

BOLALARDA TUG'MA POLIDAKTILIYANING KELIB CHIQISH SABABLARI VA GENETIK OMILLAR

Axadova Begoyim Oybekjon qizi

Qo'qon universiteti Andijon filiali

Pediatrica ishi yo'nalishi 25-04-guruh talabasi

Nasriddinova Yorqinoy Abdumuxtarovna

Tibbiyotda tillarni o'qitish kafedrası o'qituvchisi

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17569113>

Annotatsiya: Tug'ma polidaktiliya bu bolalarda barmoqlarning ortiqcha son bilan rivojlanishidan iborat bo'lgan irsiy tabiatli anatomik anomaliya bo'lib, inson embrional rivojlanishining dastlabki bosqichlarida yuzaga keladi. Ushbu kasallik asosan genetik mutatsiyalar, xromosoma o'zgarishlari yoki irsiy sindromlar bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Polidaktiliya mustaqil holatda ham, boshqa tug'ma nuqsonlar yoki sindromlarning tarkibiy qismi sifatida ham uchraydi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, bunday holatlar autosom-dominant yoki autosom-retsessiv tarzda irsiylanadi, ayrim hollarda esa yangi genetik mutatsiyalar natijasida paydo bo'ladi. Genetik omillar bilan bir qatorda ekologik muhit, ona organizmidagi metabolik buzilishlar, embriogeneza ta'sir etuvchi infeksiyalar ham muhim rol o'ynaydi. Ushbu maqolada tug'ma polidaktiliyaning etiologiyasi, genetik mexanizmlari, irsiylanish turlari, tashxislash va oldini olish usullari keng yoritilgan. Maqola pediatriya, genetika, ortopediya va embriologiya sohalarida tadqiqot olib boruvchi mutaxassislar uchun mo'ljallangan.

Kalit so'zlar

Polidaktiliya, tug'ma nuqsonlar, genetik mutatsiyalar, autosom-dominant irsiyat, embriogeneza, sindromlar, pediatriya, genetika, rekonstruktiv jarrohlik, prenatal diagnostika, irsiy kasalliklar, barmoq deformatsiyasi, embriologik rivojlanish.

Kirish

Inson organizmining rivojlanish jarayoni millionlab yillar davom etgan murakkab evolyutsion yo'l natijasidir. Har bir a'zo, suyak, mushak va barmoq o'ziga xos genetik dastur asosida shakllanadi. Ammo ba'zan bu jarayonlarda kichik genetik yoki tashqi omillar ta'siri natijasida o'zgarishlar yuz beradi. Shunday holatlardan biri tug'ma polidaktiliya, ya'ni bolaning qo'l yoki oyoqlarida ortiqcha barmoqlar bilan tug'ilishidir. Bu holat estetik jihatdan ham, funksional tomondan ham bolaning rivojlanishida muhim o'rin tutadi. Polidaktiliya pediatriya, ortopediya, genetika va embriologiya sohalarining kesishgan nuqtasida o'rganiladigan tug'ma anomaliyadir. U, asosan, embrional davrda barmoq hosil bo'lish jarayonining buzilishi natijasida paydo bo'ladi. Homilaning 4-8-haftalarida qo'l-oyoqlar shakllana boshlaydi va bu davrda hujayralarning to'g'ri bo'linishi, differensiasiyasi va genetik nazorat jarayonlari nihoyatda muhim hisoblanadi. Shu bosqichda genetik mutatsiyalar yoki tashqi ta'sirlar tufayli ortiqcha barmoqlar paydo bo'lishi mumkin. Tibbiyot amaliyotida polidaktiliya nisbatan keng tarqalgan tug'ma nuqsonlardan biri sanaladi. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti ma'lumotlariga ko'ra, har 500-1000 yangi tug'ilgan chaqaloqdan biri ushbu anomaliya bilan dunyoga keladi. Ayrim hududlarda, ayniqsa, irsiy omillar kuchli bo'lgan oilalarda bu ko'rsatkich yanada yuqoriroq. Polidaktiliya mustaqil holatda ham, ayrim genetik sindromlar tarkibida masalan, Ellis-van Creveld yoki Bardet-Biedl sindromlarida ham uchrashi mumkin.

Polidaktiliyaning paydo bo'lishida genetik omillar asosiy rol o'ynaydi. Zamonaviy genetika tadqiqotlariga ko'ra, bu holat asosan Sonic Hedgehog SHH, GLI3, ZRS, HOXD13 kabi genlardagi mutatsiyalar bilan bog'liq. Bu genlar barmoq hosil bo'lishi, skeletning simmetrik rivojlanishi va hujayralarning joylashuvini boshqaradi. Ularning faoliyatidagi buzilishlar natijasida barmoq soni ortadi yoki ularning tuzilishi o'zgaradi. Ba'zi hollarda polidaktiliya autosom-dominant tarzda irsiylanadi, ya'ni ota yoki onadan biri gen tashuvchisi bo'lsa, bola ham shu belgini meros qilib oladi. Boshqa hollarda esa autosom-retsessiv irsiyat kuzatiladi yoki yangi mutatsiyalar natijasida kasallik paydo bo'ladi. Shu bilan birga, ekzogen omillar, ya'ni onaning homiladorlik davrida duch kelgan turli kimyoviy moddalar, infeksiyalar, radiatsiya yoki dori vositalarining salbiy ta'siri ham polidaktiliya rivojlanishiga sabab bo'lishi mumkin. Ayniqsa, homilaning organlari shakllanayotgan dastlabki haftalarda bu omillar katta xavf tug'diradi. Natijada, embrion rivojlanishida morfologik o'zgarishlar yuz berib, qo'l yoki oyoqlarda ortiqcha barmoq paydo bo'ladi. Polidaktiliya har doim ham bolaning hayotiga jiddiy tahdid solmaydi. Ba'zi hollarda ortiqcha barmoq yumshoq to'qimalardan iborat bo'lib, oddiy jarrohlik yo'li bilan olib tashlanadi. Ammo ayrim bolalarda bu barmoqlarda suyak, pay, nerv yoki qon tomir tuzilmalari ham shakllangan bo'lishi mumkin. Bunday vaziyatda operatsiya murakkab bo'lib, jarroh tomonidan ehtiyotkorlik va tajriba talab etadi. Shuning uchun polidaktiliyani erta tashxislash, genetik tekshiruv o'tkazish va bola uchun individual davolash rejasini tuzish juda muhim. So'nggi yillarda tibbiyotda genetik diagnostika va molekulyar tadqiqotlar jadal rivojlanmoqda. Bu esa tug'ma nuqsonlarning asl sabablarini chuqur o'rganish va ularni oldindan aniqlash imkonini bermoqda. Prenatal tashxis, ultratovush tekshiruvlari va DNK tahlillari yordamida polidaktiliya holatlarini homila davridayoq aniqlash mumkin. Shuningdek, genetik maslahat markazlarida ota-onalarga irsiy xavf haqida ma'lumot berish, sog'lom avlodni dunyoga keltirish uchun profilaktik choralarni qo'llash imkoniyatlari ham kengaymoqda. Mazkur mavzuni o'rganishning dolzarbligi shundaki, polidaktiliya nafaqat estetik muammo, balki ayrim hollarda bolaning psixologik holati, motorika rivojlanishi va ijtimoiy moslashuviga ham ta'sir qiladi. Shuning uchun ushbu anomaliyaning kelib chiqish sabablari va genetik mexanizmlarini o'rganish pediatriya va genetika sohalari uchun katta ilmiy va amaliy ahamiyatga egadir. Shu maqolaning asosiy maqsadi bolalarda uchraydigan tug'ma polidaktiliyaning kelib chiqish sabablari, genetik omillari, irsiylanish turlari hamda profilaktika yo'nalishlarini tahlil qilishdir. Shuningdek, zamonaviy diagnostika usullarining ahamiyati, erta aniqlashning ijtimoiy va tibbiy ahamiyati haqida fikr yuritiladi.

Asosiy qism

Polidaktiliya bu bolaning qo'l yoki oyoqlarida barmoqlarning ortiqcha son bilan rivojlanishidan iborat tug'ma anatomik o'zgarishdir. Bu holat inson tanasida skelet tizimining shakllanishida yuz beradigan kichik, ammo muhim genetik xatolik tufayli paydo bo'ladi. "Polidaktiliya" atamasi yunoncha "poly"- "ko'p" va "daktylos"- "barmoq" so'zlaridan olingan bo'lib, "ko'p barmoqlilik" degan ma'noni bildiradi. Tug'ma polidaktiliya ko'pincha bolaning tug'ilishidayoq aniqlanadi va har doim ham sog'lik uchun xavfli bo'lmaydi. Biroq ba'zi hollarda u boshqa genetik sindromlar yoki irsiy kasalliklarning bir belgisi sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Ortiqcha barmoq to'liq shakllangan yoki faqat yumshoq to'qimadan iborat bo'lishi mumkin. Bu holat bolaning tashqi ko'rinishida estetik nosozlik keltirib chiqaradi, ba'zan esa barmoqlarning harakatiga, qo'l yoki oyoq funksiyasiga ta'sir qiladi. Tadqiqotlarga ko'ra, polidaktiliya dunyo bo'yicha har 500–1000 nafar yangi tug'ilgan boladan birida uchraydi.

Kasallik jinsi, irqiy guruh va geografik hududga qarab turlicha ko'rinishda bo'lishi mumkin. Masalan, Afrikada tug'ilgan bolalarda bu anomaliya Yevropa aholisi bilan solishtirganda biroz ko'proq uchraydi.

Polidaktiliya turli shakllarda namoyon bo'ladi. Tibbiyotda uni bir necha mezonlar asosida tasniflashadi. Barmoq joylashuviga ko'ra kasallik turlari bor. Preaksial polidaktiliya - ortiqcha barmoq bosh barmoq tomonida joylashadi. Postaksial polidaktiliya - ortiqcha barmoq kichik barmoq tomonida paydo bo'ladi. Markaziy polidaktiliya - qo'l yoki oyoq o'rta qismida ortiqcha barmoq hosil bo'ladi kam uchraydi.

Tuzilish darajasiga ko'ra oddiy (yumshoq) - ortiqcha barmoq faqat teri, qon tomiri yoki to'qimadan iborat. Murakkab (suyakli) - ortiqcha barmoqda suyak, pay, nerv va mushak to'qimalari to'liq shakllangan bo'ladi. Tarqalishiga ko'ra, bir tomonlama faqat o'ng yoki chap qo'l oyoqda bo'ladi. Ikki tomonlama har ikki qo'l yoki oyoqda. Bu tasnif kasallikni to'g'ri baholash uchun, jarrohlik rejasini tanlab, genetik tahlilni yo'naltirishda muhim rol o'ynaydi.

Polidaktiliyaning paydo bo'lish sabablari. Tug'ma polidaktiliyaning asosiy sababi - genetik mutatsiyalar. Inson tanasida barmoqlarning soni va joylashuvini belgilovchi maxsus genlar mavjud. Ular embriogenezning dastlabki 4–8 xaftaligida faollashadi. Aynan shu davrda barmoqlar kurtaklari shakllanadi. Agar shu jarayonda biror gen noto'g'ri ishlasa, ortiqcha barmoq hosil bo'ladi. Polidaktiliya ko'pincha autosom-dominant yoki autosom-retsessiv tarzda irsiylanadi. Autosom-dominant irsiyatda ota-onadan biri gen mutatsiyasiga ega bo'lsa, kasallik farzandda 50% ehtimol bilan yuz beradi. Autosom-retsessiv turda kasallik faqat ota-onaning ikkalasi ham mutatsiyalangan genni tashiganida paydo bo'ladi. Bu kasallikda bir nechta genlar asosiy rol o'ynaydi. SHH Sonic Hedgehog - barmoqlar rivojlanishini boshqaruvchi asosiy gen. GLI3 — bu gen SHH signalini tartibga soladi. ZRS Zone of Polarizing Activity Regulatory Sequence - SHH genining faolligini boshqaruvchi element. HOXD13 - qo'l va oyoq suyaklarining rivojlanishida ishtirok etadi. Bu genlarning mutatsiyasi barmoqlar sonining ko'payishiga yoki shaklining o'zgarishiga olib keladi.

Polidaktiliya ba'zida mustaqil holatda emas, balki irsiy sindromlarning bir belgisi sifatida paydo bo'ladi. Quyidagi sindromlar bunga misol bo'ladi:

- Ellis–Van Creveld sindromi — yurak nuqsoni, tish va tirnoqlarning o'zgarishi bilan kechadi.
- Bardet–Biedl sindromi — semirish, buyrak kasalligi, ko'rish muammolari va polidaktiliya bilan tavsiflanadi.
- Greig sindromi — bosh suyak deformatsiyasi bilan birga polidaktiliya kuzatiladi.
- Carpenter sindromi — bosh suyagi va barmoqlarning noto'g'ri rivojlanishi bilan kechadi.

Bu holatlarda ortiqcha barmoq kasallikning yagona belgisi emas, balki genetik sindromning bir qismi sifatida qoraladi.

Tashqi ekzogen omillarga ba'zan polidaktiliya genetik emas, balki homiladorlik davrida ona organizmiga tashqi omillar ta'siri natijasida paydo bo'ladi. Ular orasida radiatsion nurlanish - hujayra DNK'sida mutatsiya keltirib chiqaradi. Infektsiyalar ayniqsa qizamiq, toksoplazmoz, sitomegalovirus kabi viruslar homilaning rivojlanishiga salbiy ta'sir qiladi. Dori vositalari ayrim gormonlar, antikonvulsantlar yoki sitostatiklar embrionga zarar yetkazishi mumkin. Metabolik kasalliklar - onadagi diabet, qalqonsimon bez kasalliklari yoki yod yetishmovchiligi. Kimyoviy moddalar - pestitsidlar, og'ir metall ionlari yoki spirtli ichimliklar

ham genetik o'zgarishlarga sabab bo'ladi. Bu omillar, ayniqsa homiladorlikning dastlabki haftalarida xavfli hisoblanadi, chunki aynan shu davrda embrionning qo'l-oyoqlari shakllanadi.

Polidaktiliyaning rivojlanishi embrion rivojlanishining murakkab bosqichlari bilan bog'liq. Normal sharoitda barmoqlar kurtaklari "SHH signal yo'li" orqali aniq tartibda shakllanadi. Bu signal "qayerda, nechta va qanday shaklda barmoq bo'lishini" belgilaydi. Agar bu jarayon buzilsa masalan, SHH oqsili haddan tashqari faol bo'lsa yoki genning regulyatori noto'g'ri ishlasa yangi barmoq kurtagi paydo bo'ladi. Ba'zida esa hujayralarning tabiiy o'lish jarayoni apoptosis to'liq amalga oshmaydi, natijada barmoqlar orasidagi to'qima ajralmay qoladi yoki ortiqcha segment paydo bo'ladi. Bu mexanizmlar polidaktiliyani embriogenez bosqichidagi rivojlanish nuqsoni sifatida tushuntiradi.

Klinik ko'rinishlariga Polidaktiliyaning tashqi ko'rinishi juda turlicha bo'lishi mumkin. Ba'zida bu faqat teri osti to'qimasi ko'rinishidagi kichik o'simta bo'ladi, ba'zida esa to'liq shakllangan barmoq paydo bo'ladi. Qo'llarda ortiqcha barmoq ko'pincha bosh yoki kichik barmoq tomonida joylashadi. Oyoqlarda esa ko'proq kichik barmoq tomonida uchraydi. Ortiqcha barmoq harakatda qatnashmasligi mumkin, ammo ba'zida u suyak bilan birlashgan bo'ladi, bu esa bolaning yurish yoki tutish harakatini qiyinlashtiradi.

Diagnostika. Prenatal tashxis qo'yish uchun bugungi kunda ultratovush tekshiruvlari yordamida polidaktiliyani homiladorlikning 12–20 xaftaligidayoq aniqlash mumkin. Agar ortiqcha barmoq aniqlansa, shifokorlar genetik tekshiruv o'tkazishni tavsiya etadilar. Bola tug'ilgandan so'ng rentgenologik tekshiruv orqali ortiqcha barmoqning suyak, pay va nerv tuzilmalari o'rganiladi. Zarur hollarda MRT yoki kompyuter tomografiyasi ham qo'llaniladi. Genetik testlar DNK tahlili yordamida SHH, GLI3, HOXD13 kabi genlardagi o'zgarishlar aniqlanadi. Bu nafaqat tashxis, balki kelajakda irsiy xavfni aniqlash uchun ham muhim.

Polidaktiliyani davolashning eng samarali usuli - jarrohlik yo'li bilan ortiqcha barmoqni olib tashlashdir. Jarrohlik orqali davolashda oddiy shakllarda ortiqcha barmoqni olib tashlash 6–12 oylik yoshda amalga oshiriladi. Murakkab suyakli shakllarda mikrocirurgik usullar qo'llaniladi. Jarrohlikdan so'ng qo'l yoki oyoqning tabiiy shakli saqlanadi va funktsiyasi tiklanadi. Operatsiyadan keyin bolaga fizioterapiya, barmoq mashqlari va massaj tavsiya etiladi. Bu qo'l harakatlarini to'liq tiklashga yordam beradi. Agar kasallik irsiy bo'lsa, otalarga genetik konsultatsiya o'tkazish muhimdir. Bu keyingi homiladorlikda kasallik takrorlanish xavfini kamaytiradi. Polidaktiliyani to'liq oldini olish har doim ham mumkin emas, lekin xavf omillarini kamaytirish choralari mavjuddir. Homiladorlikdan oldin genetik tekshiruv o'tkazish, onaning sog'lom turmush tarzini saqlash, spirtli ichimliklar, chekish, toksik moddalar va zararli dori vositalaridan saqlanish, infeksiyalardan himoyalani, prenatal diagnostika nazoratini amalga oshirish kerak. So'nggi yillarda genetik sohada olib borilgan tadqiqotlar polidaktiliyaning chuqur mexanizmlarini aniqlash imkonini berdi. Xususan, CRISPR–Cas9 texnologiyasi yordamida genetik mutatsiyalarni to'g'rilash usullari ishlab chiqilmoqda. Kelajakda bu texnologiyalar orqali polidaktiliyani gen darajasida davolash imkoniyatlari yaratilishi mumkin. Shuningdek, hujayra terapiyasi, sun'iy intellekt asosidagi gen tahlili va embriologik kuzatuv tizimlari yordamida kasallikni erta aniqlash va oldini olish yo'llari kengaymoqda.

Xulosa

Tug'ma polidaktiliya bolalarda uchraydigan eng keng tarqalgan tug'ma skelet anomaliyalaridan biridir. U asosan genetik o'zgarishlar natijasida paydo bo'lib, ayrim hollarda

tashqi omillar radiatsiya, dori vositalari, infeksiyalar yoki onadagi metabolik buzilishlar bilan ham bog'liq bo'lishi mumkin. Kasallik embriogenezning dastlabki bosqichlarida yuz beradigan genetik xatoliklar oqibatida barmoqlar sonining ortib ketishi bilan namoyon bo'ladi. Polidaktiliya mustaqil holatda ham, irsiy sindromlarning bir belgisi sifatida ham uchrashi mumkin. SHH, GLI3, HOXD13, ZRS kabi genlardagi mutatsiyalar bu nuqsonning rivojlanishida asosiy rol o'ynaydi. Ushbu genlar barmoqlarning to'g'ri joylashuvi, o'sish yo'nalishi va sonini belgilab beruvchi molekulyar signallar tizimini boshqaradi. Har qanday kichik genetik buzilish esa qo'shimcha barmoq shakllanishiga olib keladi. Zamonaviy tibbiyotda polidaktiliyani erta tashxislash va samarali davolash imkoniyatlari mavjud. Prenatal davrda ultratovush tekshiruv yordamida kasallikni aniqlash, genetik testlar orqali esa mutatsiyalarni o'rganish mumkin. Tug'ilishdan keyingi davrda esa ortiqcha barmoqning anatomik tuzilishiga qarab jarrohlik yo'li bilan olib tashlanadi. Bolaning yoshiga, barmoqning joylashuviga va murakkabligiga qarab individual davolash rejalari tanlanadi. Jarrohlikdan so'ng reabilitatsiya jarayoni fizioterapiya, mashqlar va psixologik qo'llab-quvvatlash bolaning harakat faolligini tiklashda katta ahamiyatga ega. Shu bilan birga, genetik maslahat berish ham zarur, chunki bu nafaqat kasallikka chalingan bolani to'g'ri davolash, balki keyingi avlodlarda bu muammoning takrorlanish xavfini kamaytirishga xizmat qiladi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, polidaktiliyaning oldini olishda eng muhim omil ota-onaning genetik savodxonligini oshirish va sog'lom turmush tarzini qo'llab-quvvatlashdir. Homiladorlikdan avval genetik tahlil topshirish, zararli odatlardan voz kechish, infeksiyalardan saqlanish va tibbiy nazoratda bo'lish tug'ma nuqsonlar xavfini ancha kamaytiradi. Kelajakda genetik tibbiyotning rivojlanishi, xususan, gen tahrirlash texnologiyalarining CRISPR-Cas9 keng joriy etilishi polidaktiliyani molekulyar darajada o'rganish va uni erta bosqichda tuzatish imkonini beradi. Bu esa irsiy kasalliklarning kamayishiga, sog'lom avlod tug'ilishiga va pediatriya sohasida yangi yondashuvlarning shakllanishiga zamin yaratadi. Bolalarda tug'ma polidaktiliya nafaqat tibbiy, balki genetik, psixologik va ijtimoiy muammo sifatida ham e'tiborga olinishi lozim. Kasallikni erta aniqlash, to'g'ri davolash va irsiy profilaktika choralari bu nuqsonning oqibatlarini kamaytiradi va bolalarning hayot sifatini yaxshilaydi.

Adabiyotlar, References, Литературы:

1. To'xtayev, A. A. Tibbiyot genetikasi asoslari. – Toshkent: Tibbiyot nashriyoti, 2020. – 348 b.
2. Karimov, B. R. Pediatriya asoslari. – Toshkent: O'zbekiston fan nashriyoti, 2019. – 412 b.
3. Rasulov, M. M. Tug'ma nuqsonlar va ularning genetik sabablari. – Toshkent: Fan va texnologiya, 2021. – 280 b.
4. Mamatov, D. A. Bolalar jarrohligi. – Toshkent: Tibbiyot nashriyoti, 2022. – 356 b.
5. Fayzullayev, O. S. Embriologiya va irsiyat asoslari. – Toshkent: O'zbekiston davlat tibbiyot universiteti, 2018. – 290 b.
6. Nurmatova, G. R. Inson genetikasi va irsiy kasalliklar. – Toshkent: Innovatsion tibbiyot nashriyoti, 2021. – 330 b.
7. Лаптев, В. А. Медицинская генетика. – Москва: Медицина, 2020. – 415 с.
8. Тихонов, А. С., & Петров, Н. В. Педиатрия: врожденные заболевания и аномалии развития. – Санкт-Петербург: СпецЛит, 2019. – 376 с.

9. Кулаков, В. И. Основы эмбриологии человека. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 298 с.
10. Никитин, А. П. Генетика человека и наследственные болезни. – Москва: Академия, 2021. – 432 с.
11. Фролова, Н. М. Детская хирургия: диагностика и лечение врожденных аномалий. – Москва: Медицина, 2022. – 364 с.
12. Сидорова, Е. В. Клиническая генетика: наследственные синдромы у детей. – Санкт-Петербург: Питер, 2023. – 350 с.