

**DAUN SINDROMI KASALLIGI VA UNING KELIB CHIQISH
SABABLARI**

Norsoatova J.J, Umirqulova F.A

Termez Iqtisodiyot va servis universiteti, Termez sh. Farovon massivi 43-B
uy e-mail: jasminanarsatova@gmail.com

Annotatsiya. Ushbu maqola Daun sindromi kasalligi, kasallikning kelib chiqish sabablari va zararli oqibatlari haqida ma'lumot berilgan. Bu maqolada kasallikning hozirgi kundagi foiz ko'rsatgichi va ushbu kasallik bilan kurashish va yuqish yo'llari to'g'risida, tadbirlari davolash turlari.

Kalit so'zlar. Daun sindromi, 21-xromosoma trisomiyasi, oligofreniya, meyozi, xromosoma, zigota, gomologik, plazma, mozaik daun sindromi, amniosentez, kordotsentez, DYRK1A, moziatsizm, braxisefaliya.

DOWN SYNDROME DISEASE AND ITS CAUSES

Norsoatova J.J, Umirqulova F.A

Termez University of Economics and Service, Termez city Farovon
massif, 43B e-mail: jasminanarsatova@gmail.com

Abstract. This article provides information about Down's syndrome, its causes and harmful consequences. In this article, the current percentage of the disease and the methods of combating and transmission of this disease, types of treatment.

Key words. Down's syndrome, trisomy of chromosome 21, oligophrenia, meiosis, chromosome, zygote, homologous plasma, mosaic down syndrome, amniocentesis, cordocentesis, DYRK1A, mosaicism, brachycephaly.

ЗАБОЛИВАНИЕ СИНДРОМА ДАУНА И ЕГО ПРИЧИНЫ

Норсоатова Ж.Ж, Умиркулова Ф.А

Термезкий университет экономики и сервиса, город Термез улица
Фаровон массив 43Б e-mail: jasminanarsatova@gmail.com

Аннотация. В этой статье дана информация о синдроме Дауна и его причинах и вредных последствиях. В этой статье современный процент заболевания и методы борьбы и передачи этого заболевания, виды лечения.

Ключевые слова. Синдром Дауна, трисомия хромосомы 21, хромосомы, олигофрения, мейоз, хромосома, зигота, гомологичный, плазмалический, мозаичный синдром дауна, кордоцентез, мозиатизм, брахицефалия.

KIRISH. Daun kasalligi yoki Daun sindromi — tug'ma oligofreniyaning bir shakli hisoblanadi. Bunda boladagi aqliy norasolik bilan birga uning tashqi qiyofasi

ham o'ziga xos ko'rinishda bo'ladi. Daun kasalligini birinchi bo'lib ingliz vrachi Langdon Dawn 1886-yilda tavsiflab bergan. Kasallik irsiy holatda bolaga o'tadi va kam uchraydi; bunga asosan xromosoma to'plamida ortiqcha xromosomalar bo'lishi (21-juft) sabab bo'ladi, shuning uchun ham ba'zan kasallik trisomiya deb ham ataladi. Bu holat meyoziq paytida xromosomalarning ajralmasligidan kelib chiqadi, natijada 24 xromosomal gameta hosil bo'ladi. Qarama-qarshi jins vakillining normal gametasi bilan birlashganda, zigota 47 ta xromosomal bo'lib qoladi. Daun kasalligiga yo'liqqan bolalar nafaqat ruhiy, balki jismoniy jihatdan ham zaif va turli infeksiya kasalliklarga moyil bo'ladi. Bemorlarni asosan mehnat bilan davolash, maxsus maktablarda o'qitish lozim. Daun sindromi kasali erkaklarda ham ayollarda ham kuzatiladi. Bu kasallikka uchragan bemorning boshi nisbatan kichik, yuzi keng, ko'zlari bir-biriga yaqin joylashgan, og'zi yarim ochiq, aqli zaif bo'ladi.

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.

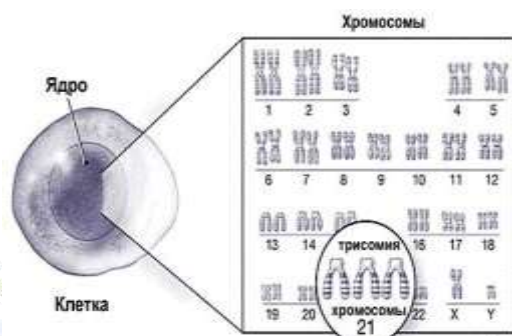
Ehtimollik onaning yoshi o'tgani sayin oshishiga qaramay, ushbu sindromli bolalarning 80 foizi 35 yoshgacha bo'lgan ayollarda tug'iladi. Bu holat mazkur yosh guruhida umumiy tug'ilishning yuqoriligi bilan bog'liq. Oxirgi ma'lumotlarga ko'ra, otaning yoshi, ayniqsa, u 42 yoshdan oshgan bo'lsa ham bolada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

SABABLARI. Trisomiya — normal juft o'rniga uch gomologik xromosomalarning mavjudligi.

Bu holat meyoziq paytida xromosomalarning ajralmasligidan kelib chiqadi, natijada 24 xromosomal gameta hosil bo'ladi. Qarama-qarshi jins vakilining normal gametasi bilan birlashganda, zigota 47 ta xromosomal bo'lib qoladi. 21-xromosoma trisomiyasi 95% holatlarda Daun sindromiga sabab bo'ladi, bunda 88% onaning, 8% holatda esa ota gametasining ajralmasligi rol o'ynaydi.

Mozaitsizm. Trisomiya, odatda, ota-ona hujayralarining (gametalarining) hosil bo'lishida xromosomalarning ajralmasligi tufayli kelib chiqadi, bu holda bola organizmning barcha hujayralarida anomaliya bo'ladi. Mozaitsizmda esa ajralmaslik homila hujayrasida uning rivojlanishining erta bosqichlarida sodir bo'ladi, natijada kariotipning buzilishi faqatgina ba'zi to'qima va a'zolariga ta'sir qiladi. Daun sindromi rivojlanishining bu variantiga «mozaik Daun sindromi» deb nom berilgan (46, XX / 47, XX, 21). Ushbu sindromning shakli, odatda yengilroq bo'ladi

(o'zgargan to'qimalarning miqdori va organizmda joylashuviga bog'liq), ammo uni prenatal tashxislash ancha qiyin hisoblanadi. (Bunday tip bo'yicha sindrom 1-2% holatlarda qayd qilinadi).



TASHXIS. Homiladorlikning dastlabki trimestrida uch karrali kombinativ test:

Homiladorlikning 11-14 haftaligi davrida homilador ayol tibbiy muassasaga yo'naltiriladi, u bolaning rivojlanish kasalliklari bo'yicha keng ko'lamli prenatal (tug'ruqdan oldingi) diagnostik tekshiruvlardan o'tadi. Homiladorlik bilan bog'liq plazma oqsilining miqdori A (pregnancy associated plasma protein-A, PAPP-A); Odam xorionik gonadotropinining erkin β -kichik birligi (β -OXG);

Ultratovush tekshiruv belgilari (bo'yin bo'shlig'idagi suyuqlik hajmining oshishi, burun suyaklarining kaltaligi, kichik boldir suyaklarining kaltaligi, miya tuzilmasidagi o'zgarishlar va boshqalar).

Ikkinchi bosqichda, xavf guruhiga kirgan ayollar homilasida Daun sindromini aniq tahlil qilish uchun zarur bo'lgan homilalik materialni olish uchun invaziv muolaja o'tkaziladi. Homiladorlikning davomiyligiga qarab, bu material xorionik kipriklar biopsiyasi (8-12 hafta), amniosentez (14-18 hafta) yoki kordotsentez (keyingi davrlarda) bo'lishi mumkin. Homiladan olingan to'qima namunalari xromosoma to'plami aniqlandi.

Tug'ruqdan keyingi tashxis. «Yassi yuz» — 90%

Braxisefaliya (kalla suyagining anomal kaltaligi) — 81%

Mushaklarning gipotoniya — 80%

Ensaning yassiligi — 78%

Qo'l-oyoqlarning kaltaligi — 70%

Tish anomaliyalari — 65%

5-barmoq klinodaktilyasi (qiyshiq jimjimaloq) — 60%

Burun qansharining yassiligi — 52%

- Burushgan tili — 50%
- Kalta keng bo'yin — 45%
- Tug'ma yurak porogi — 40%
- Kalta burun — 40%
- Strabizm (g'ilyalik) — 29%

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.

Daun sindromi bilan tug'ilgan bolaning rivojlanishini yaxshilash, jamiyatda o'z o'rnini egallashiga imkoniyat yaratish uchun unga maxsus jismoniy va ruhiy ko'mak ko'rsatilishi mumkin. Shuningdek quyidagilar tayinlanishi mumkin: **nootrop dorilar**; qon-tomir tizimi uchun dori vositalari.

Daun sindromli bolani tarbiyalashda nimalarga e'tibor berish kerak?

Bunday bolalar psixologik jihatdan tengdoshlaridan orqada qoladilar;
Diqqatni bir joyda ushlab turish qobiliyati juda past;
Bola muntazam ravishda shifokor ko'rigidan o'tishi va kerakli muolajalarni olib turishi lozim;

Boshqa bolalar bilan o'yin maydonchalariga, kafelarga, bog'larga borishni o'rganish yaxshi natija beradi;

Bola uyalmaslikni o'rganishi kerak;

Bolani jamiyatdan yashirmay, moddiy va ijtimoiy yordam so'ragan ma'qul;

Xavfli jihatlari. Agar Daun sindromi tashxisi o'z vaqtida qo'yilmasa, bu bolaning ijtimoiy moslashuvida qiyinchiliklarga olib kelishi mumkin. Kelib chiqishi mumkin bo'lgan asoratlar:

immunitetning past darajasi; o'tkir leykemiya; yurak, katta tomirlar nuqsonlari; bepushtlik; oshqozon-ichak trakti kasalliklari.

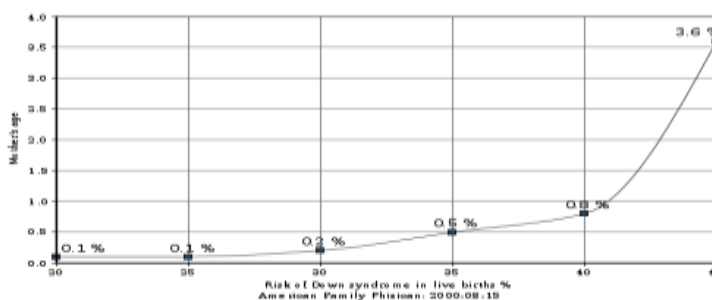
Ko'pincha, Daun sindromi bo'lgan odamlarning umr ko'rish davomiyligi 50 yildan oshmaydi.

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.

STATISTIKA. 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.

Maternal age as effect of Trisomy 21



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.

Daun sindromining eksperimental profilaktikasida Xist genining roli

2013-yilning iyul oyida «Nature» jurnalidagi maqolaga havola ko'rsatilgan holda Djin Loren boshchiligidagi Massachusetts shtati universitetining tibbiyot fakultetidan amerikalik tadqiqotchilar o'tkazgan in vitro tajriba haqida xabar tarqaldi. Tajriba davomida X xromosomaning inaktivatsiyasi uchun javob beradigan Xist geni 21 xromosomada trisomiya bo'lgan plyuripotent o'zak hujayralar 21 xromosomasiga ko'chirib o'tkazildi. Shu tariqa uchinchi, ortiqcha xromosomani bloklashga erishildi. Uni bloklash kelajakda Daun sindromining rivojlanishiga to'sqinlik qilishi mumkinligi taxmin qilinmoqda.

XULOSA. O'tmishda Daun sindromi bo'lgan ko'plab yoshlar "aqli zaif" o'quvchilar uchun alohida maktablarga qatnagan. Biroq, tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, Daun sindromi bo'lgan bolalarning aksariyati tengdoshlari bilan birgalikda umumiy maktablarda ta'lim olganlarida eng yaxshi muvaffaqiyatga erishadilar. O'zbekistonda yashovchi Daun sindromi bo'lgan bolalarning boshqa mamlakatlardagi bolalardan nimasi yomon? Ularga faqat teng imkoniyatlar va kerakli inklyuziv muhitni yaratish kerak.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

- 1.L.Kumin. [https://www.ndscenter.org/wp-content/uploads/OralMotor.pdf
- 2.Resource Guide to Oral Motor Skill Difficulties in Children with Down Syndrome].
- 3.Charles J. Epstein. The Consequences of Chromosome Imbalance: Principles, Mechanisms, and Models. Cambridge University Press [2007-yil].

4. Frank J. Domino: — 392-bet.
5. <https://mymedic.uz/kasalliklar/daun-sindromi/>
6. Mark L. Batshaw Paul H. Brookes. Children with Disabilities [2002-yil] — 870-bet.
7. <https://gemotest.ru/info/spravochnik/zabolevaniya/sindrom-dauna/>
8. <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/down-syndrome>
9. K. Wolter-Warmerdam, F. Hickey, P. Winders, (21-dekabr 2018-yil). „A schedule of gross motor development for children with Down syndrome“.
10. biologiya 10-sinf darsligi A. G‘afurov, A. Abdukarimov, J. Tolipova, O. Ishankulov, M. Umaraliyeva, I. Abduraxmonova. 118-119 betlar
11. Bull, Marilyn J. (10-iyun 2020-yil). „Down Syndrome“.

