



PATAU SINDROMINING KELIB CHIQISH SABABLARI

Farmonova Ruxshona Farrukhovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti, Pediatriya fakulteti, 104-guruh talabasi

Daminov Muslimbek Asadullayevich

Tibbiy biologiya va umumiy genetika kafedrasi assistenti

Annotatsiya: *Patau sindromi – xromosoma anomaliyasi bu 13-juft autosomada trisomiya. Patau sindromi tibbiyot adabiyotlarida trisomiya D va trisomiya 13 nomlari bilan ham uchrashi mumkin. Kasallikning belgilari: oldingi miya, o`rta yuz zonasi va ko`zlarning anomal rivojlanishi, og`ir aqliy zaiflik, yurak nuqsonlari, tug`ilish paytida kichik o`lchamda bo`lishi bilan namoyon bo`ladi. Patau sindromi bo`lgan bolalarning 95% bachadonda (tug`ilishdan oldin) vafot etadi. Tirik tug`ilgan bolalarning 6-12% bir yildan ko`proq yashagan. Rivojlangan mamlakatlarda 2-3% bolalar 10 yoshga to`lgan.*

Tayanch so`zlar: *Patau sindromi, 13- xromosoma trisomiyasi, Robertson translokatsiyasi, polidaktiliya, mikroftalmiya va koloboma.*

ПРИЧИНЫ СИНДРОМА ПАТАУ

Фармонова Рухшона Фарруховна

Студентка 104 группы Педиатрического факультета Самаркандского государственного медицинского университета

Даминов Муслимбек Асадуллаевич

Ассистент кафедры медицинской биологии и общей генетики.

Аннотация: *Синдром Патау-хромосомная аномалия, трисомия по 13-й паре аутосом. Синдром Патау также можно встретить в медицинской литературе под названиями трисомия Д и трисомия 13. Симптомы заболевания: аномалии развития переднего мозга, глаза и средней зоны лия, тяжёлая умственная отсталость, пороки сердца, проявляющиеся малыми размерами при рождении. 95% детей с синдромом Патау умирают внутриутробно (до рождения). 6-12% детей рожденных живыми, жили более одного года. В развитых странах дети старше 10 лет составляли 2-3%.*

Ключевые слова: *Синдром Патау, трисомия 13, транслокация Робертсона, полидактилия, микрофтальмия и колобома.*

CAUSES OF PATAU SYNDROME

Farmonova Rukhshona Farrukhovna

Student of group 104 of the Pediatric Faculty of Samarkand State Medical University





Daminov Muslimbek Asadullaevich

Assistant of the Department of Medical Biology and General Genetics.

Annotation: *Patau syndrome is a chromosomal anomaly, trisomy of the 13th pair of autosomes. Patau syndrome can also be found in the medical literature under the names trisomy D and trisomy 13. Symptoms of the disease: anomalies in the development of the forebrain, eye and middle zone of the liya, severe mental retardation, heart defects, manifested by small sizes at birth. 95% of children with Patau syndrome die in utero (before birth). 6-12% of children born alive lived for more than one year. In developed countries, children over 10 years old accounted for 2-3%.*

Key words: *Patau syndrome, trisomy 13, Robertson translocation, polydactyly, microphthalmia and coloboma.*

Patau kasalligining klinik simptomlari 17 asrda aniqlangan. Kasallikning 13-juftlik xromosomalar sonining ko'payishi bilan bog'liqligi 1960-yilda K.Patau tomonidan aniqlangan shuning uchun bu kasallik shu olim nomi bilan bog'liq. 13-xromosomadagi trisomiya taxminan 1/10000 tug'ilishida uchraydi; taxminan 80% holatlar 13-xromosoma bo'yicha to'liq trisomiya bo'ladi. Onaning yoshi (o'rtacha 31 yosh) qancha katta bo'lsa, ushbu sindromni rivojlanish ehtimoli shunchalik yuqori bo'ladi. Chaqaloqlar odatda gestatsion muddat uchun juda kichik bo'ladi. O'rta anomaliyalar tez-tez uchraydi va ularga goloprozensefaliya (oldingi miyani to'g'ri bo'linmasligi), yuzning anomaliyalari, masalan, yuqori lab va tanglay yoriqlari, mikroftalmiya, rang pardaning kolobomalari (yoriqlar) va to'r pardaning displaziyasi kiradi. Qosh usti tizimlari kichik, ko'zlar bir biridan uzoq joylashgan bo'ladi. Quloqlar noto'g'ri formada va odatda pastroq joylashgan bo'ladi. Bosh suyagi nuqsonlari va dermal sinuslar ham keng tarqalgan bo'ladi. Yagona ko'ndalang kaft burmasi, polidaktiliya va ko'zga ko'rinadigan tor tirnoqlar keng tarqalgan. Taxminan 80% hollarda yurak-qon tomir tizimining og'ir tug'ma anomaliyalari aniqlanadi; dektrokardiya keng tarqalgan. Jinsiy organlar ko'pincha ikkala jinsda ham atipik bo'ladi: o'g'il bolalarda kriptorxizm, qizlarda bachadoni ikki shoxli. PS bo'lgan homiladorlikda o'ziga xos asoratlar- bu ko'psuvlik bu PSning 50% uchraydi.





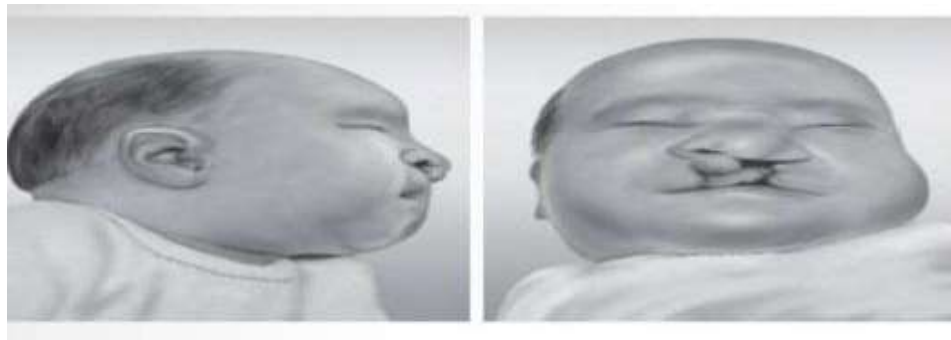
GENETIK XUSUSIYATLARI

Asosan, o'n uchinchi xromosomada trisomiyaning ikkita genetik shakli mavjud:

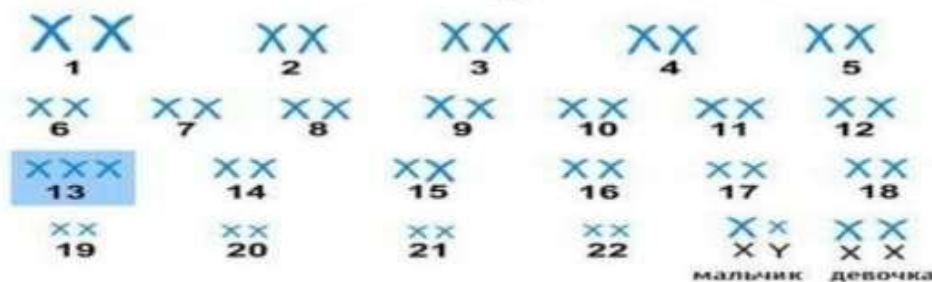
Oddiy trisomiya-bir xil turdagi uchta xromosoma erkin mavjud bo'lib, genetik potentsialni amalga oshiradi.

Robertson translokatsiyasi - ikkita xromosoma bo'sh qoladi, uchinchisi uzun qo'llar bilan boshqa akrosentrik xromosoma bilan birlashadi (masalan, 14 yoki 21 bilan). Qisqa qo'llardagi akrosentrik xromosomalar faqat kariotipda ko'p marta takrorlangan r-RNK genlariga ega bo'lganligi sababli, ularning funktsionalligi ko'p hollarda saqlanib qoladi. Qanday bo'lmasin, Patau sindromi bo'lgan bemorning kariotipi $47 XX (XY), 13+$ formulasi bilan belgilanadi. Ba'zida kamdan kam holatlarda: nerobertson translokatsiyasi, 13 trisomiyaning izoxromosomal va mozaik shakllari uchraydi. 75% oddiy trisomiya, 25% Robertson translokatsiya uchraydi.



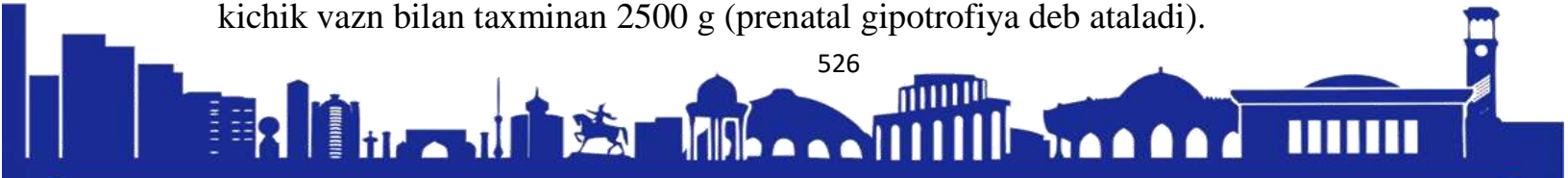


КАРИОТИП СИНДРОМА ПАТАУ



PATAU SINDROMINING SABABLARI

Patau sindromining rivojlanishi uchun asos karyotipda 13-xromosomaning qo'shimcha nusxasi mavjudligidir. Ko'pgina hollarda (75-80%) ota-onalardan birida (ko'pincha onada) meyozda 13-xromosomaning ajralmasligi bilan bog'liq oddiy to'liq trisomiya mavjud. Barcha homila hujayralari 47, XX 13+ yoki 47, XY 13+karyotipiga ega bo'ladi. 13-xromosomaning uch baravar ko'payishining aniq sabablari aniqlanmagan. Ma'lumki, genetik nosozlik gametalarning shakllanishi paytida yoki zigota hosil bo'lish bosqichida sodir bo'lishi mumkin. Homilada Patau sindromining rivojlanish chastotasi va onaning yoshi o'rtasida bog'liqlik mavjud, ammo bu bog'liqlik Daun sindromiga qaraganda kamroq seziladi. Boshqa omillar (infektsiyalar, onaning somatik kasalliklari, yomon odatlar, ekologik muammolar va boshqalar) va qarindoshlar o'rtasidagi nikoh, homilador ayolga yuqori dozali radiatsiya, kimyoviy moddalar, toksinlar ta'siri, onaning endokrin tizimi ishida jiddiy o'zgarishlar ham PS keltirib chiqarishi mumkin. Gametogenez yoki jinsiy hujayradagi genetik mutatsiya asosan tasodifiy hodisa sifatida **de novo** sodir bo'ladi. Patau sindromining irsiy shakllari ota-onalarda Robertson (muvozanatli) translokatsiyasining mavjudligi bilan bog'liq. Yangi paydo bo'lgan Robertson translokatsiyasi bolada Patau sindromini keltirib chiqarmasdan meros bo'lib o'tishi mumkin, ammo keyingi avlodlarda ma'lum bir anormallik bilan farzand ko'rish xavfini oshiradi. Patau sindromi ko'pincha homilaning intrauterin o'limiga olib keladigan bir nechta jiddiy nuqsonlarning shakllanishi bilan birga keladi. Bolalar odatda o'z vaqtida tug'iladi, ammo homiladorlik davriga nisbatan kichik vazn bilan taxminan 2500 g (prenatal gipotrofiya deb ataladi).





Tadqiqot maqsadi: Homilaning 11-14 haftaligida ultratovush tekshiruvi paytida Patau sindromining ekografik ko'rinishlarini aniqlash.

MATERIALLAR VA USLUBLAR

11-14 haftalik Patau sindromi tashxisi qo'yilgan 9ta homilador ayollarning ultratovush tekshiruvi natijalari tahlil qilindi.

Ekografik tadqiqotlar Voluson 730 Expert va Voluson E8(GE) ultratovush aparatlarida o'tkazildi, transanomial va transvaginal sensorlardan foydalanildi. Homiladorlikning 11-14 haftaligida o'tkazilgan har bir skrining ultratovush tekshiruvi natijalari fetometriyaning asosiy ko'rsatkichlarini(biparietal o'lchami va bosh atrofi,qorin atrofi,son suyagining uzunliklari) va xromosoma anomaliyalarining exiografik belgilari(yoqa bo'shlig'ining qalinligi, burun suyagining uzunligi, venoz kanalining egri chiziqlarida qon oqimining tezligi), homilaning ultratovush anatomiyasini va uning yurak qisqarish tezligini baholash, xorionning qalinligi va tuzilishi, shuningdek bachadon qo'shimchalari va devorlarining tuzilish xususiyatlar aniqlanadi. Xromosoma ultratovush markerlarini baholash homiladagi anomaliyalarni tekshirish qoidalarga muvofiq xalqaro tibbiy fond tomonidan tashkil etilgan Homila Tibbiy Fondi (Fetal Medicine Foundation)da amalga oshirildi. Homila anatomiyasini o'rganish M.V.Medvedev va N.A.Altinnik tomonidan taklif qilingan metodologiyaga muvofiq amalga oshirildi.

TADQIQOT NATIJALARI

Biz olib borgan tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, Patau sindromi bo'lgan 9 homilada 11-14 haftaligida ultratovush tekshiruvi natijasida xromosoma anomaliyalarining turli xil malformatsiyalari va exiografik belgilari aniqlandi. 9ta homilaning 5 tasida (55,5%) bir nechta tug'ma nuqsonlar aniqlandi. Patau sindromida prenatal ultratovush diagnostikasi homiladorlikning 11-14 haftaligida amalga oshirilganda tug'ma nuqsonlar spektri quyidagicha: alobarik goloprosensefali(3), Dendi-Uoker malformatsiyasi (4), yuz yorig'i (4), tug'ma yurak nuqsonlari (5), omfalosel (6), polidaktiliya (4), kindik ichakchasi yagona arteriya (3). Patau sindromi bo'lgan homilalarda sanab o'tilgan nuqsonlar birinchi ultratovush tekshiruvida aniqlangan. Xromosoma anomaliyalarining ekografik belgilari Patau sindromi bo'lgan 9 ta homilaning 7 tasida (77,8%) aniqlangan. Kuzatuvda qayd etilgan barcha homilalarning yoqa bo'shlig'ining kengayishi (95%dan ko'proq) aniqlandi. Gipoplaziya va burun suyagining yaxshi rivojlanmaganligi 6 tasida (66,6%) homilada qayd etilgan. Eng qiziqarli malumot, Patau sindromi bo'lgan homilaning venoz qon tomirining egri chzig'idagi qon oqimining tezligi. G'ayritabiiy egri chiziqlar arterial qisqarish





bosqichida qon oqimining tezligi Patau sindromi bo`lgan homiladagi venoz qon tomirida qon oqimining teskari qiymatlarining paydo bo`lishi bilan ajralib turadi va 9ta homilaning 5 tasida (55,5%) uchragan. Shuni ta`kidlash kerakki, barcha holatlarda homilaning venoz qon tomirida qon oqimining g`ayritabiiy egri chiziqlari bo`lgan tug`ma yurak nuqsonlari tashxisi qo`yilgan, bu bizning fikrimizcha, ushbu prenatal ekografik markerni nafaqat xromosoma anomaliyalari, balki tug`ma yurak nuqsonlari orqali yuqori xavf guruhlarini ajratish uchun ahamiyatli deb topishga imkon beradi.

XULOSA

Bunday holatlarda homiladorlikning 11-14 haftaligida skrining ultratovush tekshiruvi bilan Patau sindromini ko`plab belgilarini aniqlash mumkin. Ushbu sindromning eng erta tashxisini aniqlash uchun faqat ekografik belgilarni aniqlash kerak emas balki homiladorlikning birinchi trimestrining oxirida xromosoma anomaliyalari, shuningdek homilaning ultratovush anomaliyasini ham aniqlash kerak.

ADABIYOLTAR

1. Medvedev M.V. Prenatal exografiya. Differentsial tashxis va prognoz.2011-yil.
2. Medvedev M.V., Altinnik N.A., Homiladorlikning 11-14 haftaligida ultratovush tekshiruvi asoslari: shifokorlar uchun amaliy qo`llanma. 2009-yil.
3. Medvedev M.V., Yudina E.V., Differentsial prenatal ultratovush diagnostikasi.2007-yil.
4. Muhammadiyeva L.A., Turayeva N.O., Zakirova B.I., Azimova K.T., Rustamova G.R. Monogen va xromosoma kasalliklari. 2022-yil.

