



XROMOSOMA (DAUN, EDVARS, PATAU SINDROMLARI) KASALLIKLARI

Rejamurodova Laylo Anvar qizi

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti Davolash ishi fakulteti 126-guruh talabasi

Islamova Zebiniso Bustanovna

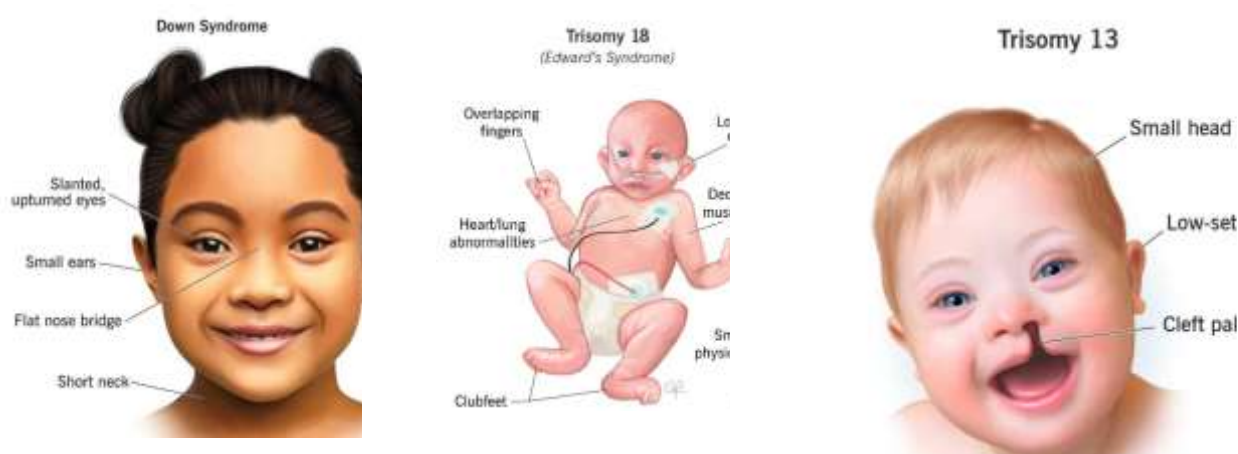
Ilmiy rahbar: Tibbiy biologiya va umumiy genetika kafedra o'qituvchisi. Zebo.oy@mail.ru

Annotatsiya: Xromosoma kasalliklari – bu inson organizmidagi xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida kelib chiqadigan irsiy kasalliklar guruhidir. Tadqiqotda xromosoma anomaliyalari turlari, ularning paydo bo'lish sabablari, tashxislash usullari hamda klinik belgilari haqida ma'lumotlar keltirilgan. Shuningdek, Daun sindromi, Turner sindromi, Klaynfelter sindromi kabi keng tarqalgan xromosoma kasalliklari misolida ularning genetik asoslari va tashqi ko'rinishdagi o'zgarishlar tahlil qilingan. Ishda xromosoma kasalliklarini erta aniqlashda genetik diagnostika va prenatal tekshiruvlarning ahamiyati alohida ta'kidlanadi.

Kalit so'zlar: xromosoma, gen, irsiyat, anomaliya, sindrom, genetika, kasallik.

KIRISH

Genetik buzilishlar mutatsiya (genning zararli o'zgarishi, patogen variant deb ham ataladi) inson genlariga ta'sir qilganda yuzaga keladi. Genlar DNK (deoksiribonuklein kislotasi) dan iborat bo'lib, ularda hujayralar faoliyati uchun ko'rsatmalar mavjud. Xromosoma mutatsiyalari — bu organizmning irsiy materiali bo'lgan xromosomalarda sodir bo'ladigan o'zgarishlardir. Ular genetik informatsiya miqdori yoki tuzilishining buzilishi natijasida yuzaga keladi. Buning natijasida organizmda patologik o'zgarishlar paydo bo'ladi.



Daun sindromi.

Daun sindromi genetik holat bo'lib, odamlar qo'shimcha xromosoma bilan tug'iladi. Aksariyat odamlarning tanasida har bir hujayra ichida 23 juft xromosoma bor, jami 46. Daun sindromi tashxisi qo'yilgan odamda 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi bor, ya'ni ularning hujayralarida 46 emas, 47 ta jami xromosoma mavjud. Bu ularning miya va tanasining rivojlanish usulini o'zgartiradi. Daun sindromi jismoniy, kognitiv va xulq-atvor belgilarini keltirib chiqaradi. Daun sindromi bo'lgan barcha odamlarda bu alomatlarining



barchasi mavjud emas. Daun sindromining jismoniy belgilari odatda tug'ilish paytida paydo bo'ladi va chaqalog'ingiz o'sib ulg'aygan sayin yanada aniqroq bo'ladi. Ular quyidagilarni o'z ichiga olishi mumkin:

Yassi burun ko'prigi, yuqoriga qaragan qiya ko'zlar, qisqa bo'yin, kichik quloqlar, qo'llar va oyoqlar, tug'ilganda zaif mushak tonusi.

Daun sindromini davolab bo'lmaydi, lekin bolangizning to'liq salohiyatini ro'yobga chiqarishga yordam beradigan davolanish mavjud. Davolash bolaning jismoniy va ruhiy rivojlanishiga yordam berishga qaratilgan. Davolash variantlari quyidagilarni o'z ichiga olishi mumkin:

Jismoniy yoki kasbiy terapiya, nutq terapiyasi, maktabda maxsus ta'lim dasturlarida ishtirok etish, har qanday asosiy tibbiy sharoitlarni davolash, ko'rish muammolari uchun ko'zoynak taqish yoki eshitish qobiliyatini yo'qotish uchun yordamchi eshitish asboblari.

Edwards sindromi

Edwards sindromi (trisomiya 18) homila rivojlanishida jismoniy o'sish kechikishiga olib keladigan genetik holat. Edwards sindromi tashxisi qo'yilgan bolalarning umr ko'rish davomiyligi bu holatning hayot uchun xavfli asoratlari tufayli qisqa. Birinchi yilidan omon qolgan bolalar jiddiy intellektual muammolarga duch kelishi mumkin. Edwards sindromining belgilari (trisomiya 18) odatda tug'ilishdan oldin va keyin yomon o'sish, ko'p tug'ilish nuqsonlari va jiddiy rivojlanish kechikishlari yoki o'rganish muammolarini o'z ichiga oladi. Semptomlar homiladorlik paytida va bolangiz tug'ilgandan keyin mavjud.

Edwards sindromini davolash (trisomiya 18) quyidagilarni o'z ichiga olishi mumkin:

Yurakni davolash: yurak muammolari Edwards sindromining deyarli barcha holatlariga ta'sir qiladi (trisomiya 18). Edwards sindromi (trisomiya 18) tufayli yurak muammolari bo'lgan barcha chaqaloqlar jarrohlik amaliyotiga mos kelmaydi, ammo ba'zilari bo'lishi mumkin.

Yordamchi oziqlantirish: Edwards sindromi (trisomiya 18) tashxisi qo'yilgan bolalar jismoniy o'sishning kechikishi tufayli normal ovqatlanishda muammolarga duch kelishi mumkin. Farzand tug'ilgandan keyin erta oziqlantirish muammolarini hal qilish uchun oziqlantirish trubkasi kerak bo'lishi mumkin.

Ortopedik davolash: Edwards sindromi (trisomiya 18) tashxisi qo'yilgan bolalarda skolyoz kabi umurtqa muammolar bo'lishi mumkin, bu bolaning qanday harakatlanishiga ta'sir qilishi mumkin. Ortopedik davolash jarrohlik yoki jarrohlik amaliyotini o'z ichiga olishi mumkin.

Patau sindromi

Trisomiya 13 (Patau sindromi) - 13-xromosomaning qo'shimcha nusxasi bir juft xromosomaga biriktirilganda kam uchraydigan genetik holat. Semptomlar boshqa bir qator ichki organlar bilan birga yuz, miya va yurakning qanday rivojlanishiga ta'sir qiladi. Trisomiya 13 belgilari hayot uchun xavfli bo'lib, ko'p hollarda homilaning tushishi yoki chaqaloq 1 yoshga to'lmasdan vafot etadi. Trisomiya 13 belgilari tananing bir nechta turli qismlariga ta'sir qiladi va kasallik tashxisi qo'yilgan har bir kishi uchun og'irlik darajasiga ega. Trisomiya 13 belgilariga quyidagilar kiradi:



Tug'ilganda mavjud bo'lgan yurak anomaliyalari (tug'ma), orqa miyaga qaratilgan ko'plab holatlar bilan jismoniy o'sishning buzilishi, kognitiv funktsiya bilan bog'liq jiddiy muammolar, kam rivojlangan ichki organlar, jismoniy alomatlar.

Trisomiya 13 ning jismoniy belgilariga quyidagilar kiradi:

Yoriq lab yoki tanglay yoriqlari, kilogramm olishda qiyinchilik, qo'shimcha barmoqlar yoki oyoq barmoqlari (polidaktilya), quloqlar boshida past shakllanadi, qo'l va oyoqlarda o'sish anomaliyalari, past mushak tonusi (gipotoniya), kichik bosh va pastki jag', juda kichik, bir-biriga yaqin yoki kam rivojlangan ko'zlar,

Ichki organlarning rivojlanishiga ta'sir qiluvchi trisomiya 13 belgilari:

Ovqatlanishni qiyinlashtiradigan oshqozon-ichak (GI) muammolari, yurak etishmovchiligi, eshitish muammolari, rivojlanmagan o'pka, ko'rish muammolari.

Trisomiya 13 bilan chaqaloq tug'ilgandan keyin kasallik bilan bog'liq har qanday alomatlarni yengillashtirish uchun darhol va uzoq muddatli davolanishni talab qiladi. Trisomiya bilan tug'ilgan bolalarni davolash quyidagilarni o'z ichiga oladi:

Ta'limni qo'llab-quvvatlash, semptomlarni engillashtiradigan dorilar, nutq, xulq-atvor va jismoniy terapiya, har qanday jismoniy anomaliyalarni tuzatish uchun jarrohlik.

Xulosa: Xromosoma kasalliklari — bu organizm hujayralaridagi xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida kelib chiqadigan irsiy kasalliklardir. Ular insonning jismoniy rivojlanishi, aqliy salohiyati va sog'lig'iga jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Bunday kasalliklarning oldini olish uchun irsiy tibbiyot, prenatal diagnostika va genetik maslahat xizmatlari muhim ahamiyat kasb etadi. Ilm-fan va biotexnologiya sohasidagi yutuqlar kelajakda xromosoma kasalliklarini aniqlash va ularning oqibatlarini kamaytirishga katta imkoniyatlar yaratmoqda.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Арипова, Г. Т., & Рахимова, М. Х. (2021). Tibbiy genetika. – Toshkent: Tibbiyot nashriyoti.
2. G'ulomova, S. S. (2019). Irsiyat va o'zgaruvchanlik asoslari. – Toshkent: Fan va texnologiya.
3. Thompson, M. W., & McInnes, R. R. (2020). Genetics in Medicine. 8th Edition. – Elsevier, Philadelphia.
4. Emery, A. E. H. (2018). Introduction to Medical Genetics. – Oxford University Press.
5. Pujol, A., & Kalousek, D. K. (2017). Chromosomal Disorders and Their Clinical Manifestations. – Cambridge University Press.
6. World Health Organization (WHO). (2023). Congenital and Chromosomal Disorders – Fact Sheet. – www.who.int.
7. National Human Genome Research Institute (NHGRI). (2022). Chromosome Abnormalities Overview. – www.genome.gov.
8. Online Medical Library: MedlinePlus – Chromosomal Conditions. (2024). – <https://medlineplus.gov>.