

EDVARS SINDROMI, SABABLARI VA OQIBATI

Nazarova Fotima Sharipovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti, Tibbiy

Biologiya va umumiy genetika kafedrası

Jabbororova Gulbahor Sobirjon qizi

Samarqand davlat tibbiyot universiteti,

1-bosqich talabasi

Annotatsiya: Ushbu maqolada Edwards sindromi (trisomiya 18) sabablari, klinik belgilari va oqibatlari haqida ma'lumot beriladi. Ushbu genetik kasallik xromosoma anomaliyasi natijasida yuzaga kelib, jiddiy jismoniy va aqliy rivojlanish buzilishlariga olib keladi. Maqolada Edwards sindromining asosiy etiologik omillari, tashxis qo'yish usullari va kasallikning bolalar hayotiga ta'siri tahlil qilinadi. Shuningdek, sindromning profilaktikasi va perinatal tibbiy xizmat muhimligi haqida fikr yuritiladi. Ushbu maqola tibbiyot xodimlari va genetik kasalliklar bo'yicha tadqiqotchilar uchun foydali bo'lishi mumkin.

Kalit so'zlar: Edwards sindromi, trisomiya 18, genetik kasallik, xromosoma anomaliyasi, tug'ma nuqsonlar, prenatal diagnostika, homila rivojlanishi, aqliy zaiflik, jismoniy rivojlanish buzilishlari, perinatal tibbiyot.

Tadqiqot maqsadi: Trisomiya 18, shuningdek, Edwards sindromi deb ataladi, bu tananing ko'p qismlarida anomaliyalar bilan bog'liq bo'lgan xromosoma holati. 18 trisomiyasi bo'lgan odamlarda ko'pincha tug'ilishdan oldin sekin o'sish (intrauterin o'sish sekinlashishi) va tug'ilishning past vazni mavjud. Ta'sirlangan shaxslarda yurak nuqsonlari va tug'ilishdan oldin rivojlanadigan boshqa organlarning anormalliklari bo'lishi mumkin. Trisomiya 18 ning boshqa xususiyatlariga kichik, g'ayritabiiy shakldagi bosh kiradi; kichik jag' va og'iz; va bir-birining ustiga qo'yilgan barmoqlar bilan mushtlarni siqdi. Hayot uchun xavfli bo'lgan bir nechta tibbiy muammolar mavjudligi sababli, trisomiya 18 bo'lgan ko'plab odamlar tug'ilishdan oldin yoki birinchi oy ichida vafot etadilar. Bunday kasallikka chalingan bolalarning 5-10 foizi birinchi yilidan keyin yashaydi va bu bolalar ko'pincha og'ir aqliy zaiflikka ega.

Tadqiqot materiallari va usullari:

Edwards sindromi (trisomiya 18) – og'ir genetik kasallik bo'lib, 18-xromosomaning qo'shimcha nusxasi (trisomiya) natijasida yuzaga keladi. Bu sindrom chaqaloqlarda jiddiy jismoniy va aqliy rivojlanish buzilishlariga sabab bo'ladi va ko'pincha hayot bilan nomutanosib hisoblanadi.

Edwards sindromiga chalingan bolalarning aksariyati bir yoshgacha hayot kechira olmaydi, faqat kam sonli bemorlar uzoqroq umr ko'rish imkoniyatiga ega

bo'ladi. Ushbu sindrom chaqaloqlarning yurak nuqsonlari, markaziy asab tizimi anomaliyalari, suyak va mushaklarning rivojlanishidagi muammolar bilan tavsiflanadi.

Trisomiya 185 000 tirik tug'ilgan chaqaloqning taxminan 1 tasida uchraydi; u homiladorlikda tez-tez uchraydi, ammo ko'plab ta'sirlangan homilalar muddatgacha omon qolmaydi. Garchi barcha yoshdagi ayollarda trisomiya 18 bo'lgan bola tug'ilishi mumkin bo'lsa-da, ayolning yoshi ulg'aygan sari bu kasallik bilan tug'ilish ehtimoli ortadi.

Trisomiya 18ning aksariyat holatlari odatdagi ikkita nusxa o'rniga tanadagi har bir hujayrada 18-xromosomaning uchta nusxasiga ega bo'lishidan kelib chiqadi. Qo'shimcha genetik material rivojlanishning normal kursini buzadi va trisomiya 18 ning xarakterli xususiyatlarini keltirib chiqaradi. Trisomiya 18 bo'lgan odamlarning taxminan 5 foizi tananing ba'zi hujayralarida 18-xromosomaning qo'shimcha nusxasiga ega. Bu odamlarda holat mozaik trisomiya 18 deb ataladi. 18-mozaik trisomiyaning og'irligi qo'shimcha xromosomaga ega bo'lgan hujayralar turi va soniga bog'liq. Trisomiya 18 ning ushbu shakli bo'lgan shaxslarning rivojlanishi odatdagidan og'ir ta'sirlangangacha bo'lishi mumkin. Juda kamdan-kam hollarda 18-xromosomaning uzun (q) qo'lining bir qismi reproduktiv hujayralar (tuxum va sperma) shakllanishi yoki embrion rivojlanishining juda erta davrida boshqa xromosomaga biriktiriladi (ko'chiriladi). Ta'sirlangan odamlarda 18-xromosomaning ikkita nusxasi va boshqa xromosomaga biriktirilgan 18-xromosomaning qo'shimcha moddasi mavjud. Ushbu genetik o'zgarishga ega bo'lgan odamlarda qisman trisomiya 18 deb aytiladi. Agar q qo'lining faqat bir qismi uchta nusxada mavjud bo'lsa, qisman trisomiya 18 ning jismoniy belgilari odatda trisomiya 18da ko'rilganlarga qaraganda kamroq jiddiy bo'lishi mumkin. Agar butun q qo'l uch nusxada mavjud bo'lsa, odamlar 18-xromosomaning uchta to'liq nusxasiga ega bo'lgani kabi jiddiy ta'sir ko'rsatishi mumkin.

Trisomiya 18ning aksariyat holatlari irsiy emas, lekin tuxum va sperma shakllanishi paytida tasodifiy hodisalar sifatida yuzaga keladi. Hujayra bo'linishida nodisjunction deb ataladigan xatolik natijasida g'ayritabiiy xromosomalar soni bo'lgan reproduktiv hujayra paydo bo'ladi. Misol uchun, tuxum yoki sperma hujayrasi 18-xromosomaning qo'shimcha nusxasini olishi mumkin. Agar bu atipik reproduktiv hujayralardan biri bolaning genetik tarkibiga hissa qo'shsa, bolaning har bir hujayrasida qo'shimcha 18-xromosoma bo'ladi. Mozaik trisomiya 18 ham meros qilib olinmaydi. Bu embrion rivojlanishining dastlabki davrida hujayra bo'linishi paytida tasodifiy hodisa sifatida yuzaga keladi. Natijada, tananing ba'zi hujayralarida 18-xromosomaning odatiy ikki nusxasi, boshqa hujayralarda esa bu xromosomaning uchta nusxasi mavjud. Qisman trisomiya 18 meros bo'lishi mumkin. Ta'sirlanmagan odam 18-xromosoma va boshqa xromosoma o'rtasida genetik materialni qayta tashkil etishi mumkin. 18-xromosomada qo'shimcha moddasi yo'qligi sababli bu qayta tashkil etish

muvozanatli translokatsiya deb ataladi. Ularda trisomiya 18 belgilari bo'lmasa-da, bunday muvozanatli translokatsiyani olib boradigan odamlarda bu kasallikka chalingan bolalar tug'ilish xavfi ortadi.

Edwards sindromining turlari Semptomlar va chaqalog'ingizga qanchalik jiddiy ta'sir ko'rsatishi odatda Edwards sindromining to'liq, mozaik yoki qisman mavjudligiga bog'liq. To'liq Edwards sindromi Edwards sindromi bo'lgan chaqaloqlarning aksariyati barcha hujayralarda qo'shimcha 18-xromosomaga ega. Bu to'liq Edwards sindromi deb ataladi. To'liq Edvard sindromining oqibatlarini ko'pincha og'irroqdir. Afsuski, bu shaklga ega bo'lgan chaqaloqlarning aksariyati tug'ilishidan oldin vafot etadi. Mozaik Edwards sindromi Edwards sindromi bo'lgan oz sonli chaqaloqlar (taxminan 20 tadan 1 tasi) ba'zi hujayralarda qo'shimcha 18-xromosomaga ega. Bunga mozaik Edwards sindromi (yoki ba'zan mozaik trisomiya 18) deyiladi. Bu qo'shimcha xromosomaga ega bo'lgan hujayralar soni va turiga qarab, bu holatning engil ta'siriga olib kelishi mumkin. Ushbu turdagi Edvard sindromi bilan tirik tug'ilgan chaqaloqlarning aksariyati kamida bir yil yashaydi va ular balog'atga etishi mumkin. Qisman Edwards sindromi Edwards sindromi bo'lgan juda oz sonli chaqaloqlar (taxminan 100 tadan 1 tasi) hujayralarida butun qo'shimcha xromosoma 18 emas, balki 18-chi xromosomaning faqat bir qismiga ega. Bu qisman Edwards sindromi (yoki ba'zan qisman trisomiya 18) deb ataladi.). Qisman Edwards sindromi chaqaloqqa qanday ta'sir qilishi ularning hujayralarida 18-xromosomaning qaysi qismi mavjudligiga bog'liq. Yangi ota-onalar uchun maslahat Sizga yoki chaqalog'ingizga kerak bo'lgan barcha narsalar uchun yordam mavjud. Edwards sindromi bilan tug'ilgan barcha chaqaloqlar ma'lum darajada o'rganish qobiliyatiga ega bo'ladi. Edwards sindromi ma'lum jismoniy xususiyatlar va sog'liq muammolari bilan bog'liq. Har bir chaqaloq noyobdir va turli xil sog'liq muammolari va ehtiyojlari bo'ladi. Ular odatda kam tug'ilish vazniga ega bo'ladilar va jismoniy alomatlarining keng doirasiga ega bo'lishi mumkin. Ularda yurak, nafas olish, buyrak yoki oshqozon-ichak kasalliklari ham bo'lishi mumkin. Murakkab ehtiyojlariga qaramay, Edwards sindromi bo'lgan bolalar asta-sekin ko'proq narsalarni qila boshlaydilar. Har qanday bola kabi ular: o'z shaxsiyatiga ega o'z tezligida o'rganish ular uchun muhim va o'ziga xos narsalarga ega Oldindan uzoq o'ylamaslikka harakat qiling va chaqalog'ingiz bilan vaqtdan zavqlaning.

Trisomiya 18 (Edwards sindromi) tashxisini qo'yish uchun homiladorlik davrida va tug'ilgandan keyin qo'llaniladigan bir qator usullar mavjud.

1. Prenatal tashxis (homiladorlik davrida aniqlash)

a) Biokimyoviy skrining testlari:

Birinchi trimestrda: Homiladorlikning dastlabki uch oyida onaning qoni tahlil qilinadi. Ushbu tahlil orqali homilada Edwards sindromi xavfi baholanadi. Ikkinchi trimestrda: Homiladorlikning ikkinchi uch oyida "uchlik" yoki "to'rtlik" testlar o'tkaziladi. Bu testlar orqali homilada trisomiya ehtimoli aniqlanadi.

b) Ultrasonografiya (UZI):

Homilaning jismoniy rivojlanishidagi anomaliyalar, yurak va suyak nuqsonlari kabi belgilar ultratovush tekshiruvini yordamida aniqlanadi.

c) Noinvaziv prenatal test (NIPT):

Onaning qonida homilaga tegishli DNK tahlil qilinadi. Ushbu usul xavfsiz bo'lib, trisomiya 18 ehtimolini aniqlashda qo'llaniladi.

d) Invaziv genetik testlar:

Amniyosentez: Homiladorlikning 15–20-haftalarida amniotik suyuqlikdan namuna olinib, xromosoma tahlili o'tkaziladi. Xorion villus biopsiyasi (CVS): 10–13 haftalarda yo'ldoshdan namuna olinadi.

Kordosentez: Homilaning kindik ichidagi qonidan namuna olinadi.

Ushbu invaziv usullar yuqori aniqlikka ega bo'lsa-da, ma'lum xavflarni ham o'z ichiga oladi.

2. Tug'ilgandan keyingi tashxis

a) Klinik baholash:

Yangi tug'ilgan chaqaloqda Edvards sindromiga xos bo'lgan jismoniy belgilar, masalan, yuqori peshona, kichik jag', yopishib ketgan musht (barmoqlar noto'g'ri joylashgan), yurak nuqsonlari va boshqa tug'ma anomaliyalar mavjudligi baholanadi.

b) Genetik testlar:

Kariotip tahlili: Bolaning xromosoma to'plami o'rganilib, 18-xromosomaning qo'shimcha nusxasi borligi aniqlanadi.

FISH (Fluorescent In Situ Hybridization): Xromosomalarning joylashuvi va sonini tezkor aniqlash uchun qo'llaniladi.

Trisomiya 18 (Edvards sindromi) og'ir genetik kasallik bo'lib, uning oldini olish va perinatal davrda samarali tibbiy xizmat ko'rsatish muhim ahamiyatga ega.

Profilaktika:

1. Genetik maslahat: Homiladorlikni rejalashtirayotgan juftliklar, ayniqsa oilaviy anamnezida genetik kasalliklar mavjud bo'lsa, genetik mutaxassis bilan maslahatlashishlari lozim. Bu kelajakdagi farzandlarda trisomiya 18 kabi kasalliklar xavfini baholashga yordam beradi.

2. Prenatal skrining va diagnostika: Homiladorlik davrida noinvaziv prenatal test (NIPT) kabi usullar orqali homilaning genetik holatini erta bosqichda aniqlash mumkin. Ushbu testlar onaning qonidan homilaga tegishli DNKni tahlil qilish orqali amalga oshiriladi.

Perinatal tibbiy xizmat:

Agar homilada yoki yangi tug'ilgan chaqaloqda trisomiya 18 tashxisi qo'yilgan bo'lsa, quyidagi tibbiy xizmatlar ko'rsatilishi zarur:

1. Ko'p tarmoqli tibbiy jamoa yordami: Pediatr, kardiolog, nevrolog va boshqa mutaxassislar ishtirokida chaqaloqning holatini baholash va davolash rejasini tuzish.

2. Simptomatik davolash: Yurak nuqsonlari, nafas olish muammolari va ovqatlanish qiyinchiliklarini bartaraf etishga qaratilgan tibbiy choralar ko‘rish.

3. Oilaviy qo‘llab-quvvatlash: Ota-onalarga psixologik yordam ko‘rsatish va kasallik haqida to‘liq ma‘lumot berish orqali ularni qo‘llab-quvvatlash.

Trisomiya 18 bilan tug‘ilgan bolalarning hayot sifati va davomiyligini oshirish uchun erta tashxis va kompleks tibbiy yordam muhimdir.

Xulosa:

Trisomiya 18, yoki Edvards sindromi, 18-xromosomaning qo‘shimcha nusxasi mavjudligi bilan tavsiflanadigan og‘ir genetik kasallikdir. Ushbu sindrom chaqaloqlarda jiddiy jismoniy va aqliy rivojlanish nuqsonlariga olib keladi. Kasallikning oldini olish uchun homiladorlikni rejalashtirish bosqichida genetik maslahat olish va prenatal skrining testlarini o‘tkazish muhimdir. Agar tashxis tasdiqlansa, ko‘p tarmoqli tibbiy jamoa yordami va oilaviy qo‘llab-quvvatlash orqali bemorlarning hayot sifatini yaxshilashga harakat qilish lozim.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Edwards J. H., Harnden D. G., Cameron A. H., Crosse V. M., Wolf O. H. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960;275(7128):787–790.
2. Cereda A., Carey J. C. The trisomy 18 syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2012;7(1):81.
3. Jones K. L., Smith D. W. *Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Saunders Elsevier; 2006.
4. Moore K. L., Persaud T. V. N., Torchia M. G. *The Developing Human: Clinically Oriented Embryology*. 11th ed. Saunders Elsevier; 2019.
5. Nussbaum R. L., McInnes R. R., Willard H. F. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. 8th ed. Elsevier; 2016.
6. Rasmussen S. A., Wong L. Y., Yang Q., May K. M., Friedman J. M. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111(4):777–784.
7. Morris J. K., Savva G. K. The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2008;146(7):827–832.
8. Trisomy 18 (Edwards Syndrome). *MedlinePlus*, U.S. National Library of Medicine.
9. Edwards’ Syndrome (Trisomy 18). *National Health Service (NHS)*.
10. O‘rolboyev N., Hamroyev Sh. *Tibbiyot genetikasiga kirish*. Toshkent: O‘zbekiston nashriyoti; 2018.
11. Yo‘ldoshev A., Xudoyberganov A. *Tibbiy biologiya va genetika*. Toshkent: Abu Ali Ibn Sino nashriyoti; 2021.
12. Ibodullayeva D., Toshpo‘latova N. *Inson genetikasi va irsiy kasalliklar*. Toshkent: Fan; 2019.