

**EDVARDS SINDROMI: SABABLARI, BELGILARI, TURLARI,
DIAGNOSTIKASI, DAVOLASH VA OLDINI OLISH****Akramova Farzona Baxromjonovna**

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti davolash fakulteti

108-guruh talabasi

farzonaakramova000@gmail.com**Islomova Zebiniso Bo'stonovna**

Ilmiy rahbar

Tibbiy biologiya va umumiy genetika kafedra o'qituvchisi

islamova.zebiniso@mail.ru

Annotatsiya. Edwards sindromi, shuningdek, trisomiya 18 sindromi, to'liq, mozaik trisomiya yoki qisman trisomiya 18 kabi bir qancha turlari mavjudligi tufayli keng tarqalgan xromasoma kasalligi. Edwards sindromining ko'p holatlari onaning yoshi, onaning qon zardobidagi marker skriningi yoki sonografik anormalliklarni aniqlash (masalan, ensa shaffofligining oshishi, o'sishning kechikishi, xoroid pleksus kistasi, tug'ma yurak nuqsonlari asosida prenatal tashxis qilinadi).

Kalit so'zlar: Edwards sindromi, turlari, sabablari, etiologiyasi, differensial, diagnostika davolash usullari

Edwards sindromi, shuningdek, trisomiya 18 sindromi, to'liq, mozaik trisomiya yoki qisman trisomiya 18 kabi bir qancha turlari mavjudligi tufayli keng tarqalgan xromasoma kasalligi. Tirik tug'ilishining tarqalishi (1/6000-1/8000) deb baholanadi, ammo yuqori chastotasi tufayli umumiy tarqalish (1/2500-1/2600) dan yuqori. Edwards sindromi 18-xromasomaning qo'shimcha nusxasi tufayli autosamal xromasoma buzilishidir. Edwards sindromi autosamal trisomiya sindromidan biri bo'lib, chastotada trisomiya 21 dan keyin ikkinchi o'rinda turadi.

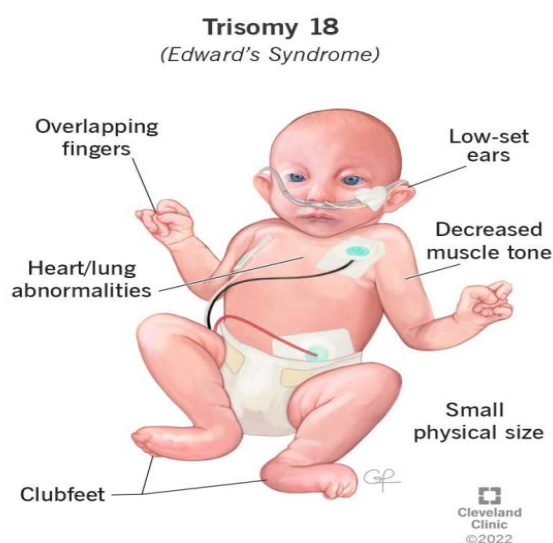
Edwards sindromi birinchi marta 1960-yilda Edwards va boshqalar tomonidan tasvirlangan. Sindrom namunasi katta va kichik anomaliyalarning taniqli namunasini, neonatal va chaqaloqlar o‘limi xavfini oshirishni, shuningdek, sezilarli psixomotr va kognitiv nogironlikni o‘z ichiga oladi.

Etiologiya. Edwards sindromi odatda, 18q xromasining qo‘shimcha nusxasidan kelib chiqadi. Edwards sindromining uch turi tafovut qilinadi: to‘liq, mozaik va qisman trisomiya 18.

1. To‘liq trisomiya 18 eng keng tarqalgan shakl (94%). Bu tipda har bir hujayra 18-xromasomaning uchta to‘liq nusxasini o‘z ichiga oladi. Qo‘shimcha xromasoma ajralmasligi, asosan meyoza davrida yuzaga keladi. Qo‘shimcha xromasoma ko‘pincha onadan kelib chiqadi. Onaning yoshi o‘sishi bilan ajratilmagan xatolarning chastotasi ortadi.

2. Qisman trisomiya 18 Edwards sindromining 2% ni tashkil qiladi. Ushbu tipda 18q xromasomasining faqat qisman sigmenti uch nusxada mavjud. Qisman uchlik ko‘pincha ota-onalardan biri tomonidan muvozanatli translokatsiya yoki inversiya natijasida yuzaga keladi.

3. Mozaik trisomiya 18 sindromning 5% ni tashkil qiladi. Ushbu turdagi to‘liq trisomiya 18 va oddiy hujayra chizig‘i mavjud. Fenotip erta o‘lim bilan to‘liq trisomiya 18 fenotipidan normal fenotipgacha bo‘lishi mumkin.



Baholash. Trisomiya 18 ni baholash va tashxislash antenatal davrda boshlanadi. Onaning sarum skriningi alfa-fenoprotein, inson xorionik gonadotropini va konyugatsiyalanmagan estriolning past darajasini ko'rsatishi mumkin. Sarum va genetik belgilar klassik ultratovush tekshiruvi natijalari bilan birlashganda foydaliroq bo'ladi. Masalan, ona plazmasida hujayrasiz homilalik DNKdan foydalangan holda invaziv bo'lmagan prenatal test (NIPT) trisomiya 18 tashxisini qo'yishda rol o'ynaydi, lekin faqat 60,7% PPV ga ega. Ultratovush bilan birgalikda NIPT ikkinchi trimestrda PPV 100% va NIPV 100% gacha. Agar antenatal skrining homilalik anevloidiya xavfi yuqori bo'lsa, amniyosentez yoki xoroin villus namunasini olish tavsiya etiladi.

Differensial diagnostika. Edwards sindromining differensial diagnostikasi nisbatan kengdir. U quyidagilarni o'z ichiga oladi.

1. Homilalik akkineziya ketma-ketligi avtosomal retsessiv holat bo'lib, yuz anomaliyalari, jumaladan mikrognatiya, ko'plab bo'g'im kontrakturalari, intrauterin o'sish cheklanishi va o'pka gipoplaziyasi bilan tavsiflanadi.
2. Patau sindromi (trisomiya 13)
3. Charge sindromi (koloboma, yurak nuqsonlari, xoanal atreziya, o'sishning kechikishi, jinsiy va quloq anomaliyalari)
4. Vacterl assotsiatsiyasi (umurtqali nuqsonlar, anal atreziya, traxeofofagial oqma, buyrak anomaliyalari, qo'l-oyoq nuqsonlari)

Xulosa. Ko'pgina genetik kasalliklarda bo'lgani kabi Edwards sindromining ham aniq sababi to'liq tushunilmagan. Ma'lumki bu holat homiladorlik vaqtida yuzaga keladigan tasodifiy yuzaga keladi va odatda, ota-onadan meros bo'lib o'tmaydi. Amniyosentez yoki xoronoik villus namunasi kabi prenatal test Edwards sindromini tug'ilishdan oldin tashxislashi mumkin. Biroq, prenatal testlar va homiladorlikni to'xtatish bo'yicha keying qarorlar bilan axloqiy mulohazalar mavjud. Hozirgi kunda aniq davolash usuli yo'q. Chunki Edwards sindromi bilan og'rikan yangi tug'ilgan chaqaloqlarda o'lim darajasi yuqori va qaysi chaqaloqlar hayotining birinchi yilidan keyin yashashini bashorat qilish qiyin. Edwards sindromida to'satdan o'limning asosiy

sababi nevrologik barqarorlik, yurak yetishmovchiligi va nafas olish yetishmovchiligidir. Har bir bemor uchun individual yondashuv ko‘rib chiqilishi kerak, bu bolaning manfaatlarini ko‘zlab, ota-onalarning tanloviga katta ahamiyat beradi.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. P.X.Xolikov, A.Q.Qurbonov, A.O.Daminov, M.N.Tarinova. Molekulyar biologiya va umumiy genetika. Toshkent-2019
2. 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>
3. 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).
4. Исламова, З. Б., & Туракулов, Э. М. (2022). ЛЕЙШМАНИОЗЫ-ПАТОГЕНЕЗ И КЛАССИФИКАЦИЯ. In European Scientific Conference (pp. 178-180).
5. 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.
6. Nazirova, S., & Islamova, Z. B. (2023). About mytopathic diseases. In Academic International Conference on Multi-Disciplinary Studies and Education (Vol. 1, No. 7, pp. 61-63).

7. 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>
8. 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.
9. Муминов, С. Р., Исломов, Б. С., & Ташпулатов, Ё. Ш. (2021). ВОДНЫЕ И ПРИБРЕЖНЫЕ РАСТЕНИЯ САМАРКАНДСКОЙ ОБЛАСТИ И ИХ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ В ЭКОНОМИЧЕСКИХ ОТРАСЛЯХ. *Вестник науки*, 4(4 (37)), 191-196.
10. <https://scholar.google.com/citations?user=СBy4AzIAAAAJ&hl=ru>
11. <https://www.mfine.co/guides/edwards-syndrome-india>
12. <https://book.bsmi.uz/web/kitoblar/152372471.pdf>
13. <https://e-library.sammu.uz/ru>
14. <http://inashr.uz/index.php/ripgr/article/view/19>
15. <https://thematicsjournals.in/index.php/tjed/article/view/1219>