

**IRSIY KASALLIKLAR - DAUN SINDROMI KELIB CHIQISHI, ASOSIY BELGILARI,
TASHXISLASH**

Rabbonayev Axmadjon Aktam o'g'li

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti davolash fakulteti 108-guruh talabasi

Islamova Zebiniso Bustonovna

Ilmiy raxbar: Tibbiy biologiya va genetika kafedra o'qituvchisi

Annotatsiya: *Daun sindromi — xromosoma patologiyasi bo'lib, 21-xromosoma genetik materialining qo'shimcha nusxasi mavjudligi bilan tavsiflanadi. Nusxa yoki butun xromosoma (trisomiya), yoki uning qismlari (masalan uning translokatsiyasi hisobiga) mavjud bo'lishi mumkin.*

Normal inson kariotipi 46 xromosomadan iborat va erkaklar uchun 46,XY, ayollar uchun 46,XX deb belgilanadi, Daun sindromi bo'lganlarda esa kariotip 47 ta xromosomadan iborat bo'ladi.

Kalit so'zlar: *Daun sindromi, autosoma xromosoma, gipofiz bezi, jinsiy bezlar, translokatsiya, trisomiya, gameta.*

**HEREDITARY DISEASES-THE ORIGIN OF DOWN SYNDROME, THE MAIN
SYMPTOMS, DIAGNOSIS**

Rabbonaev Akhmadjon Aktamovich

*Student of the 108 group of the Medical faculty of the Samarkand State Medical
University*

Islamova Zebiniso Bustonovna

Scientific supervisor: Lecturer at the Department of Medical Biology and Genetics

Abstract: *Down syndrome is a chromosomal pathology characterized by the presence of an additional copy of the genetic material of chromosome 21. A copy can exist either on the entire chromosome (trisomy) or on parts of it (for example, due to its translocation).*

The normal human karyotype consists of 46 chromosomes and is designated as 46,XY for men and 46, XX for women, while in people with Down syndrome the karyotype will consist of 47 chromosomes.

Key words: *Down syndrome, autosomal chromosome, pituitary gland, gonads, translocation, trisomy, gamete.*

KIRISH

Butun dunyoda 21 mart kuni Xalqaro Daun sindromi mavjud bo'lgan insonlar kuni nishonlanadi. 2011 yilning dekabr oyida BMTning Bosh Assambleyasi mazkur kunni o'zining barcha qatnashchi-davlatlariga nishonlash va mazkur muammoga

e'tiborlarini qaratishni taklif etdi. Xalqaro kun esa 2012 yildan boshlab keng nishonlana boshlandi. Mart oyi esa bejiz tanlanmagan. U shartli ravishda Daun sindromi 21 xromosomadagi (shuning uchun ham 21 mart) uchligini (mart yilning uchinchi oyi) o'zida aks etadi.

Kelib chiqish sabablari: Kasallik esa 1866 yilda britaniyalik shifokor Djon Daun tomonidan kashf etilgan. 1959 yili esa fransuz olimi Jerom Lejen sindromning irsiy kelib chiqishini aniqlagan. Aslida sog'lom odam tug'ilganida uning organizmidagi xromosomalar soni 46 ta bo'lishi lozim, Daun sindromida esa umumiy xromosomalar soni 47 ta bo'ladi. Daun sindromi erkaklarda ham ayollarda ham uchraydi.



Daun kasalligining belgilari: — Daun sindromi mavjud bolalarni bejiz Quyosh bolalari deyishmaydi. Chunki ular doimo odamga kulib boqishadi. Ular bilan muntazam shug'ullanilsa, u oddiy bolalar qiladigan ishlarning ko'pchiligini o'zlashtirishga qodir. Daun sindromi – bu shunchaki aqliy rivojlanishdan orqada qolish emas. Xromosoma to'plamining o'zgarishi tufayli hujayralar darajasidagi moddalar almashinuvi buziladi va buning natijasida organizmdagi aksariyat organlar va to'qimalarga zarar etkaziladi.

Asosiy belgilari:

- ▶ Kasal bolalarning bo'yi past
- ▶ kallasi kichik va yumaloq
- ▶ burni kalta
- ▶ ko'z kesimi egri
- ▶ ko'pincha ko'zida g'ilyalik bo'ladi

- ▶ quloq supراسi kichik
- ▶ og'zi yarim ochiq
- ▶ og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi
- ▶ til, teri, lablari quruq
- ▶ tishlar bir tekisda bo'lmaydi
- ▶ boshda sochlar siyrak, silliq
- ▶ qo'l barmoqlari kalta va yog'on bo'lib, beshinchi barmoq juda xam kichik.
- ▶ kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi
- ▶ kaftdagi atd burchak 80° va undan xam katta bo'lishi mumkin
- ▶ Muskullar sistemasi xam juda sust rivojlangan.
- ▶ Shuning uchun bunday bolalar faqat aqliy emas, jismoniy tomondan

xam juda zaif bo'ladilar.

- ▶ Ularda mustaqil ravishda bir ishni bajarish xususiyati yo'q.
- ▶ Ayrimlari yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rgana olmaydilar.

r.

- ▶ Ular xo'jalikdagi juda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin.
- ▶ Gipofiz bezi, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiybelgilar juda sust rivojlangan.
- ▶ qizlarda oylik siklning bo'lishi kam kuzatiladi.
- ▶ Daun kasalligiga duchor bo'lganlarda farzand bo'lmaydi.
- ▶ Ammo farzandli bo'lganlari xam ma'lum, lekin bolalarining yarmi Daun kasalligi

bilan tug'iladi.

▶ Daun kasalligi bor bolalarda immunitet past bo'lganligi uchun ular xar xil yukumli kasalliklarga bardosh bera olmasdan yoshligidayok o'lib ketadilar.

- ▶ Hozirgacha bu kasallikning hosil bo'lish sabablari aniq o'rganilgan emas.

Birinchi oylardanoq chaqaloqning rivojlanishi o'z tengdoshlarinikidan sezilarli darajada ortda qolayotgani seziladi. Turli sabablar ko'ra, shu jumladan past tonus tufayli u tez charchab qoladi, kam uyg'oq bo'ladi, nigohini bir no'qtaga qarata olmaydi. O'yinchoqlarga bo'lgan qiziqishi tez yo'qoladi, hatto o'z ota-onasiga ham unchalik e'tibor qilmaydi. Bola buni ota-onasini yaxshi ko'rmasligi uchun emas, balki o'z his-tuyg'ularini ifodalash imkoniyati hozircha unda juda cheklanganligi uchun shu narsa yuzaga keladi. Harakatlar rivoji borasida ham ortda qoladi – bunday bolalar boshlarini o'rtacha uchinchi oyga yaqin ushlay boshlashadi, 9-12 oylarda o'tirishni, 1,5-2 yoshlarga yaqin esa yurishni o'rganishadi. Organizm xuddi mudrayotganday va rivojlanishga unchalik intilmayotganday tuyuladi. Ammo aslida u o'sishni xohlaydi va tashqaridan beriladigan ko'makni kutadi.

Aksariyat holatlarda bunday bolalar yoshi 40 dan oshgan onalarda tug'iladi va Jahon sog'liqni saqlash tashkilotining ma'lumotiga ko'ra ularning yarmi bolasidan tug'riqxonadayoq voz kechishadi.

Daun kasalligi tashxisi: Daun kasalligiga chalingan bemorlarni tashqi ko'rinishiga qarab ajratib olish qiyin emas. Undan tashqari bemorni sitogenetik tekshiruvlar o'tqaziladi.

Bundan uning xromosomalarini holatini tekshirganimizda 21-xromosomaning trisomik holatdaligini ko'rishimiz mumkin.

Daun kasalligini davolash-Daun sindromi kasallik emas, balki irsiy yoki xromosoma kasalligi bo'lganligi sababli, uni davolash uchun dori-darmonlar mavjud emas va kasallikni davolash yoki bartaraf etishning imkoni yo'q. Daun sindromi bo'lgan bolalarning jismoniy va intellektual rivojlanishiga yordam beradigan terapiya va xizmatlarni topishga e'tibor qaratiladi. Bu gen kasalligini davolashni hozirgacha iloji topilmagan.

Xulosa. Albatta Daun sindromiga ega bolani tarbiyalayotgan ota-onalarga juda ham og'irdir. Chunki ular oddiy sog'lom bolaga ketadigan kuchdan ko'ra, o'z farzandlariga uning o'n barobarini sarflashlari lozim. Shu bilan birga ularda kichkina bir insonning ulg'ayishida bevosita ishtirok etish, uning yutuqlari va muvaffaqiyatlaridan quvonish kabi qiziqarli yo'lni bosib o'tish imkoniyati ham bor. Ularning farzandi esa bunga javoban albatta o'zining mehr-muhabbati bilan javob qaytarishi shubhasiz. Bunday farzand hech qachon o'z ota-onasidan yuz o'girmaydi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование/ Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е. и др. – 1996.
2. <https://e-library.sammu.uz/ru>
3. “TIBBIY BIOLOGIYA VA GENETIKA” P.X.Xolikov, A.Q.Qurbonov, A.O.Daminov, M.V.Tarinova. Toshkent-2022
4. Вахидова, А. М., Балаян, Э. В., & Исламова, З. Б. (2017). Дистрофические Изменения В Эхинококковых Кистах, Осложненных Грибами Рода *Aspergillus* И *Paecilomyces*. In World Science: Problems And Innovations (pp. 298-302).
5. Bustonovna, I. Z., & Normuratovna, M. G. (2022). BIEBERSTEINIA MULTIFIDA BIOLOGY OF DC AS A PROMISING MEDICINAL PLANT. LITERATURE REVIEW PART 2. Thematics Journal of Education, 7(3).
6. Исламов, Б. С., & Исламова, З. Б. (2020). БИОЛОГИЯ СЕМЯН КУЗИНИИ ТЕНЕВОЙ (*COUSINIA UMBROSA BUNGE*). In Современная наука: перспективы, достижения и инновации (pp. 39-47).
7. Bustonovna, I. Z. (2022). REASONABLE USE OF MEDICINAL PLANTS. Literature review Part 2. Asian journal of pharmaceutical and biological research, 11(2).
8. Islamova, Z. B. (2020). THE YILD OF BEANS USING MINERAL FERTILIZERS AND NITROGEN. In Эффективность применения инновационных технологий и техники в сельском и водном хозяйстве (pp. 234-236).

9. Хожиматов, О. К., & Исламова, З. Б. (2022). Анализ аминокислотных состав, систематическая роль и значение видов рода *biebersteinia*. *Science and innovation, (Special Issue)*, 395-401.
10. Исламова, З. Б., Назарова, Г. Х., & Маткаримова, Г. М. (2021). **БИОЛОГИЯ И АГРОТЕХНИКА СОИ**. In *EUROPEAN RESEARCH* (pp. 21-23).
11. Bustonovna, I. Z. (2022). Studying the biology of *biebersteinia multifida* DC. *Thematics Journal of Education*, 7(4).
12. Исламова, З. Б., & Туракулов, Э. М. (2022). **ЛЕЙШМАНИОЗЫ-ПАТОГЕНЕЗ И КЛАССИФИКАЦИЯ**. In *European Scientific Conference* (pp. 178-180).
13. Назарова, Ф. Ш., Назарова, Г. Х., & Исламова, З. Б. (2021). **БИОЛОГИЧЕСКИЕ И ФИЗИКО-ХИМИЧЕСКИЕ СВОЙСТВА АЗКАМАРСКОГО БЕНТОНИТА И ЕГО ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КАК ИСТОЧНИКА МИНЕРАЛЬНОГО ПИТАНИЯ**. *Экономика и социум, (4-2 (83))*, 244-251.
14. Маткаримова, Г. М., Назарова, Г. Х., & Исламова, З. Б. (2021). **РАСТЕНИЯ КИЗИЛ (CORNUS MAS L.)-ЛЕЧЕБНЫЕ СВОЙСТВА И ИСПОЛЬЗОВАНИЕ**. In *ИННОВАЦИОННОЕ РАЗВИТИЕ НАУКИ И ОБРАЗОВАНИЯ* (pp. 11-13).
15. Вахидова, А. М., Балаян, Э. В., Исламова, З. Б., Мамурова, Г. Н., & Джуманова, Н. Э. (2014). **ИНФЕКЦИОННО-ТОКСИЧЕСКИЕ КАРДИОПАТИИ И МИОКАРДИТ, ПОЛУЧЕННЫЕ ПРИ ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНОМ ЗАРАЖЕНИИ МЫШАТ ЭХИНОКОККОЗОМ, ЦЕНУРОЗОМ, ЦИСТИЦЕРКОЗОМ И ПЕЦИЛОМИКОЗОМ**. *Проблемы биологии и медицины, (3)*, 79.
16. ISLAMOVA, Z., & MAMUROVA, G. (2023). **AMOUNT OF VITAMINS CONTAINED IN BIEBERSTEINIA MULTIFIDA DC**. *Innovations in Technology and Science Education*, 2(7), 1298-1303.
17. Nazirova, S., & Islamova, Z. B. (2023). **About mythopathic diseases**. In *Academic International Conference on Multi-Disciplinary Studies and Education (Vol. 1, No. 7, pp. 61-63)*.
18. Maksudjanovna, M. G., & Bustanovna, I. Z. (2020, June). **FIRST CELL OBSERVATIONS AND RESEARCH**. In *Archive of Conferences (Vol. 1, No. 1, pp. 142-143)*.
19. Исламова, З. (2016). **УРОЖАЙНОСТЬ СОИ И ФАСОЛИ ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ МИНЕРАЛЬНЫХ УДОБРЕНИЙ И НИТРАГИНА**. In *Россия в XXI веке: факторы и механизмы устойчивого развития* (pp. 18-20).
20. Абдурафикова, Р. А., Усманова, Г. А., & Исламова, З. Б. (2024). **ЛЕКАРСТВЕННЫЕ РАСТЕНИЯ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ В НАРОДНОЙ МЕДИЦИНЕ**. *Innovative Development in Educational Activities*, 3(4), 133-137. Retrieved from <https://openidea.uz/index.php/idea/article/view/2216>
21. Akramova, F. B., & Islamova, Z. B. (2024). **BOLALAR VA KATTALARDA GIDROSEFALIYA KASALLIGI, DIAGNOSTIKASI, DAVOLASH USULLARI**. *Innovative Development in Educational Activities*, 3(4), 89-93. Retrieved from <https://openidea.uz/index.php/idea/article/view/2208>

22. Tursunpo'latova, D., & Islamova, Z. B. (2024). ERTA QARISH – PROGERIYA KAMDAN KAM UCHRAYDIGAN GENETIK KASALLIK. *Innovative Development in Educational Activities*, 3(4), 106–110. Retrieved from <https://openidea.uz/index.php/idea/article/view/2211>
23. Islamova, Z. (2023). BIEBERSTEINIA MULTIFIDA DC. NI MADANIYLASHTIRISH VA MUHOFAZA QILISH. Iqlimning Davom Etayotgan o'zgarishi Sharoitida Oziq-Ovqat Xavfsizligiga Erishish Uchun Agrobiologik Xilma-Xillikni o'rganish, Saqlash Va Barqaror Foydalanish Muammolari, 26–30. Retrieved from <http://inashr.uz/index.php/ripgr/article/view/19>
24. <https://thematicsjournals.in/index.php/tjed/article/view/1219>
25. Bustonovna, I. Z., Davronovich, A. D., Muhammedjanovich, M. S., & Normuratovna, M. G. (2022). The significance of the nature of nucleic acids in the formation of productivity signs.
26. Islamova, Z. B. *Biebersteinia Multifida as a Valuable Medicinal Plant of Uzbekistan*.
27. Kh, K., Mukimov, T., Islamov, B., & Nurillayeva, N. (2020). Biological features and productivity of drought-tolerant fodder plants under the conditions of the Adyr zone of Uzbekistan. *International J Sci Technol Res*, 6(8), 34-38.
28. Rahmonov, O., Zaurov, D. E., Islamov, B. S., & Eisenman, S. W. (2020). Resources along the Silk Road in Central Asia: *Lagochilus inebrians* Bunge (Turkestan Mint) and *Medicago sativa* L.(Alfalfa): Kazakhstan, Kyrgyzstan, Tajikistan, Turkmenistan, and Uzbekistan. In *Natural Products of Silk Road Plants* (pp. 153-167). CRC Press.
29. Islamov, B., Hasanov, M., Turakulova, G., & Akhmedov, A. (2022). Estimate of the current condition of populations of the *Lagochilus olgae* R. KAM.(Lamiaceae Lindl.) in Uzbekistan. *American Journal of Plant Sciences*, 13(3), 307-315.
30. Sultonovich, I. B., Xudoyqulovich, M. T., & Ma'rufovich, N. M. S. (2020). Features of biology and ecology, growth and development of *Cousinia* species in various ecological conditions of Uzbekistan. *International Journal of Advanced Research in Engineering and Technology*, 11(11).
31. Абдурахмонов, У. У., & Исломов, Б. С. (2016). Виды и роль здоровой социальной конкуренции в достижении профессионального мастерства молодежью. *Социология и право*, (1 (31)), 16-21.
32. Исламов, Б. С., Эрданова, Ш. С., & Мукумов, И. У. (2022). ФЛОРА И ХИМИЧЕСКИЙ СОСТАВ ВОДЫ РЕКИ ЧАШМА ГОРОДА САМАРКАНД (УЗБЕКИСТАН). *Вестник науки*, 5(1 (46)), 191-197.
33. Исломов, Б. С. (2021). Самаркандский государственный университет (г. Самарканд, Республика Узбекистан). *ВІСНИК НАУКИ*.
34. Муминов, С. Р., Исломов, Б. С., & Ташпулатов, Й. Ш. (2021). ВОДНЫЕ И ПРИБРЕЖНЫЕ РАСТЕНИЯ САМАРКАНДСКОЙ ОБЛАСТИ И ИХ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ В ЭКОНОМИЧЕСКИХ ОТРАСЛЯХ. *Вестник науки*, 4(4 (37)), 191-196.

35. <https://scholar.google.com/citations?user=CBy4AzIAAAAJ&hl=ru>