

## DAUN SINDROMI SABABLARI VA KASALLIK BELGILARINI TASHXISLASHNING PSIXOLOGIK USULLARI

**Eshnazarova Farida Jo‘raqulovna**

*Jismoniy tarbiya va sport mutaxassislarni qayta tayyorlash va malakasini oshirish  
instituti Samarqand filiali dotsenti*

**Narzullayeva Mehriniso Rustamovna**

*Zarmed universiteti talabasi*

**Annotatsiya.** Daun sindromi-xromosoma patologiyasi bo‘lib, 21-xromosoma genetik materialining qo‘shimcha nusxasi mavjudligi bilan tavsiflanadi. Maqolada daun sindromi sabablari va kasallik belgilarini tashxislashning psixologik usullari masalasi muhokama etiladi.

**Kalit so‘zlar:** daun sindromi, autosoma xromosoma, gipofiz bezi, jinsiy bezlar, translokatsiya, trisomiya, gameta.

### PSYCHOLOGICAL METHODS OF DIAGNOSING THE CAUSES AND SYMPTOMS OF DOWN SYNDROME

**Abstract.** Down syndrome is a chromosomal pathology characterized by the presence of an extra copy of the genetic material of chromosome 21. The article discusses the causes of Down syndrome and psychological methods for diagnosing the symptoms of the disease.

**Key words:** Down syndrome, autosome chromosome, pituitary gland, gonads, translocation, trisomy, gamete.

### ПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ПРИЧИН И СИМПТОМОВ СИНДРОМА ДАУНА

**Аннотация.** Синдром Дауна-хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительной копии генетического материала хромосомы 21. В статье рассматриваются причины возникновения синдрома Дауна и психологические методы диагностики симптомов заболевания.

**Ключевые слова:** синдром Дауна, аутосомная хромосома, гипофиз, гонады, транслокация, трисомия, гамета.

Shunday bir bolalar borki ularni quyosh bolalari deb ataladi. Ular Daun sindromi bilan dunyoga kelishadi. Daun sindromi (21-xromosoma trisomiyasi) - genom

patologiyalarning bir shakli bo‘lib, unda kariotip ko‘pincha normal 46 o‘rniga 47 xromosoma bilan ifodalanadi, chunki 21-juft xromosomalar normal ikkita o‘rniga uch nusxada bo‘ladi. Mazkur sindromning yana ikkita shakli mavjud: 21-xromosomaning boshqa xromosomalarga translokatsiyasi (ko‘pincha - 15, kamroq hollarda - 14, undan ham kamroq hollarda - 21, 22 va Y-xromosomaga) 4%; Sindromning mozaik varianti - 5%.

Ushbu sindrom 1866-yilda uni birinchi marta tasvirlab bergan ingliz shifokori Jon Daun nomi bilan atalgan. Tug‘ma sindromning kelib chiqishi va xromosomalar sonining o‘zgarishi orasidagi bo‘g‘liqlik faqatgina 1959-yilga kelib fransuz genetigi Jerom Lejen tomonidan aniqlangan. «Sindrom» so‘zi belgilari yoki xarakterli xususiyatlar majmuasini anglatadi. Bu atamani qo‘llaganda, «Daun kasalligi» dan ko‘ra «Daun sindromi» shaklini qo‘llash to‘g‘riroq bo‘ladi.

Ingliz doktori Jon Langdon Daun 1862-yilda ruhiy kasallikning bir shakli sifatida tavsiflangan va keyinchalik uning nomi bilan atalgan sindromni ta’riflab bergan birinchi odam edi. Ushbu tushuncha 1866-yilda mazkur mavzu bo‘yicha chop etilgan hisobot e’lon qilinganidan keyin keng tarqaldi. Epikantus tufayli Daun mongoloidlar atamasini ishlatgan (sindrom esa «mongolizm» deb nomlangan). Daun sindromi tushunchasi 1970-yillarga qadar irqchilikka juda bo‘g‘liq edi. Bordo universitetidan Mete Rivolla Shalon-syur-Son’da cherkov yaqinidagi nekropolda taxmian 1500 yil muqaddam yashagan va Daun sindromi uchun xarakterli belgilari bo‘lgan bola qoldiqlarini aniqladi, bu ushbu sindromning eng qadimiy aniqlangan holati edi. Mete ushbu bolaning dafn marosimi boshqalarnikidan farq qilmasligini, ya’ni ushbu sindromdan aziyat chekkan odamlar ijtimoiy tabaqalanmaganligini bildirgan.

XX asrda Daun sindromi yetarlicha keng tarqalgan tashxisga aylandi. Daun sindromi bo‘lgan odamlar ko‘p qayd etilgan, ammo alomatlarining faqat bir qismini to‘xtatish mumkin edi. Daun sindromi bilan kasallangan odamlarning ko‘pchiligi chaqaloqlik yoki bolalik davrida vafot etgan. Yevgenik harakat boshlanganidan so‘ng amerikaning 48 va 33 shtatlarida va boshqa bir qator davlatlarda Daun sindromi va shunga teng darajadagi nogironligi bo‘lgan shaxslar ustidan majburiy sterilizatsiya dasturi boshlandi. Bu shuningdek fashistik Germaniyadagi T-4 o‘ldirish dasturining bir qismi edi. Sud muammolari, ilmiy yutuqlar va ommaviy noroziliklar ikkinchi jahon urushidan keyin o‘n yillar ichida bunday dasturlar bekor qilinishiga olib keldi.

XX asrning o‘rtalarigacha Daun sindromi sabablari noma’lumligicha qolardi, ammo ushbu sindrom va ona yoshi o‘rtasidagi bo‘g‘liqlik va sindromga barcha irq vakillar teng ehtimollik bilan chalinishi mumkinligi fanga ma’lum edi. O‘sha davrlarda

sindrom genetik va nasliy omillarning kombinatsiyasi tufayli kelib chiqadi degan nazariya hukm surardi. Boshqa nazariyalar esa sindrom tug‘ruq vaqtida jarohatlanish tufayli rivojlanadi degan tushunchani ilgari surgan.

1950-yillarda kariotipni o‘rganishga imkon beruvchi texnologiyalarning kashf etilishi bilan xromosoma anomaliyalari, ularning soni va shaklini aniqlash imkoniyati paydo bo‘ldi. 1959-yilda Jerom Lejen *Daun sindromi* 21-xromosoma trisomiyasi tufayli yuzaga kelishini aniqladi. 1961-yilda, o‘n sakkizta genetiklar «The Lancet» muharririga *Mo‘g‘ulcha idiotizm «konnotatsiyani chalg‘itishi»* va bu «*noqulay atama*» va u o‘zgartirilishi kerakligi bayon etilgan noma yuborishdi. «The Lancet» Daun sindromi nomini ma’qulladi. Jahon sog‘liqni saqlash tashkiloti (JSST) mo‘g‘ul delegatlari murojaatidan keyin 1965-yilda rasman «mongolizm» nomini bekor qildi. 1975-yilda AQSh Milliy sog‘liqni saqlash instituti nomenklaturani standartlashtirish bo‘yicha konferensiya o‘tkazdi. Ular noto‘g‘ri atalishni bekor qilishni tavsiya qildilar. Buning sababi sindromning kashfiyotchisi bu kasallikdan aziyat chekmaganligi edi. Shunga qaramay, Daun sindromi nomi hali ham barcha mamlakatlarda ishlatiladi.

Daun sindromi kamdan-kam uchraydigan patologiya emas - u o‘rtacha 700 ta tug‘ilishdan bitta holatda kuzatiladi. Hozirgi vaqtda prenatal tashxis tufayli, Daun sindromi bo‘lgan bolalar tug‘ilishining chastotasi har 1100 holatdan 1 tagacha kamaygan, chunki homila kasalligi haqida xabar topgach, abortga murojaat qilinadi. Har ikki jinsdagi homilada ham anomaliya uchrashi ehtimoli bir xil bo‘ladi. Daun sindromi bilan tug‘iladigan bolalar soni har 800 yoki 1000 chaqaloq uchun 1 tani tashkil etadi. 2006-yilda kasalliklarni nazorat qilish va profilaktika markazi buni Qo‘shma Shtatlarda 733 ta tirik tug‘ilish uchun bitta holat deb baholadi (yiliga 5 422 yangi holat). Ularning 95%ga yaqini 21-xromosoma trisomiyasidir. Daun sindromi barcha etnik guruhlarda va barcha iqtisodiy tabaqalarda uchrashi mumkin.

2008-yilgi tadqiqotlar shuni ko‘rsatdiki, Daun sindromi shuningdek jinsiy hujayra shakllanishi va yoki homiladorlik jarayonida tasodifiy hodisalarga ham bog‘liq. Ota-onalarning xatti-harakati va atrof-muhit omillari bunga ta’sir qilmaydi. 1987-yil yanvar oyida Daun sindromi qayd etilishi noodatiy tarzda ko‘payib ketdi, ammo keyinchalik bunday tendensiyalar kuzatilmadi.

2002-yilda Buyuk Britaniya va Yevropada «Daun sindromi» tashxisi bo‘lgan homilali homiladorliklarning 91-93 foizi sun‘iy ravishda tugatilgan. 1989-yildan 2006-yilgacha Daun sindromi prenatal tashxisidan keyin homiladorlikni tugatishga qaror qilgan ayollarning ulushi taxminan 92% bo‘lganligi ma’lum. Tibbiyot yetik Ronald Grin ota-onalar nasllarini «genetik zarar»dan xalos etishi kerakligini ta’kidlaydi. Daun

sindromi assotsiatsiyasining rahbari Kler Reyner, bunday sindrom bilan bolaning tug‘ilishiga ishonch komil bo‘lganda onalar homiladorlikni to‘xtatish qarorini qabul qilishi kerakligi haqida gapiradi:

Afsuski, bunday nogiron kishilarni parvarishlash insonning sa’y-harakati, rahm-shafqati, energiyasi va boshqa resurslari, shu jumladan, iqtisodiyot jihatdan juda qimmatga tushadi. Bolalari bo‘lmagan odamlar, dastavval boshqalarga bunday yukni yuklashga haqli ekanliklarini o‘ylashlari kerak, hatto ularning o‘zlari bu yukning bir qismini ko‘tarishga qaror qilishsa ham.

Boshqa shifokorlar va yetikchilar esa Daun sindromi bilan bo‘g‘liq yuqori abort darajasi haqida tashvishdalar. Misol uchun, konservativ jurnalist Jorj Uill bu holatni «abort qilish orqali yevgenika» deb ataydi. Piter Singer shunday deydi:

Gemofiliya ham, Daun sindromi ham bemorlarning hayotini xavfli qiladigan darajada dahshatli holat emas. Agar bunday sindrom aniqlansa, boshqa so‘g‘lom farzandga homilador bo‘lish niyatida mazkur homiladorlikni tugatish - bu homilani almashtiriladigan narsa deb hisoblash demakdir. Agar ona oldindan ma’lum sonli farzand ko‘rishga qaror qilsa, aytaylik, ikkita, demak, mohiyatan, u bitta bolasini boshqasidan afzal ko‘rgan hisoblanadi. O‘z himoyasiga u shunday deb aytishi mumkin: bekor qilingan homila hayotining yo‘qotilishi o‘rni sog‘lom bolaning hayoti bilan bosiladi, ikkinchisi esa faqat nogiron bola tug‘ilmagan holda dunyoga kelishi mumkin.

Daun sindromini davolab bo‘lmaydi, biroq bemorlarga ijtimoiy va boshqa ko‘nikmalarni orttirishga yordam beradigan ko‘plab uslublar mavjud. Ammo olimlar medikamentoz vositalarni o‘rganishni chetga surib qo‘yishmagan. Bemorlardagi kognitiv buzilishlar DYRK1A geni ishlab chiqaradigan mahsulot bilan bo‘g‘liq deb hisoblanadi. Yuqoridagi modda esa sichqonlarda o‘tkazilgan tajribada mazkur genning ekspressiyasiga olib kelib, xotira va o‘rganishni yaxshilashini ko‘rsatdi. Lekin bunday tajribalarning yordam berishi isbotlanmagan.

Zehn va nutq rivojlanishining kechikishining namoyon bo‘lish darajasi ham tug‘ma omillarga, ham bola bilan shug‘ullanishga bo‘g‘liq. Daun sindromi bo‘lgan shaxslarda odatda aqliy zaiflik jiddiy darajada bo‘ladi: 5% hollarda - debillik, 75% hollarda - imbetsillik, 20% hollarda esa idiotiya. Daun sindromi bo‘lgan bolalar (idioitiyali shaxslar bundan mustasno) o‘rganuvchandir. Ularning rivojlanishi va his-tuyg‘ularining o‘ziga xos xususiyatlarini hisobga olgan holda olib boriladigan maxsus uslublar bilan o‘qitish odatda yaxshi natijalarga olib keladi.

Qo‘shimcha xromosomalarning mavjudligi bir qator fiziologik xususiyatlarning paydo bo‘lishiga olib keladi, buning natijasida bola sekinroq rivojlanadi va uning

tengdoshlari va barcha bolalar uchun xos bo‘lgan umumiy rivojlanish bosqichlaridan biroz kechroq o‘tadi. Bolaning o‘rganishi qiyinlashadi, ammo Daun sindromi bo‘lgan bolalarning ko‘pchiligi yurish, gapirish, o‘qish, yozish va boshqa bolalarning qo‘lidan keladigan ko‘p narsalarini qilishni o‘rganishi mumkin.

Bugungi kunda Daun sindromi bo‘lgan shaxslarning umr ko‘rish davomiyligi uzaygan bo‘lib, bu muddat 50 yildan oshadi. Ushbu sindromga ega bo‘lgan ko‘p odamlar turmush quradilar. Erkaklarda cheklangan miqdordagi spermatozoidlar bo‘ladi, Daun sindromi bo‘lgan erkaklarning ko‘pchiligi bepushtdir. Ayollarda muntazam hayz sikli kuzatiladi. Daun sindromi bo‘lgan ayollarning kamida 50% farzandli bo‘lishlari mumkin. Ushbu sindromga chalingan onalardan tug‘ilgan bolalarning 35-50% da Daun sindromi yoki boshqa nogironlik aniqlanadi.

Daun sindromi bo‘lgan bemorlarda saraton o‘smasi kamroq uchrashi haqida ma’lumotlar mavjud. Biroq, bunday kishilar kardiologik kasalliklar (odatda tug‘ma yurak nuqsonlari), Altsgeymer kasalligi va o‘tkir mieloid leykozlarga chalinishi ehtimoli ko‘proq. Mazkur sindromli odamlarning immuniteti zaif bo‘ladi, shuning uchun bolalar (ayniqsa, erta yoshda) ko‘pincha pnevmoniyaga chalinadi, ular bolalarda uchraydigan infeksiyalarni qiyin boshdan o‘tkazadi, tez-tez oshqozon buzilishi qayd qilinadi.

Turli hollarda Daun sindromi bo‘lgan bolalarning kognitiv rivojlanishi sezilarli darajada farq qiladi. Hozirgi kunda tug‘ilishdan oldin bolaning o‘zlashtirishi va jismoniy rivojlanishi qanchalik yaxshi bo‘lishini oldindan aniqlab bo‘lmaydi. Optimal usullarni aniqlash erta aralashuv yordamida tug‘ilgandan keyin amalga oshiriladi. Har bir bola keng imkoniyatlarga ekanligi bois, maktabda ularning standartlashtirilgan ta’lim dasturidagi muvaffaqiyatlari sezilarli darajada farq qilishi mumkin. Daun sindromi bo‘lgan bolalarda mavjud bo‘lgan o‘zlashtirish muammolari sog‘lom bo‘lalarda bo‘lishi ham mumkin, shuning uchun ota-onalar farzandlarini oddiy maktablarga berishga harakat qilishsa bo‘ladi.

Ko‘p hollarda bolalar nutq bilan bog‘liq muammolarga duch kelishadi. So‘zni anglash va uning talaffuz etish orasida ma’lum bir kechikish kuzatiladi. Shuning uchun, ota-onalar bolani logopedga olib borishi tavsiya etiladi. Nozik harakat qobiliyatlari rivojlanishda kechikadi va boshqa harakat qobiliyatlaridan sezilarli darajada ortda qoladi. Ba’zi bolalar ikki yoshdan boshlab, ba’zilar esa 4 yoshligida yurishni boshlashlari mumkin. Odatda ushbu jarayonni tezlashtirish uchun fizioterapiya buyuriladi. Ko‘pincha nutq va kommunikativ ko‘nikmalarning rivojlanish tezligi kechikadi va bu eshitish muammolarini aniqlashga yordam beradi. Agar ular mavjud

bo‘lsa, bu erta aralashuv yoki eshitish asboblari belgilash orqali tuzatiladi. Daun sindromi bo‘lgan bolalar maktabda odatda maxsus sinflarga bo‘linadi. Buning sababi ularda o‘rganish qobiliyatining pastligi va tengdoshlaridan ortda qolish ehtimoli. Germaniya va Daniya kabi ayrim Yevropa mamlakatlarida «ikki o‘qituvchi» tizimi mavjud bo‘lib, ikkinchi o‘qituvchi kommunikativ qiyinchiliklarga ega bolalar uchun dars o‘tadi. Ahamiyatli tomoni barchasi bitta sinfxonada o‘tiladi, bu bolalarning boshqalar bilan kelishib ketishni osonlashtiradi.

«Ikki o‘qituvchi» tizimiga muqobil ravishda maxsusva o‘rta maktablar o‘rtasida hamkorlik dasturlari mavjud. Ushbu dasturlarning mohiyati o‘zlashtirishi qiyin bo‘lgan bolalar uchun asosiy darslar boshqa xonalarda o‘tiladi, ovqatlanish, sayr qilish, jismoniy tarbiya, tanaffuslar esa birgalikda amalga oshiriladi.

Daun sindromi bo‘lgan shaxslarning Universitetni tugatganligi holatlari qayd qilingan. Daun sindromi bo‘lgan odamlarning o‘rtacha umr davomiyligi standart xromosoma to‘plami bo‘lgan odamlarning o‘rtacha umr davomiyligidan kamligi ularning yuqori kasallanuvchanligi bilan tushuntiriladi. 2002-yilda Qo‘shma Shtatlarda o‘tkazilgan bir tadqiqot, Daun sindromi bo‘lgan odamlarning o‘rtacha umr ko‘rish davomiyligi 49 yil ekanligini ko‘rsatdi.

Biroq, hozirgi kundagi hayot davomiyligi 1980-yillarda 25 yilga nisbatan sezilarli darajada yuqoridir. Vaqt o‘tishi bilan o‘lim sabablari ham o‘zgargan, surunkali neyrodegenerativ kasalliklar aholi yoshiga nisbatan keng tarqalgan. 40-50 yoshda ushbu sindromi bo‘lgan odamlarning aksariyati Altsgeymer kasalligi - dementsiyadan aziyat chekadi.

Daun kasalligi, perinatal ensefalopatiya, bolalar serebral falajligi va boshqa barqaror nevrologik holatlar emlash uchun qarshi ko‘rsatma hisoblanmaydi.

Daun sindromi bor bolalarga mamlakatimizda katta e‘tibor qaratilmoqda. Kattaqo‘rg‘on shahridagi maktab internatida ham Daun sindromi(quyosh bolalari) bor bolajonlar tarbiyalanadilar, ularga yetarli darajada imkoniyatlar yaratilgan. Boshqa bolalardan ajratib turadigan jihatlari judayam mehribon, tez sevib qolishadi. O‘zlariga yarasha iqtidorli bolajonlar. Har bir bo‘lajak onalar tibbiy ko‘rikdan o‘tib, ruhiy va psixologik holatlariga etibor qaratishsa o‘ylaymanki nogironligi bor bolalar tug‘ulishini oldini olishadi.

#### **Foydalanilgan adabiyotlar:**

1. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование/ Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е. и др. –1996.
2. <https://e-library.sammu.uz/ru>



3. “TIBBIY BIOLOGIYA VA GENETIKA” P.X.Xolikov, A.Q.Qurbonov, A.O.Daminov, M.V.Tarinova. Toshkent-2022
4. Вахидова, А. М., Балаян, Э. В., & Исламова, З. Б. (2017). Дистрофические Изменения В Эхинококковых Кистах, Осложненных Грибами Рода Aspergillus И Paecilomyces. InWorld Science: Problems And Innovations(pp. 298-302).
5. Islamova, Z. B. (2020). THE YILD OF BEANS USING MINERAL FERTILIZERS AND NITROGEN. Эффективность применения инновационных технологий и техники в сельском и водном хозяйстве(pp. 234-236).