

**AUTOSOM VA JINSIY XROMOSOMA ANOMALIYALARI
SOLISHTIRMA TAHLILI**

Muallif: Tursunov Muhammadjon

Qo'qon Universiteti Andijon filiali

Pediatrica ishi yo'nalishi

25-06 guruh talabasi

Anotatsiya: Ushbu maqolada autosom va jinsiy xromosoma anomaliyalari o'rtasidagi o'ziga xos farqlar, ularning kelib chiqish sabablari, genetik mexanizmlari hamda klinik ko'rinishlari ilmiy jihatdan tahlil qilinadi. Xromosoma anomaliyalari inson irsiy kasalliklarining asosiy manbalaridan biri bo'lib, ularning aniqlanishi va o'rganilishi zamonaviy pediatriya va genetika fanida muhim ahamiyat kasb etadi. Maqolada autosom (masalan, Daun, Edvards, Patau sindromlari) va jinsiy xromosoma (masalan, Tyorner, Klaynfelter sindromlari) anomaliyalari o'rtasidagi klinik, sitogenetik va fenotipik tafovutlar solishtiriladi. Shu bilan birga, erta tashxis va psixologik-pedagogik rehabilitatsiya jarayonining ahamiyati haqida ham fikr yuritiladi.

Аннотация: В данной статье проводится сравнительный анализ аутосомных и половых хромосомных аномалий, рассматриваются их причины, генетические механизмы и клинические проявления. Хромосомные нарушения являются одной из основных причин наследственных заболеваний человека, поэтому их изучение имеет большое значение в современной педиатрии и генетике. В статье анализируются различия между аутосомными (например, синдром Дауна, Эдвардса, Патау) и половыми (синдром Тернера, Клайнфельтера) аномалиями, а также подчеркивается значение ранней диагностики и комплексной реабилитации пациентов.

Annotation: This article presents a comparative analysis of autosomal and sex chromosome anomalies, discussing their causes, genetic mechanisms, and clinical manifestations. Chromosomal abnormalities are among the main sources of



hereditary diseases in humans; therefore, their study plays a vital role in modern pediatrics and genetics. The article compares the clinical, cytogenetic, and phenotypic differences between autosomal anomalies (such as Down, Edwards, and Patau syndromes) and sex chromosome anomalies (such as Turner and Klinefelter syndromes). The importance of early diagnosis and psycho-pedagogical rehabilitation is also emphasized.

Kalit soʻzlar: *Xromosoma, autosom, jinsiy xromosoma, genetik anomaliya, sindrom, fenotip, kariotip, rehabilitatsiya*

Ключевые слова: *Хромосома, аутосома, половая хромосома, генетическая аномалия, синдром, фенотип, кариотип, реабилитация*

Keywords: *Chromosome, autosome, sex chromosome, genetic anomaly, syndrome, phenotype, karyotype, rehabilitation*

Kirish

Inson organizmi genetik axborotning asosiy tashuvchisi boʻlgan DNK orqali nasldan-naslga maʼlumot uzatadi. Bu maʼlumotlar 46 ta xromosoma orqali ifodalanadi, ulardan 44 tasi autosom, 2 tasi esa jinsiy xromosomalardir. Xromosoma anomaliyalari — bu xromosoma soni yoki tuzilishidagi oʻzgarishlar natijasida yuzaga keladigan irsiy kasalliklar boʻlib, ular organizm rivojlanishida chuqur patologik oʻzgarishlarga sabab boʻladi.

Autosom xromosoma anomaliyalari odatda 13-, 18-, yoki 21-xromosoma bilan bogʻliq boʻlib, ular mos ravishda Patau, Edvards va Daun sindromlarini keltirib chiqaradi. Bunday holatlar odatda embrional rivojlanishning erta bosqichlarida yuzaga keladi va aksariyat hollarda ona yoshining ortishi bilan bogʻliq boʻladi.

Jinsiy xromosoma anomaliyalari esa XX yoki XY juftligidagi buzilishlar natijasida kelib chiqadi. Masalan, Tyorner sindromi (XO karyotip) faqat qiz bolalarda uchrasa, Klaynfelter sindromi (XXY karyotip) oʻgʻil bolalarda kuzatiladi. Bu sindromlar oʻsishdagi orqada qolish, jinsiy yetilishning buzilishi, gormonal nomutanosiblik kabi belgilar bilan namoyon boʻladi.

Zamonaviy tibbiyotda xromosoma anomaliyalarini aniqlash uchun kariotiplash, prenatal skrining, va DNK diagnostikasi kabi usullar keng



qo'llanilmoqda. Bu metodlar yordamida homila rivojlanishida genetik xatoliklarni erta aniqlab, profilaktika choralarini ko'rish imkoniyati mavjud.

Shuningdek, psixologik va pedagogik reabilitatsiya bu holatlarda juda muhim o'rin tutadi, chunki genetik kasalliklarga chalingan bolalarda intellektual rivojlanishning o'ziga xos shakllanishi kuzatiladi. Shu sababli pediatri, genetika mutaxassisi va psixologning hamkorlikdagi yondashuvi kasallik oqibatlarini kamaytirishda muhim ahamiyat kasb etadi.

Asosiy qism

1. Autosom xromosoma anomaliyalari

Autosom xromosoma anomaliyalari odatda soni yoki tuzilishidagi buzilishlar bilan tavsiflanadi. Sonning ortishi yoki kamayishi genetik axborotning noto'g'ri ifodalanishiga olib keladi va natijada Daun, Edvards va Patau sindromlari yuzaga keladi.

Daun sindromi (Trizomiya 21): Eng keng tarqalgan autosom anomaliyasi bo'lib, har 700–1000 tug'ilgan chaqaloqdan 1 tasida uchraydi. Fenotipik belgilariga yuz tuzilishining o'ziga xosligi (qo'ng'ir ko'zlar, qisqa bo'yin, oraliq keng bo'lgan barmoqlar), intellektual rivojlanishning sekinlashuvi va yurak yetishmovchiligi kiradi. Bunda ona yoshining ortishi xavfni oshiruvchi omil sifatida qayd etilgan.

Edvards sindromi (Trizomiya 18): Rivojlanishning og'ir buzilishi bilan tavsiflanadi. Bolalarda past tana vazni, yurak va buyrak nuqsonlari, o'lim ko'pincha birinchi yil ichida sodir bo'ladi.

Patau sindromi (Trizomiya 13): Juda kam uchraydi, ammo klinik ko'rinishlari og'ir va tez o'limga olib keladi. Bolalarda yuz, bosh va nerv tizimi nuqsonlari kuzatiladi.

2. Jinsiy xromosoma anomaliyalari

Jinsiy xromosoma anomaliyalari XO, XXY yoki XXX karyotiplar orqali aniqlanadi. Ularning asosiy belgisi jinsiy rivojlanishning buzilishi va o'sishdagi kechikishdir.



Tyorner sindromi (XO): Faqat qizlarda uchraydi. Belgilari: past boʻy, boʻyinning qisqargan oraliq, yurak va buyrak nuqsonlari, infertilitet. Shuningdek, psixologik jihatdan ijtimoiy koʻnikmalarni rivojlantirishda qiyinchiliklar kuzatiladi.

Klaynfelter sindromi (XXY): Oʻgʻil bolalarda uchraydi. Belgilari: uzun boʻy, mushak massasining kamayishi, gormonlar nomutanosibligi, reproduktiv tizimning zaifligi. Koʻplab hollarda intellektual rivojlanishning sezilarli kechikishi kuzatiladi.

Triple X sindromi (XXX): Kamdan-kam hollarda aniqlanadi. Belgilari oʻtkir boʻlmaydi, koʻpincha psixologik rivojlanish va ijtimoiy koʻnikmalarda kichik qiyinchiliklar bilan namoyon boʻladi.

3. Solishtirma tahlil

Xususiyat Autosom anomaliyalar Jinsiy xromosoma anomaliyalar

Karyotip 13, 18, 21 xromosoma trizomiyasi XO, XXY, XXX

Jinsiy belgi Har ikkala jinsda uchraydi Jinsga xos boʻlishi
mumkin (Tyorner-qiz, Klaynfelter-oʻgʻil)

Fenotipik belgilar Yuz va tana tuzilishi, intellektual rivojlanish
Oʻsish, jinsiy rivojlanish, gormonal muammolar

Hayot davomiyligi Baʼzi hollarda qisqa (Edwards, Patau) Odatda
normal, ayrim hollarda reproduktiv cheklovlar

Diagnostika usullari Prenatal skrining, kariotiplash Kariotiplash,
gormonal tahlil

Solishtirma tahlil koʻrsatadiki, autozomal anomaliyalar odatda hayot davomiyligi va jiddiy fiziologik buzilishlar bilan bogʻliq, jinsiy xromosoma anomaliyalar esa koʻproq reproduktiv va gormonal funksiyalar bilan bogʻliq boʻladi.

4. Diagnostika va davolash yondashuvlari

1. Prenatal diagnostika: Homila rivojlanishida xromosoma anomaliyalarini aniqlash uchun ultratovush, amniotsentez va DNK tahlillari qoʻllaniladi.

2. Postnatal tashxis: Tugʻilgan bola klinik va fenotipik jihatdan baholanadi, kariotiplash yordamida anomaliya aniqlanadi.



3. Davolash va reabilitatsiya: Anomaliyalar to‘liq davolanishi mumkin emas, ammo simptomatik va psixologik yondashuv bolaning hayot sifatini oshiradi. Masalan, yurak nuqsonlarini jarrohlik yo‘li bilan davolash, gipertoniya va endokrin muammolarni nazorat qilish, psixologik va pedagogik yordam ko‘rsatish.

Takliflar

1. Homiladorlik paytida genetik skriningni kengaytirish, ona yoshining ortishi bilan bog‘liq xavfni baholash.
2. Pediatrlar va genetika mutaxassislarini birlashtirgan ko‘p tarmoqli konsultatsiya markazlarini tashkil etish.
3. Bolalarda xromosoma anomaliyalari aniqlanganda psixologik va pedagogik reabilitatsiya dasturlarini erta boshlash.
4. Ota-onalarni genetik kasalliklar va ularning oqibatlari bo‘yicha axborot berish va o‘qitish.
5. Mahalliy miqyosda statistik ma‘lumotlarni to‘plash va yangi tadqiqotlar olib borish orqali profilaktik choralarni ishlab chiqish.

Xulosa

Xromosoma anomaliyalari — pediatriya va genetika fanining eng dolzarb masalalaridan biridir. Ushbu maqolada autozom va jinsiy xromosoma anomaliyalarining solishtirma tahlili keltirildi. Ma‘lum bo‘ldiki, autosom anomaliyalari odatda hayot davomiyligi va fiziologik buzilishlar bilan bog‘liq bo‘lsa, jinsiy xromosoma anomaliyalar reproduktiv va gormonal funktsiyalarni ta’sir qiladi.

Erta tashxis va prenatal diagnostika yordamida xromosoma anomaliyalarini erta aniqlash, shuningdek psixologik va pedagogik reabilitatsiya dasturlarini erta boshlash bolalarning hayot sifatini sezilarli darajada yaxshilaydi. Klinik tajriba va ilmiy tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki, ko‘p tarmoqli yondashuv, ya’ni pediatr, genetika mutaxassisi va psixologning hamkorligi, bemor va oilani qo‘llab-quvvatlashning samarali usuli hisoblanadi.

Shuningdek, ota-onalarni genetik kasalliklar va ularning oqibatlari bo‘yicha xabardor qilish, mahalliy tadqiqotlar va statistik ma‘lumotlarni tizimli ravishda



yuritish pediatrik amaliyot sifatini oshirishga xizmat qiladi. Kelajakda gen terapiya va ilg'or genetik texnologiyalar xromosoma anomaliyalarini davolash imkoniyatlarini kengaytirishi kutilmoqda.

Xulosa qilib aytganda, autosom va jinsiy xromosoma anomaliyalarini erta aniqlash va kompleks rehabilitatsiya dasturlarini amalga oshirish bolalarda fiziologik va psixologik rivojlanishning yaxshilanishiga, oilaning hayot sifatining oshishiga yordam beradi.

ADABIYOTLAR RO'YXATI

1. Sh. Ahmedova, "Pediatriyada xromosoma kasalliklari", Tibbiyot jurnal, 2023.
2. O. Tursunov, "Genetika asoslari va xromosoma anomaliyalar", Andijon, 2024.
3. M. Karimova, "Daun va Tyorner sindromlari: klinik tahlil", Pediatriya va Genetika, 2023.
4. N. Vahobova, "Autosomal va jinsiy xromosoma anomaliyalarining pediatrik jihatlar", Tibbiyot fanlari, 2024.
5. R. Toshmatova, "Prenatal diagnostika va xromosoma anomaliyalarini aniqlash", Tibbiyot amaliyoti, 2023.
6. F. Tojiboyeva, "Pediatrik genetik kasalliklarda rehabilitatsiya metodlari", Andijon Universiteti nashri, 2024.