

SYMPTOMS AND CAUSES OF DOWN SYNDROME.**Akhatova Zarina Shukhratovna***Samarkand State Medical University Faculty of Medicine, group 215 student*

Abstract: Genetics are increasing every year. Currently, more than 6,000 (2017) genetics have been identified. Inheritance is different from management, the court process takes a long time. Among them, we will learn about the diagnosis, morphological and physiological changes, causes and prevention of Down syndrome. Patients with Down syndrome, who are described as "children of the sun", are always kind and happy, but they need more attention and love.

DAUN SINDROMINING BELGILARI VA SABABLARI.**Ahatova Zarina Shuxratovna***Samarqand Davlat tibbiyot universiteti tibbiyot fakulteti 215-guruh talabasi*

Annotatsiya: Irsiy kasalliklar soni yildan-yilga ko'paymoqda. Hozirgi kunda 6000(2017-y) dan ortiq irsiy kasalliklar aniqlangan. Irsiy kasalliklarning boshqa kasalliklardan farqi shundaki, ularning sodir bo'lishi uzoq vaqt davom etadi. Shular jumlasidan Daun sindromining diagnostikasi, morfologik va fiziologik o'zgarishlar, sabablari va profilaktikasi haqida tushunchaga ega bo'lamiz. "Quyosh bolalari" deb ta'riflanuvchi Daun sindromli bemorlar doimo mehribon va xursand bo'lishadi ammo, ularga ko'proq e'tibor va mehr berish lozim.

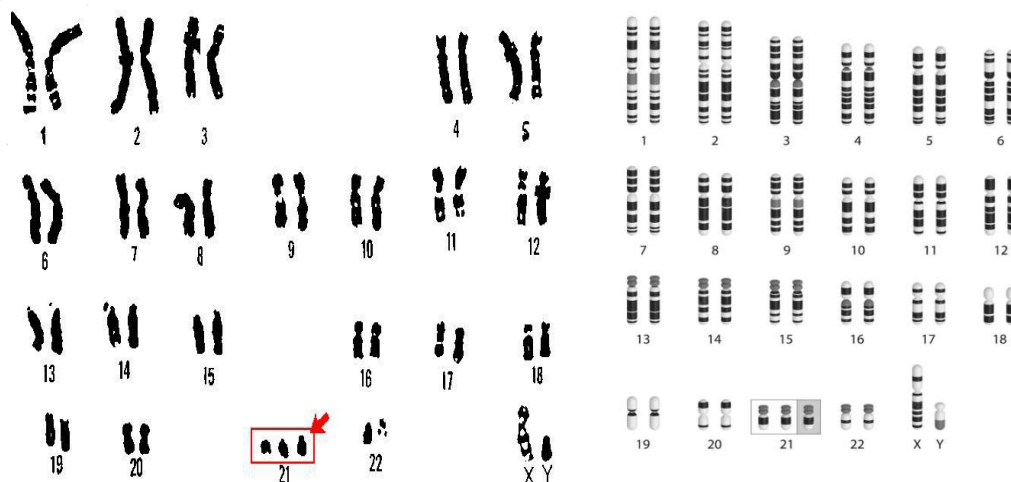
KIRISH

Daun sindromi kasalligi angliyalik vrach Langdon Daun tomonidan 1866- yili aniqlangan. Ushbu sindrom tug'ma oligofreniyaning bir shakli hisoblanadi. Bunda boladagi aqliy norasolik bilan birga uning tashqi qiyofasi ham o'ziga xos ko'rnishda bo'ladi.

Bugungi kunga kelib Daun kasalligi juda to'liq o'rganilgan, chunki u eng keng tarqalgan xromosoma kasalliklaridan biri (1: 700 dan 1 : 800 gacha bo'lgan chastotada uchraydi).

Kasallikning sabablari: Hozirgacha bu kasallikning sabablari aniq o'rganilgan emas. Lekin qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisi o'rtasida Daun sindromi bilan kasallanish ko'p uchrashi aniqlangan. Bemorlarning tug'lishi onaning yoshiga bog'liqligi o'rganilgan. Onaning yoshi qanchalik katta bo'lsa, kasal bolalarning tug'ilish xavfi ortadi. Angliyada o'tkazilgan yangi tug'ilgan bolalar o'rtasida Daun kasalligining uchrash chastotasi bo'yicha tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki anomal nasl berish xavfi 15-19 yoshli onalarga (3: 10 000) nisbatan 45 yosh va undan oshiq yoshdagi onalarda(312 : 10 000) yuqori bo'ladi.

Daun sindromi xromosoma kasalligi bo'lib, 21-autosomaning oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Bunda xromosoma strukturasi o'zgarishi, ya'ni xromosomalararo translokatsiya natijasida ham kuzatiladi. Ayollarda 21-juft xromosomaning asosiy qismi 13-15 xromosomaga erkaklarda esa 20-xromosomaga kelib birlashadi. Natijada kariotipda xromosomalarning soni 45 bo'lsada, 46 xromosoma uchun genetik material yetarli bo'ladi ya'ni bu muvozanatlashgan translokatsiyadir.



Daun sindromida 21-juft xromosomaning o'zgarishi

Agar ota-onadan birida Daun kasalligi translokatsiya hisobiga yuzaga kelgan bo'lsa, shu oilada sog'lom bolaning tug'ilish ehtimoli juda kam bo'lib, 33% ni tashkil qiladi

Kasallikning belgilari: Daun sindromiga uchragan bolalarning bo'yi past, burunlari kalta, quloq suprasi kichik, kallasi kichik va yumaloq, ko'z kesimi egri va bir-biriga yaqin joylashgan, og'zi yarim ochiq, og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri va lablari quruq va ko'pincha ko'zda g'illaylik bo'ladi. Tishlar bir tekisda bo'lmaydi. Sochlari siyrak va silliq, qo'l barmoqlari kalta va yo'g'on bo'lib, beshinchi barmoq juda ham kichik bo'ladi. Kaftdagi atd burchagi 80° va undan ham katta bo'lishi mumkin. Mushaklar tizimi juda sust rivojlanganligi uchun bunday bolalar faqat aqliy tomondan emas, jismoniy tomondan ham zaif bo'ladi.



Daun sindromi bilan kasallangan bolalar tashqi ko'rinishidagi o'zgarishlar

Ularda mustaqil ravishda biror ishni bajarish xususiyati yo'q. Ayrimlarini yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rgana olmaydilar. Ularda bosh miya yaxshi taraqqiy etmagan bo'ladi. Gipofiz, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar yaxshi rivojlanmagan. Odatda Daun kasalligiga uchragan bemorlarda farzand bo'lmaydi, ammo farzandli bo'lganlari ham ma'lum. Ko'pincha farzandlarining yarmi Daun bilan tug'iladi. Bu kasallikka uchragan bolalarda immunitet juda past bo'lib, ular har xil kasalliklarga chalinib yoshligidayoq o'lib ketadilar.

Davolash: Bemolarni asosan mehnat bilan davolash, maxsus maktablarda o'qitish, jismoniy terapiya, nutq terapiyasi, qo'llab-quvvatlanadigan ish muhiti yaratish lozim. Lekin kasallikni davolash usullari hozirgacha aniq emas.

Profilaktikasi: Kasallikning oldini olish uchun yoshni hisobga olish zarur ayollar 35 yoshdan keyin homilador bo'lishni rejalashtirganida, Daun sindromi xavfi oshishi mumkinligi sababli bunday ayollar uchun prenatal testlar (homiladorlik davrida, homilaning sog'lig'i va rivojlanishini tekshirish uchun o'tkaziladigan testlar) muhimdir. Agar oilada Daun sindromi bo'lsa yoki homiladorlikdan oldin genetik xususiyatlar haqida ma'lumot olish zarurati bo'lsa, genetik maslahatchilar bilan maslahatlashish kerak. Ular familiyadagi xromosoma anomaliyalari haqida tavsiyalar berishi mumkin.

Xulosa: Daun sindromi — bu 21-xromosomadagi qo'shimcha nusxaning paydo bo'lishi natijasida yuzaga keladigan irsiy kasallikdir. Kasallikning sabablari aniq bo'lmasda, onaning yoshi va boshqa omillar kasallikning yuzaga kelishiga ta'sir ko'rsatishi mumkin. Daun sindromiga uchragan bolalar aqliy va jismoniy rivojlanish kechikishlari bilan birga, o'ziga xos tashqi belgilar bilan tavsiflanadi. Ular ko'pincha mustaqil hayot kechira olmaydilar, lekin maxsus yordam va reabilitatsiya yordamida o'qish, yozish va ba'zi ko'nikmalarni o'rganishlari mumkin. Kasallikni erta aniqlash uchun prenatal testlar, shuningdek, genetik maslahatlar muhimdir. Profilaktik choralar sifatida onaning yoshini hisobga olish, genetik tahlillar va prenatal skrininglar orqali kasallikni aniqlash va unga tayyorlanish imkoniyatlari mavjud. Bu bolalar uchun ijtimoiy qo'llab-quvvatlash va sog'lom turmush tarzi yaratish orqali hayot sifatini yaxshilash mumkin.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. G'oziyev E. *Umumiy psixologiya: darslik*. 1, 2-kitob. — Toshkent, 2002.
2. Po'latova, P. M. *Maxsus pedagogika, Oligofrenopedagogika*. G'afur G'ulom (nashriyot). — Toshkent, 2005.
3. L. R. Mo'minova, M. U. Xamidova. *Maxsus psixologiya: o'quv qo'llanma*. O'zbekiston faylasuflari milliy jamiyati nashriyoti. — Toshkent, 2022.
4. O'zME. Birinchi jild. — Toshkent, 2000.
5. P. M. Po'latova. *Maxsus pedagogika (darslik)*. "Fan va texnologiya". — Toshkent, 2014.

6. Nishonboyev K.N., Hamidov J.H. *Tibbiy biologiya va genetika: Oliy o'quv yurtlari talabalari uchun o'quv qo'llanma.* — Toshkent: O'zbekiston Milliy Ensiklopediya Davlat ilmiy nashriyoti, 2005. — 344 b.

7. *Tibbiy biologiya va genetika* — Xolikov P.X., Qurbonov A.Q., Daminov A.O., Farinova M.V. (2022) darslik.