



EOC
EUROASIAN
ONLINE
CONFERENCES

ENGLAND CONFERENCE

**INTERNATIONAL CONFERENCE ON
MULTIDISCIPLINARY STUDIES AND
EDUCATION**



Google Scholar

zenodo

OpenAIRE

doi digital object
identifier

eoconf.com - from 2024



INTERNATIONAL CONFERENCE ON MULTIDISCIPLINARY STUDIES AND EDUCATION: a collection scientific works of the International scientific conference – London, England, 2025. Issue 5

Languages of publication: Uzbek, English, Russian, German, Italian, Spanish

The collection consists of scientific research of scientists, graduate students and students who took part in the International Scientific online conference «**INTERNATIONAL CONFERENCE ON MULTIDISCIPLINARY STUDIES AND EDUCATION**». Which took place in London , 2025.

Conference proceedings are recommended for scientists and teachers in higher education establishments. They can be used in education, including the process of post - graduate teaching, preparation for obtain bachelors' and masters' degrees. The review of all articles was accomplished by experts, materials are according to authors copyright. The authors are responsible for content, researches results and errors.





XROMASOMALARNING O'ZGARISHI NATIJASIDA KELIB CHIQADIGAN AQLIY QOLOQLIK. PATAU VA EDVARS SINDROMI.

Ziyoiddinova Salomatxon Shavkatbek qizi

ADPI Biologiya yo'nalishi talabasi

Yo'ldashev Abduvali Alisher o'gli

ADPI Biologiya va Geografiya o'qitish metodikasi kafedrası o'qituvchisi

Annotatsiya: Maqolada irsiy kasalliklarning kelib chiqishi va xromosoma nuqsonlari haqida so'z yuritilib, Patau sindromi (13-trisomiya)ning sabablari, belgilari, diagnostika usullari va davolash xususiyatlari qisqacha bayon etilgan. Patau va Edvars sindromi kasalligi og'ir kechishi va yashash davomiyligining qisqaligi ta'kidlanadi.

Kalit so'zlar: Irsiy kasalliklar, xromosoma o'zgarishi, Patau sindromi, Edvars sindromi, translokatsiya, polidaktiliya, lab yorig'i.

Аннотация: В статье рассматриваются вопросы происхождения наследственных заболеваний и хромосомных дефектов, кратко описываются причины, симптомы, методы диагностики и особенности лечения синдрома Патау (трисомия 13). Отмечается тяжёлое течение заболевания и короткая продолжительность жизни.

Ключевые слова: наследственные заболевания, хромосомные изменения, синдром Патау, синдром Эдварс, транслокация, полидактилия, расщелина губы

Abstract: The article discusses the origin of hereditary diseases and chromosomal defects, briefly describes the causes, symptoms, diagnostic methods and treatment features of Patau syndrome (trisomy 13). The severe course of the disease and short life expectancy are emphasized.

Keywords: Hereditary diseases, chromosomal changes, Patau syndrome, Edwards syndrome, translocation, polydactyly, cleft lip

Genotipning o'zgarishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklarga irsiy kasalliklar deyiladi. Irsiy kasalliklarning barchasi ham nasldan naslga o'tavermaydi, chunki irsiy kasalligi bo'lgan individ juda erta halok bo'ladi yoki nasl qoldirish qobiliyatiga ega bo'lmaydi. Irsiy kasalliklar tashqi muhitning mutagen ta'sirida sodir bo'ladi. Lekin bu jarayonda organizimning ichki muhiti ya'ni genotipi ham katta rol o'ynaydi, agar kasallik yuzaga chiqishida ham atrof-muhit omillarining, ham genotip ahamiyatli bo'lsa bunday kasalliklarni multiomilli (multifikator) irsiy kasalliklar deyiladi. Irsiy kasalliklar soni yildan-yilga ko'paymoqda. Bunga sabab birinchidan irsiy kasalliklarni aniqlovchi usullarning takomillashishi bo'lsa, ikkinchidan atrof muhitning mutagen omillari bilan ifloslanishidir. Ma'lumotlarga qaraganda 5% bola irsiy kasallik bilan dunyoga keladi va har bir odamda kelajakda mutatsiyaga uchrashi mumkin bo'lgan 5—10 ta genlar bo'ladi. Hozirgi kunda 6000 dan ortiq irsiy kasalliklar aniqlangan(2017). Irsiy kasalliklarning





boshqa kasalliklardan farqi shundaki ularning sodir bo'lishi uzoq davom etadi. Irsiy kasalliklar xromosoma va gen kasalliklariga bo'linadi.

Xromosoma kasalligi xromosomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromosoma sonining o'zgarishi odatda hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga baravar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi. Odatda, xromosoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan-naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi. Hozirgi kunda xromosomaning soni va strukturasi o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan irsiy kasalliklardan 500 ga yaqini ma'lum. Xromosoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromosomalarning soni (Daun, Edvards, Patau, Klaynfelter, Shershevskiy-terner) va strukturasi o'zgarishi (Mushuk chinqirig'i, 18-juft xromosomaning uzun yelkasini uzilishi) bilan yuzaga chiqishi mumkin. Biz ushbu maqolada asosan Patau va Edvars sindromi haqida ma'lumot keltiramiz.

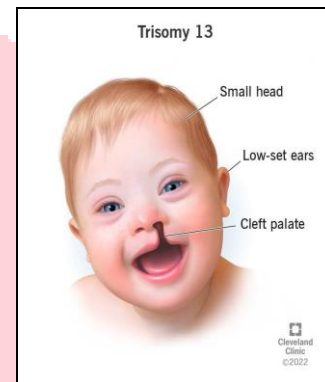
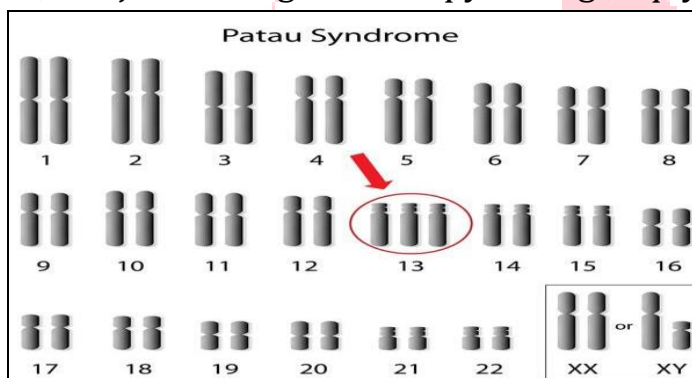
Edvars sindromi (18-xromosoma trisomiyasi). Trisomiya - E sindromi birinchi bo'lib Edvards tomonidan 1960-yilda aniqlangan. Bu kasallik 18-xromosoma trisomiyasi ham deyiladi. Edvars kasalligi bilan tug'ilgan o'g'il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylaridayoq vafot etadi. Qiz bolalar esa 2-3 yoshgacha yashashlari mumkin. Tug'ilgan 4500 chaqaloqlarning bittasida shu kasallik belgilari uchraydi. Kasallarning 70% bir oygacha, yana 7% bir yoshgacha yashaydi. Bemor bolalarning atigi 1% o'n yoshgacha yashashi mumkin.

Trisomiya - E sindromida bola kichik vaznda, chala tug'iladi. Kasallikning asosiy belgilari: bosh suyagi o'zgargan, yassi peshona, ko'z kosalari kichkina va bir-biridan normadan ko'ra uzoqroqda, daxani ingichka, jagiari va og'iz bo'shlig'i kichkina, tanglayi baland, quloqlari juda pastda joylashgan, barmoqlari changak holda bo'ladi Edvars sindromi Bunday bolalarning ovozi chiqmaydi, ko'z olmalari noto'g'ri harakat qiladi. Yurak va ichki organlarida chalalik alomatlari bo'ladi. Nerv sistemasi rivojlanmaydi. Edvards sindromi - hayot uchun muhim organlarda bir talay kamchiliklar bo'lishi bilan ifodalanadi (bosh miya katta yarim sharlari po'stlog'ining hujayralari o'zgarib qoladi, qizil yadro miyacha hujayralari atrofiyaga uchraydi; yurak, o'pka, buyraklarda nuqsonlar bo'ladi). Bunday chaqaloqlar ko'pincha 6 oydan ko'p yashamaydi. Davosi simptomatikdir.

Patau sindromi. Patau sindromi - trisomiya 13 deb ham ataladi. Kasallikni birinchi bo'lib Klaus Patau 1961- yilda o'rgangan. Kasallik bitta xromosomaning ortib ketishi bilan yuzaga chiqadi (46 + 1). Bu ortiqcha xromosoma 13-15-juft xromosomalardan biri bo'lib, qaysi bir juftga kirishini aniq aytish qiyin. Chunki 13, 14, 15-juft xromosomalar bir-biriga juda o'xshash. Shuning uchun Patau kasalligini D guruhga mansub o'tacha



kattalikdagi akrosentrik xromosomalardan birining oshishiga bog'lab tushuntiriladi. Bunday kasallik bilan bolalar, odatda, sog'lom ota-onalardan tug'iladi va 3500, 4000 sog'lom bolaga bitta kasal bola to'g'ri keladi. Kasallikka xos belgilar quyidagilardir: bolalarning vazni, bo'yi juda kichik va ko'pincha vaqtdan avval tug'iladi. Bu lab yorig'i, tanglay yorig'i, miya nuqsonlari, anoftalmiya, simian burmalari, polidaktiliya, triggeromatriya va triggeratriya bilan tavsiflanadi. Odatda, kasal bolalar tug'ildandan keyin 2-3 hafta ichida vafot etadilar. Kamdan-kam chaqaloqlar 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. O'tgan go'daklik davridan omon qolgan bemorlarda og'ir psixomotor buzilish, rivojlanishning muvaffaqiyatsizligi, aqliy zaiflik va tutilishlar mavjud.



Patau sindromining sababi bu ko'pincha keksa yoshdagi (35 yoshdan oshgan) onalarda uchraydigan meyoza ajralmasligi bilan bog'liq. Yana bir sabab Robertson translokatsiyasi bo'lib, buning natijasida 13-xromosomaning ikkita normal nusxasi va 13-xromosomaning qo'shimcha uzun qo'li paydo bo'ladi. Yana bir kam uchraydigan sabab mozaiklik bo'lib, buning natijasida ba'zi hujayralarda 13-xromosomaning 3 nusxasi, boshqalarida esa ikki nusxasi paydo bo'ladi. Mozaitizm mitotik bo'linmaslik xatosi natijasidir va onaning yoshiga bog'liq emas.

Patau sindromining diagnostikasi chorionik villi na'munalari, amniyosentez yoki homilaga tegishli bo'lmagan DNK testlari orqali aniqlanishi mumkin. Ultrasonografiya esa holoprosensefaliya, yuz, yurak, buyrak, skelet tizimi nuqsonlari va o'sishdan orqada qolish kabi tipik anomaliyalarni ko'rsatadi; 17 xaftalikdan keyingi ultratovush eng sezgir hisoblanadi. Aniqlangan every anormal topilma sitogenetik tahlil bilan tasdiqlanadi. Davolash masalasi umumiy yomon prognoz tufayli murakkab. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarga nafas yetishmovchiligi sababli kislorod berish, ventilatsiya, intubatsiya yoki traxeostomiya kerak bo'lishi mumkin. Yurak nuqsonlari bo'lsa, jarrohlik amaliyoti talab qilinadi. Shuningdek, lab yorig'ini tuzatish, gerniorrafiya, oziqlantiruvchi naycha qo'yish kabi boshqa jarrohliklar ham o'tkazilishi mumkin. Qo'shimcha yordam sifatida maxsus ovqatlantirish, tutilishlarning oldini olish, UTI profilaktikasi va eshitish vositalari qo'llanadi. Agressiv davolashga qaramay, zamonaviy kuzatuvlar bo'yicha o'rtacha yashash davomiyligi taxminan 733 kunni tashkil etadi.



Demak, Patau sindromi og'ir xromosoma anomaliyasi bo'lib, ko'plab tug'ma nuqsonlar bilan birga chuqur aqliy va psixomotor rivojlanishning orqada qolishi bilan tavsiflanadi. Bu holat boshqa aqliy qoloqlik sindromlariga o'xshash bo'lsa-da, klinik belgilarining ko'pligi va og'irligi bilan ajralib turadi. Erta tashxis qo'yish va simptomatik yordam ko'rsatish muhim bo'lsa-da, umumiy prognoz juda og'ir bo'lib, ko'pchilik bemorlar uzoq yashay olmaydi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. A. Fayzullayev; A. G'afurov. ODAM GENETIKASI. Toshkent-2018. 136 b.
2. P. X. Xoliqov, A. Q. Qurbonov, A. O. Daminov, M.V. Tarinova Tibbiy biologiya va genetika. Toshken- 2022. 323-b.
3. P.X.Xoliqov, N. Sh. Sharofiddinxo'jayev, P. R. Olimxo'jayeva, J. R. Rahimov, P. I. Toshxo'jayev. Toshken – 2005
4. Patau Syndrome. Grant M. Williams; Robert Brady.Author Information and Affiliations Last Update: June 26, 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538347>
5. Patau syndrome - Wikipedia https://en.wikipedia.org/wiki/Patau_syndrome
6. Patau Syndrome. Aijaz Nanjiani, M.D., Ashgar Hossain, M.D., and Nahla Mahgoub, M.D.Authors Info & Affiliations Publication: The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences Volume 19, Number 2 <https://doi.org/10.1176/jnp.2007.19.2.201>
7. MedlinePlus (.gov) <https://share.google/H1zEd8Xa3pBpKeUDG>
8. View of EDVARS SINDROMI, SABABLARI VA OQIBATI

