

DAUN SINDROMI KELIB CHIQISHINING GENETIK SABABLARI.

Fotima Sharipovna NAZAROVA

*Samarqand davlat tibbiyot instituti tibbiy
biologiya va genetika kafedrası.*

Qahhorova Marjona Dilshodovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti 1-kurs talabasi

Jabborova Gulbahor Sobirjon qizi

Samarqand davlat tibbiyot universiteti 1-kurs talabasi

Ismatullayeva Jasmina Sherzodovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti 1-kurs talabasi

Annotatsiya: Daun sindromi – bu genetik kasallik bo'lib, u 21-xromosomada bir nusxa ortiqcha bo'lishi (trisomiya 21) tufayli yuzaga keladi. Trisomiya 21 deb ataladigan bu holat, bolaning har bir hujayrasida 46 xromosoma o'rniga 47 xromosoma bo'lishi bilan namoyon bo'ladi. Daun sindromi, asosan, insonning jismoniy va aqliy rivojlanishiga ta'sir qiladi, shuningdek, turli tibbiy muammolarni keltirib chiqarishi mumkin.

Daun sindromining asosiy sababi 21-xromosomaning ortiqcha nusxasidir. Buning sababini homiladorlikda xromosoma taqsimotining noto'g'ri bo'lishi bilan tushuntirish mumkin. Normal sharoitda, har bir odamda ikki 21-xromosoma bo'ladi – biri onadan, biri esa otadan. Daun sindromida esa 21-xromosomaning uchinchi nusxasi mavjud bo'ladi.

Trisomiya 21 homiladorlikning boshlanishida yoki jinsiy hujayralarning bo'linishi jarayonida yuzaga kelishi mumkin. Daun sindromining sabablari to'liq aniqlanmagan, ammo ba'zi omillar, jumladan, onaning yoshi (35 yoshdan yuqori bo'lsa, xavf ortadi) bu kasallikni rivojlanish ehtimolini oshirishi mumkin.

Kalit so'zlar: Daun sindromi, genetika, xromosoma, trisomiya, kariotip, translokatsiya, gameta, zigota, autosoma, sindrom, kasallik.

Asosiy maqsadi: Daun sindromi, shuningdek, Downning sindromi deb ataladi, aqliy nogironlik bilan bog'liq eng keng tarqalgan xromosomaviy holat bo'lib, bir qator qo'shimcha klinik belgilar bilan tavsiflanadi. Bu holat dunyo bo'ylab har 800 ta tug'ilishdan birida uchraydi. AQShda har yili 5000 dan ortiq jonli tug'ilishlar ro'y beradi va 200,000 dan ortiq odam bu kasallik bilan yashamoqda. Sindromning dastlabki tasvirlanishi 1866-yilda ingliz shifokori Jon Langdon Down tomonidan amalga oshirilgan. Xromosomaviy sabablar 90 yildan ortiq vaqt o'tib aniqlangan va holat Down sindromi deb nomlangan.

Daun sindromi bo'lgan shaxslarning rivojlanish va ijtimoiylashish imkoniyatlari tobora yaxshilanmoqda, va ta'sirlangan bolalar va ularning oilalariga erta yordam ko'rsatish keng qo'llanilmoqda, garchi tibbiy yordam va boshqa qo'llab-quvvatlash resurslariga kirish imkoniyatlari hanuzgacha turlicha bo'lsa-da. Bemorlarda sezilarli fenotipik farqlar mavjud bo'lib, aqliy nogironlik ko'pincha o'rtacha darajada, ammo engilidan og'irigacha farqlanadi, ijtimoiy faoliyat esa ko'pincha kognitiv nuqsonlarga nisbatan yuqori bo'ladi. Daun sindromining tarqalishi va taqdimoti etnik kelib chiqish va geografik hududga qarab farq qiladi.

Tadqiqot materilallari va natijalari: Bu kasallikning yuzaga kelishiga gametogenezing buzilishi natijasida 21-autosomaning trisomiya holati sabab bo'ladi. Buning natijasida kariotipda 47 xromosoma mavjud bo'ladi:

P: 44a XY X 44a + XX

Gametalar: 22a+X 22a+Y (1-20)+21.2+22+X (1-20)+0+22+X

F: (1-20).2+21.3+22.2+XX (1-20).2+21.3+22.2+XY

21- autosomasi yo'q tuxum hujayra otalaganda yashash qobiliyatiga ega bo'lmagan zigota hosil bo'ladi. Bu kasallik autosomal sonining o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham, ayollarda ham kuzatiladi. Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarimochiq, og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari quruqva ko'pincha ko'zda g'illaylik bo'ladi. Tishlar bir tekisda bo'lmaydi. Boshda sochlar siyrak, silliq. Qo'l barmoqlari kalta va yo'g'on bo'lib, beshinchi barmoq juda ham kichik. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Barmoq uchlari terisidagi chiziqli shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo'ladi. Kaftdagi atd burchak normada 57° dan oshmasa Daun kasalligida 80° va undan ham katta bo'lishi mumkin. Muskullar sistemasi ham juda sust rivojlangan. Shuning uchun bunday bolalar faqat aqliy emas, jismoniy tomondan ham juda zaif bo'ladilar. Ularda mustaqil ravishda bir ishni bajarish xususiyati yo'q. Ayrimlarini yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rgana olmaydilar. Ular xo'jalikdagi juda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin bo'lib, ularda bosh miya yaxshi rivojlanmagan bo'ladi. Gipofiz bezi, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar juda sust rivojlangan. Qizlarda oylik siklning bo'lishi kam kuzatiladi. Odatda, Daun kasalligiga duchor bo'lganlarda farzand bo'lmaydi. Ammo farzandli bo'lganlari ham ma'lum, lekin bolalarining yarmi Daun kasalligi bilan tug'iladi. Daun kasalligi bor bolalarda immunitet past bo'lganligi uchun ular har xil yuqumli kasalliklarga bardosh bera olmasdan yoshligidayoq o'lib ketadilar. Hozirgacha bu kasallikning hosil bo'lish sabablari aniq o'rganilgan emas. Lekin ma'lumotlarga ko'ra qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisi o'rtasida Daun kasalligi ko'p uchraydi. Ona-oning yoshi ulg'aygan sari uning farzandlarining Daun kasalligi bilan tug'ilishi ehtimoli ham ko'payadi.

Daun kasalligi xromosom a strukturasining o'zgarishi bilan, ya'ni xromosomalararo translokatsiya natijasida ham sodir bo'lishi mumkin. Bunda ayollarda 21 - juft xromosomaning asosiy qismi 13—15- xromosomalarga, erkaklarda esa 20- xromosomaga kelib birlashadi. Natijada kariotipda xromosom alarning soni 45 bo'lsa-da, 46 xromosoma uchun genetik material yetarli bo'ladi. Shuning uchun bu o'zgarishni muvozanatlashgan translokatsiya deyiladi. Shunday translokatsiyasi bor kishilardan nazariy jihatdan 4 xil gametalar hosil bo'lishi mumkin va ular normadagi gametalar bilan urug'langanda quyidagi zigotalar hosil bo'ladi. Translokatsiyasi bor gametani farqlash uchun gametaning yoniga T harfi yozilgan.

23 - 23 - 46 norma

23 - 23T - 46T Daun

22 - 23 - 45 o'ladi

22T - 23 - 45T Daun

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. Odatda, Daun kasalligiga sitogenetik va dermatoglifik usullar yordamida tashxis qo'yiladi. Lekin kasallikni davolash usullari hozirgacha aniq emas.

Daun sindromini aniqlash juda oson. Bunday kasallarning qo'l- oyoqlari kalta, yuzi yassi, ko'z teshiklari siqilgan (epikantus), burni yassilangan, quloq supralari deformatsiyalangan bo'lib, ruhiy zaiflik alomatlari kuzatiladi . Dermatoglifikani tekshirganda atd burchagining 80° va undan ortiq bo'lishi kuzatiladi(sog'lom odamda bu burchak 57-60 atrofida). Daun sindromi kariotipi — 47, XX +21, 47, XY +21.

Ushbu sindrom bilan tug'ilgan odamlar intellektual rivojlanishning sekinlashuvi, fizikal yoki jismoniy farqlar va ba'zi sog'liq muammolariga duch kelishlari mumkin. Shunga qaramay, Daun sindromiga ega bo'lgan shaxslar o'z hayotlarida ko'plab muvaffaqiyatlarga erishishi mumkin, chunki ular o'qish, ishlash va jamiyatga hissa qo'shishda o'z imkoniyatlarini rivojlantiradilar. Bugungi kunda, tibbiyot va ta'lim sohasidagi yutuqlar tufayli, Daun sindromi bilan yashayotgan shaxslar yanada yaxshi qo'llab-quvvatlanmoqda va ko'proq imkoniyatlarga ega bo'lmoqda.

Xulosa: Daun sindromi bu insonlarning o'ziga xos xususiyatlar va imkoniyatlar bilan yashashini ta'minlaydigan holatdir. Yaxshi tibbiy yordam va ijtimoiy qo'llab-quvvatlash orqali, ular o'z hayotlarini to'liq va mazmunli tarzda yashashlari mumkin.

Foydalanilgan adabiyotlar:

ish davrlari bilan ayrim fermentli tizimlar faolligining sonishi va tez osishi, rivojlanishi va juda kop nasl qoldirishi uchun oqsillar biosintezini jadal taminlanishi gelmintlarning parazit hayot kechirishga moslashuvining asosiy belgilaridir.

Foydalanilgan adabiyotlar

- 1.Венчиков А.И. Физиологически активные количества микроэлементов как биотический фактор. //Рига, 2019,- с.571-575.

2. Назарова Ф.Ш., Маткаримова Г.М. Морфо – физиологические и биохимические приспособления гельминтов.
3. Назарова Ф. Ш., Джуманова Н. Э. Использование бентонита азкамарского месторождения для балансировки минерального питания // Академические исследования в области педагогических наук. – 2021. – Вып. 2. – № 9. – С. 672-679.
4. Назарова Ф.С., Джуманова Н.Е. Волосно-шерстный покров как индикаторы загрязнения окружающей среды техногенными и геохимическими источниками // Тематический журнал микробиологии. – 2022. – Вып. 6. – №1.
5. Назарова Ф.Ш., Джуманова Н.Е. Биологическая роль микроэлементов и их содержание в эпидермальных образованиях. Экономика и общество.1-2 (92).2022. стр. 94-103
6. Dzhumanova N. E., Nazarova F. S. PROBABLE NEGATIVE IMPACT OF GENETICALLY MODIFIED PRODUCTS ON HUMAN HEALTH //Thematics Journal of Botany. – 2022. – Т. 6. – №. 1.
7. Nazarova F. S., Dzhumanova N. E. HAIR AND WOOL AS INDICATORS OF ENVIRONMENTAL POLLUTION BY MAN-MADE AND GEOCHEMICAL SOURCES //Thematics Journal of Microbiology. – 2022. – Т. 6. – №. 1.
8. Sharipovna N. F. et al. BIOLOGICAL ROLE OF MICROELEMENTS AND THEIR CONTENT IN EPIDERMAL FORMATIONS //European Journal of Molecular and Clinical Medicine. – 2021. – Т. 8. – №. 2. – С. 1675-1687.
9. Nazarova F. SH., Kuvondikova R.N. Stem cells and its importance in medicine. Ethiopian international journal of Multidisciplinary Research.11.11.23. Volume 10, Issue 11.
10. Назарова Ф.Ш. Эпидермальные образования как индикаторы загрязнения окружающей среды техногенными и геохимическими источниками. Innovations in technology and science education. SJIF 2023. 5. 305. Volume 2. ISSUE 15. ISSN 2181-