

## TYORNER SINDROMI KASALLIGI ,SABABLARI, TASHXISI, BALGILARI VA DAVOLASH USULLARI

Toshkent Tibbiyot Akademiyasi “Gistologiya va tibbiy biologiya” kafedrası  
assistenti

**Xusainova Xusniobod Jurayevna**

Toshkent Tibbiyot Akademiyasi 2-son Davolash fakulteti talabasi

**Xalilova Mexrangiz Baxtiyor qizi**

### ANNOTATSIYA

Xozirgi kunda irsiy kasalliklar bilan bog'liq kasalliklar son jixatdan nihoyatda ko'payib bormoqda. Tyorner sindromi dunyoda keng tarqalgan irsiy kasalliklardan biridir. Kasallik tarqalishi har bir yangi tug'ilgan qizdan ikkitasida kuzatilmoqda. Bu kasallik tez-tez uchrasa ham ko'p sonli abortlar va o'lik tug'ilishlarning sabab soni oshishini qisman bo'lsa ham sekinlashtirmoqda.

**Kalit so'zlar:** Xromosoma, sindrom, avlod, kaft triradiusi

### *Tyorner sindromi xaqida asosiy ma'lumotlar*

Turner sindromi yoki Tyorner sindromi avloddan-avlodga o'tuvchi irsiy kasallik bo'lib faqat qizlarda uchrovchi sindromdir . Kasallik keltiruvchi irsiy nuqsonlar qizning barcha hujayralarida emas , balki bir qismida X xromosomasining to'liq yoki qisman yo'qligi natijasida kelib chiqadi. Bunday holat jinsiy hujayralar shakllanishining bir me'yorda kechmasligi natijasida yuzaga chiqadi . Buning natijasida xromosomalar to'plami normadagi 44+XX emas , balki 44+XO genotipli bo'ladi .[2]

### *Tyorner sindromi - ilk klinikasi*

Tyorner sindromni o'rganish chog'ida past bo'yli, bo'ni juda qisqa va burmali ekanligini yeti nafar yosh ayol bemorlarda ko'rsatib berdi. Ammo tyorner bunga sabab gipofiz bezining noto'g'ri ishlashi natijasida deb noto'g'ri tashxis qo'yadi. Keyinchalik Charlz Ford va uning kasbdoshlari 1959-yilda 14 yoshli qiz hujayrasida jinsiy X-xromasining biri yo'qligini aniqlashgan. Hozirgi kunda Tyorner sindromi belgilari bemorning past bo'yli, yengil vaznli, bo'yin juda qisqa va burmali bo'ladi , tuxumdon va ikkilamchi jinsiy belgilar yaxshi rivojlanmagan, yelka keng bo'lib , tos suyagi va



oyoqlar kalta, oylik sikl kuzatilmaydi, ko'krak bezlari rivojlanmagan ular o'rniga yog'to'plamlari paydo bo'lgan, yuz ko'rinishi yoshiga nisbatan qari ko'rinadi, kaftdagi asosiy triradius atd kengaygan, barmoqlar uchida aylanasiimon tasvirlar uchraydi, uning qon aylanish nerv va boshqa sistemalarida o'zgarishlar sodir bo'ladi. Bu kasallik bilan og'rigan qizlar ijtimoiy va hissiy faoliyatida qator neyropsikologik kamchiliklar mavjud, ya'ni bemor o'z hissiyotlarini boshqara olmaydi, shu bilan birga boshqalar hissiyotini ham seza olmaydi, bunday insonlarning kasalliklari qo'zg'aganda juda ham agressv bo'lib qolishadi. ular og'zaki nutqida kamchiliklar va matematik ko'nikmalarda zaiflik kuzatiladi. Bemor qizlar tengdoshlar bilan munosabatdagi qiyinchiliklarning ko'payishi bilan ijtimoiy jihatdan ko'proq zaiflikka ega bo'lishi bu bemordagi ilk belgilardir. [1]

### *Tyorner sindromi sabablari*

Tyorner sindromi jinsiy xromosamalarning biri X-xromosoma bilan bog'liq. Sog'lom odamning jinsiy xromosomasi ayollarda – XX xromosoma, erkaklarda –XY xromosomalar ko'rinishida bo'ladi. Sindrom bilan og'rigan ayolning somatik hujayralarida faqat bitta X xromosoma bo'ladi va ko'rinishi quyidagicha bo'ladi: 44+XO. Kasallikda faqat jinsiy xromosomalarning birini yo'qligi sababli emas, balki boshqa sabablar natijasida ham kelib chiqadi:

X-xromosomasining qisqa yelkasining bir yoki bir nechta nukleotid juftlarning umuman bo'lmasligi yoki qisman yo'qotish;

1)X-xromosomasining uzun yelkasining bir yoki bir nechta nukleotid juftlarini to'liq yo'qotish;

2)X-xromosomasining o'zgarishi natijasida ikkita uzun yelka yoki ikkita kalta yelkali bo'lishi;

3)Xromosomaning halqali bo'lishi (dumaloq, halqali xromosoma);

4)Mozaiklik, bu bitta odam ikkitadan ortiq hujayra chizig'ining mavjudligini anglatadi.

Xromosomaning bunday o'zgarishlari bolaning rivojlanishining embrional davrida ham postembrional davrlaridan ham ta'sir qiladi. Homiladorlik davrida ayollar o'z sog'liklariga e'tibor berishlari kerak, ular uchun mo'ljallangan tibbiy paket kata xavfsizlik hissi berishi mumkin yoki homilador ayol homilasida xuddi shunday kasallik aniqlansa bolani sun'iy aporet qilinishi lozim.[4]

### *Tyorner sindromi klinikasi*





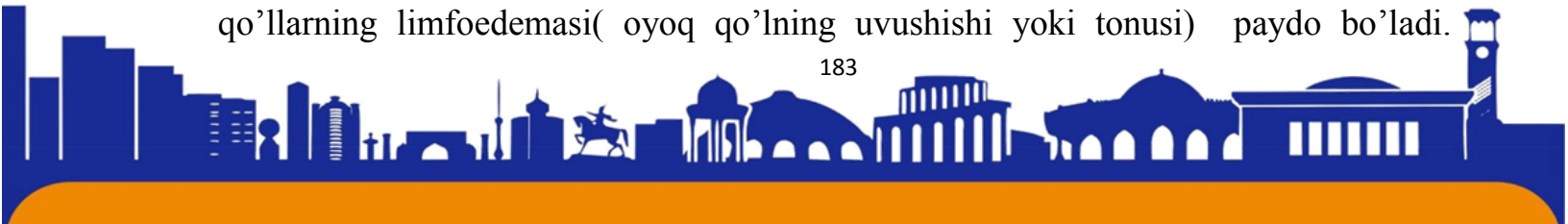
Eng sezilarli Tyorner sindromining belgilari qizlarda bo'yining pastligi va jinsiy zaiflikning bo'lishidir. Tyorner sindromi tashqi va ichki belgilarni birlashtiradi, buning oqibatida sindrom boshqa kasalliklarga chalinishiga olib keladi. Tyorner sindromining belgilar quyidagilar:

**1)Tashqi alomatlari** –Tyorner sindromi tashxisi qo'yilgan ayrim bemorlar dismorfik ( jismoniy ko'rinish bilan nosog'lom va haddan tashqari mashq qilishni anglatuvchi ruhiy kasallik) deb nomlanuvchi belgilarga ega bo'lishi mumkin. Ensa sohasidagi qo'shimcha teri burmasi – bo'yinning nozikligi kabi belgi bo'ladi 30% qizlarda. Ko'krak qafasi bukilgan, suyaklari egilgan. Yuz dismorfik- ko'z qovoqlari yoriqlarining antimongoid joylashuvi, diagonal ajinlar, katta ko'rinadigan quloqlar. Bundan tashqari, ko'zlar orasidagi masofaning normadan katta bo'lishi va ko'zning ichki burchaklarini qoplaydigan teri burmasi mavjud va ko'plab bemorlarda bir nechta pigmentli lezyonlar ( terining gayritabiiy ko'rinishi : dog'lar va boshqalar) mavjud;

**2)Bo'yi past** – Tyorner sindromining yaqqol ko'zga tashlanuvchi belgisi bemorning qisqa bo'li bo'lishidir. O'sish sur'atining sekinlashishi bemorning 18 oyligidayoq namoyon bo'ladi. O'sish davrining oxiri kechiktiriladi , u 20-21 oylik atrofida sodir bo'ladi. Tyorner sindromi bo'lgan bemorlarning o'rtacha balandligi 143 sm. Tana nisbatlari buziladi: tanaga nisbatan kalta , qalin bo'yin va qisqa oyoqlar;

**3)Reproduktiv organlarning noto'g'ri shakli-** homiladorlik davrda tuxumdonlar va ularda rivojlanayotgan tuxumlarning shakllanishining buzilishi tufayli vestigial jinsiy bezlar (ko'p hollarda bepushtlikka olib keladigan gonadal disgenez deyiladi). Fallop naychalarva tuxumdonlar ko'pincha biriktiruvchi to'qima shakliga ega va shuning uchun ham ular o'zining fiziologik funksiyasini bajara olmaydi –asosiy amenoreya (hayz davrining bo'lmasligi ). Bundan tashqari, sut bezlari rivojlanishining yo'qligi yoki pubik sochlarning yo'qligi bilan ham namoyon bo'ladi. Ko'pgina qizlarda balog'at yetishish o'z-o'zidan boshlanmaydi, uning boshlanishiga jinsiy gormonlardan- estrogen faolligiga bog'liq ;

**4)Yurak- qon tomir sistemasidagi belgilar-** yurak nuqsonlari va yurak-qon tomir kasalliklari Tyorner sindromining yana bir muhim belgisidir. Umumiy aortaga aortaning koarktatsiyasi (tug'ilishda mavjud bo'lgan yurak nuqsonlari, aortaning bir qismi juda tor bo'lishi) , ko'tarilgan aorta va siydik yo'llarining kengayishi kiradi. Neonatal ( bolaning tug'ilganidan 28 kunigacha bo'lgan davr) davrda oyoq va qo'llarning limfoedemasi( oyoq qo'lning uvushishi yoki tonusi) paydo bo'ladi.





Tyorner sindromi tashxisi qo'yilgan bemorlarda arterial gipertenziya(qon bosimining yuqori bo'lishi) jamiyatning sog'lom qismiga qaraganda tez- taz uchraydi;

**5)Ko'z kasalliklari-** Tyorner sindromi bilan og'riqan bemorlarga ko'pincha ambliyopiya(to'r parda yoki ko'ruv pardasi nervining bir yoki ikki tomonlama shikastlanishi natijasida ko'rishning pasayishi), strabismus(ko'zlar noto'g'ri holatda bo'lgan va turli nuqdalarga qaraydigan holi) , ptozis( ko'z muskullarining falajlanishi natijasida yuqori qovoqning osilib qolishi) , katarakt, glaukoma yoki retinal dekolmani( renital –yorug'lik nurlarini sezuvchi ko'zning nozik elementi) tashxisi qo'yiladi. Bugungi kungacha sindrom natijasida kelib chiquvchi kasalliklar shular bo'lib hali sindromni kuchaytiruvchi yangi omillar topilmagan. Bu kasallik keltiruvchi omillar sifatida bu onaning Yoshi katta bo'lishi , otaning alkogolizmining mavjudligi sabab bo'lishi hali to'liq o'rganilmagan bo'lsada kasallik shular sabab degan farazlar mavjud.[3]

**6) Endokrin kasalliklar** – Tyorner sindromi bo'lgan bemorlarda qalqonsimon bez kasalligi yoki diabet tez-tez sodir bo'lib turadi.

Ularga ko'pincha gipotiroidizm (qalqonsimon bez ishlab chiqariladigan tiroksin va triodotironin gormonlarining yetishmasligi natijasida kelib chiqadigan klinik sindrom) tashxisi qo'yiladi, shuningdek , ikkinchi turdagi diapetga olib keladigan insulin qarshiligi;

**7)Otoimmun kasalliklar-** Tyorner sinromi enterit va Hashimoto kasalligi(immune sistemasi qalqonsimon bezni tananing bir qismi sifatida tan olmayda va unga hujum qilishi )ning yuqori xavfi bilan bog'liq;

#### *Tyorner sinromi diagnostikasi*

**1)prenatal davrda tashxis qo'yish-** Tyorner sindromi tashxisi uchun asosiy omil bu homilada shish va endokrin burmasining shaffofligi oshishi bo'lishi mumkin;

**2)neonatal davrda diagnostika-** oyoq qo'llarning yostiqsimon shish 30-40% bolalarda namoyon bo'lyapti. Tyorner sindromi belgilaridan yana bu bolaning bo'yin va ensa qismlari atrofida teri to'qimalarining shish hosil qilishi bo'lishi mumkin.

**3)bolalik davrida tashxisi-** ko'p holatlarda qizlarning o'sish tezligi juda pastligi uning ota-onasi yoki aka-ukasi bo'yi balandligi bilan taqqoslanadi. Agarda bo'ylar o'rtasidagi normadan qancha farq qilsa shunga qarab tashxis qo'yiladi.

**4)o'smirlik davrida diagnostika-**bu yoshdagi qizlarda jinsiy yetuklik yo'q, shu jumladan pubik tuklarning yo'qligi va hayz davrining bo'lmasligi. Biroq homilador







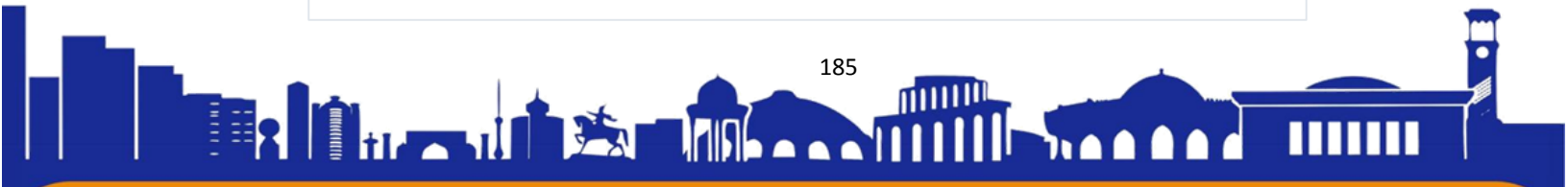
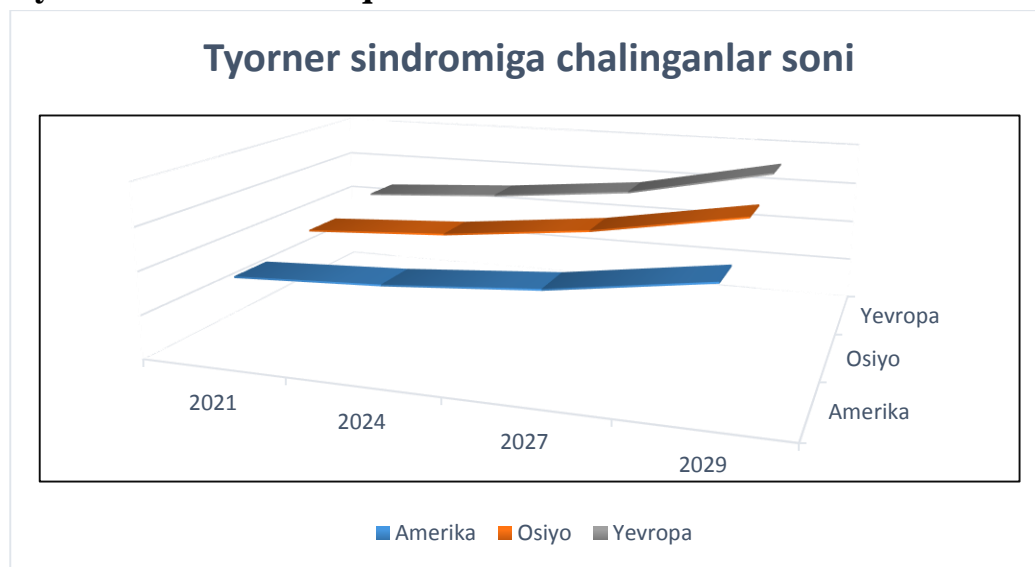
ISSN (E): 2181-4570 ResearchBib Impact Factor: 6,4 / 2023 SJIF 2024 = 5.073/Volume-2, Issue-3

bo'lishi bilan bog'liq muammolar bemorda Tyorner sindromi uchun tashxis bo'ladi. To'g'ri tashxis bemorning davolash jarayoning oldinroq boshlashga va boshqa yuzaga chiquvchi belgilarning oldini olishga yordam beradi[2].

### *Kasallikni davolash usullari*

Tyorner sindromi tashxisi tegishli davolashni talab qiladi bu bemorni ushbu kasallik belgilaridan himoyalishi mumkin , ammo butunlay yo'qotmaydi chunki hozirgi kunda bu kasallikni butunlay davolash usullari topilmagan , alomatlari to'xtashi mumkin. Tyorner sindromi onaning homiladorlik davrida bolada aniqlangan bo'lsa , hech qanday aralashuv berilmaydi. Biroq, tug'ilgandan so'ng bolani tezda tegishli mutaxassis muassasaga yuborish kerak bo'ladi. Tyorner sindromi kattaroq yoshdagi bolada aniqlansa, kardialogik diagnostika ekokardiografi va qon bosimini o'lchash bilan birga amalga oshirilishi kerak. Keyingi protsedura olingan test natijalariga bog'liq. Bundan tashqari, o'sishning buzilishi tufayli, bu davrda somatropin , ya'ni o'sish gormoni terapiyasi nisbatan oldinroq boshlangan bo'lsa, qiz balog'at yoshida 162 sm gacha o'sishi mumkin . Shuning uchun kasallikni imkon qadar erta aniqlash juda muhimdir. Afsuski, Tyorner sindromining sabablarini davolash usullari haligacha aniqlanmagan, shu sababli ham davolash usullari ushbu kasallikni emas balki belgilarini yo'q qilishga qaratilgan. Shuning uchun , Tyorner sindromi holatini davolanish kasallik jarayonida tashxis qo'yilgan alomatlarni davolashga, ya'ni o'sish gormonlarini tartibga solishga, jinsga yoki yurak nuqsonini tuzatishga asoslangan[4].

### **Tyorner sindromi tarqalish statistikasi**





## XULOSA

Umuman olganda Tyorner sindromi (TS) ta'sir qilishi mumkin bo'lgan neyropsixologik va ijtimoiy-emotsional faoliyatning turli sohalari ,asosan, aniq belgilangan bo'lib, ko'plab klinik tashxislar uchun xavflar, shu jumladan matematika , tashvish yoki depressive o'rganishdagi o'ziga xos qobiliyatsizlik. Neyropsixologik sohalari bir-biriga ta'sir qiladi va xulq-atvor belgilari , umumiy faoliyatni keltirib chiqaradi, degan fikr umumiy psixologik adabiyotlarda yaxshi tasdiqlangan. Biroq, TSda turlixil neyropsixologik tuzilmalar bir biri bilan qanday bog'liqligini tushunishga qaratilgan tadqiqotlarning bir nechta misollari mavjud. Biroq, bir tadqiqotda Le Page va boshqalar TS bilan og'rigan qizlarda ijtimoiy faoliyat bilan bog'liq omillarni o'rganib chiqdi va umumiy og'zaki nutqi , aqliy faoliyati yoki ko'rish bilan bog'liq muammolariga emas, baliki ijtimoiy omillarga ko'proq ta'sir qilgan ekan.

### FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

- 1) "Biologiyaning Kanseptual asoslari" S. S.Fayzullayev I.T. Azimov U.E. Raxmatov-2020
- 2) P.X. Xoliqov A.Q. Qurbonov A.D. Daminov "Tibbiy biologiya va genetika"
- 3) Sylvia Marder, Michael Windelspecht. "Human Biology"-2015
- 4) K.N.Nishanbayev, P.R.Alimxodjayeva, D, J.Xamidov. "Медицинская биология и генетика.-2008

