

DAUN SINDROMINI ANIQLASH VA NAZORAT QILISHDA ZAMONAVIY KOMPUYUTERLAR O'RNI

Atahanov Sanjarbek Anvarovich
Ortiqova Umidaxon Abdumalik qizi
Pediatrica fakulteti 2-kurs talabasi

Annotatsiya: Daun sindromi—bu xromosoma kasalligi hisoblanib bunday kasallik bilan chalingan bemor yaqqol ko'zga tashlanadi. Bu sindrom bilan chalingan bemorlar juda kopchilikni tashlik qlilib halq tili bilan aytganda “Quyosh bolalari “ deb nomlanadi.Inson organizmidagi axborotlarni saqlovchi qurilmalarni xromosomalar deb ataladi va organizm hujayrasida 46-tani tashlik qladi. Xromosomalar o'z novbatida 2-turga bo'linadi.1=autasomalar(44ta yani 22juft), 2=Jinsiy xromosomalar(2ta yani 1juft).Daun sindromi kelib chiqishining asosiy sababi 21-juft autasoma xromosomasining trisomik yani odatdagiday “XX” orniga “XXX” holatga kelishi hisoblanadi.Xromosomani bunday holatga o'tishi bilan organizmda chuqur ozgarishlar sodir boladi.Misol uchun bunday kasalik bilan chalingan bemorning koz kosalari bir biriga juda yaqin joylashadi,boyi past,boyin sohasi qisqa aqliy qoloqlik,jismoniy zaiflik,jinsiy nuqsonlar kabi juda o'tkir belgilar kuzatiladi. Bu sindrom autasoma xromosomalarini ortishi uchun kelib chiqishi tufayli ikki jins vakillarida xam birdek uchrashi mumkin. Hozirgi kunda zamonaviy kompyuterlar va elektron mikroskoplar tufayli bu kasalikni aniqlash va boshqarish,davolash sifatini oshirish,bemorlarni hayot sifatini yaxshilashga erishilmoqda.

Kalit so'zlar: xromosoma,autasoma,gen,irsiy,sintez,mitoz,gameta.

KIRISH

Daun kasaligi-yoki Daun sindromi deb nom olgan bu irsiy kasalik 1886-yili ingiliz olimi Langdon Dawn tomonidan tavsiflab berilgan. Hujayra bolinishi Mitoz jarayonini buzilishi natijasda 24xromosomalik gameta hosil boladi va bu gameta qarama qarshi jins vakilini gametalari bilan qoshilishi tufayli hosil bolgan zigotada odatdagiday 46ta emas balki normadan ozgargan 47ta xromosomalik zigota hosil boladi.bunday zigotani rivojlanishidan daun sindromi bilan kasalangan bolalar dunyoga keladi.Bunday bolalar nafaqat jismoniy,balki ruhiy va aqliy qoloqlik,infeksiyalik kasaliklarga tez chalinuvchan bolib qoladi.

Daun sindromi sabablari:

Bu kasalik sabablari turli tuman bolib 2turga bolinadi:

1-fizik: bu turga tashqi muhit omillari kirib ularga harhil radiatsiya tolqinlari va nurlari,zaharli kimyoviy moddalar kiradi.

2-bialagik:bu turga ona homiladorlik vaqtidagi ozgarishlar kiradi ,yani:juda erta homiladorlik yoki juda kech homiladorlik. Homilador ona Yoshi bolaning soglom rivojlanishida katta ahamiyatga ega. Nafaqat Yoshi balki organizmi qabul qlayotgan

har qanday moddalar ham tasir korsatadi. Daun sindromi juda kam uchraydigan patalogiya emas- oldinlari 700ta tugugulishdan bitasda uchragan edi hozirgi kunda zamonaviy kompuyuterlar tufayli bu sindromni homiladorlik davridayoq aniqlash mumkin va aniqlanganidan song abordga murojat qilinadi. Daun sindromi entik guruhlarda va barcha irqalarda uchrashi mumkin.

Onaning yoshi bolani daun sindromi bilan tugulishiga tasr qiladi.

☐ Agar ona 20 yoshdan 24 yoshgacha bolsa bu sindrom bilan tugulgan bolalar 1562tadan bitada uchraydi.

☐ 30 yoshgacha bolsa -1000tadan bitasida.

☐ 35 yoshdan 39 yoshgacha bolsa – 214tadan bitasda uchraydi.

☐ 45 yoshdan oshganda esa uchrash ehtimolisezilarli ortib 19tadan bitasda uchraydi.

Bu kasalikni ona yoshi ortishi bilan tugulish ehtimoligi kuchayishiga qaramay, ushbu sindrom bilan kasalangan bolalarning 80 foizi 35 yoshgacha bolgan ayolarda tugiladi. Bolaning bu sindrom bilan tugulishda ona katta rol oynaydi lekn otaning ham orni bor. Agar otaning yoshi 42 yoshdan Oshgan bolsa ham bolani bu sindrom bilan chalinish extmoligi ortadi.

Daun sindromi-bu xromosoma juftligida qoshmcha nushasi paydo bolishi yani 21-juft autasoma xromosomasini bitaga ortishi yani “xx”orniga “XXX”holatga kelishidir. Bu holatda doyligidek 46ta xromosoma orniga 47talik holatiga otadi. Bu sindrom o’ziga xos jihatlari kozlarini qiya bolishi,tekis burun,qalin va yogon boyin kiradi. Bu holatlardan tashqari bunday kasalik bilan kasalangan bemorlar yani bolalar juda sekin balog’atga yetadi va balogat davrida boyi juda kalta boladi.

Bu sindrom bilan kasalangan bemorlar metabolizmidagi muamolar tufayli vazni bilan bogliq muamolari bolishi mumkin. Kop holarda “daun sindromiga nima sabab boladi”yoki “daun sindromi irsiy yani genetikaga bogliqmi”degan savolla bilan murojat qilishadi bu savolarga javob berish uchun sindrom turiga qarab javob berish mumkin.

Xromosomani qoshmcha nushasi kop holarda onadan nushalanadi lekn bu hol faqat onada boladi degani emas chunchi qoshmcha xromosoma nushasi otadan sperma orqali berilishi ham mumkin. Yuqorida aytb otganimizdek daun sindromi juda kop holarda 35yoshdan otgan ayolarda kuzatiladi.

Daun sindromi bolgan bemorlar jismoniy va harakterlik xususiyatlarga ega yani ularda boshini kichik va tekis tuzilishi,qisqava keng boyining bolishi,kozlarini qiya va qisiq bolishi, burnini tekis bolishi,barmoqlarini kalta bolishi,bosh barmog’I ochiqligi,barmoq qavisli va kichikligi,kafta odatdagidan farq qiladgan 1ta chiziq bolishi kabi bir qancha alomatlar kuzatiladi. daun sindromi bilan tugulgan bolalar odatdagi soglom bolalarga qaraganda juda sekin osadi va rivojlanadi. uning mushaklari boshashganligi,eshitish qobiliyati sustligi,korish otkirligi pastligi,o’tirishdagi,yurishdagiva gapirishdagi qobiliyati sustligi sabab ilim va konikmalarni olishda qiyinchiliklarga duch keladi.

Daun sindromini ona qornida aniqlashda bizga hozirgi zamondagi zamonaviy diagnostic testlar, shuningdek onaning homlador davridagi muqtazam otgaziladigan skrining testlari bilan aniqlash mumkin. Homlador ayolni homilasidagi bu kasalikni aniqlashni birinchi belgilari ultra tovush tekshiruvi va homiladorlikning 11-14-haftalari oraligida olinadigan qon analizlari tekshiruvda kuzatiladi. Bu davrdagi tekshiruvlar chaqaloqni bo'yi va ensa qalinligi kabi malumotlarni beradi va biz bu korsatkichlarga yoki yetarli bolmaganda qonda uchraydigan PAPP-Ava Beta hCG oqsillarini aniqlash (ikki marta test) orqali tashxis qoyib aniqlashimiz mumkin. "Daun sindromi nima va qanday kasalik" deganda savolga shunday javob berishimiz mumkin. lekin faqat bu usular bilan aniqlanibgina qolmay, uni ikki tomonlama test, uchlik test, to'rt marta test va xomilalik DNK testi yordamida ham aniqlash mumkin.

Homiladorlikda otgaziladigan bu test homilaning 11 va 14chi haftalari oraligida onadan qon namunalari olish va ultratovush tekshiruvi orqali amalga oshiriladi. Onaning qonidan PAPP-A va Beta hCG oqsillarini darajalari tekshiriladi.

Homiladorlikning 15 va 22 xaftalari orasida otgaziladigan bu test jarayoni, ikki martalik test javoblari noaniqligida ham amalga oshirish mumkin. Onaning qonidagi Beta hCG oqsili, AFP (alfa feto oqsili) va uE3 (erkin estirol) darajasi tekshiriladi. Daun sindromi testini normal holatdagi korsatgichi 1/250 ni tashkil qiladi. Ushbu belgidan yuqori natijaga ega homila malumotlari ijobiy deb qabul qilinadi. Bu analizlardan tashqari bola bo'yi va olchovi ultratovush orqali ham amalga oshiradi.

Homiladorlik davrini 15 va 22 xaftalari orasida otgaziladigan bu to'rt martalik test natijasi ikki martalik va uch martalik test natijasiga qaraganda ancha yuqori va aniqroq hisoblanadi. To'rt martalik test jarayoni davomida Beta hCG oqsili, alfa feto oqsili (AFT), erkin estirol (uE3) va oxirgisi inhibin-A darajalari aniqlanadi va tshxis qoyiladi. Daun sindromi amniyosintez, kordosentez, chorionic villus namunalari olish va ultra tovush tekshiruvlari, homiladorlikdagi qon taxlilari testlari bilan tashxislash mumkin. Homiladorlikda kozga tashlanmagan yoki etiborsiz qoldirilganda homila tugulgandan kegn chaqaloqdagi jismoniy ozgarishlar xususiyati bilan tushunilish mumkin.

Daun sindromi qachon kuzatiladi?

Dun sindromi homila mavjudligi davridan otgaziladigan ikki, uch va to'rt martalik test skrining testlari orqali aniqlanadi. ushbu testlar odatda homiladorlikning 11 va 22 xaftalari oralig'ida otgaziladi. Daun sindromi bolgan insonlar normaga qaraganda ozroq umir korishadi. Masalan ortacha umri 50 dan 55 yilgacha. Endi "Daun sindromi necha yoshda davom etadi" degan bu savolga javob bersak bolaveradi.

Daun sindrom genetikmi?

Daun sindromini bir turi bolga trisomiya yaniy 21-autasoma xromosomasini trisomik holati eng keng tarqalgan bolib genetic jixatdan meros bolib otmaydi. Daun sindromini anchagina kam uchraydigan trisomiya turida genetic uzatish mumkin. Agar ona tashuvchi bolsa Bolani bu sindrom bilan kasalanishi 20%, agar otasi tashuvchi bolsa, bu korsatgich 2% dan 5% gachani tashlik qiladi.

Daun sindromi genetic varqdir yani boshqacha qilib aytganda bu sindrom kasalik emas shuning uchun Daun sindromini davolash mumkin emas. Biroq erta qolab quvatlash va muolajalar berish,maxsus treninglar tufayli mushak kuchi va quvatini oshirish mumkin. Bu sindromni davolab bolmasa ham shu sindrom bilan kasalangan bemorlarga rivojlanishiga yordam berish, jamiyatda oz ornini egalashga yordam berish va ruhan komak kerish juda muhim hisoblanadi.

Daun sindromiga uchragan bemorlarga quyidagilarni tayinlash mumkin:

1.Nootrop dorilar

2.Qon tomiri tizimi uchun dori vositalari

Daun sindromi bilan tug'ulgan bola besh yoshga yetguncha qnchalik kop aqliy,jismoniy va lingvistik jixatdan rivojlansa,kelajakda undan ham kop o'ziga va ota onasiga oson boladi.

Daun sindromi bilan kasalangan bemor bolani tarbiyalshda nmalarga etibor berish kerak. Bunday bolalar psihalagik jxatdan tengyoshliklardan orqada qoladi.Diqatini bir joyda ushlab turishi qiyin vq bu qobiliyati sust rivojlangan boladi .Bolani muntazam shifokor nazorati ostida tekshirish va muolajalar qilish juda zarur .Bola jismonan tengyoshliklardan orqada qoladi.Daun sindromibor bolalar oilalarni toppish va ota-onasi bilan ahborot almashish va muloqotda bolish har tomonlama yengilik keltradi.Daun sindromili bolalar bilan oyin maydochalariga borish birga sayr qilish va kafelarga,bog'larga borishni organish yaxshi natija beradi.

Daun sindromiga chalinganlar uchun maxsus ishlab chiqilgan reobilitatsiya dasturlarini toppish va ishtirok etish maslahat beriladi .Bunday bolalarga uyalmaslikni orgatish kerak.Bolani jamiyat va boshqa insonlardan yashirmay,moddiy va ijtimoiy yordam soragan maqul.Eng avvalo tushkunlikka tushmaslik lozim.

Bunday bolalar, boshqa bolalar kabi, ota onalarini juda yaxshi koradilarularning mehr va etiboriga muhtoj bolishadi.Agar daun sindromi tashxisi o'z navbatida qoyilmasa bu bolaning ijtimoiy moslashuvida qiyinchiliklarga olib kelishi mumkin. Bunday holarda kelib chiqishi mumkin bolgan asoratlar:imunitetning pastligi, o'tkir leykemiya, yurak,katta tomirlar nuqsonlar ,bepushtlilik ,oshqozon ichak trakti.

Ushbu kasalikni oldini olishni maxsus usulari mavjud emas.

Daun sindromi takrorlanadimi?

Daun sindromi bilan chalingan farzandi bor ota onalarda bu savol tugulishi mumkin.

Agar farzandida daun sindromi bolsa keying farzandi bu sindrom bilan tugulish extimoligi 1%ni tashkil qladi.

Agarda daun sindromi bilan chalingan farzandi yoq ota onalar bolsa yoki birinchi farzandi bolsa bu sindrom bilan farzand tugilishi 0,1%ni tashkil qladi. Daun sindromi bilan tugulishni oldini olish uchun onalar juda erta va juda kech homladorlikdan saqlanish kerak.

Bu sindrom bilan tugulishni oldini olish uchun otalar harxil kimyoviy modular va preparatlardan isteol qlmasligi va chekish, alkagol maxsulotlaridan istemol qlmaslik soglom turmush tarzga amal qilish lozim.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni Saqlash Vazirligi. *Tibbiy genetika va prenatal skrining bo'yicha klinik protokollar*. Toshkent, 2022.
2. Yakubova M.Y., Sodiqova G.J. *Tibbiy genetika asoslari*. – Toshkent: TMA nashriyoti, 2020.
3. Matkarimov A.T. *Prenatal diagnostika va ultratovush tekshiruvi asoslari*. – Toshkent, 2019.
4. Баранов В.С., Кузнецова И.В. *Медицинская генетика*. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020.
5. Савельева Г.М., Сухих Г.Т. *Акушерство: Национальное руководство*. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021.
6. Колесникова Е.В. *Пренатальная диагностика хромосомных аномалий*. – СПб.: Питер, 2019.
7. Malone F.D. et al. *First-Trimester Screening for Trisomies 21 and 18 with Computer-Aided Risk Assessment*. New England Journal of Medicine, 2005.
8. Benn P., Cuckle H. *Antenatal screening for Down syndrome using modern algorithms*. Prenatal Diagnosis, 2019