

DAUN SINDROMI VA UNING YOSHGA BO'G'LIQ XUSUSIYATLARI

M. A. Xudjanova

*Samarqand Zarmad universiteti klinik oldi kafedrasи
katta o'qituvchisi PhD.*

S. Sh. Qurbanazarov

Samarqand Zarmad universiteti davolash fakulteti talabasi

Annotatsiya; Maqolada "Daun sindromi" kasalligini kelib chiqishi, tarixi, sabablari, klinik ko'rinishi, etiologiyasi, yoshga bog'liq xususiyatlari, rivojlanish bosqichlari haqida ma'lumotlar keltirilgan.

Kalit so'zlar. Daun sindromi, leykoz, Alsgeymer, xromosoma, autosoma, anomaliya, trisomiya, mozaika, translokasiya, kognitiv, gippokamp, miyacha.

Mavzuning dolzardligi

Markaziy asab tizimidagi og'ir buzilishlarning taxminan 20% genetik anomaliyalariga bog'liq bo'lib, "Daun sindromi" bugungi kungacha ma'lum bo'lgan eng keng tarqalgan xromosoma anomaliyalaridan biri bo'lib, intellektual rivojlanishdan orqada qolishi va o'ziga xos jismoniy xususiyatlar bilan tavsiflanadi. Bu genetik anomaliya — qo'shimcha xromosoma bilan bog'liq tug'ma xromosoma buzilishi bo'lib, bu holat nisbatan keng tarqalgan bo'lib, har 650–800 ta yangi tug'ilgan chaqaloqdan birida uchraydi.

Odam hujayralarida odatda ota-onadan naslga o'tadigan merosiy xususiyatlarni saqlovchi 46 ta xromosoma mavjud. Bu xromosomalar to'plami teng juftlardan iborat. Ingliz shifokori L. Daun birinchi marta Daun sindromini 1866-yilda tasvirlab bergan. Daun sindromi bilan tug'ilgan bolalarda 21-juftda yana bir qo'shimcha xromosoma mavjud bo'lib, jami 47 ta xromosoma bo'ladi. Aynan mana shu qo'shimcha xromosoma Daun sindromining asosiy sababidir. Daun sindromi yengil yoki o'rtacha darajadagi rivojlanish kechikishlari bilan bog'liq. Daun sindromi bilan og'rikan shaxslarning ko'pchiligidagi o'ziga xos yuz tuzilishi va erta bolalik davrida mushaklarning past tonusi kuzatiladi. Ko'plab bolalarda yurak nuqsonlari, leykoz xavfi, Alsgeymer kasalligining erta rivojlanishi, me'da-ichak tizimi muammolari va boshqa patologik muammolari mavjud bo'ladi. Daun sindromining belgilar darajasi yengil shakldan og'ir darajagacha bo'lishi mumkin.

Daun sindromining turlari

Trisomiya 21 — bu autosomalarning 21-jufti ikkita o'rniga uchta xromosoma mavjud bo'lgan holatidir. Tadqiqotlar tasdiqlaydiki, autosoma guruhidagi qo'shimcha xromosoma embriondagи rivojlanish buzilishlariga olib keladi. Daun sindromining yuzaga kelishi ba'zan ayol organizmidagi "qarish", reproduktiv salomatlik muammolari bilan bog'liq holatlar bilan bog'lanishi mumkin.

Translokatsion Daun Sindromi deb ataladigan shaklida esa xromosoma yoki uning bir qismi boshqa xromosomaga o‘tadigan holatdir. Odatda 13-15 va 21-22 xromosomalar ishtirok etadi, lekin jami xromosomalar soni 46 bo‘lib qoladi. Bu holatda bolani bu xromosoma buzilish bilan tug‘ilishi ehtimoli ota (mutatsiya tashuvchisi) bilan bog‘liq bo‘lib, onaning yoshi katta rol o‘ynamaydi. Translokatsion Daun sindromiga ega bolalar barcha holatlarning taxminan 5% ni tashkil etadi.

Mozaik Daun Sindromi — bu uchinchi turdagи xromosoma anomaliyasi bo‘lib, ayrim hujayralarda 46 ta xromosoma mavjud, boshqalarida esa 47 (21-xromosomaning trisomiyasi) mavjud. Bu taxminan 1% hollarda uchraydi. Ba’zi bolalarda sindromga xos belgilar yaqqol yoki yengil ifodalangan bo‘lishi mumkin, shuningdek, ularning intellektual qobiliyatlar translokatsion Daun sindromiga ega bo‘lganlarga qaraganda yuqoriroq bo‘ladi. Anormal xromosoma to‘plami o‘ziga xos meyoz bosqichlarida yuz beradigan xatoliklar bilan bog‘liq.

35 yoshdan keyin ayollarda gormonal o‘zgarishlar va tuxum hujayralarining shakllanishi o‘zgaradi. 21-xromosomadagi qo‘sishma genlarning qaysi biri turli simptomlarga sabab bo‘lishi hanuz noma'lum. Olimlar genlar sonining oshishi ularning o‘zaro ta’sirini o‘zgartiradi, natijada ayrimlari haddan tashqari faollahadi, boshqalari esa kam faollahadi. Bu muvozanatsizlik organizmdagi differentsiatsiya va rivojlanishga, psixo-emotsional va intellektual rivojlanishga salbiy ta’sir qiladi. 21-xromosomada taxminan 400 ta gen mavjud bo‘lib, ularning ko‘pchiligining funksiyasi hali to’liq organilmagan.

Daun Sindromidagi intellektual qobiliyatlar

Daun sindromiga ega insonlar ko‘pincha bir-biridan ko‘ra ko‘proq individual farqlarga ega bo‘ladi. Ular ota-onalaridan ko‘plab xususiyatlarni meros qilib olishadi va ko‘pincha aka-uka yoki opa-singillariga o‘xhashadi. Shaxsiy xususiyatlari bilan bir qatorda, Daun sindromiga ega shaxslar orasida umumiy fiziologik xususiyatlar ham mavjud. Ushbu sindrom bilan bog‘liq jismoniy xususiyatlardan tashqari ular uchun nisbatan o‘qish va o‘rganishning ancha murakkabligini anglatadi. Daun sindromiga xos bo‘lgan yana bir umumiy muammo kognitiv buzilishlardir, bu holat ayniqsa muloqotga ta’sir qiladi. Daun sindromli shaxslarda kognitiv rivojlanish kechikadi va umr bo‘yi o‘rganish qiyinchiliklarini boshdan kechiradilar.

Daun sindromiga ega insonlarning miyasi o‘rtacha hajmda bo‘lsada, olimlar ma’lum miya qismlarida, masalan gipokamp va miyachada strukturaviy va funksional o‘zgarishlarni aniqlaganda o‘rganish va xotira uchun muhim bo‘lgan gipokamp ayniqsa katta zarar ko‘rganligi aniqlangan. Xozirgi kunda tadqiqotchilar 21-xromosomadagi ma’lum genlarning kognitiv buzilishlarga qanday ta’sir qilishi mumkinligini o‘rganish uchun Daun sindromiga ega hayvonlar modellaridan foydalanishmoqda.

Daun Sindromiga ega bolalarning rivojlanishi

Daun sindromiga ega shaxslar bir qator kasalliklarga moyillikka ega: eshitish qobiliyati buzilishi, qulqoq yallig‘lanishi (otit), qalqonsimon bez kasalliklari (gipotireoz), umurtqa pog‘onasining bo‘yin qismi beqarorligi, ko‘rish qobiliyati buzilishlari, uyqu apneysi, semizlik, ich qotishi, chaqaloqlik spazmlari, tutqanoq, demensiya va Alsgeymer kasalligining erta boshlanishi. Daun sindromiga ega insonlarning taxminan 18-38% da ruhiy yoki xulq-atvor buzilishlari, masalan, autizm spektri buzilishlari, diqqat yetishmovchiligi va giperfaollik buzilishi, depressiya, stereotipik harakat buzilishlari va obsesif-kompulsiv buzilishlar uchraydi. Intellektual rivojlanish, ko‘pincha, sezilarli nutq kechikishlari bilan yashirin bo‘lib qoladi; masalan, talaffuz qiyinchiliklari va duduqlanish ko‘pincha kognitiv qobiliyatlarning past ekanligi taassurotini uyg‘otadi. Biroq, ba’zi hollarda ular og‘zaki bo‘lmagan vazifalarda (ob’ektlarni tasniflash yoki oddiy matematik masalalarda) tengdoshlariga teng natijalar ko‘rsatishi mumkin. Ular uchun mantiqiy xulosalar chiqarish va bilimlarni bir kontekstdan boshqasiga o‘tkazish qiyin. Akademik fanlardagi mavhum tushunchalarni tushunish hamda amaliy muammolarni hal qilish qiyinchilik tug‘diradi. Cheklangan tushuncha va mantiqiy fikrlashning yetishmasligi ularning ayrim o‘quv fanlarini o‘zlashtirishini murakkablashtiradi.

Daun sindromida xotira gipomneziya (xotiraning zaiflashishi) bilan tavsiflanadi; yangi ko‘nikma va ma’lumotlarni o‘rganish va eslab qolish uchun ko‘proq vaqt talab etiladi. Qisqa muddatli eshitish xotirasi va eshitish orqali ma’lumotni qayta ishslash odatda buziladi. Diqqat barqaror emas, bolalar charchab qolishi yoki kuchli energiya yetishmasligini sezishi mumkin, bu esa diqqatni jamlashni qiyinlashtiradi — ular tez chalg‘iydi. Tasavvur qobiliyati cheklangan bo‘lib, ular obrazlarni ko‘proq ko‘rish orqali idrok etadi, lekin mental tasvirlarni shakllantirishda qiyinchiliklarga duch keladi. Ular rasmning ayrim qismlarini tanib olishlari mumkin, lekin ularni bir butun rasmga birlashtirishda qiynaladi.

Xulq-atvorda ko‘pincha itoatkorlik, samimiylilik va ba’zan muloyimlik bilan ajralib turadi; ular ko‘pincha talab qilinadigan narsani bajarishga tayyor bo‘ladi. Bolalar odatda ijtimoiy va boshqalar bilan muloqotga kirishuvchan, biroq turli xulq-atvor buzilishlari ham uchrashi mumkin.

Emotsional xususiyatlari. Daun sindromiga ega bolalar asosan asosiy emotsiyalarni saqlab qoladilar. Ularning aksariyati mehribon va hissiy jihatdan bog‘langan bo‘ladi. Ba’zilari barcha kattalarga nisbatan ijobiy his-tuyg‘ularni ifodalandi va ular bilan muloqot qilishadi, boshqalari esa faqat tez-tez muloqotda bo‘lgan odamlarga ko‘proq qiziqish ko‘rsatadi. Ularning hissiy jihatdan ijobiy holatlari salbiy holatlarga nisbatan ko‘proq kuzatiladi. Odatda ular qiyinchiliklarga duch kelganda asabiy lashmaydilar va o‘z natijalarini to‘g‘ri baholamasliklari ham mumkin. Ular ko‘pincha vazifani to‘g‘ri bajarishdan qat’i nazar uni yakunlashda zavq olishadi. Ular qo‘rqish, quvonch va qayg‘u his qilish qobiliyatiga ega, ammo ularning

emotsional javoblari har doim ham sababga mos kelmasligi yoki ortiqcha yoki kam ifodalanishi mumkin.

Daun sindromiga ega bolalar odatda taassurotchan va boshqalarga taqlid qilishga moyil bo‘lishadi. Ayrimlari epileptoid shaxsiy xususiyatlarni, masalan, egotsentrizm va haddan tashqari aniqlikni namoyon etishi mumkin. Biroq, ularning aksariyati ijobjiy shaxsiy xususiyatlarga ega bo‘lib, do‘stona, muvozanatli va mehribon bo‘lishadi.

Harakat uyg’unligining rivojlanishi. Daun sindromiga ega bolalar va odatdagি bolalar o‘rtasidagi harakat rivojlanishi bosqichlarini solishtirganda, yaqinda o‘tkazilgan tadqiqotlar Daun sindromiga ega bolalar odatdagи rivojlanayotgan bolalar bosqichlariga yaqin ekanligini ko‘rsatdi. Garchi biroz kechikishlar mavjud bo‘lsa ham farqlar ilgari o‘ylanganidek keskin emas.

Rivojlanish bosqichlari	Daun sindromi (rivojlanish bosqichi - oy)	Sog’lom (oy)
Tabassum	2 (1.5-3)	1 (0.5-3)
Dumalash	6 (2-12)	5 (2-10)
O‘tirish	9 (6-18)	7 (5-9)
Emaklash	11 (7-21)	8 (6-11)
To‘rt oyoqda yurish	13 (8-25)	10 (7-13)
Tik turish	10 (10-32)	11 (8-16)
Yurish	20 (12-45)	13 (8-18)
So‘zlarni talaffuz qilish	14 (9-30)	10 (6-14)
Gap tuzish	24 (18-46)	21 (14-32)

Daun sindromiga ega bolalarning intellektual qobiliyatları ilgari past baholangan edi. Yaqinda olib borilgan tadqiqotlar, Daun sindromiga ega bolalarda jiddiy intellektual zaifliklar mavjud degan avvalgi e’tiqodlarni rad etdi. Tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki ko‘pchilik Daun sindromiga ega bolalarda yengil yoki o‘rtacha darajadagi kechikishlar mavjud. Ba’zilarida chegaradosh yoki past-o‘rtacha kognitiv funksiyalar kuzatiladi va faqat oz qismida jiddiy intellektual kechikishlar mavjud.

Daun sindromiga ega shaxslarning kognitiv qobiliyatları yosh bilan pasayadi, degan noto‘g‘ri tushuncha mavjud. Biroq, uzoq muddatli tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki, kognitiv pasayish muqarrar emas va bu kelajakka yanada umidli nazar beradi.

Xulosa

So‘nggi o‘n yilliklarda Daun sindromiga ega shaxslar uchun umr ko‘rish davomiyligi tibbiy yordam va ijtimoiy moslashuvning yaxshilanishi tufayli sezilarli darajada oshdi. Sog’lom sharoitda Daun sindromiga ega inson 55 yil yoki undan

ko‘proq umr ko‘rishi mumkin. Daun sindromiga ega bola mutaxassislar yordamida va o‘z vaqtida ta’limiy aralashuv bilan katta natijalarga erishishi mumkin, o‘z imkoniyatlarini ro‘yobga chiqarishi, o‘rganishi, ishlashi va faol hayot kechirishi mumkin.

Foydalanilgan adabiyotlar ro‘yxati:

1. СИНДРОМ ДАУНА. Текст научной статьи по специальности «Науки о здоровье». Григорьев К.И. Выхристюк О.Ф. Егоренков А.М.2010.
2. СЕСТРИНСКИЙ ПРОЦЕСС ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА У НОВОРОЖДЕННЫХ. Текст научной статьи по специальности «Науки о здоровье» Мерзлова Н.Б. Серова И.А. Ягодина А.Ю. 2013.
3. Респираторные заболевания у детей с синдромом Дауна. Текст научной статьи по специальности «Клиническая медицина» Беляшова М.А., Овсянников Дмитрий Юрьевич., Колтунов И.Е. 2013.
4. Особенности организации сестринского процесса при синдроме Дауна у новорожденных. Текст научной статьи по специальности «Науки о здоровье» Мерзлова Нина Борисовна. Серова И.А.Ягодина А.Ю. 2012.
5. Xudjanova M.A., Xasanova C.B. (2024). Gelmintlar ta’sirida mis metabolizmining o’zgarishlari. Лучшие интеллектуальные исследования, 26(1), 18–23..
6. Худжанова Муаттар Абсаламовна., Хасанова Сабина Баротовна. (2024). Атмосфра босимининг юрак-қон томир реактивлигига таъсири. Лучшие интеллектуальные исследования, 26(1), 24–30
7. Vakhidova A.M., Khudoyerova G.N., Khudzhanova M.A., MamedovA. Immunorehabilitation of Patients with Echinococcosis, Complicated by the Satellites of Echinococcal Cysts-Bacteria. International Journal of Virology and Molecular Biology 2022, 11(1): 3-8. Pp.OI: 10.5923/j.ijvmb.20221101.02
8. Xudjanova M.A., Bobosherov X. X., Qorako‘l qo‘zilarining ayrim fiziologik ko‘rsatkichlariga gelmintozlarning ta’siri. Vol. 28 No. 4 (2023): «TADQIQOTLAR» jahon ilmiy-metodik jurnali. 28(4), 16–20. Retrieved from/ <http://tadqiqotlar.uz/index.php/new/article/view/1367>
9. Xudjanova M.A., Bobosherov X. X., Современные методы диагностики и лечения гельминтозов. Vol. 28/No. 4 (2023): «TADQIQOTLAR» jahon ilmiy-metodik jurnali. 28(4), 2531.
10. Xudjanova M.A., Abdiganiyeva S.N. Influence of different parasitic factors on hematological indicators of animal organisms. Proceedings of International Educators.Conference,3(1),377–383.Retrievedfrom.
11. Khudzhanova M.A., Shonazarov S.I. The influence of helminoses on some physiological indicators of korakul lambs.Proceedings of International Conference on Educational Discoveries and Humanities. Article Sidebar.Published: Jan 25, 2024/Том.3.№.2.Стр.94-99.