

EDVARDS SINDROMI

Mamadaliyeva E.Sh

Toshkent tibbiyot akademiyasi kafedra assistenti

Xushbaqova M.R

Toshkent tibbiyot akademiyasi talabasi

Annotatsiya. Hozirgi kunda tibbiyot keng ko'lamda va jadallik bilan rivojlanmoqda, ammo bu bilan birga kasalliklar soni ham ko'paymoqda. Irsiy kasalliklar bilan tug'ilishlar soni ham ortib bormoqda. Bunga sabab birinchidan irsiy kasalliklarni aniqlovchi usullarning takomillashishi bo'lsa, ikkinchidan atrof-muhitning mutagen omillari bilan ifloslanishidir. Irsiy kasalliklarning barchasi ham nasldan-naslga o'tavermaydi, chunki irsiy kasalligi bo'lgan individ juda erta halok bo'ladi yoki nasl qoldirish qobiliyatiga ega bo'lmaydi. Bu maqolada Edvards sindromi bilan tug'ilgan chaqaloqlar va ularning organizmida fiziologik va morfologik o'zgarishlar, kasallik diagnostikasi va davolash usullari haqidadir.

Kalit so'zlar: Edvards, to'liq trisomiya, qisman trisomiya, mozaik, homila, chaqaloq, qiz bola, o'g'il bola, xromosoma, mutatsiya, gen, kasallik, davolash.

Kirish

Edvards sindromi trisomiyani birinchi bo'lib ta'riflagan olim Jon Edvards nomiga qo'yilgan. 1960- yili olim kasal qizning kariotipini aniqlaganda, unda bitta, ya'ni 18-xromosoma ortiqcha ekanligini topdi va bu kasallik belgilarini o'rgandi. Statistik ma'lumotlarga ko'ra, butun dunyo bo'ylab kasallanish darajasi 0.015-0,02% oralig'ida va har to'rt qizga bitta o'g'il to'g'ri kelmoqda. Edvards kasalligi bilan tug'ilgan o'g'il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylaridayoq vafot etadi, qiz bolalar esa 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. Bunday kasalligi bor bolalar 9 oylik bo'lib tug'ilgan bo'lsa-da, vazni juda kichkina bo'ladi.[1] Edvards sindromi xromosoma kasalligi bo'lganligi sababli, u ma'lum bir genning mutatsiyasiga emas, balki butun xromosoma, shuningdek butun DNK malekulasi, ya'ni qo'shimcha xromosomadagi nuqsonga asoslanadi. Kasallikning aniq bir sabablari aniqlanmagan. Odatda, urig'lantirilishidan oldin qo'shimcha xromosoma paydo bo'lishi mumkin, bu sperma yoki tuxumning genetik materialidagi anomalialar bilan bog'liq. Ota-onaning 40 yoshdan oshganligi, kasallikning yuzaga chiqish foizlarini oshiradi. Otasi yoki onasining oilasida shunga o'xshash xromosoma kasalliklarining bo'lganligi farzandlarda ham shu kasallik bilan kasallanish kuzatiladi. Ona diabetga chalingan bo'lsa, bola shu kasallik bilan tug'iladi. Kasallikning belgilari quyidagilardir: ensa bo'rtib chiqqan, bosh uzunchoq, jag'lar va og'iz bo'shlig'i kichik, tanglay baland kuloqlar juda past joylashgan, qon aylanish tizimi, ko'rish qobiliyati va buyrakning tuzilishi buzilgan, qo'l barmoqlari juda kalta. Kafta ko'ndalang ketgan burma bo'lib, deyarli barcha barmoqlar uchida yoysimon chiziqlar kuzatiladi. [2,3,4,5,6,7,8,9]

Kasallik simptomlari va belgilari



To'liq trisomiya- eng og'ir shakli bo'lib, unda Edvards sindromining belgilari eng og'ir ko'rinishda kechadi. Bunday holda, qo'shimcha xromosoma bemor tanasining barcha hujayralarida bo'ladi. Kasallikning bunday ko'rinishi bo'yicha 90% bemor aziyat chekmoqda. [2,3,4,5,6,7,8,9]

Qisman trisomiya- 100 ta bemordan atigi 3 tasida yuzaga keladi . Bunday holatda hujayralar faqat 18-xromosomaning bir qismini ta'sir ko'rsata oladi. Qisman trisomiya prognozi to'liq trisomiyaga qaraganda bir oz yaxshiroq. [2,3,4,5,6,7,8,9]

Mozaik shakli- Bunday holda, urug'lantirilgan tuxumga noqulay omillar ta'sir qilgan bo'lsa, kasallik kontseptsiyadan keyin rivojlanadi. Tashqaridan keladigan kimyoviy va jismoniy omillar ham kasallikning uchrashiga sabab bo'la oladi. Ma'lumki, urug'lantirilgandan keyin birinchi daqiqalarda intensive bo'linish jarayonlari boshlanadi. Agar bo'linish jarayonida o'zgarish yuzaga kelsa, keyingi bo'linish paytida hujayra o'ziga qo'shimcha xromosomani biriktirib oladi. Keyinchalik u bir xil nuqsonli hujayralarga aylanadi. [2,3,4,5,6,7,8,9]

Kasallik diagnostikasi

Edvards sindromining diagnostikasi genetik tekshiruvlarni o'z ichiga oladi. Bu ko'rik faqatgina homiladorlik paytida o'tkazilishi mumkin. Bunday holda, homila epidermal hujayralarining xromosomalari sonini aniqlash uchun amniotic suyuqlikning sitologik tekshiruvi o'tkaziladi. Bunday manipulyatsiyalar ma'lum asoratlarni keltirib chiqarganligi sababli, Edvards sindromi faqat xavf ostida bo'lgan bemorlarda o'tkaziladi. . [2,3,4,5,6,7,8,9]

Davolash usullari

Hozirgi vaqtda Edvards sindromini davolash mumkin emas, chunki xromosoma anomaliyasi homilaning yoki yangi tug'ilgan chaqaloqning barcha hujayralariga ta'sir qiladi. Shuning uchun homiladorlikning dastlabki bosqichlarida karyotip tahlili o'tkazish muhimdir. Agar tashxis tasdiqlansa, tibbiy sabablarga ko'ra homiladorlikni to'xtatish mumkin. Aksariyat bolalar bir yoshdan keyin yashamaydilar. Edvards sindromi bo'lgan omon qolgan bolalarning rivojlanishi sezilarli darajada kechikadi (ayniqsa, aqliy) va doimiy tibbiy nazoratni talab qiladi. Bunday holda, Edvards sindromini ehtiyotlik bilan davolash va simptomatik davolash birinchi o'ringa chiqadi. [2,3,4,5,6,7,8,9]



Kasallik profilaktikasi

Bemorlarning faqat 10% 1 yilgacha, 1% dan ko'p bo'lmagani 10 yilgacha omon qolmaydi. Edvards sindromining mozaik shakli bo'lgan bolalar omon qolish uchun nisbatan qulay imkoniyatga ega. Edvards sindromi bilan bola tug'ish xavfi nazariy jihatdan har qanday turmush qurgan juftlikda mavjud. Ma'lumki, bu ehtimol keksa ota-onalar orasida yuqori (45 yoshdan oshgan ayollar uchun 0,7%). Homilada xromosoma patologiyasini o'z vaqtida aniqlash uchun homiladorlikni boshlash dasturini bir qismi bo'lgan antenatal skriningni e'tiborsiz qoldirmaslik kerak. [2,3,4,5,6,7,8,9]

Xulosa



Bugungi kunda bu kasallik uchun aniq bir davo topilmagan. Hozirda kasallikni oldini olish tariqasida, homilador ayollarga bolani olib yuborish maslahat berilmoqda. Kanadada trisomiya bo'lgan 245 bolani o'z ichiga olgan retrospektiv tadqiqot o'n yillik omon qolish 9,8% ni ko'rsatdi va boshqa bir tadqiqotda jarrohlik aralashuvi bo'lgan bolalarning 68,6% go'daklik davridan omon qolganligi aniqlandi. Bolalarning bunday mutatsiyalar bilan tug'ilishining asosiy bir necha sabablari bor. Havoning ifloslanishi, kimyoviy mahsulotlarning ko'payib ketishi, suvlarning zaxarlanishi, tabiiy mahsulotlarning tobora ozayib borishi, nogirin bolalarning dunyoga kelishiga sabab bo'ladi. Bu o'zgarishlar natijasida, biz bilmagan kasalliklar ham yuzaga kelmoqda.

Adabiyotlar:

1. A.O.Daminov, M.V.Tarinova, P.X.Xolikov, A.Q.Qurbonov "Tibbiy biologiya va genetika"
2. Abramsky L, Chapple J. Room for improvement? Detecting autosomal trisomies without serum screening. *Public Health* 1993;107:349-345.
3. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13. I. Growth, physical assessment, medical histories, Survival, And recurrence risk. *Am J Med Genet* 1994;49:175-152.
4. Kallen B. Use of antihistamine drugs in early pregnancy and deliver outcome. *Journal of Maternal- Fetal and Neonatal Medicine* 2002;11:146-152.
5. Kline J, Kinney A, Levin B, Warburton D. Trisomic pregnancy and earlier age at menopause. *American Journal of Human Genetics* 2000;67:395-404.
6. Berkowitz GS, Obel J, Deych E, Lapinski R, Godbold J, Liu Z, Landrigan PJ, Wolff MS. Exposure to indoor pesticides during pregnancy in a multiethnic urban cohort. *Environmental Health Perspectives* 2003;111:1:79-84.
7. Наследственные болезни, под ред. Л. О. Бадаляна, с. 386, Ташкент, 1980.
8. <https://altravita-ivf.ru/informatsiya-dlya-patsientov/spravochnik-zabolevanij/sindrom-edvardsa.html>
9. https://uz.wikipedia.org/wiki/Edwards_sindromi

