

## Patau Sindromining Patofiziologiyasi Va Diagnostikasining Xorijiy Hamda Mahalliy Tadqiqotlar Natijalari

*Shabonova Mohichehra Boboyor qizi*<sup>1</sup>, *Baxronova Mexrangiz Raxmonkulovna*<sup>2</sup>,  
*Abduganiyeva Nargiza Azimbekovna*<sup>3</sup>, *Ismoilov Komiljon Tuyg'unovich*<sup>4</sup>

**Annostatsiya:** Ushbu maqolada Patau sindromining kelib chiqish sabablari, tavsifi, belgilari, patologiyasi hamda ushbu nuqsonning kelib chiqishini oldini olish uchun xorijiy va mahalliy tadqiqotlar natijalari, profilaktik chora-tadbirlar haqida ma'lumotlar keltirilgan.

**Kalit so'zlar:** Patau sindromi, mikrocefaliya, mikroftalmiya, anoftalmiya, genitouriya, polihidramnioz, restorativ va simptomatik terapiya, postaksiyal polidaktiliya, labiya gipoplaziyasi, trisomiya, Daun, Edvards

**Kirish:** Patau sindromi qo'shimcha 13-xromosoma mavjudligi tufayli kelib chiqadigan xromosoma kasalligidir. Bu kasallik ko'plab nuqsonlar bilan kechadi, ular asab tizimi, ko'z, suyak-mushak tizimi, yurak, urogenital tizim va boshqa a'zolariga ta'sir qilishi mumkin.

**Tadqiqot maqsadi:** Nuqsonli tug'ilgan bolalar o'rtasida tarqalgan bu kasallikning irsiylanish sabablarini o'rganish, erta tashxis qo'yish, asoratlarni taxlil qilish va bu jabhalarda olib borilayotgan profilaktik chora-tadbirlarni tadqiq qilishdan iborat.

**Tadqiqot materiali va usullari:** 13-xromosomaning qo'shimcha nusxasi Patau sindromida nuqsonlarni keltirib chiqaradi. Onaning yoshi 45 dan oshganda farzand ko'rishi, multifaktor omillar bu patologiya uchun xavf omilidir. Chunki meyoza ajralish chastotasi ko'paygan. 13-xromosomaning bu qo'shimcha nusxasi embrionning normal rivojlanishini buzadi va bir nechta nuqsonlarga olib keladi.

Patau sindromi bilan og'rigan bemorlarning 50% dan ko'prog'ida yuzaga keladigan ushbu organ tizimlaridagi nuqsonlarga kriptoridizm, gipospadias, kichik labiya gipoplaziyasi va ikki shoxli bachadon kiradi. Homila xromosoma kasalliklarining prenatal diagnostikasi (Patau sindromi, Daun sindromi, Edvards sindromi) bir xil.

Skrining birinchi bosqichida biokimyoviy markerlar (beta-hCG, PAPP-A va boshqalar) va ultratovush tekshiruvini aniqlanadi, buning asosida ma'lum bir ayol uchun kasal bolaga ega bo'lish xavfi hisoblanadi.

**Tadqiqot natijalari va muhokama:** Hozirgi kunda tug'ilayotgan bolalar o'rtasida patau sindrom bilan tug'ilayotgan farzandlar uchrab turadi. Ushbu sindromda 95% hollarda kasallik oqibati yomon bo'ladi, negaki bu kasallikka uchragan bolalar tug'ilgandan keyin 2-3 hafta ichida vafot etadilar. Kamdan kam bolalar 2-3 ko'pi bilan 5-10 yoshgacha borishi mumkin. Patau sindromi bo'lgan chaqaloqlar sog'lik muammolarining keng doirasiga ega bo'lishi mumkin.

Bachadonda ularning o'sishi ko'pincha cheklangan, natijada tug'ilish kam vaznga olib keladi va har 10 tadan 8 tasi og'ir yurak nuqsonlari bilan tug'iladi. Sitogenetik anomaliyalar homiladorlikning 20-haftasidan oldin homila o'limining 50% da, o'lik tug'ilganlarning 6% dan 13% gacha bo'ladi. Umuman olganda, homila o'limi klinik jihatdan tan olingan homiladorlikning 15 foizida sodir bo'ladi. Trisomiya 13 eng keng tarqalgan trisomiyalardan biri bo'lib, har 5000 tug'ilishdan 1 tasida uchraydi.

Bu chastota 700 jami tug'ilishdan 1 tasida uchraydigan Daun sindromiga qaraganda kamroq uchraydi. Edvards sindromi bilan kasallanish darajasi o'xshash bo'lib, har

<sup>1</sup> 1-son davolash ishi fakulteti talabalari Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti, Samarqand, O'zbekiston

<sup>2</sup> Ilmiy rahbar



5000 tirik tug'ilgan chaqaloqdan 1 tasida uchraydi. Patau sindromi bo'lgan chaqaloqlarda, odatda mikrosefaliya mavjud. Yuz nuqsonlari birinchi navbatda o'rta chiziq bo'lib, siklopiya, lab yorig'i va tanglay yorig'ini o'z ichiga oladi. Yuz xususiyatlariga peshonaning qiyaligi, kichik noto'g'ri shakllangan quloqlar, anoftalmiya yoki mikroftalmiya, mikrognatiya va aurikuladan oldingi teglar kiradi.

Markaziy asab tizimining anomaliyalari ham odatda o'rta chiziq bo'lib, alobar holoprosensefali eng keng tarqalgan nuqsondir. Keng tarqalgan ekstremal nuqsonlarga postaksiyal polidaktiliya kiradi. Patau sindromidagi yurak kasalliklari spektriga qorincha septal nuqsoni, atriya septal nuqson, Fallot tetralogiyasi, atrioventrikulyar septal nuqson va o'ng qorinchaning ikkita chiqishi kiradi. Qizig'i shundaki, yurak nuqsonlari odatda go'daklik yoki bolalik davrida, hatto davolanmasa ham, o'limga olib kelmaydi. Anormalliklardan ta'sirlangan qo'shimcha organ tizimlariga o'pka, jigar, buyraklar, genitouriya tizimi, ovqat hazm qilish trakti va oshqozon osti bezi.

Patau sindromi bilan og'rigan bemorlarning 50% dan kamida yuzaga keladigan ushbu organ tizimlaridagi anormalliklarga omfalotsele, to'liq bo'lmagan aylanish kiradi. O'tgan go'daklik davridan omon qolgan bemorlarda og'ir psixomotor buzilish, rivojlanishning muvaffaqiyatsizligi, aqliy zaiflik va tutilishlar mavjud. Odatda, Patau sindromi belgilari homiladorlik davrida paydo bo'ladi.

Patau polihidramnion shaklida asoratga ega bo'lib, ko'pincha homila qornida o'ladi, tushish sodir bo'ladi yoki bola o'lik tug'iladi. Ushbu patologiyaga ega bo'lgan bolalarning 95 foizi bir yilgacha yashamaydi. Yana 5% 5-10 yil ichida vafot etadi. Faqat kasallikning yengil shakli bilan tug'ilgan bolalar omon qolish imkoniyatiga ega.

Trisomiya 13 birinchi marta 1960 yilda tasvirlangan. Bu tirik tug'ilganlar orasida eng kam uchraydigan avtosomal trisomiyalardan biri bo'lib, yangi tug'ilgan chaqaloqlar orasida uchrash ehtimoli 1:12 000–1:29 000 ni tashkil qiladi.

Bu kasallik markaziy nerv tizimi, yurak va urogenital tizim malformatsiyalari kabi bir nechta nuqsonlarni o'z ichiga oladi. Xos dismorfik xususiyatlarga mikroftalmiya yoki anoftalmiya, lab va tanglay yorig'i, hamda polidaktiliya kiradi.

Trisomiya 13 bilan tug'ilgan bemorlarning o'rtacha hayot davomiyligi 7–10 kunni tashkil qiladi va tirik tug'ilgan bemorlarning 86% dan 91% bir yoshgacha vafot etadi. Bir yoshdan oshiq yashash mozaiklilik bilan bog'liq deb hisoblanadi. To'liq trisomiya 13 bilan 5 yoshdan katta bo'lgan faqat sakkizta bemor haqida ma'lumot nashr etilgan.

Gametogenez yoki jinsiy hujayradagi genetik mutatsiya, asosan, tasodifiy hodisa sifatida sodir bo'ladi. Patau sindromining irsiy shakllari ota-onalarda Robertsonian (muvozanatli) translokatsiya mavjudligi bilan bog'liq. Yangi paydo bo'lgan Robertson translokatsiyasi bolada Patau sindromini keltirib chiqarmasdan meros bo'lib o'tishi mumkin, ammo keyingi avlodlarda bu anomaliyalik bolalar tug'ilish xavfini oshiradi Patau sindromi bo'lgan bolalarga tibbiy yordam ko'rsatish imkoniyatlari cheklangan va asosan yaxshi parvarish, to'yimli ovqatlanish, infeksiyalarning oldini olish, restorativ va simptomatik terapiyani tashkil qilish bilan bog'liq. Tug'ma yurak nuqsonlari, yuz yoriqlari va boshqalarni tuzatish uchun jarrohlik talab qilinishi mumkin.

**Xulosa:** Patau sindromi bilan og'rigan bolalar pediater, pediatrik genetik, bolalar nevrologi, bolalar kardiologi, bolalar oftalmologi, bolalar ortopedi travmatologi, bolalar otorinolaringologi, bolalar gastroenterologi, bolalar urologi va boshqa mutaxassislar nazorati ostida bo'ladi. Ko'pgina hollarda, Patau sindromi bo'lgan homilalar antenatal davrda vafot etadi yoki o'lik tug'iladi. Tirik tug'ilish ham hayot uchun yomon prognozga ega. Aksariyat hollarda ularning umr ko'rish muddati bir yildan oshmaydi. Patau sindromining oldini olishning o'ziga xos usullari ishlab chiqilmagan. Agar oldingi avlodlarda xromosoma kasalliklari yoki o'lik tug'ilish holatlari mavjud bo'lsa, ota-onalar homiladorlikni rejalashtirishdan oldin tibbiy genetik maslahat olishlari kerak. Afsuski, Patau sindromini davolash hozirda imkonsiz. Ushbu sindromli bolalarga yordam ko'rsatish sifatli parvarish va ovqatlanishni tashkil etish, infeksiyalarning oldini olish va simptomatik terapiya bilan cheklanadi. Ba'zi hollarda yuz nuqsonlarini tuzatish uchun jarrohlik aralashuvi talab qilinishi mumkin.



**Foydalanilgan adabiyotlar:**

1. Nishonboyev K.N, Hamidov J.H. Darslik. – Toshkent: Biologiya Davlat ilmiy nashriyoti, 2005.- 210 bet
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник для вузов. Москва: 2004.-180с
3. Яблоков А.В., Юсуфов А.Г. Эволюционное учение. М.: 1992. – 222 с.
4. Грин. И. Стайдт У., Тейлор Д. Биология. 3 жилдлик. М: 1990. -170 с.
5. Фогел Ф., Мотулски А. Генетика человека. 3 жилдлик. – М: 1989. 290 с.
6. Sylvia Mader, Michael Windelspecht. Human Biology. - 2015. - 14th Edition. - Publisher: McGraw-Hill Education. - 672 p.
7. Karp Gerald Cell and molecular biology concepts and experiment/ 7 th Edition.
8. Xoliqov P.X. va boshqalar. Darslik. - Toshkent: Biologiya Davlat ilmiy nashri- yoti, 2005.-583 bet.
9. Nishonboyev K.N, Hamidov J.H. Darslik. – Toshkent: Biologiya Davlat ilmiy nashriyoti, 2005.- 210 bet.
10. Алимходжаева П.Р., Журавлёва Р.А. "Руководство по медицинской паразитологии". – Ташкент: «Абу Али ибн Сино», 2004. – 223 с.
11. Yargin M. tahriri ostida. Biologiya. Darslik. – М.: 1984, 15. Abduganiyeva N.A. MUSHUKLARNI YOQTIRUVCHI INSONLAR KASALLIGI YOHUD TOKSOPLAZMA PARAZITI HAQIDA/ International Journal of Education, Social Science & Humanities. Finland Academic Research Science Publishers| (SJIF) = 8.09 Impact factor Volume-13| Issue-1| 2025; p- 5-9. <https://doi.org/10.5281/zenodo.14600633>
12. Muxammedjanovich M. Sh., Ismoilov K.T. et al. MARFAN SINDROMINING TASNIFI, KLINIK BELGILARI VA PROFILAKTIKASI //International journal of scientific researchers (IJSR) INDEXING. –2024. – Т. 5. – №. 1. – С. 81-84
13. Tuygunovich I. K., Muxammedjanov M. S. HERITAGE AND HERITED DISEASES //Galaxy International Interdisciplinary Research Journal. – 2022. – Т. 10. – №. 2. – С. 667-670.
14. Ismoilov Komiljon Tuygunovich, Aliev Dilmurod Davronovich, Matkarimova Gulnoz Maksudzhanovna, Rajabov Jasur Pardaboevich - Ecological Bases of Productivity of Flow-Colored Sheep. Jundishapur Journal of Microbiology Research Article Published online 2022 April. Vol. 15, No.1 (2022)
15. Mukhitdinov, Sh., Aliyev, D., Ismoilov, K., & Mamurova, G. (2020). The Role Of Biologically Active Substances In The Blood In Increasing The Productivity Of Sheep. European Journal of Molecular & Clinica/ Medicine, 7(03), 2020.
16. Yunusova Z.T., , K.T. Ismailov, The importance of using ibn Sina's scientific heritage and additional interesting information in biology lessons/Republican 18th multidisciplinary scientific distance online conference on the topic "Scientific and practical research in Uzbekistan" 22 part Tashkent, July 31, 2020
17. Ismailov K.T. SEASONAL VARIABILITY OF HEMATOLOGICAL INDICATORS OF KORAKOL LAMBS LIVING IN DIFFERENT ECOLOGICAL AREAS/ СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ НАУКИ, ОБЩЕСТВА И ОБРАЗОВАНИЯ сборник статей VII Международной научно-практической конференции, Состоявшейся 27 декабря 2024г. в г. Пенза, С- 290-295.999. – 320 s.
18. К.Н. Нишанбаев, П.Р. Алимходжаева, Д.Ж. Ҳамидов. Медицинская биология и генетика. Учебник. – Ташкент: 2008. – 430 с

