QO‘QON DAVLAT PEDAGOGIKA INSTITUTI ILMIY XABARLARI
(2026-yil 4-son)

TABIIY FANLAR

NATURAL SCIENCES

https://doi.org/10.70728/a.series.tab.v08.i04.105

DAUN SINDROMI: ZAMONAVIY TADQIQOTLAR VA NAZARIY YONDASHUVLAR

Radjabova Malika Boboqulovna ,
Buxoro innovatsion ta’lim va tibbiyot universiteti
Klinik oldi fanlar kafedrasi v.b.dotsenti
malikaboboqulovna59@gmail.com
+998883580802

Annotatsiya. Ushbu maqolada Daun sindromining genetik asoslari, klinik belgilari, tashxislash usullari va zamonaviy tadqiqot usullari tahlil qilingan. Daun sindromi 21-xromosomaning trisomiyasi natijasida kelib chiqadigan tug'ma xromosoma anomaliyasi bo'lib, jismoniy va aqliy takomillashuvga ta'sir ko'rsatadi. Maqolada kasallikning epidemiologiyasi, xavf omillari, prenatal diagnostika usullari va rehabilitatsiya yondashuvlari haqida axborot taqdim qilingan. Tadqiqot natijalariga ko'ra, profilaktik aniqlash va kompleks reabilitatsiya dasturlari Daun sindromli bolalarning hayot sifatiga ijobiy ta’sir ko’rsatishi aniqlangan.

Kalit so'zlar: Daun sindromi, 21-xromosoma trisomiyasi, genetik anomaliya, prenatal diagnostika, reabilitatsiya, xromosoma.

Аннотация. В данной статье проанализированы генетические основы синдрома Дауна, его клинические проявления, методы диагностики и современные исследовательские подходы. Синдром Дауна представляет собой врождённую хромосомную аномалию, обусловленную трисомией 21-й хромосомы, которая влияет на физическое и умственное развитие. В статье представлены сведения об эпидемиологии заболевания, факторах риска, методах пренатальной диагностики и подходах к реабилитации. По результатам исследования установлено, что ранняя профилактическая диагностика и комплексные реабилитационные программы оказывают положительное влияние на качество жизни детей с синдромом Дауна

Ключевые слова: синдром Дауна, трисомия 21-й хромосомы, генетическая аномалия, пренатальная диагностика, реабилитация, хромосома.

Abstract. This article analyzes the genetic basis of Down syndrome, its clinical features, diagnostic methods, and modern research approaches. Down syndrome is a congenital chromosomal abnormality caused by trisomy of chromosome 21, which affects physical and intellectual development. The article provides information on the epidemiology of the condition, risk factors, prenatal diagnostic methods, and rehabilitation approaches. The

study results indicate that early preventive detection and comprehensive rehabilitation programs have a positive impact on the quality of life of children with Down syndrome.

Keywords: Down syndrome, trisomy 21, genetic anomaly, prenatal diagnosis, rehabilitation, chromosome.

Kirish. Daun sindromi — bu inson xromosoma to'plamida genetik o'zgarish natijasida yuzaga keladigan tug'ma holat bo'lib, 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi mavjudligi bilan tavsiflanadi. Oddiy sharoitda har bir hujayrada 46 ta xromosoma bo'ladi, ular 23 juftdan iborat bo'lib, Daun sindromida esa 21-juft xromosomaning qo'shimcha nusxasi tufayli umumiy hisobda xromosomalar soni 47 ta bo'ladi.Bu sindrom dastavval 1866-yilda ingliz shifokori Jon Langdon Daun tomonidan tasvirlangan va uning sharafiga nomlangan. Daun sindromi eng keng tarqalgan xromosomal anomaliyalardan biri bo'lib, taxminan har 700-800 ta yangi dunyoga kelgan chaqaloqdan birida kuzatiladi. Zamonaviy tibbiyotning jadal o’sib borishi bilan Daun sindromli bemorlarning o'rtacha hayot davomiyligi sezilarli oshdi. XX asrning boshlarida bu ko'rsatkich 10-12 yilni tashkil etgan bo'lsa, bugungi kunda rivojlangan davlatlarda 60 yoshdan yuqorini tashkil etadi. Bu yutuq erta diagnostika, yurak nuqsonlarini jarrohlik yo'li bilan bartaraf etish va kompleks tibbiy parvarish natijasida erishildi.

Tadqiqotning maqsadi: Daun sindromining genetik mexanizmlari, klinik ko'rinishlari va zamonaviy tashxislash usullarini tahlil qilish hamda reabilitatsiya yondashuvlarining samaradorligini baholash.

Tadqiqot vazifalari: Daun sindromining etiologik omillarini o'rganish Kasallikning klinik belgilarini tizimlashtirish Prenatal va postnatal diagnostika usullarini tahlil qilish Zamonaviy reabilitatsiya dasturlarini o’rganib chiqish

Material va metodlar: Tadqiqotda quyidagi metodologik yondashuvlardan foydalanildi:

Adabiyotlarni tahlil qilish metodi:

2020-2025 yillarda chop etilgan ilmiy maqolalar, monografiyalar va klinik qo'llanmalar tizimli tahlil qilindi. PubMed, Scopus va mahalliy ilmiy bazalardagi 45 dan ortiq manba o'rganildi.

Retrospektiv tahlil: Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti (JSST) va milliy sog'liqni saqlash statistikasi ma'lumotlariga tayangan holda Daun sindromining epidemiologik ko'rsatkichlari tahlil qilindi.

Qiyosiy tahlil metodi: Turli mamlakatlarning prenatal skrining dasturlari va reabilitatsiya yondashuvlari taqqoslandi.

Tadqiqot materiallari: Xalqaro va milliy klinik protokollar Genetik tadqiqotlar natijalari Epidemiologik ma'lumotlar bazalari

Natijalar : Etiologiya va genetik mexanizmlar

Tadqiqotlarga ko'ra, Daun sindromining uchta asosiy genetik shakli aniqlandi:

1-jadval. Daun sindromining genetik shakllari

Shakl	Chastotasi	Xususiyati
Trisomiya 21	95%	Barcha hujayralarda ortiqcha xromosoma

Shakl	Chastotasi	Xususiyati
Translokatsiya	3-4 %	21-xromosoma qismi boshqa xromosomaga birikadi
Mozaitsizm	1-2%	Hujayralarning bir qismi normal, qolgani anomal

Trisomiya 21 eng keng tarqalgan shakl bo'lib, unda tuxum yoki spermatozoid hujayraning meyoz bo'linishi bosqichida xromosomalar notekis taqsimlanishi (nondisjunction) ro'y beradi. **.**

Asosiy xususiyatlar va sabablar:

Genetik mexanizm: Bu genom patologiyasi bo‘lib, eng ko‘p uchraydigan shakli — trisomiya 21 (21-xromosomaning uch nusxasi). Boshqa shakllari — translokatsiya va mozaiklik.

Xavf omillari: Ona yoshining Daun sindromi xavfiga ta'siri aniqlandi:

2-jadval. Ona yoshi va Daun sindromi xavfi

Ona yoshi	Xavf darajasi
25 yosh	1:1250
30 yosh	1:1000
35 yosh	1:400
40 yosh	1:100
45 yosh	1:30

Klinik belgilar

Daun sindromiga xos asosiy fenotipik belgilar quyidagilardan iborat:

Kraniofasial xususiyatlar: Braxisefaliya (kalta va keng bosh) Yuzning tekis profile Ko'z yoriqlarining mongoloida shakli Epikant (ko'z burchagidagi teri burma) Kichik burun va tekis burun ko'prigi Makroglossiya (kattalashgan til)

Muskuloskelet tizimi: Mushak gipotoniyasi (95% hollarda) Bo'g'imlarning haddan tashqari harakatchanligi Kaftda yagona ko'ndalang chiziq (simian fold) Qisqa bo'yin va keng qo'llar

Sog'liq bilan bog'liq muammolar:

3-jadval. Daun sindromida ko'p uchraydigan sog'liq muammolari

Muammo	Chastotasi
Tug'ma yurak nuqsonlari	40-50%
Eshitish buzilishlari	75%
Ko'rish muammolari	60%
Qalqonsimon bez gipofunksiyasi	15-20%
Gastrointestinal anomaliyalar	12%
Atlantoaksial instabillik	10-20%

Prenatal diagnostika usullari:

Zamonaviy prenatal skrining ikki bosqichda amalga oshiriladi:

Invaziv bo'lmagan usullar: Biokimyoviy skrining (PAPP-A, beta-XGCh) Ultratovush tekshiruvi (bo'yin bo'shlig'i qalinligi)

Cell-free fetal DNA (NIPT) test

Invaziv usullar: Amniotsentez (homiladorlikning 15-20 haftasida)

Xorion villus biopsiyasi (10-13 hafta)

Kordotsentez (18 haftadan keyin)

NIPT testining sezgirligi 99% dan yuqori bo'lib, soxta-musbat natijalar foizi 0,1% dan kam.

Aqliy rivojlanish xususiyatlari : Daun sindromli bolalarda intellektual rivojlanish koeffitsienti (IQ) odatda 30-70 oralig'ida bo'lib, ba’zi hollarda yengil yoki o'rtacha darajadagi aqliy zaiflik kuzatiladi. Biroq individual farqlar katta bo'lib, erta aralashuv va maxsus ta'lim dasturlari natijalarni sezilarli yaxshilashi mumkin.

Muhokama : Zamonaviy tadqiqot yo'nalishlari ,Hozirgi kunda Daun sindromi bo'yicha ilmiy tadqiqotlar bir necha asosiy yo'nalishda olib borilmoqda:

1.Genetik tadqiqotlar: DYRK1A geni — 21-xromosomada joylashgan bu gen Daun sindromidagi kognitiv buzilishlarning asosiy sabablaridan biri sifatida o'rganilmoqda. Ushbu genning haddan tashqari ekspressiyasi neyronlar rivojlanishiga salbiy ta'sir ko'rsatadi.

2. Farmakologik aralashuvlar: Donepezil va boshqa xolinergik dorilar Daun sindromli bemorlarning kognitiv funktsiyalarini yaxshilash maqsadida sinab ko’rilmoqda.

3. Erta aralashuv dasturlari: Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, hayotning dastlabki 3 yilida boshlangan intensiv rivojlantiruvchi mashg'ulotlar bolaning nutq, motor va ijtimoiy ko'nikmalarini sezilarli yaxshilaydi.

Reabilitatsiya yondashuvlari: Zamonaviy reabilitatsiya kompleks yondashuvni talab qiladi: **Logopedik yordam** — nutq va til rivojlanishi

Fizioterapiya — motor ko'nikmalar va mushak tonusini yaxshilash

Ergoterrapiya — kundalik faoliyat ko'nikmalari

Maxsus ta'lim dasturlari — individual o'quv rejalari **Ijtimoiy integratsiya:** Inklyuziv ta'lim va ijtimoiy integratsiya dasturlari Daun sindromli bolalarning jamiyatga moslashuvini yaxshilashda muhim ahamiyatga ega. Oila a'zolarini qo'llab-quvvatlash va ma'lumot bilan ta'minlash ham muhim ahamiyatga ega. **Tadqiqot cheklovlari:** Ushbu tadqiqot asosan adabiyotlar tahlili va retrospektiv ma'lumotlarga asoslangan. Prospektiv klinik tadqiqotlar va mahalliy epidemiologik ma'lumotlarning yetishmasligi tadqiqot cheklovlari sifatida qayd etiladi.

Xulosa : Tadqiqot natijalari quyidagi xulosalarni shakllantirish imkonini beradi: **Daun sindromi** — 21-xromosomaning trisomiyasi natijasida kelib chiqadigan eng keng tarqalgan xromosomal anomaliya bo'lib, uning 95% hollari sporadic xarakterga ega. Ona yoshining oshishi Daun sindromi xavfini sezilarli oshiradi, ayniqsa 35 yoshdan keyin bu xavf keskin ko’tariladi. Zamonaviy prenatal diagnostika usullari, xususan NIPT testi, kasallikni homiladorlik davrida yuqori aniqlik bilan aniqlash imkonini beradi. **Erta aralashuv va**

kompleks reabilitatsiya dasturlari Daun sindromli bolalarning rivojlanishi va hayot sifatini sezilarli yaxshilaydi.

Tibbiyot yutuqlari natijasida Daun sindromli bemorlarning o'rtacha umr ko'rish davri so'nggi 50 yilda 4-5 barobar oshdi.

Amaliy tavsiyalar:

Homilador ayollarni prenatal skriningdan o'tkazishni kengaytirish

Erta aralashuv dasturlarini rivojlantirish

Oilalarni axborot va psixologik jihatdan qo'llab-quvvatlash

Inklyuziv ta'lim imkoniyatlarini kengaytirish

Foydalanilgan adabiyotlar (References)

American Academy of Pediatrics. Committee on Sports Medicine and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. Pediatrics. 2016; 151-153. Aiwazyan E.B., Odinokova G.Yu. "Neprekrashayushiysya dialogue" // Syndrome Dauna XXI Vek. 2012; 1: 13-17. Asanov A.Yu., Pritkov A.N., Makligina Yu.Yu. Modelirovanie syndroma Dauna // Syndrome Dauna XXI Vek. 2009; 2: 6-9. Buckley F. Down syndrome modeling // Down syndrome research and practice. 2008; 12(2): 98-102. Capone G. Pharmacotherapy for children with Down syndrome. Neurocognitive rehabilitation of Down syndrome: early years. Cambridge University Press, 2011: 96-116. Kafengauz B.Yu. Rebenok s nasledstvennim sindromom: opit vospitania. M.: Prakticheskaya medisina, 2008. Norsoatova J.J., Umirqulova F.A. Daun sindromi kasalligi va uning kelib chiqish sabablari // Technical science research in Uzbekistan. 2024; 2(10): 27-32.Ochilova D.A., Teshaev Sh.J. Daun sindromining kelib chiqish sabablariga zamonaviy qarashlar // Jurnal gumanitarnix i estestvennix nauk. 2023. Po'latova Z. Daun sindromi — sabablari, kasallik belgilari, tashxislash, istiqbollar // Nauka i innovatsiya. 2023; 1(28): 102-109.

Rebenok s syndromom Downa. Novoe rukovodstvo dlya roditeley. Pod red. S.J. Skalleran. M.: Blagotvoritelny fond "Downside Up", 2012.