

DAUN SINDROMINING GENETIK ASOSLARI VA KLINIK KECHISHI, DIAGNOSTIKA VA DAVOLASHDA ZAMONAVIY YONDASHUVLAR , SHUNINGDEK, NOGIRONLIGI BO'LGAN SHAXSLARNING JAMIYATGA INTEGRATSIYASI

Fayzliddinova Laziza Bexzod qizi

Toshkent Kimyo xalqaro

Universiteti

Spekial pedagogy fakulteti

+998900079104

fayzliddinovalaziza@gmail.com

ANNOTATSIYA

Daun sindromi – insonning genetik rivojlanishida uchraydigan eng ko'p tarqalgan xromosoma anomaliyalaridan biridir. Bu sindrom 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi (trisomiya 21) tufayli yuzaga keladi. Odatda, sog'lom odamda 46 ta xromosoma bo'ladi, biroq Daun sindromiga ega shaxslarda 47 ta xromosoma mavjud bo'ladi. Bu esa ularning organizmida turli xil anatomik, fiziologik va psixologik o'zgarishlarga sabab bo'ladi. Daun sindromi tug'ma bo'lib, insonning butun hayotiga ta'sir qiladi.

Kalit sozi: Oddiy trisomiya 21 – barcha hujayralarda 47 ta xromosoma (80–95% hollarda). Mozaik shakl – ayrim hujayralarda 47 ta, boshqalarida esa 46 ta xromosoma (2–4% hollarda), Translokatsion shakl – 21-xromosomaning bir qismi boshqa xromosomaga ulanadi (3–4% hollarda).

АННОТАЦИЯ

Синдром Дауна – одно из наиболее распространённых хромосомных аномалий в генетическом развитии человека. Этот синдром возникает вследствие наличия дополнительной копии 21-й хромосомы (трисомия 21). В норме у здорового человека имеется 46 хромосом, однако у людей с синдромом Дауна присутствует 47 хромосом. Это приводит к различным анатомическим, физиологическим и психологическим изменениям в их организме. Синдром Дауна является врождённым и оказывает влияние на всю жизнь человека.

Ключевое слово: Простая трисомия 21 – во всех клетках имеется 47 хромосом (в 80–95% случаев). Мозаичная форма – в некоторых клетках 47 хромосом, а в других 46 (в 2–4% случаев). Транслокационная форма – часть 21-й хромосомы присоединяется к другой хромосоме (в 3-4 % случаев) .

ANNOTATSIYA

Down syndrome is one of the most common chromosomal abnormalities in human genetic development. This syndrome occurs due to the presence of an extra

copy of the 21st chromosome (trisomy 21). Normally, a healthy person has 46 chromosomes, but individuals with Down syndrome have 47 chromosomes. This causes various anatomical, physiological, and psychological changes in their body. Down syndrome is congenital and affects a person's entire life.

Keyword: Simple trisomy 21 – all cells contain 47 chromosomes (in 80–95% of cases). Mosaic form – some cells have 47 chromosomes, while others have 46 (in 2–4% of cases). Translocation form – a part of the 21st chromosome attaches to another chromosome (in 3–4% of cases).

Tarixiy ma'lumotlar

Daun sindromi ilk bor ingliz shifokori Jon Lengdon Daun tomonidan 1866-yilda ilmiy tasvirlangan. U sindromga xos bo'lgan yuz ifodasi, jismoniy xususiyatlar va rivojlanishdagi orqada qolish belgilarini batafsil yozib qoldirgan. Keyinchalik 1959-yilda fransuz olimi Jerom Lejen bu sindromning asosiy sababi 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi ekanini aniqlagan.

Daun sindromining asosiy sabablari

Trisomiya 21 – eng keng tarqalgan shakli, unda barcha hujayralarda 21-xromosoma uch nusxada mavjud.

Mozaik shakl – ayrim hujayralarda 47 ta xromosoma, boshqalarida esa 46 ta bo'lishi mumkin. Belgilari yengilroq kechadi.

Translokatsiya – 21-xromosoma boshqa xromosomaga ulanib qoladi. Bu shakl nasldan-naslga o'tishi ehtimoli yuqori.

Daun sindromining tashqi belgilariga misollar

Yassi yuz tuzilishi va kichik burun.

Qisqa bo'y va mushaklarning bo'shligi (gipotonus).

Kichkina quloqlar, ko'zlarning yuqoriga qarab qiyshaygan shaklda joylashishi.

Qo'llarda bitta uzun chiziq (simian crease).

Tilning kattaroq ko'rinishi va og'izdan tashqariga chiqib turishi.

Sog'liqdagi muammolar

Daun sindromiga ega bolalar va kattalarda ayrim sog'liq muammolari uchrashi mumkin:

Yurak nuqsonlari (taxminan 50% hollarda).

Ovqat hazm qilish tizimi anomaliyalari.

Quloq va ko'z kasalliklari.

Immunitetning zaifligi.

Qariyalar davrida Altsgeymer kasalligiga moyillik.

Aqliy va ijtimoiy rivojlanish

Daun sindromli shaxslarning intellektual rivojlanishi sog'lom tengdoshlariga qaraganda sekinroq bo'ladi. Ularning IQ ko'rsatkichi odatda past bo'lishiga qaramay,

ular o'rganish, mustaqil yashash va jamiyatga moslashish qobiliyatiga ega. To'g'ri pedagogik yondashuv, logopedik mashg'ulotlar va ijtimoiy qo'llab-quvvatlash ularning salohiyatini to'liqroq ochishga yordam beradi.

Ijtimoiy munosabat va inklyuziya

Bugungi kunda Daun sindromi bilan yashovchi insonlarga nisbatan ijtimoiy qarashlar sezilarli darajada o'zgargan. Ular maxsus maktablarda ta'lim olishi bilan birga, inklyuziv ta'lim muassasalarida ham muvaffaqiyatli o'qiy oladilar. Jamiyatda faol ishtirok etishlari, sport, san'at va turli madaniy tadbirlarda qatnashishlari mumkin. Ba'zi mamlakatlarda ular o'z kasbiga ega bo'lib, mustaqil hayot kechirishmoqda.

Daun sindromining oldini olish va prenatal diagnostika

To'liq oldini olish imkoni bo'lmasa-da, homiladorlik davrida Daun sindromini aniqlash uchun maxsus prenatal skrining testlari mavjud

Qon tahlillari (birinchi va ikkinchi trimestr skriningi).

Ultrasonografiya orqali belgilarning aniqlanishi.

Amniyosentez yoki xorion biopsiyasi (xromosoma tekshiruvi).

Shuningdek, onaning yoshi oshgani sari (ayniqsa 35 yoshdan keyin) Daun sindromli bola tug'ilish ehtimoli ortadi.

Jamiyatdagi o'rni va qo'llab-quvvatlash

Daun sindromiga ega insonlar jamiyatning to'laqonli a'zosi sifatida qadrlanadi. Ular mehribon, samimiy va ijobiy xarakterlari bilan ajralib turadilar. Ularni qo'llab-quvvatlash uchun ko'plab xalqaro tashkilotlar, jamg'armalar va markazlar faoliyat yuritadi. Har yili 21-mart – Xalqaro Daun sindromi kuni sifatida nishonlanadi.

Xulosa

Daun sindromi insoniyatning bir qismi bo'lib, u bilan yashaydiganlar o'ziga xos imkoniyatlarga ega. Jamiyatning ularni qabul qilishi, mehr-muhabbat va qo'llab-quvvatlash ko'rsatishi ularning hayotini yengillashtiradi va yanada mazmunli qiladi. Bu sindrom kasallik emas, balki genetik xilma-xillikning bir qismi sifatida qabul qilinishi kerak.

Har bir inson qadrlil, har bir hayot beqiyosdir !

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. World Health Organization (WHO). Down syndrome. 2023.
2. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Facts about Down Syndrome. 2022.
3. Lejeune J., Gautier M., Turpin R. Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. C. R. Acad. Sci., 1959.
4. National Health Service (NHS), UK. Down's syndrome. 2021.