

ДАУН СИНДРОМИ ЁХУД “ҚУЁШ БОЛАЛАРИ” БЎЛГАН БОЛАЛАРНИ ЭРТА АНИҚЛАШ ВА ИЖТИМОЙ ҲАЁТГА МОСЛАШТИРИШ ЧОРА-ТАДБИРЛАРИ



Пулатова Зарина Алиевна
Ўзбекистон Республикаси Қуролли Кучлари ҳарбий тиббиёт академияси,
Ўзбекистон Республикаси, Тошкент ш.

МЕРЫ РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ И АДАПТАЦИИ К СОЦИАЛЬНОЙ ЖИЗНИ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА ИЛИ «СОЛНЕЧНЫХ ДЕТЕЙ»

Пулатова Зарина Алиевна
Военно-медицинская академия Вооруженных Сил Республики Узбекистан,
Республика Узбекистан, г. Ташкент

MEASURES FOR EARLY DETECTION AND ADAPTATION TO SOCIAL LIFE OF CHILDREN WITH DOWN SYNDROME OR “SUN CHILDREN”

Pulatova Zarina Aliyeva
Military Medical Academy of the Armed Forces of the Republic of Uzbekistan,
Republic of Uzbekistan, Tashkent

e-mail: info@tma.uz

Резюме. Даун синдроми бўлган болалар - “қуёш болалари” дир. Даун синдроми-21 жуфт хромосома (трисомия)ларга қизиқишнинг ортиши, унинг аниқ частотаси, клиник белгиларнинг аниқланиши, шунингдек, бошқа хромосома синдромларига нисбатан яшовчанлиги ва шу билан эрта таъхис қўйиши имконияти билан изоҳланади. Улар ўзларининг табиати, характери, меҳрибонлиги, доимий хушчақчақлиги билан ажралиб турадиган қувноқ болалардир. Айнан бу синдром бугунги кундаги хромосома касалликлари ичидаги ажралиб турадиган синдром ҳисобланади.

Калит сўзлар: Даун синдроми, хромосома, трисомия, ген, патология, транслокация, кариотип.

Abstract. Children with Down syndrome are children of the sun. Down's syndrome - 21 pairs of chromosomes (trisomy) is explained by the increased interest, its clear frequency, the identification of clinical signs, as well as its viability compared to other chromosomal syndromes, and thus the possibility of early diagnosis. They are their own nature character. They are cheerful children who are distinguished by their kindness and constant cheerfulness. It is this syndrome that stands out among chromosomal disorders today.

Keywords: Down syndrome, chromosome, trisomy, gene, pathology, translocation, karyotype.

Даун синдроми (21-хромосома трисомияси) - геном патологияларнинг бир шакли бўлиб, унда кариотип кўпинча нормал 46 ўрнига 47 хромосома билан ифодаланади, чунки 21-жуфт хромосомалар нормал иккита ўрнига уч нусхада бўлади. Мазкур синдромнинг яна иккита шакли мавжуд:

- 21-хромосоманинг бошқа хромосомаларга транслокацияси (кўпинча - 15, камроқ ҳолларда - 14, ундан ҳам камроқ ҳолларда - 21, 22 ва Y-хромосомага) - 4%;

- Синдромнинг мозаик варианты - 5%.

Ушбу синдром 1866-йилда уни биринчи марта тасвирлаб берган инглиз шифокори Жон

Даун номи билан аталган. Туғма синдромнинг келиб чиқиши ва хромосомалар сонининг ўзгариши орасидаги боғлиқлик фақатгина 1959-йилга келиб француз генетики Жером Лежен томонидан аниқланган. Халқаро Даун синдромига чалинган одам куни биринчи марта 2006-йил 21-март куни Женева университетидан юнон генетики Стилианос Антонаракиса ташаббуси билан нишонланди. Кун ва ой жуфтлик рақами ва хромосомалар сонига қараб танланган.

Инглиз доктори Жон Лангдон Даун 1862-йилда руҳий касалликнинг бир шакли сифатида тавсифланган ва кейинчалик унинг номи билан аталган синдромни таърифлаб берган биринчи

одам эди. Ушбу тушунча 1866-йилда мазкур мавзу бўйича чоп этилган ҳисобот эълон қилинганидан кейин кенг тарқалди. Эпикантус туфайли Даун монголоидлар атамасини ишлатган (синдром эса «монголизм» деб номланган). Даун синдроми тушунчаси 1970-йилларга қадар ирқчиликка жуда боғлиқ эди.

Бордо университетидан Мете Риволла Шалон-сюр-Соньда черков яқинидаги некрополда тахминан 1500 йил муқаддам яшаган ва Даун синдроми учун характерли белгилари бўлган бола қолдиқларини аниқлади, бу ушбу синдромнинг энг қадимий аниқланган ҳолати эди. Метъе ушбу боланинг дафн маросими бошқаларникидан фарқ қилмаслигини, яъни ушбу синдромдан азиат чеккан одамлар ижтимоий табақаланмаганлигини билдирган.

XX асрда Даун синдроми етарлича кенг тарқалган ташхисга айланди. Даун синдроми бўлган одамлар кўп қайд этилган, аммо аломатларнинг фақат бир қисмини тўхтатиш мумкин эди. Даун синдроми билан касалланган одамларнинг кўпчилиги чақалоқлик ёки болалик даврида вафот этган.

Евгеник ҳаракат бошланганидан сўнг американинг 48 ва 33 штатларида ва бошқа бир қатор давлатларда Даун синдроми ва шунга тенг даражадаги ногиронлиги бўлган шахслар устидан мажбурий стерилизация дастури бошланди. Бу шунингдек фашистик Германиядаги Т-4 ўлдириш дастурининг бир қисми эди. Суд муаммолари, илмий ютуқлар ва оммавий норозиликлар иккинчи жаҳон урушидан кеуин ўн йиллар ичида бундай дастурлар бекор қилинишига олиб келди.

XX асрнинг ўрталаригача Даун синдроми сабаблари номаълумлигича қоларди, аммо ушбу синдром ва она ёши ўртасидаги боғлиқлик ва синдромга барча ирқ вакиллари тенг эҳтимоллик билан чалиниши мумкинлиги фанга маълум эди. Ўша даврларда синдром генетик ва наслий омилларнинг комбинацияси туфайли келиб чиқади деган назария ҳукм сурарди. Бошқа назариялар эса синдром туғруқ вақтида жароҳатланиш туфайли ривожланиши деган тушунчани илгари сурган.

1950-йилларда кариотипни ўрганишга имкон берувчи технологияларнинг кашф этилиши билан хромосома аномалиялари, уларнинг сони ва шаклини аниқлаш имконияти пайдо бўлди. 1959-йилда Жером Лежен Даун синдроми 21-хромосома трисомияси туфайли юзага келишини аниқлади.

1961-йилда, ўн саккизта генетиклар «The Lancet» муҳарририга *Мўғулча идиотизм «конноматсияни чалғитиши»* ва бу «*ноқулай амама*» ва у ўзгартирилиши кераклиги баён этилган нома юборишди. «The Lancet» Даун синдроми номини маъқуллади. Жаҳон соғлиқни сақлаш ташкилоти (ЖССТ) мўғул делегатлари мурожаат

тидан кейин 1965-йилда расман «монголизм» номини бекор қилди.

1975-йилда АҚШ Миллий соғлиқни сақлаш институти номенклатурани стандартлаштириш бўйича конференция ўтказди. Улар нотўғри аталишни бекор қилишни тавсия қилдилар. Бунинг сабаби синдромнинг кашфиётчиси бу касалликдан азиат чекмаганлиги эди.

Шунга қарамай, Даун синдроми номи ҳали ҳам барча мамлакатларда ишлатилади.

Даун синдроми камдан-кам учрайдиган патология эмас - у ўртача 700 та туғилишдан битта ҳолатда кузатилади. Ҳозирги вақтда пренатал ташхис туфайли, Даун синдроми бўлган болалар туғилишининг частотаси ҳар 1100 ҳолатдан 1 тагача камайган, чунки ҳомила касаллиги ҳақида хабар топгач, абортга мурожаат қилинади. Ҳар икки жинсдаги ҳомилада ҳам аномалия учраши эҳтимоли бир хил бўлади.

Даун синдроми юзага келиши эҳтимолининг она ёшига боғлиқлигини кўрсатувчи график Даун синдроми билан туғиладиган болалар сони ҳар 800 ёки 1000 чақалоқ учун 1 тани ташкил этади. 2006-йилда касалликларни назорат қилиш ва профилактика маркази буни Қўшма Штатларда 733 та тирик туғилиш учун битта ҳолат деб баҳолади (йилига 5 422 янги ҳолат). Уларнинг 95%га яқини 21-хромосома трисомиясидир. Даун синдроми барча этник гуруҳларда ва барча иқтисодий табақаларда учраши мумкин.

Онанинг ёши Даун синдроми бўлган болага ҳомиладор бўлиш эҳтимолига таъсир қилади:

- Агар оналар 20 дан 24 ёшгача бўлса, бу эҳтимоллик 1562 га 1;
- 30 ёшгача бўлса - 1000 га 1;
- 35 ёшдан 39 ёшгача - 214 га 1;
- 45 ёшдан ошганда, эса эҳтимол 19 га 1 нисбатида бўлади.

Эҳтимоллик онанинг ёши ўтгани сайин ошишига қарамай, ушбу синдромли болаларнинг 80 фоизи 35 ёшгача бўлган аёлларда туғилади. Бу ҳолат мазкур ёш гуруҳида умумий туғилишнинг юқорилиги билан боғлиқ. Охириги маълумотларга кўра, отанинг ёши, айниқса, у 42 ёшдан ошган бўлса ҳам болада синдром ривожланиши хавфини оширади.

2008-йилги тадқиқотлар шуни кўрсатдики, Даун синдроми шунингдек жинсий хужайра шаклланиши ва / ёки ҳомиладорлик жараёнида тасодикий ходисаларга ҳам боғлиқ. Отаналарнинг хатти-ҳаракати ва атроф-муҳит омиллари бунга таъсир қилмайди.

1987-йил январ ойида Даун синдроми қайд этилиши ноодатий тарзда кўпайиб кетди, аммо кейинчалик бундай тенденциялар кузатилмади. Даун синдроми шахс кариотипи 21-жуфтликда иккита хромосома ўрнига учтани кўриш мумкин.

Кўшимча нусха мавжудлиги оқибати кўшимча генетик материаллар миқдори, генетик муҳит ва оддий тасодифга боғлиқ. Даун синдроми ҳам одамларда, ҳам бошқа жонзотларда учрайди (масалан бу синдром маймун ва сичқонларда аниқланган). Нормал инсон кариотиби 46 хромосомадан иборат ва эркаклар учун 46XY, аёллар учун 46XX деб белгиланади, Даун синдроми бўлганларда эса кариотип 47 та хромосомадан иборат бўлади.

Трисомия - нормал жуфт ўрнига уч гомологик хромосомаларнинг мавжудлиги. Бу ҳолат меёз пайтида хромосомаларнинг ажралмаслигидан келиб чиқади, натижада 24 хромосомали гамета ҳосил бўлади. Қарама-қарши жинс вакилининг нормал гаметаси билан бирлашганда, зигота 47 та хромосомали бўлиб қолади. 21-хромосома трисомияси 95% ҳолатларда Даун синдромига сабаб бўлади, бунда 88% онанинг, 8% ҳолатда эса ота гаметасининг ажралмаслиги рол ўйнайди. Трисомия, одатда, ота-она хужайраларининг (гаметаларининг) ҳосил бўлишида хромосомаларнинг ажралмаслиги туфайли келиб чиқади, бу ҳолда бола организмнинг барча хужайраларида аномалия бўлади.

Мозаицизмда эса ажралмаслик ҳомила хужайрасида унинг ривожланишининг эрта босқичларида содир бўлади, натижада кариотипнинг бузилиши фақатгина баъзи тўқима ва аъзоларга таъсир қилади. Даун синдроми ривожланишининг бу вариантга «мозаик Даун синдроми» деб ном берилган (46, XX/47, XX, 21). Ушбу синдромнинг шакли, одатда енгилроқ бўлади (ўзгарган тўқималарнинг миқдори ва организмда жойлашувига боғлиқ), аммо уни пренатал ташхислаш анча қийин ҳисобланади. Бундай тип бўйича синдром 1-2% ҳолатларда қайд қилинади.

Даун синдромини келтириб чиқарадиган 21-хромосомада кўшимча материаллар ота-онанинг бири кариотибида Робертсон транслокацияси борлиги сабабли пайдо бўлиши мумкин. Бу ҳолатда 21-хромосоманинг узун елкаси бошқа хромосомаларнинг елкасига (кўпинча 14-чи [45, XX, der (14; 21) (q10; q10)]) бирикади.

Репродукция пайтида нормал меёз 21-хромосоманинг трисомияси ва Даун синдроми бўлган боланинг туғилиши эҳтимolini оширади. Даун синдроми билан транслокация одатда «оилавий Даун синдроми» деб аталади. Ушбу шакл онанинг ёшига боғлиқ эмас. Бундай синдромнинг тури барча ҳолатларнинг 2-3% ини ташкил этади.

Жуда камдан-кам ҳолларда 21-хромосома қисмлари хромосомал қайта тузилиш натижасида икки баробарга кўпайиши мумкин. Бу ҳолда 21-хромосоманинг бутун қисми эмас, балки баъзи генларининг нусхалари ҳосил бўлади. Агар Даун синдромининг жисмоний ва руҳий намоён бўлишини келтириб чиқарадиган қисмлар нусха-

ланса, бола ушбу синдром билан туғилади. Бундай хромосомаларнинг қайта тузилиши жуда камдан-кам учрайди ва бу ҳодисанинг кузатилиши сони баҳоланмаган.

Ҳомилдорликнинг дастлабки 3 ойлигида уч каррали комбинатив тест ўтказилади. Ҳомилдорликнинг 11-14 ҳафталиги даврида ҳомилдор аёл тиббий муассасага йўналтирилади, у боланинг ривожланиш касалликлари бўйича кенг кўламли пренатал (туғруқдан олдинги) диагностика текширувлардан ўтади.

Хавфни ҳисоблаш аёлнинг ёшини ҳисобга олган ҳолда учта кўрсаткич бўйича амалга оширилади:

- Ҳомилдорлик билан боғлиқ плазма оксиланинг миқдори А (pregnancy associated plasma protein-A, RARR-A);
- Одам хорионик гонадотропинининг эркин β-кичик бирлиги (β-OXG);
- Ултратовуш текширув белгилари (бўйин бўшлиғидаги суюқлик ҳажмининг ошиши, бурун суяқларининг калталиги, кичик болдир суяқларининг калталиги, мия тузилмасидаги ўзгаришлар ва бошқалар).

Юқорида санаб ўтилган усуллар аниқ ташхис қўйишга имкон бермайди ва бажарилган текширув натижасида ҳомилдор аёлларнинг Даун синдроми бўлган ҳомиллага эга бўлиш эҳтимolini баҳоланади.

Иккинчи босқичда, хавф гуруҳига кирган аёллар ҳомиласида Даун синдромини аниқ тахлил қилиш учун зарур бўлган ҳомилалик материални олиш учун инвазив муолажа ўтказилади. Ҳомилдорликнинг давомийлигига қараб, бу материал хорионик киприклар биопсияси (8-12 ҳафта), амниоцентез (14-18 ҳафта) ёки кордоцентез (кейинги даврларда) бўлиши мумкин. Ҳомиладан олинган тўқима намуналарида хромосома тўплами аниқланди.

Ҳомилдорликнинг 16-18 ҳафталигида аёл қонинининг биокимёвий тахлили ўтказилади, унда қуйидаги кўрсаткичлар баҳоланади:

- α-фетопротеин (alfa-FP) миқдори;
- Одам хорионик гормони (beta-OXG) β-кичик бирлигининг миқдори;
- Эркин эстриол миқдори.

Ҳомилдорликнинг 18-21 ҳафталик даврида ҳомилдор аёлга кеч намоён бўладиган ҳомиланинг туғма аномалияларини истисно этиш учун пренатал ташхисни ўтказадиган тиббий муассасага ултратовуш текширувдан ўтиш учун йўлланма берилади.

Учинчи триместрда, ҳомилдорликнинг 30-34 ҳафтасида ҳомилдор аёл ўзи кузатувда бўлган муассасада ултратовуш текширувидан ўтказилади.

Одатда туғруқдан кейинги ташхисда, Даун синдромига қуйидаги ташқи белгилар ҳамроҳлик

килади («Daunsayd Ар» брошюрасидан олинган маълумотлар бўйича):

- «Ясси юз» - 90%
- Брахицефалия (калла суягининг аномал калталиги) - 81%
- Янги туғилган чақалоқлар бўйнидаги терининг қатламлилиги - 81%
- Эпикантус (кўз ёригининг медиал бурчагини қопловчи вертикал тери қатлами) - 80%
- Бўғимларнинг гиперхаракатчанлиги - 80%
- Мушакларнинг гипотонияси - 80%
- Энсанинг яссилиги - 78%
- Кўл-оёқларнинг калталиги - 70%
- Брахимезофалангия (ўрта фалангаларнинг кам ривожланганлиги сабабли бармоқларнинг калталиги) - 70%
- 8 ёшдан кейин катаракта ривожланиши - 66%
- Оғизнинг очқлиги (мускул тонусининг пастлиги ва танглайнинг махсус тузилиши туфайли) - 65%
- Тиш аномалиялари - 65%
- 5-бармоқ клинодактилияси (қийшик жимжималоқ) - 60%
- Аркасимон танглай - 58%
- Бурун қаншарининг яссилиги - 52%
- Бурушган тили - 50%
- Кўндаланг кафт қатлами - 45%
- Калта кенг бўйин - 45%
- Туғма юрак нуқсон - 40%
- Калта бурун - 40%
- Стабилизм (ғилайлик) - 29%
- Кўкрак қафасининг деформацияси - 27%
- Рангдор парданинг четларида доғлар - 19%
- Эписиндром - 8%
- Ўн икки бармоқли ичакнинг стенози ёки атрезияси - 8%
- Туғма лейкоз (оқ қон касаллиги) - 8%.

2002-йилда Буюк Британия ва Европада «Даун синдроми» ташхиси бўлган ҳомилали ҳомилдорликларнинг 91-93 фоизи сунъий равишда тугатилган. 1989-йилдан 2006-йилгача Даун синдроми пренатал ташхисидан кейин ҳомилдорликни тугатишга қарор қилган аёлларнинг улуши тахминан 92% бўлганлиги маълум. Баъзи шифокорлар ва етакчилар буларнинг ахлоқий оқибатларидан хавотирда.

Даун синдроми ассоциациясининг раҳбари Клер Реунер, бундай синдром билан боланинг туғилишига ишонч комил бўлганда оналар ҳомилдорликни тўхтатиш қарорини қабул қилиши кераклиги ҳақида гапиради: Афсуски, бундай ногирон кишиларни парваришлаш инсоннинг саъй-ҳаракати, раҳм-шафқати, энергияси ва бошқа ресурслари, шу жумладан, иқтисодиёт жиҳатдан жуда қимматга тушади. Болалари бўлмаган одамлар, даставвал

бошқаларга бундай юкни юклашга ҳақли эканликларини ўйлашлари керак, ҳатто уларнинг ўзлари бу юкнинг бир қисмини кўтаришга қарор қилишса ҳам.

Даун синдромини даволаб бўлмайди, бироқ беморларга ижтимоий ва бошқа кўникмаларни орттиришга ёрдам берадиган кўплаб услублар мавжуд. Аммо олимлар медикаментоз воситаларни ўрганишни четга суриб қўйишмаган. Бундау воситаларнинг энг сўнгиларига мисол қилиб кўк чойда мавжуд бўлган эпигаллокатехин галлат моддасидир.

Беморлардаги когнитив бузилишлар DYRK1A гени ишлаб чиқарадиган маҳсулот билан боғлиқ деб ҳисобланади. Юқоридаги модда эса сичқонларда ўтказилган тажрибада мазкур геннинг экспрессиясига олиб келиб, хотира ва ўрганишни яхшилашни кўрсатди. Лекин бундай тажрибаларнинг ёрдам бериши исботланмаган.



Даун синдроми бўлган америкалик актёр Крис Буерк

Зехн ва нутқ ривожланиши кечикишининг намоён бўлиш даражаси ҳам туғма омилларга, ҳам бола билан шуғулланишга боғлиқ. Даун синдроми бўлган шахсларда одатда аклий заифлик жиддий даражада бўлади: 5% ҳолларда - дебиллик, 75% ҳолларда - имбециллик, 20% ҳолларда эса идиотия.

Даун синдроми бўлган болалар (идиоитияли шахслар бундан мустасно) ўрганувчандир. Уларнинг ривожланиши ва ҳис-туйғуларининг ўзига хос хусусиятларини ҳисобга олган ҳолда олиб бориладиган махсус услублар билан ўқитиш одатда яхши натижаларга олиб келади.

Кўшимча хромосомаларнинг мавжудлиги бир қатор физиологик хусусиятларнинг пайдо бўлишига олиб келади, бунинг натижасида бола секинроқ ривожланади ва унинг тенгдошлари ва барча болалар учун хос бўлган умумий ривожланиш босқичларидан биров кечроқ ўтади. Боланинг

ўрганиши қийинлашади, аммо Даун синдроми бўлган болаларнинг кўпчилиги юриш, гапириш, ўқиш, ёзиш ва бошқа болаларнинг қўлидан келадиган кўп нарсаларини қилишни ўрганиши мумкин - «Daunsayd Ap» фонди материаллари

Бугунги кунда Даун синдроми бўлган шахсларнинг умр кўриш давомийлиги узайган бўлиб, бу муддат 50 йилдан ошади. Ушбу синдромга эга бўлган кўп одамлар турмуш курадилар. Эркакларда чекланган миқдордаги сперматозоидлар бўлади, Даун синдроми бўлган эркакларнинг кўпчилиги бепуштдир. Аёлларда мунтазам ҳайз цикли кузатилади. Даун синдроми бўлган аёлларнинг камида 50% фарзандли бўлишлари мумкин. Ушбу синдромга чалинган оналардан туғилган болаларнинг 35-50% да Даун синдроми ёки бошқа ногиронлик аниқланади.

Даун синдроми бўлган беморларда саратон ўсмаси камроқ учраши ҳақида маълумотлар мавжуд. Бироқ, бундай кишилар кардиологик касалликлар (одатда туғма юрак нуқсонлари), Алцгеймер касаллиги ва ўткир миелоид лейкозларга чалиниши эҳтимоли кўпроқ. Мазкур синдромли одамларнинг иммунитетини заиф бўлади, шунинг учун болалар (айниқса, эрта ёшда) кўпинча пневмонияга чалинади, улар болаларда учрайдиган инфекцияларни қийин бошдан ўтказди, тез-тез ошқозон бузилиши қайд қилинади.

Турли ҳолларда Даун синдроми бўлган болаларнинг когнитив ривожланиши сезиларли даражада фарқ қилади. Ҳозирги кунда туғилишдан олдин боланинг ўзлаштириши ва жисмоний ривожланиши қанчалик яхши бўлишини олдиндан аниқлаб бўлмайди. Оптимал усулларни аниқлаш эрта аралашув ёрдамида туғилгандан кейин амалга оширилади.

Ҳар бир бола кенг имкониятларга эга эканлиги боис, мактабда уларнинг стандартлаштирилган таълим дастуридаги муваффақиятлари сезиларли даражада фарқ қилиши мумкин. Даун синдроми бўлган болаларда мавжуд бўлган ўзлаштириш муаммолари соғлом бўлаларда бўлиши ҳам мумкин, шунинг учун ота-оналар фарзандларини оддий мактабларга беришга ҳаракат қилишса бўлади.

Кўп ҳолларда болалар нутқ билан боғлиқ муаммоларга дуч келишади. Сўзни англаш ва унинг талаффуз этиш орасида маълум бир кечикиш кузатилади. Шунинг учун, ота-оналар болани логопедга олиб бориши тавсия этилади.

Нозик ҳаракат қобилиятлари ривожланишда кечикади ва бошқа ҳаракат қобилиятларидан сезиларли даражада ортда қолади. Баъзи болалар икки ёшдан бошлаб, баъзилари эса 4 ёшлигида юришни бошлашлари мумкин. Одатда ушбу жараёни тезлаштириш учун физиотерапия буюрилади.

Кўпинча нутқ ва коммуникатив кўникмаларнинг ривожланиш тезлиги кечикади ва бу эшитиш муаммоларини аниқлашга ёрдам беради. Агар улар мавжуд бўлса, бу эрта аралашув ёки эшитиш асбоблари белгилаш орқали тузатилади.

Даун синдроми бўлган болалар мактабда одатда махсус синфларга бўлинади. Бунинг сабаби уларда ўрганиш қобилиятининг пастлиги ва тенгдошларидан ортда қолиш эҳтимоли.

Хулоса қилиб айтганда, ижтимоий ва психологик ёрдам бериш ва оиладаги инсонларни, асосийси онанинг фарзандига ғамхўрлиги уларнинг узоқ умр кўришида муҳим аҳамият касб этади. Даун синдроми бўлган одамларнинг ўртача умр давомийлиги стандарт хромосома тўплами бўлган одамларнинг ўртача умр давомийлигидан камлиги уларнинг юқори касалланувчанлиги билан тушунтирилади. 2002-йилда Қўшма Штатларда ўтказилган бир тадқиқот, Даун синдроми бўлган одамларнинг ўртача умр кўриш давомийлиги 49 йил эканлигини кўрсатди.

Бироқ, ҳозирги кундаги ҳаёт давомийлиги 1980-йилларда 25 йилга нисбатан сезиларли даражада юқоридир. Вақт ўтиши билан ўлим сабаблари ҳам ўзгарган, сурункали нейродегенератив касалликлар аҳоли ёшига нисбатан кенг тарқалган. 40-50 ёшда ушбу синдроми бўлган одамларнинг аксарияти Алцгеймер касаллиги - деменциядан азият чекади.

Адабиётлар:

1. Абашева, Г.К. Свободные аминокислоты плазмы крови и головного мозга у детей с синдромом Дауна Текст. / Г.К. Абашева // Журнал невропатологии и психиатрии им. Корсакова. - 1981. - т.81. - вып.7. С. 1068-1070.
2. Аламанова, А.Б. Состояние полости носа и придаточных пазух у детей и подростков с болезнью Дауна Текст. / А.Б. Аламанова // Вестник оториноларингологии. - 1973. - № 2. - С 69.
3. Антонова, ЖИ.Т. О проблеме оценки состояния здоровья детей и подростков в практических исследованиях Текст. / ЖИ.Т. Антонова, Г.Н. Сердюковская // Гигиена и санитария. - 1998. - № 6. - С. 95.
4. Баранов, Б.С. Экологические и генетические причины нарушения репродуктивного здоровья и их профилактика Текст. / Б.С. Баранов, Э.К. Ауламазян // Журнал акушерства и женских болезней. - 2007. - Т. ЛВИ, вып. 1. -1. С. 3-10.
5. Барашнев, Ю.И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных у детей (путеводитель по клинической генетике) Текст. / Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков. - М.: «Триада-Х», 2004. - 560 с.

6. Белякова, Т.К. Клиническая характеристика мозаичного варианта болезни Дауна Текст. / Т.К. Белякова, В.И. Гаврилова // Журнал невропатологии и психиатрии имени С.С. Корсакова. - 1975. - Т. 75, вып. 10. - С. 15431547.
7. Боднянская, Х.Х. Катамнестические наблюдения больных с синдромом Дауна Текст. / Х.Х. Боднянская, Т.Н. Чугунова // Журнал невропатологии и психиатрии имени С.С. Корсакова - 1982. - Т. 82, вып. 10. - С. 117.
8. Генный полиморфизм у пациентов с синдромом Дауна Текст. / Н.С. Кузьмина [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии. - 2009. - Т. 109, № 4. - С. 50-54.
9. A perceptual and electropalatographic study of /integral/ in young people with Down's syndrome Text. / C. Timmins // Clin Linguist Phon. - 2009. - Vol. 23(12). -P. 911-925.
10. A specific deficit in visuospatial simultaneous working memory in Down syndrome Text. / S. Lanfranchi [et al.] // J. Intellect Disabil Res. - 2009. - Vol. 53(5). -P. 474-83.
11. A study of cluster behavioral abnormalities in Down syndrome Text. / R. Bhat-tacharyya [et al.] // Indian J. Med Sci. - 2009. - Vol. 63(2). - P. 58-65.
12. Access to genetic counseling for children with autism, Down syndrome, and intellectual disabilities Text. / R.J. McGrath [et al.] // Pediatrics. - 2009. - Vol. 124, suppl. 4. - P. 443-449.
13. ADAM-12 - a novel first trimester maternal serum marker for Down s syndrome Text. / J. Laigaard [et al.] // Prenat. Diagn. - 2003. - Vol. 23. - P. 1086-1091.
14. ADAM-12 as a first-trimester maternal serum marker in screening for Down syndrome Text. / J. Laigaard [et al.] // Prenat. Diagn. - 2006. - Vol. 26. - P. 973-979.
15. Al-Jarallah, A.S. Down's syndrome and the pattern of congenital heart disease in a community with high parental consanguinity Text. / A.S. Al-Jarallah // Med Sci Monit. - 2009. - Vol. 15(8).
16. Antenatal screening for Down s syndrome Text. / N.J. Wald [et al.] // Med Screen - 1997. - Vol.4 - P. 181-246.
17. Buccal micronucleus frequency is associated with age in Down syndrome Text. / F.L. Ferreira [et al.] // Genet Mol Res. - 2009. - Vol. 13, № 8(4). - P. 12311237.
18. Corrice, A.M. The Down syndrome advantage: fact or fiction? Text. / A.M. Cor-ricе, L.M. Glidden // Am J. Intellect Dev Disabil. - 2009. - Vol. 114(4). - P. 254-268.
19. Craddock, N. Is there an inverse relationship between Down's syndrome and bipolar affective disorder? Text. / N. Craddock, M. Owen // 11 Journal of intellectual Disability Research. - 1994. - Vol. 38. - P. 613-662.
20. Cytogenetic analysis of Down syndrome in Gujarat Text. / F. Sheth [et al.] // Indian Pediatr. - 2007.-Vol. 44(10). -P. 774-7.
21. Davidson, M.A. Primary care for children and adolescents with Down syndrome Text. / M.A. Davidson // Pediatr Clin North Am. - 2008. - Vol. 55(5). - P. 1099-111.
22. Duniho, T.L. A father's and physician's perspective on Down syndrome Text. / T.L. Duniho //JSC Med Assoc. -2009. - Vol. 105(6). - P. 204-206.
23. Electropalatographic therapy for children and young people with Down's syndrome Text. / J. Cleland // Clin Linguist Phon. - 2009. - Vol. 23(12). - P. 926-939.
24. Factors influencing development of Down syndrome children in the first three ears of life: Siriraj experience Text. / P. Wasant [et al.] // J. Med Assoc Thai. - 2008. -Vol. 91(7). -P. 1030-1037.

МЕРЫ РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ И АДАПТАЦИИ К СОЦИАЛЬНОЙ ЖИЗНИ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА ИЛИ «СОЛНЕЧНЫХ ДЕТЕЙ»

Пулатова З.А.

Резюме. Дети с синдромом Дауна – дети солнца. Синдром Дауна - 21 пара хромосом (трисомия) объясняется повышенным интересом, его четкой частотой, выявлением клинических признаков, а также его жизнеспособностью по сравнению с другими хромосомными синдромами, а значит, возможностью ранней диагностики. Они являются своей собственной природой. Характер это веселые дети, отличающиеся добротой и неизменной жизнерадостностью. Именно этот синдром сегодня выделяется среди хромосомных нарушений.

Ключевые слова: синдром Дауна, хромосома, трисомия, ген, патология, транслокация, кариотип.