беременных с аномалиями плода. Возраст пациенток составляло от 20 до 43 года. У всех пациенток проводили общеклинические, инструментальные, функциональные (УЗИ-скрининг), генетические ПЦР (REAL TIME) исследования. У всех обследованных женщин проводились консультация смежных специалистов. (генетик, терапевт, невропатолог, инфекционист, дерматолог, эндокринолог и др.) Контрольную группу составили 40 беременных с физиологическим течением беременности без ВПР.

Молекулярно-генетическое обследование биоматериалов (ДНК) выполняли на базе лаборатории РСНПМЦЗМиР МЗ РУз. Выделение ДНК/РНК из всех биологических образцов крови проводили с помощью набора «Рибо-преп» (Интерлабсервис, Россия).

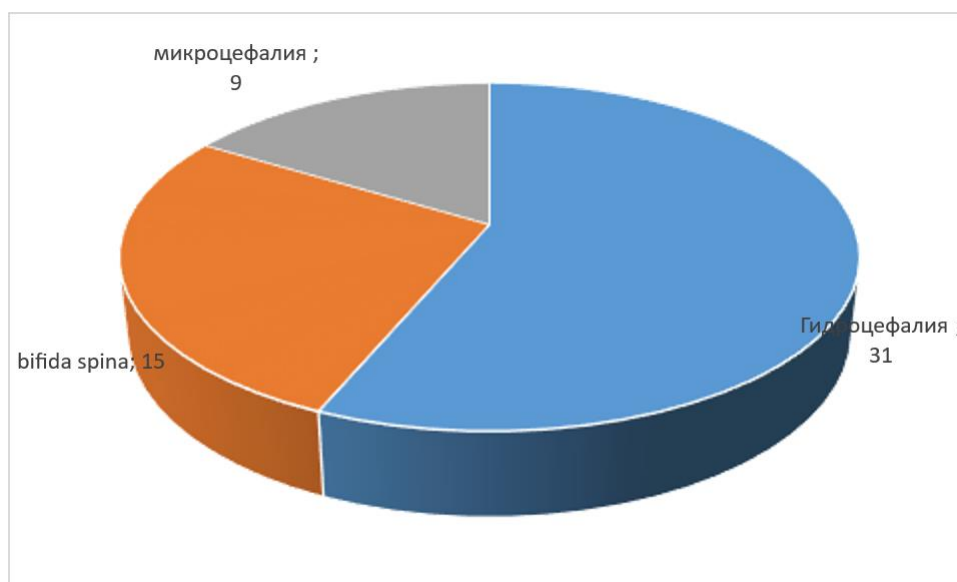
Для выявления полиморфизма генотипа, состоящего из аллелей гена CYP1A2, из образцов ДНК были отобраны аллели-специфические праймеры от производителя. Для генотипирования образцов

ДНК методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) были проведены исследования 200 образцов ДНК. Для этого 96-ячеечный автоматизированный усилитель «Applied Biosystems Veriti» был оптимизирован по следующей программе: начальная денатурация однократно при 180 сек 94°C, 94°C - 10 сек, 64°C - 10 сек, 72°C - 20 секунд в программе мы проделали эти указанные действия 40 раз, чтобы произошла полимеразная цепная реакция. Статистический анализ результатов проведен с использованием пакета статистических программ «OpenEpi 2009, Version 2.3».

Нами было исследовано 95 женщин, в основную группу составили 55-беременные с аномалиями развития плода, что составило 57.8% случаев. Диаграмма-1



В основную группу вошли беременные с аномалиям развития плода с 16-21 недельной беременности – из 55 у 31 беременных было выявлено гидроцефалия плода что составило 56%, у 15 пациенток было выявлено spina bifida плода что составило-27,3 %,у остальных 9 пациенток было выявлено микроцефалия плода что составило 16% соответственно. Контрольную группу составили 40 беременных без аномалии плода с физиологическим течением беременности. Диаграмма -2.



Результаты исследования. Результаты молекулярно-генетических исследований гена CYP1A2 представлены в таблице 1.

Анализ выявляемости аллельных вариантов гена CYP1A2 у 55 пациенток группы с аномалиями показало, что среди 110 образцов ДНК в 50% (55/110) случаев выявило наличие

нормального аллеля С, а в контрольной группе с физиологическими беременностями - 96,3% (77/80) соответственно, что в 1,9 раз превышал показателей основной группы. Нефункциональный аллель Т гена СYP1A2 в контрольной группе составил 3,7% (3/80), тогда как в основной группе пациенток данный аллель Т составил - 50% (55/110) соответственно, что в 13,5 раз превышал показателей контрольной группы. ($\chi^2=44,56$; $p<0,005$; $OR=25,67$; 95% CI 7.63 - 86.29)

Таблица 1.

Частота распределения аллельных вариантов и полиморфизма гена СYP1A2 у пациенток с аномалиями плода и контрольной здоровой группы беременных.

№	Группа	Частота аллелей				Частота распределения генотипов					
		С		Т		С/С		С/Т		Т/Т	
		п	%	п	%	п	%	п	%	п	%
1.	Основная группа n=55 (110)	55	50	55	50	15	27,3*	25	45,5*	15	27,3*
2	Контр. группа n=40 (80)	77	96,3	3	3,7	37	92,5	3	7,5	0	0

*n – число обследованных пациентов; *n - число исследованных аллелей*

Анализ генотипирования ассоциации полиморфизма гена СYP1A2 показало, что в группе контрольной здоровых пациенток функциональные генотипы С/С определился у 37 , что составило 92,5% случаев (37/40), а в основной группе пациенток функциональный генотип С/С определился у 15 из 55, что составило 27,3% случаев (15/55) соответственно, что в 3,4 раза было ниже по сравнению с контрольными лицами. ($\chi^2 40.23$; $P<0.005$; $OR=25,67$; 95% CI 8.91- 122,84).

Гетерозиготный вариант С/Т гена СYP1A2 в контрольной группе выявлялся в 7,5% случаев (3/40), тогда как в основной группе пациенток с аномалиями плода – 45,5% случаев (25/55), что в 6,1 раз превышал показателей здоровых пациенток. ($\chi^2= 39.77$; $P<0.005$; $OR=32.89$;95%CI 88.81; 122.84). Гомозиготный мутантный вариант Т/Т гена СYP1A2 определился у 15 из 55 пациенток с аномалиями плода, что составило 27,3% (15/55), тогда как в группе здоровых пациенток данный генотип не определялся. ($\chi^2= 32.89$; $P<0.24$; $OR=32.89$;95%CI 8.81; 122.84).

Анализ полученных результатов свидетельствует о том, что гетерозиготный С/Т и нефункциональный гомозиготные Т/Т варианты генотипов полиморфизма гена СYP1A2 являются генетической детерминантой, участвующий в формирование нарушения репродуктивной функции, заключающиеся его участия в метаболизме ксенобиотиков (чужеродных веществ) и эндогенных стероидов, а его носительство – фактором предрасположенности к развитию аномалии плода , повышающей ее риск в 13,5 раз ($OR=32.89$).

Следует отметить, что важным этапом при исследовании полиморфных генов, потенциально ассоциированных с механизмом развития аномалии плода, является анализ ожидаемой и наблюдаемой частоты генотипов изучаемых полиморфизмов и соответствия распределения частот равновесию Харди-Вайнберга (ХВ). (таблица 2)

Таблица 2. Ожидаемая и наблюдаемая частота распределения генотипов по РХВ полиморфизма гена СYP1A2 в основной группе пациенток

Генотипы	частота генотипов		χ^2	Р
	Наблюдаемая	ожидаемая		
С/С	15	13,75	0,114	0,5
С/Т	25	27,5	0,227	
Т/Т	15	13,75	0,113	
Всего	100,00	100,00	0,45	

Как следует из таблицы 2, показатели частоты распределения генотипов по РХВ полиморфизма СYP1A2 в основной группе пациенток выявило, что ожидаемая частота функциональных гомозиготных генотипов С/С составило - в 13,7%, гетерозиготный С/Т – 27,5%, что в 1,1 раз превышал показателей наблюдаемых частот. А гомозиготный неблагоприятный вариант генотипов – Т/Т гена СYP1A2 в ожидаемых составил – 13,75% соответственно. Полученные результаты являются важными показателями в качестве критерии прогнозирования риска развития заболеваемости.

Тогда как в группе контроле, ожидаемая частота благоприятных генотипов С/С гена СYP1A2 составили 37,06%, частота гетерозиготного варианта С/Т составило – 2,89% и мутантного Т/Т генотипа – 0,06% соответственно.

Таблица 3. Ожидаемая и наблюдаемая частота распределения генотипов по РХВ полиморфизма гена СYP1A2 в контрольной группе пациенток без ВПР с физиологическими беременностями.

Генотипы	частота генотипов		χ^2	Р
	Наблюдаемая	ожидаемая		
С/С	37	37.06	0.0001	0,8
С/Т	3	2.89	0.0042	
Т/Т		0.06	0.0563	
Всего	100,00	100,00	0,06	

Сравнительная характеристика ожидаемой и наблюдаемой частот генотипов полиморфизма гена СYP1A2 показало о статистически значимого отклонения показателей ($P < 0.05$) во всех исследуемых группах и подгруппах, что указывает на соответствие наблюдаемой доли генотипов в изучаемых выборках равновесию Харди-Вайнберга.

Анализ полученных результатов показал, что как в контрольной, так и в основной группах с аномалиями плода показатели ожидаемой и наблюдаемой гетерозиготности исследуемого полиморфизма имели статистически значимый характер, характеризующиеся повышением частоты ожидаемой гетерозиготности С/Т в 1,1 раз ассоциации полиморфизма генотипов гена СYP1A2, что представляет важное значение в прогнозирования риска развития аномалии плода.

Следует отметить, что СYP1A2 участвует в обезвреживании афлатоксинов, нитрозаминов и полициклических ароматических углеводородов. Если из-за мутации фермент работает неправильно, токсичные вещества могут накапливаться и оказывать тератогенное (нарушающее развитие) воздействие на плод.

Таким образом, аллель Т и гетеро – и мутантные гомозиготные генотипы полиморфизма гена СYP1A2 являются значимыми маркерами повышенного риска развития аномалии плода в узбекской популяции. ($\chi^2 = 39.77$; $P < 0.005$; $OR = 32.89$; 95% CI 8.81; 122.84)

Выводы:

1. Результаты генетических исследований гена СYP1A2 у 55 пациенток группы с аномалиями выявило носительство нефункционального аллельного варианта Т - в 50% (55/110) случаев против 3,7% (3/80) у пациенток с физиологическими беременностями. ($\chi^2 = 44.56$; $p < 0.005$; $OR = 25.67$; 95% CI 7.63 - 86.29)

2. Анализ генотипирования ассоциации полиморфизма гена СYP1A2 показало носительство функциональных генотипов С/С в основной - 27,3% , гетерозиготных С/Т - 45,5% случаев , что в 6,1 раз превышал показателей здоровых пациенток. ($\chi^2 = 39.77$; $P < 0.005$; $OR = 32.89$; 95% CI 8.81; 122.84).

3. Гомозиготный мутантный вариант Т/Т гена СYP1A2 определился у 15 из 55 пациенток с аномалиями плода, что составило 27,3% (15/55), тогда как в группе здоровых пациенток данный генотип не определялся. ($\chi^2 = 32.89$; $P < 0.24$; $OR = 32.89$; 95% CI 8.81; 122.84).

4. Аллель Т и гетеро – и мутантные гомозиготные генотипы полиморфизма гена СYP1A2 являются значимыми маркерами повышенного риска развития аномалии плода у пациенток узбекской популяции. ($\chi^2 = 39.77$; $P < 0.005$; $OR = 32.89$; 95% CI 8.81; 122.84)

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Башмакова НВ, Третьякова ТБ, Демченко НС. Цитогенетические нарушения у эмбриона при неразвивающейся беременности. Российский вестник акушера-гинеколога. 2013;(4):18–21.
2. Мавлянова НН. Хомила йўқотиш синдроми ривожланиш хавфини молекуляр-генетик башоратлаш усули. Патент Республики Узбекистан № IAP 06448. Зарегистрирован Агентством интеллектуальной собственности при Министерстве юстиции Республики Узбекистан 23 апр. 2021.
3. Мавлянова НН, Бобоев КТ. Анализ ассоциации полиморфизма генов ферментов ксенобиотиков в механизме формирования синдрома потери плода. Медицинский журнал Узбекистана. 2018;(5):72–79.
4. Третьякова ТБ, Башмакова НВ. Взаимодействие генов подверженности заболеваниям человека как фактор риска акушерских осложнений. [Выходные данные источника не представлены].
5. Шабалдин АВ, Глушкова ОА, Макаренченко ОС, и др. Полиморфизм генов CYP1A1 и CYP1A2 при репродуктивных нарушениях (краткое сообщение). Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2007;(6):50.
6. Лапштаева АВ, Сычев ИВ, Адамчик АИ, и др. Фармакогенетические маркеры CYP1A2 как программы-предикторы клинической беременности в экстракорпоральном оплодотворении при ановуляторном бесплодии. Вестник Российского государственного медицинского университета. 2026. doi:10.24075/vrgmu.2026.001.
7. Zhuang J, Zhang N, Chen C. Prenatal diagnosis and molecular cytogenetic characterization of fetuses with central nervous system anomalies using chromosomal microarray analysis. 2024.
8. Marchionni E, Guadagnolo D, Mastromoro G, Pizzuti A. Prenatal genome-wide sequencing analysis (exome or genome) in detecting pathogenic single nucleotide variants in fetal central nervous system anomalies: systematic review and meta-analysis. 2024.
9. Jin P, Hong J, Xu Y, Dong M. Molecular diagnostic yield of exome sequencing in a Chinese cohort of 512 fetuses with anomalies. BMC Pregnancy Childbirth. 2024.
10. Diderich KEM, et al. The high diagnostic yield of prenatal exome sequencing followed by 3400 gene panel analysis in 629 ongoing pregnancies with ultrasound anomalies. Prenatal Diagnosis. 2024.
11. Qin Y, Yao Y, Song J, et al. Prenatal whole-exome sequencing for fetal structural anomalies: a retrospective analysis of 145 Chinese cases. BMC Medical Genomics. 2023.
12. Fu F, Li D, Liao C, et al. Application of exome sequencing for prenatal diagnosis of fetal structural anomalies: clinical experience and lessons learned from a cohort of 1618 fetuses. Genome Medicine. 2024.

Поступила 20.05.2026