

XROMOSOMAGA BOG`LIQ GEN KASALLIKLARINI OLDINI OLISHDA AMNIYOSENTEZNING AHAMIYATI

- 1.Yodgorova N.T.,
- 2.Ibodov B.A.,
- 3.Tashpolatov A.Kh.,
- 4.Uzokov J.E.,
- 5.Abdunabiyev R.N

1. TTA Associate Professor of Microbiology, virology, immunology department, Ph.D.
Yodgorova1977@bk.ru , +998901676838.

2.TTA Assistant Professor of neurology and medical psychology
doctorbek.707@mail.ru

3Teacher of the department of medical biology and genetics of TTA +998974293616

4.TTA 1st year student of the faculty of treatment, +998973161085,
rmi086237@gmail.ru

5.TTA 1st year student of the faculty of treatment rabdunabiyev22@gmail.ru
+998770008209

<https://doi.org/10.5281/zenodo.7631827>

Annotatsiya: Xromosoma kasalliklariga chalingan homilani ona qornida aniqlashda ishlatiladigan testlarning samaradorligi yuqori bo'lgan turini aniqlash. Tadqiqot material va metodlari: Shayxontohur tumani, Ko'kcha Darvoza 42-uy, "Genotexnologiya" nomli laboratoriyaga amniyosentez testini topshirgan 45 nafar bemorning test natijalari o'rganildi. Toshkent Tibbiyot Akademiyasi Ko'p Tarmoqli Klinikasi 14 - o'quv binosida amniyosentez usulining boshqa usullari (FISH) haqida ma'lumot to'pladik. Natijalar tahlili va muhokamasi: 45 nafar bemorda amniyosentez usuli juda aniq tashxis qo'ydi. Natijalar tahlilida 45 nafar onalardan (16-21 haftalik homilador, o'rtacha yoshi 35,3) 10 nafari ona qoni orqali test topshirib sog'lom natija olgan bo'lsada Edvardds sindromi bilan kasallangan farzand tug'ilgan. 20 nafar ona esa 3 marta qon topshirgan har safar to'liq ma'lumot berilmagan. Qolgan 15 nafar onalarda esa noto'g'ri abort uchragan ya'ni homila sog'lom bo'lsada abort qilingan yoki sog'lomligi to'g'risida ma'lumot berilgan lekin Daun sindromi bilan dunyoga kelgan. Keyinchalik bu homilador onalar amniyosentez usuliga murojaat qilishgan. Shu 45 nafar homilador onalarning 3 nafarida Daun sindromi , 2 nafarida Edvardds sindromi kuzatildi va tibbiy abort qildirish yoki bolaning hayotini saqlab qolish oila ixtiyoriga topshirildi. Qolgan bemorlarda homila sog'lom chiqdi .

Kalit so'zlar : Amniyosentez usuli, xromosoma kasalliklari, FISH diagnostic usuli , perinatal biokimyoviy skrining testi

Dolzarbliigi: Hozirgi kunda xromosomaning soni va strukturasi o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan irsiy kasalliklardan 2000 ga yaqini ma'lum. Xromosoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromosomalarning soni va strukturasi o'zgarishi bilan yuzaga chiqishi mumkin va xromosoma kasalliklarini shifosi yo'q. Xromosoma kasalliklari - tug'ma irsiy kasalliklarning katta guruhi bo'lib, ular klinik jihatdan bir nechta nuqsonlarning mavjudligi bilan tavsiflanadi va etiologik asos sifatida ular xromosomalarning son yoki strukturaviy anomaliyalariga ega.

1866 yilda ingliz pediatri Daun bolalardagi aqliy zaiflikning o'ziga xos turini tasvirlab berdi, keyinchalik u Daun sindromi deb nomlandi. 20-asrning birinchi yarmida Shereshevskiy-Tyorner va Klaynfelter sindromlari aniqlandi. Xromosoma kasalliklarini o'rganish 1959-yilda,

Daun sindromi bo'lgan bemorlarning kariotipida qo'shimcha 21+1 xromosoma mavjudligi faol aniqlana boshlandi. Bugungi kunga qadar odamlarda 2000 ga yaqin turli xil xromosoma anomaliyalari tavsiflangan. Klinik diagnostika uchun 100 ga yaqin sindrom mavjud. Xromosoma kasalliklarining tarqalishi barcha milliy va etnik guruhlarda bir xil bo'lib, har 1000 yangi tug'ilgan chaqaloqqa o'rtacha 7-8 bemorni tashkil qiladi. Xromosoma sindromlari odatda sporadik, ya'ni, oilada faqat bitta bunday bemor ro'yxatga olingan. Buning sababi shundaki, ko'pchilik xromosoma o'zgarishlari tasodifiy mutatsiya natijasida sodir bo'ladi. Bunday mutatsiyalar spermatogenezga qaraganda ovogenez davrida tez-tez uchraydi. Ayolning yoshi bilan bog'liq bo'ladi, ayniqsa, 35 yoshdan oshgan bo'lsa, jinsiy hujayralardagi genetik mutatsiyalar xavfi sezilarli darajada oshadi.

Xromosoma kasalliklariga quyidagilar kiradi Klaynfelter sindromi (XXY), Shereshevskiy-Tyorner sindromi (XO), Daun sindromi (21+1), Patau sindromi (13+1), Edvards sindromi (18+1) va boshqalar.

Amniyosentez usulidan foydalangan holda xromosoma kasalliklarini aniqlash mumkin. Jumladan AQSH tadqiqoti 2012 yil yanvaridan 2017 yil iyunigacha amniyosentezdan o'tgan barcha bemorlarni qamrab oldi. Onaning yoshi, amniyosentez ko'rsatkichlari, amniyosentez paytida homiladorlik davri, kariotiplash natijalari, protsedura paytida va undan keyingi asoratlar va homila natijalari ko'rib chiqildi va tahlil qilindi. Natijalar 114 nafar bemorning tibbiy yozuvlari ko'rib chiqildi va bemorlarning aksariyati (50,9%) 30 yoshdan 39 yoshgacha bo'lgan, onaning keksa yoshi (9,6%), o'rtacha yoshi 34,29 yoshni tashkil qildi. Onaning keksa yoshlarida polihidramnioz (7,9%), Daun sindromi xavfi (31,6%), Patau sindromi xavfi (6,1%), Edvard sindromi xavfining ortishi (4,4%) edi. Ona yoshi normal bo'lgan bemorlarning (86,0%) asoratlar kuzatilmagan. Xulosa Amniyosentez jarayoni bo'yicha ushbu 5 yillik retrospektiv tadqiqot amniyosentezning aksariyati xavfsiz ekanligini ko'rsatdi, chunki bemorlarning 86,0% har qanday asoratlardan holi edi. Uning asoratini oldindan bilish juda muhim, chunki bu umuman xavfsiz protsedura bo'lsa ham, har doim xavf mavjud. Amniyosentez usuli klinikalarda keng qo'llanilish boshlansa, nogiron farzandlar tug'ilishi keskin kamayadi. Statistik ma'lumotlarga ko'ra, dunyoda nogironlar soni, ularning dunyo aholisidagi ulushi 1 milliarddan ortiq bo'lib, bu 15 foizni tashkil etadi. O'zbekistonda nogironlar soni 760 ming nafarga yaqin. Ularning 120 mingga yaqini 18 va undan kichik yoshdagi nogiron bolalardir.

Tekshirish materiali va usullari: Amniyosentez 16-20-haftalar oraliq'ida amnion suyuqligidan maxsus usul yordamida amniotik suyuqlikdan taxminan 20 ml suyuqlik olish (xavfsiz) jarayonidir. Jarayon ultratovush tekshiruvni nazorati ostida mahalliy og'riqsizlantirish yo'li orqali amalga oshirildi. Tekshiruvdan keyin amnion suyuqligidagi amniosit hujayralardan homilaga taaluqli hujayralarning xromosomalar to'plami son va sifat jihatdan tekshirildi. Agar xromosoma anomaliyasi aniqlansa, vaziyat oilaga batafsil tushuntiriladi. Bolani dunyoga keltirish yoki abort qilish to'g'risida qaror oilaning ixtiyorida. Amniosentez eng zamonaviy sitogenetik tekshirish usuli FISH diagnostik usulda 99% va undan yuqori aniqlikda tekshirildi.

Amniyosentezga ko'rsatma (qachon qo'llaniladi): Perinatal biokimyoviy skrining natijalarida xromosoma kasalliklariga (Daun sindromi, Patau Shereshevskiy terner Klaynfelter sindromi) xavfi yuqori chiqqanda. 35 va undan katta yoshdagi homilador ayollarda. Oldingi farzandlaridan birida xromosoma kasalliklari bo'lganda. Takroriy abortlarda. Avlodida irsiy

yoki tug'ma kasallik mavjud yoki shubhasi kabi holatlarda. Ultratovush tekshiruvda burun suyagi meyoridan kichikligi yoki bo'yin burmasi meyoridan yuqori bo'lishi va boshqa anomaliyalar. Homila suvining meyoridan ko'pligi.

Amniyosentezga qarshi ko'rsatmalar (qachon qo'llanilmaydi): O'tkir yallig'lanish jarayonining mavjudligi. Surunkali kasalliklarning kuchayishi. Bachadonning kuchli gipertonosi. Serviksdan qon ketish. Rezus nomutanosiblik (ba'zi hollarda).

Natijalar haqida xabar berish qancha vaqt oladi? Sinov natijasi tezkor FISH (fluorescence in situ hybridization) tekshirish usuli yordamida 4-5 kun ichida natijalar yuqori aniqlikda bilish mumkin. Xromosomalardagi sifat va miqdoriy o'zgarishlarni (shu jumladan translokatsiyalar va mikrodeletsiyalarni) aniqlashga imkon beruvchi zamonaviy sitogenetik tekshirish usuli va xromosoma kasalliklarini diagnostikasi uchun qo'llaniladi.

Amniosentezning 99% aniqlikda bo'lib agar xromosoma tekshiruv natijasi "normal" bo'lsa, tekshiruvning noto'g'ri bo'lish ehtimoli juda past.

Natijalar tahlili va muhokamasi: Natijalar tahlilida 45 nafar onalardan (16-21 haftalik homilador, o'rtacha yoshi 35,3) 10 nafari ona qoni orqali test topshirib sog'lom natija olgan bo'lsada Edwards sindromi bilan kasallangan farzand tug'ilgan. 20 nafar ona esa 3 marta qon topshirgan har safar to'liq ma'lumot berilmagan. Qolgan 15 nafar onalarda esa noto'g'ri abort uchragan ya'ni homila sog'lom bo'lsada abort qilingan yoki sog'lomligi to'g'risida ma'lumot berilgan lekin Daun sindromi bilan dunyoga kelgan. Keyinchalik bu homilador onalar amniyosentez usuliga murojaat qilishgan. Amniyosentez usuli boshqa testlardan farqli ravishda o'ta aniqlik bilan tashxis qo'ydi. Shu 45 nafar homilador onalarning 3 nafarida Daun sindromi, 2 nafarida Edwards sindromi kuzatildi va tibbiy abort qildirish yoki bolaning hayotini saqlab qolish oila ixtiyoriga topshirildi. Qolgan bemorlarda homila sog'lom chiqdi.

Xulosa: Genetik maslahat markazlarini va perinatal skrining markazlar sonini ko'paytirish. Amniyosentez (hozirgi narxi 3,5 million) narxini kamaytirish va bosqichma bosqich oilaviy poliklinikalarda bepul yo'lga qo'yish. Amniyosentez usulining barcha turlarini chet el andozalari asosida o'rganish va uni o'z tibbiyotimizda qo'llash. Amniyosentezning barcha turlari haqida to'liq va aniq ma'lumotlarni homilador ayollarga tushuntirish va amniyosentezga yo'naltirish. Buning natijasida xromosoma kasalligi bilan tug'ilajak farzandlarni oldini olish mumkin. Aniqlilik darajasi past bo'lgan testlar natijasida noto'g'ri tibbiy abortga uchrayotgan sog'lombolalarni saqlab qolish kerak.

References:

1. Барашнев Ю.И., Бахарев Б.А. , Новиков П.В. Учебник " Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей ".522 б.
2. Janice Evans "Amniocentesis: what is it and how is this diagnostic test performed?" 2021 2nd july
3. Cristina Masseria , Susie Steward , Walter W. Holland "Policy Basics"
4. Журнал " Синдром Дауна 21 – век " № 1 (18)
5. Inson huquqlari bo'yicha O'zbekiston Respublikasi Milliy markazi rasmiy veb-saytining " Dunyoda 1 milliarddan ortiq nogironligi bo'lgan shaxslar yashaydi " nomli maqolasi 24.09.2021

6. Daminov A . O . , Qurbonov A . Q . , Tarinova M.V. , XolikovP. X. , Darslik “ Tibbiy biologiya va genetika ” 2019 yil ,568 bet .

7.Olimxo`jayeva P.R., Rahimov J.R., Toshxo`jayev P.i, Xoliqov P.X., Sharofiddinxo`jayev N.Sh. Darslik “ Biologiya ” 2005 yil ,583 bet .

8. Bosimov M. Sh., Eshonqulov O.E., Nishonboev K.N.//Darslik/Tibbiyot genetikasi.2011 yil 294 bet.

