

DAUN SINDROMI BO'LGAN BOLALARNI REABILITATSIYA QILISH USULLARI

Musaeva Dilfuza Abduraxmonovna

Nizomiy nomidagi Toshkent Davlat Pedagogika Universiteti o'qituvchi

Annotatsiya: Daun sindromi bilan xastalangan bolalarning ota-onalari ushbu genetik anomaliyaning sababi farzandlarining har bir hujayrasida bor-yo'g'i bitta ortiqcha xromosomaning mavjudligi bilan izohlanishini yaxshi bilishadi. So'z hujayralarning bo'linish jarayonidagi tasodifiy buzilish haqida ketmoqda. Demak xulosa shuki, tabiatning ushbu «o'yinida» hech kimning aybi yo'q. Ammo baribir bunday oilada ko'plab kunlar va oylar o'zini-o'zi ayblashga, hech qanday chora ko'rmaslikka va «tangrining jazosi» haqidagi qayg'uli xayollarga ketadi. Ushbu maqolada daun sindromi bo'lgan bolalarni reabilitatsiya qilish usullari haqida ma'lumot berilgan.

Kalit so'zlar: Daun, gipofizgipofiz jinsiy bezlar, immunitet, kasallikka chidamsizlik, zaiflik, kech balog'atga yetish

Daun sindromi (21-xromosoma trisomiyasi) — genom patologiyalarning bir shakli bo'lib, unda karyotip ko'pincha normal 46 o'rniga 47 xromosoma bilan ifodalanadi, chunki 21-juft xromosomalar normal ikkita o'rniga uch nusxada bo'ladi. 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 bog'liqlik faqatgina 1959-yilga kelib fransuz genetigi Jerom Lejen tomonidan aniqlangan. Bu tashxisni ota-onalar birinchi kundayoq bilib olishadi. Tug'ruqxona shifokori chaqaloqdagi bir qator klinik alomatlariga ko'ra genetik tahlilga yo'llanma beradi. Agar sindrom mavjud bo'lsa, bu ilk tadqiqot chog'idayoq ma'lum bo'ladi. Takroriy tahlillar faqat ushbu qayg'uli faktni tasdiqlaydi xolos. Ammo ota-onalar baribir yuz bergan voqeaga ishongilari kelmaydi. Ular ruxan ushbu tashxisni qabul qila olmaydilar va bolani xudda unda hech qanday muammo yo'qday tarbiyalashda davom ettirishadi. Ammo bu bilan ular bolaga yordam berish o'rniga, hammasini yanada yomonroq qilishadi. Chunki Daun sindromi – bu shunchaki aqliy rivojlanishdan orqada qolish emas. Xromosoma to'plamining o'zgarishi tufayli hujayralar darajasidagi moddalar almashinuvi buziladi va buning natijasida organizmdagi aksariyat organlar va to'qimalarga zarar yetkaziladi. Shu tarzda bolada tug'ma yurak illati, ko'rish yoki eshitish qobiliyatining buzilishi kuzatiladi. Ushbu xastaliklarning barchasi mutaxassislar tomonidan o'z vaqtida aniqlanishi lozim, ularning ko'pchiligi dorilar bilan davolashni

talab etadi. Ota-onalar tashxisni qabul qilishdan bosh tortib, o'z farzandlariga zarur tibbiy yordamning o'z vaqtida berilishiga to'sqinlik qilishadi.

Daun sindromining turlari

- Trisomiya 21: Bu odamda 21-xromosomaning 3 nusxasi bo'lgan eng keng tarqalgan tur.
- Mozaik Daun sindromi: Bu kamdan-kam uchraydigan shakl bo'lib, unda odamda 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi bo'lgan ba'zi hujayralar mavjud.
- Translokatsion Daun sindromi: bu turdagi 21-xromosomaning bir qismi homiladorlikdan oldin yoki homiladorlik paytida boshqa xromosomaga biriktiriladi.

Mutaxassislarning aytishicha, irqiy kelib chiqish yoki iqtisodiy-ijtimoiy sharoitlar homilaning ushbu irsiy chetlashish bilan tug'ilishiga ta'sir qilmaydi. Biroq hududning an'anaviy va diniy xususiyatlari ahamiyatga ega bo'lishi mumkin, chunki homiladorlikni tugatish qabul qilinmagan hududda bu chetlashishga ega bolalar soni oshib boradi. Ayollarda 40 yoshga kelib Daun sindromi bilan bola tug'ilishi ehtimoli 30 yoshlilarga nisbatan 9 marta yuqoriroqdir. Ko'plab davlatlarda homilador ayollarning yoshidan qat'iy nazar, ularda homilada 21-xromosoma trisomiyasini aniqlash bo'yicha tug'ruqqacha skrining o'tkaziladi. Bu sindromni topishning eng samarali usuli noinvaziv prenatal test, ya'ni ona qonidan ajratilgan homila dnksining tahlili hisoblanadi. Bunday tahlilni homiladorlikning 9-haftasidayoq o'tkazish mumkin. Oxirgi tadqiqotlarga ko'ra, Daun sindromiga ega odamlarning umr ko'rish davomiyligi tibbiyot rivojlanishi evaziga oxirgi o'n yilliklarda ancha uzaygan. 21 mart Xalqaro Daun sindromiga ega odamlar kuni sifatida nishonlanadi. Ushbu kasallik irsiy chetlashish natijasida yuzaga keladi. Bunda yana bir xromosoma paydo bo'ladi.

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 1 100 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. Onaning yoshi Daun sindromi bo'lgan bolaga homilador bo'lish ehtimoliga ta'sir qiladi:

- Agar onalar 20 dan 24 yoshgacha bo'lsa, bu ehtimollik 1562 ga 1;
- 30 yoshgacha bo'lsa — 1000 ga 1;
- 35 yoshdan 39 yoshgacha — 214 ga 1;

- 45 yoshdan oshganda esa ehtimol 19 ga 1 nisbatida bo'ladi.

Ehtimollik onaning yoshi o'tgani sayin oshishiga qaramay, ushbu sindromli bolalarning 80 foizi 35 yoshgacha bo'lgan ayollarda tug'iladi. Bu holat mazkur yosh guruhida umumiy tug'ilishning yuqoriligi bilan bog'liq. Oxirgi ma'lumotlarga ko'ra, otaning yoshi, ayniqsa, u 42 yoshdan oshgan bo'lsa ham bolada sindrom rivojlanishi xavfini oshiradi.

DAVOLASH: 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. Bunday vositalarning eng so'nggilariga misol qilib ko'k choyda mavjud bo'lgan epigallokatexin gallat moddasidir. Bemorlardagi kognitiv buzilishlar DYRK1A geni ishlab chiqaradigan mahsulot bilan bog'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 bog'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 (idiotiyali 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. 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 bepushtir. 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 [saron o'smasi](#) kamroq uchrashi haqida ma'lumotlar mavjud. Biroq, bunday kishilar kardiologik kasalliklar (odatda tug'ma yurak nuqsonlari), Altsgeymer kasalligi va o'tkir mieloid leykozlariga 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.

Eng muhimi bolada ijtimoiy xulq ko'nikmalarini rivojlantirishdir. Aslini olganda har bir bolani o'zini to'g'ri tutishga, ya'ni toza yurishga, injiqlik qilmaslikka, o'yin choqlarni sindirmaslikka, boshqa bolalarni xafa qilmaslikka o'rgatish kerak. Ammo hozir so'z ketayotgan bolalar uchun bu ikki karra muhimroq. Jamiyatimizda bolalarga bo'lga

n munosabat ancha qattiqqo‘l, shuning uchun ijtimoiy xulq nuqtai nazaridan to‘g‘ri hisoblangan ko‘nikmalarga ega bola atrof-muhitga osonroq moslashishi mumkin. Bir yoshda n so‘ng bola sizning yordamingizda o‘z tengdoshlari bilan ongli ravishda muloqotda bo‘la boshlashi mumkin. Qumloq bolalarning o‘zaro muloqoti va tanishuvi uchun ilk maydonchaga aylanadi. Bolaning «odamlarga qo‘shilishi» beziyon kechishi uchun bir nechta jihatlarni e‘tiborga olish zarur. Birinchidan, farzandingizning faol o‘yinlarga qo‘shilish imkoniyati cheklanganligini inobatga olish lozim. Demak, siz farzandingiz charchagan paytni o‘z vaqtida sezishingiz va kerak bo‘lganida uni o‘yindan chalg‘itib, bir o‘zi o‘tirishiga imkon yaratishingiz kerak. Bundan tashqari u tengdoshlari qila oladigan ishlarning hammasiniyam bajara olmaydi, bu holatni ham xotirjamlik bilan qabul qilishingiz lozim. Ikkinchidan, boshqa bolalarning ota-onalari bilan munosabatlarni yo‘lga qo‘yish kerak. Ular farzandingizning xastaligi haqida to‘liq tasavvurga ega bo‘lmaliklari mumkin. Mana, farzandingizga har doim hamma ishda ustoz bo‘lishga ko‘nikdingiz. Har bir ko‘nikmani u sizdan o‘rganadi, bu boshqa bolalar bilan muloqot qilish qobiliyatiga ham tegishli. Dashtlabki paytlarda muloqotni o‘zingiz sahnalashtirishingiz kerak bo‘ladi. Bunda farzandingizga shunchaki «bolaga qo‘lingni ber» demasdan, farzandingizning qo‘lini olib boshqa bolaning qo‘liga qo‘ying. Boshqa bolaga bir nechta savollar bering, birgalikda o‘ynash qanaqaligini ko‘rsating, ya‘ni xatti-harakatlar modelini ko‘rsating. Asta-sekin farzandingiz hammasini o‘zi qila boshlaydi, ammo bularni unga o‘zingiz o‘rgatasiz. Bolangiz uch yoshga to‘lganida sizning ijtimoiy aloqalaringiz ancha kengayishi mumkin. Birinchidan, bu ixtisoslashgan bolalar bog‘chasi bo‘lishi mumkin. U yerda bola tarbiyachilar va maxsus pedagoglar kuzatuv ostida kichikroq guruhda bo‘ladi. Ammo bu zamonaviy ta‘lim tizimlari bo‘yicha shug‘ullanadigan oddiy mini-guruh bo‘lishi ham mumkin. Farzandingiz loqoped guruhiga qatnashi mumkin, u yerda mutaxassislar farzandingizning nutqini yaxshilashadi. Axir bu paytga kelib, farzandingizda ancha-muncha so‘z boyligi paydo bo‘ladi, so‘zlarning soni esa oshib boraveradi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. "Odam genetikasi." A. G'afurov. K. Fayzullayev. 2018-yil
2. "Tibbiy biologiya va genetika asoslari" P. X. Xolikov. A.Q. Qurbonov. A. O. Daminov. M. V. Tarinova. 2019-yil
3. "Tibbiy genetika" K.N. Nishonboyev, J.H. Hamidov. 2005-yil
4. NERV TO‘QIMASI HUYAYRALARINING TUZILISH GISTOLOGIYASI VA TARAQQIYOTI. Boboyorova Hayitoy Uchqun qizi. Toshkent tibbiyot akademiyasi Termiz filiali talabasi Xolbekov Baxtiyor Baymanovich TTA TF Tibbiy biologiya va gistalogiya kafedrasi assistenti. <https://universalpublishings.com/~niverta1/index.php/jur/article/view/2874>