

DAUN SINDROMINI KELTIRIB CHIQUARUVCHI SABAB VA OMILLAR

Utbasarova Umida Mexmanovna

*Alfraganus universiteti**Pedagogika fanlari bo'yicha falsafa doktori (PhD)*

Ataxodjayeva E'zoza Hamidullayevna

Alfraganus Universiteti Defektologiya yo'nalishi 4-kurs talabasi

Annotatsiya: Ushbu maqolada Daun sindromining kelib chiqish sabablari, genetik mexanizmlari hamda xavf omillari ilmiy asosda tahlil qilingan. Ota-onaning yoshi, irsiy translokatsiyalar, ekologik va ijtimoiy sharoitlarning xromosoma anomaliyalariga ta'siri yoritilgan. Shuningdek, prenatal diagnostika va profilaktika yo'nalishlarining ahamiyati ko'rsatib o'tilgan.

Kalit so'zlar: Daun sindromi, trisomiya 21, genetik omillar, prenatal diagnostika, xromosoma anomaliyasi, irsiyat, biologik xavf.

Annotation: This article provides a scientific analysis of the causes, genetic mechanisms, and risk factors of Down syndrome. The influence of parental age, genetic translocations, and environmental and social conditions on chromosomal abnormalities is discussed. The importance of prenatal diagnosis and prevention is also highlighted.

Keywords: Down syndrome, trisomy 21, genetic factors, prenatal diagnosis, chromosomal abnormality, heredity, biological risk.

Аннотация: В статье представлен научный анализ причин, генетических механизмов и факторов риска синдрома Дауна. Обсуждается влияние возраста родителей, генетических транслокаций, а также экологических и социальных условий на хромосомные аномалии. Также подчеркивается важность пренатальной диагностики и профилактики.

Ключевые слова: синдром Дауна, трисомия 21, генетические факторы, пренатальная диагностика, хромосомные аномалии, наследственность, биологический риск.

Inson genetik tizimida yuz beradigan xromosoma o'zgarishlari natijasida rivojlanadigan kasalliklar orasida Daun sindromi (trisomiya 21) eng keng tarqalgan tug'ma anomaliyalardan biri hisoblanadi. Bu sindrom ilk bor ingliz shifokori J. Langdon Daun tomonidan 1866-yilda tavsiflangan bo'lib, 1959-yilda fransuz genetigi J. Lejeune tomonidan uning genetik sababi – 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi aniqlangan. Ushbu sindrom insonning jismoniy, intellektual va ijtimoiy rivojlanishiga sezilarli ta'sir ko'rsatadi va bugungi kunda ham tibbiyot, genetika hamda maxsus pedagogika fanlarining dolzarb tadqiqot mavzusi bo'lib qolmoqda.

Daun sindromi tug'ma kasallik bo'lishiga qaramay, uning rivojlanishiga olib keluvchi omillar ko'p qirrali: biologik, ekologik, irsiy va yoshga oid jihatlar o'zaro bog'liq holda namoyon bo'ladi. Ushbu maqolada mazkur sindromning genetik asoslari, xavf omillari hamda ijtimoiy-biologik sabablar tizimli yondashuv asosida tahlil qilinadi.

Daun sindromi asosan xromosoma anomaliyasi – 21-xromosomaning uchta nusxada bo'lishi natijasida yuzaga keladi. Odatda insonda har bir hujayrada 46 ta xromosoma (23 juft)

mavjud bo'ladi, biroq Daun sindromida bu son 47 taga yetadi. Ushbu ortiqcha xromosoma genetik axborotning buzilishiga olib keladi va bola organizmining rivojlanish jarayonida tizimli o'zgarishlarni keltirib chiqaradi.

Biologik omillar ichida eng muhimlaridan biri – ota-onaning yoshi hisoblanadi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, 35 yoshdan oshgan ayollarda Daun sindromli bola tug'ilishi xavfi sezilarli darajada ortadi. Buning sababi shundaki, yosh o'tgan sari tuxum hujayralarda xromosomalar ajralish jarayoni (meiotic nondisjunction) buzilishi ehtimoli ko'payadi. 45 yoshdan keyin esa bu xavf 30 baravar ortadi.

Bundan tashqari, otaning yoshi ham muhim omil sifatida qayd etiladi: 40 yoshdan oshgan erkaklarda spermatogenez jarayonidagi xatoliklar ortadi, bu esa genetik mutatsiyalarning yuzaga kelishiga sabab bo'lishi mumkin.

Shuningdek, irsiy genetik moyillik holatlari ham mavjud. Masalan, translokatsion shaklga ega Daun sindromi bo'lgan oila a'zolarida keyingi avlodlarda bu sindromni meros orqali o'tish ehtimoli yuqori bo'ladi.

Inson genetik tuzilmasida ro'y beradigan xromosoma anomaliyalari tug'ma aqliy va jismoniy nuqsonlarning asosiy manbalaridan biri hisoblanadi. Shunday patologiyalardan eng keng tarqalgani – Daun sindromi (Trisomiya 21) bo'lib, u 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi natijasida paydo bo'ladi. Ushbu sindrom birinchi marta 1866-yilda ingliz shifokori Djon Langdon Daun tomonidan klinik jihatdan tasvirlangan, 1959-yilda esa fransuz genetigi Jerom Lejeune tomonidan genetik sababi aniqlangan.

Daun sindromi har 700–1000 yangi tug'ilgan boladan bittasida uchraydi va bu ko'rsatkich ona yoshiga bevosita bog'liqdir. Ushbu kasallik bolaning intellektual, jismoniy, nutqiy va ijtimoiy rivojlanishiga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Shu sababli, Daun sindromining kelib chiqish sabablari, xavf omillari hamda oldini olish yo'llarini chuqur o'rganish bugungi tibbiyot, genetika va maxsus pedagogika fanlarining dolzarb masalalaridan biri hisoblanadi.

Daun sindromining uchta genetik shakli mavjud:

Turi	Tavsifi	Kelib chiqish sababi
Oddiy (Trisomiya 21)	Hamma hujayralarda 21-xromosoma uchta nusxada bo'ladi.	Meiotic nondisjunction (xromosomalar ajralishidagi xato)
Mozaik shakl	Ba'zi hujayralarda normal 46 xromosoma, ba'zilarida esa 47 ta mavjud.	Erta embrional davrda hujayra bo'linishida xato
Translokatsion shakl	21-xromosomaning bir qismi boshqa xromosomaga birikkan bo'ladi.	Genetik translokatsiya, irsiy omillar

Daun sindromi rivojlanishida biologik omillar asosiy o'rin tutadi. Eng muhimlari quyidagilardir:

- Ona yoshi: 35 yoshdan oshgan ayollarda Daun sindromli bola tug'ilish xavfi keskin ortadi. 25 yoshda bu ehtimol 1:1300 bo'lsa, 40 yoshda 1:100 gacha oshadi.

- Otaning yoshi: 40 yoshdan keyingi erkaklarda spermatogenezdagi xatoliklar genetik mutatsiyalar ehtimolini oshiradi.

- Genetik meros: Translokatsion shakl irsiy tarzda ota-onadan o'tishi mumkin. Agar oilada Daun sindromli bola tug'ilgan bo'lsa, keyingi homiladorliklarda genetik maslahat zarur.

- Biokimyoviy jarayonlar buzilishi: Onaning metabolik muvozanati, gormonal disbalans yoki ozuqaviy yetishmovchilik (masalan, folat kislotasi tanqisligi) genetik o'zgarishlarga olib kelishi mumkin.

Daun sindromining kelib chiqishida faqat genetik emas, ekologik va ijtimoiy omillar ham muhim rol o'ynaydi:

- Ekologik muhit: Radiatsiya, pestisidlar, kimyoviy zaharlar, og'ir metallar bilan ifloslangan muhit genetik materialning barqarorligini buzadi.

- Virusli infeksiyalar: Homiladorlik davrida kechgan virusli kasalliklar (masalan, qizamiq, toksoplazmoz, gripp) hujayra bo'linish jarayonlariga ta'sir ko'rsatadi.

- Onaning sog'lig'i va turmush tarzi: Spirtli ichimliklar, chekish, stress, noto'g'ri ovqatlanish va uyqusizlik homilaning genetik rivojlanishiga salbiy ta'sir ko'rsatadi.

- Psixologik stress: Homiladorlik davridagi psixologik bosimlar ham epigenetik darajada ta'sir etuvchi omil sifatida e'tirof etilmoqda.

Hozirgi davrda Daun sindromini erta aniqlash va oldini olish uchun zamonaviy diagnostika tizimlari qo'llaniladi. Bular:

1. Biokimyoviy skrining (PAPP-A va β -hCG testlari) – 11-14 haftalik homiladorlikda xavf darajasini aniqlaydi.

2. Ultratovush tekshiruv (UZI) – homilaning nuqsonlari, bo'yin orqa qatlami qalinligini o'lchash orqali aniqlik beradi.

3. Amniosentez va xorion biopsiyasi – xromosoma to'plamini laborator tekshiruv asosida tahlil qiladi.

4. Non-invaziv prenatal test (NIPT) – ona qonidagi DNK orqali xavfsiz tarzda xromosoma anomaliyasini aniqlaydi.

Profilaktik choralarga esa ota-onalarning genetik maslahatdan o'tishi, homiladorlikdan oldin sog'lom turmush tarzini yo'lga qo'yish, ekologik xavflardan saqlanish kiradi.

Daun sindromi inson genetik tizimidagi xromosoma ortiqligi natijasida yuzaga keladigan murakkab irsiy kasallikdir. Uni keltirib chiqaruvchi omillar genetik, biologik, ekologik va ijtimoiy xarakterga ega bo'lib, ularning o'zaro ta'siri bola rivojlanishiga chuqur ta'sir ko'rsatadi. Zamonaviy prenatal diagnostika, genetik maslahat va sog'lom turmush tarzini targ'ib qilish orqali bu sindromning oldini olish imkoniyatlari kengayib bormoqda. Shu bilan birga, bunday bolalar uchun erta reabilitatsiya, maxsus ta'lim va psixologik qo'llab-quvvatlash dasturlarining ahamiyati juda katta.

Xulosa. Daun sindromi – genetik asosga ega bo'lgan, ammo ko'p omilli etiologiyaga ega murakkab holatdir. U 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi bilan bog'liq bo'lib, bola organizmining jismoniy va intellektual rivojlanishiga sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Sindromning kelib chiqishida asosan ota-onaning yoshi, genetik irsiyat, ekologik muhit va onaning sog'lig'i bilan bog'liq omillar muhim o'rin tutadi. Zamonaviy tibbiyotda erta prenatal diagnostika usullarini keng qo'llash, genetik maslahat tizimini rivojlantirish hamda sog'lom turmush tarzini targ'ib etish orqali Daun sindromi bilan bog'liq holatlarni kamaytirish mumkin. Shu bilan

birga, maxsus pedagogika va rehabilitatsiya tizimida bunday bolalarning ijtimoiy moslashuvi va rivojlanishi uchun kompleks yondashuv zarurdir.

ADABIYOTLAR RO'YXATI:

1. Lejeune J., Gautier M., Turpin R. (1959). "Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens." *Comptes Rendus de l'Académie des Sciences*, 248: 1721-1722.
2. Epstein C.J. (2001). *Down Syndrome (Trisomy 21): Molecular and Developmental Biology*. Oxford University Press.
3. Umarova Sh. "Genetik omillar va bola rivojlanishidagi xromosoma anomaliyalari." – Toshkent: Fan va texnologiya, 2020.
4. WHO. (2023). *Genetic disorders: Down Syndrome – Factsheet*.
5. Sattorova N. "Prenatal diagnostika va erta tashxislashning zamonaviy usullari." – Samarqand, 2022.