

KLAYNFELTER SINDROMINING GENETIK ASOSLARI VA KLINIK XUSUSIYATLARI

Soyibjonova Komila Yaxyobek qizi

Pediatric faculty

206-group student ADTI

Annotatsiya: Ushbu maqola Klaynfelter sindromining etiologiyasi, diagnostikasi hamda profilaktikasi haqida bayon etildi.

Kalit so'zlar: Gipogandizm, ginekomastiya, osteoparoz, insulin rezistensiyasi, spermatogramma.

GENETIC BASIS AND CLINICAL FEATURES OF KLEINFELTER SYNDROME

Soyibjonova Komila Yaxyobek kizi

Faculty of pediatrics

Student of group 206 ASMI

Abstrakt: This article describes the etiology, diagnosis and prevention of Klinefelter's syndrome.

Key words: Hypogonadism, glycomastiya, osteoporosis, insulin resistance, spermatogram.

Klaynfelter sindromi ilk marotaba 1942-yilda Garri Fitch Klinefelter va uning jamoasi tomonidan aniqlangan. Sindromning nomi ham kashf etgan olim nomi bilan ataladi. Faqatgina erkak jinsi uchun hos sindrom hisoblanadi. Odatda bu sindrom xromosoma kariotipining buzilishi natijasida kelib chiqadi. Bu sindrom nasldan naslga o'tadigan irsiy kasallik hisoblanmaydi.

Statistik ma'lumotlarga ko'ra Klaynfelter sindromi har 500-1000 ta erkakning birida kuzatiladi. 2023-yil statistikasi bo'yicha butun dunyoda erkaklar soni 4.05 mlrd ni tashkil

etadi. Bunga asoslanib 4.05-8.1 mln erkakda bu sindrom mavjud deya tahmin qilishimiz mumkin. Ammo sindrom alomatlari kech aniqlanganligi sababli bunday ko'rsatgichlar haqida aniq ma'lumotlar mavjud emas.

Klaynfelter sindromining etiologiyasi genetik o'zgarishlar bilan bog'liq bo'lib, meyozi jarayonida, ya'ni spermatozoid yoki tuxum hujayralarining rivojlanishi vaqtida noto'g'ri taqsimlanish natijasida yuzaga keladi. Natijada kariotip noto'g'ri taqsimlangan gameta ishtirokida hosil bo'lgan zigotada qo'shimcha X xromosoma mavjud bo'ladi. Sindromning kam uchrovchi turlari ham mavjud bo'lib bular, XXXY yoki XXXXY to'plamli bo'ladi hamda bu holat xromosomaning mozaikasi deb ataladi. Bu sindrom mavjud bo'lgan erkaklarda xromosoma kariotipining buzilishi natijasida quyidagi patogen holatlar: jinsiy rivojlanishlanishdan ortda qolish, tanadagi mutanosibliklar, gormonal sistemaning buzilishi, psixik zo'riqish va ayrim holatlarda aqliy qo'loqlik kuzatiladi.

Ortiqcha X xromosomalar testikulyar funksiyaning buzilishiga olib keladi, bu esa Gipogandizmga (testosteron yetarlicha ishlab chiqarilmasligiga) sabab bo'ladi. Testosteron yetishmovchiligi pubertat davrda jinsiy rivojlanishning to'liq kechmasligiga olib keladi. Natijada Ginekomastiya (taxminan 30-40% erkaklarda ko'krak bezlarining kattalashishiga), jinsiy a'zolarining kichikligi (mikroorxizm), ikkilamchi jinsiy belgilarning (ovozning chuqurlashmasligi va terisida kam tuk bo'lishi) yetarlicha rivojlanmasligi kuzatiladi. Testikulyar rivojlanish buzilganligi sababli sertoli va leydik hujayralari normal ishlamaydi. Bu hujayralar erkak jinsiy gormonlari va spermatozoid ishlab chiqarishda muhim rol o'ynaydi. Natijada sperma juda kam ishlab chiqariladi yoki umuman bo'lmaydi (azoospermiya), bu esa bepushtlikka (95-99% holatlarda) sabab bo'ladi. Testosteron darajasining pastligi suyak zichligining kamayishiga, jinsiy qiziqishning yo'qolishiga va osteoparozga (suyaklarning mo'rtlashishi) olib keladi. Sindrom bo'lgan erkaklarda semizlik-asosan qorin qismida yog' to'planishi, ammo mushak massasining kam bo'lishi, insulin rezistensiyasi, diabet, yurak qon tomir kasalliklari, qo'lning uzun naysimon suyaklarining o'sib ketishi natijasida baland bo'yilik, yelkaning chanoqqa nisbatan tor bo'lishi va kalla suyaklarining ayollarga hos tarzda tuzilishi kuzatiladi.

Sindromni aniqlash uchun kariotip tahlili-genetik test yordamida qo'shimcha X xromosomani aniqlash, qon tahlili-testosteron darajasi va gormonlarning o'zgarishini aniqlash, spermatogramma-spermatozoid ishlab chiqarish darajasini o'lchash kabi diagnostik

usullaridan foydalaniladi. Bunda kariotip tahlili eng ishonchli va samarali usul hisoblanadi. Tahlilda qon namunasi yoki boshqa hujayra turlaridan foydalaniladi. Klaynfelter sindromi ba’zida homila rivojlanish bosqichlarida aniqlanishi mumkin. Bu amniotsentez yoki xorionik villus biopsiyasi orqali amalga oshiriladi. Bunda homiladan tahlil uchun namuna olinadi. Lekin juda ko’p hollarda sindrom balog’at yoshiga yetguniga qadar aniqlanmaydi.

Klinefelter sindromi uchun davolash asosan simptomlarni yengillashtirish va hayot sifatini yaxshilashga qaratilgan bo’ladi. Sindromni to’liq davolashning iloji yo’q, chunki bu genetik kasallik. Davolash usullari: testosteron terapiyasi, reproduktiv yordam, ya’ni In vitro fertilizatsiya (ayol tuxumlari bilan urug’lantirish) yoki Testikulyar spermatozoid olish (moyak to’qimasidan spermatozoid olish), ginekomastiyaning jarrohlik yo’li bilan davolash.

Klaynfelter sindromining profilaktikasi quyidagilardan iborat: prenatal testlar, ya’ni tug’ulishdan avval genetik maslahat olish va skrining tekshiruvlaridan o’tish, sog’lom ovqatlanish, jismoniy faollik, stresni boshqarish, tibbiy nazorat va profilaktik tekshiruvlar.

Xulosa qilib aytganda, klaynfelter sindromi genetik izchillikning buzilishi sababli yuzaga chiqqanligi sababli uni butunlay davolashning ilojisi yo’q. Shuning uchun sindromning kelib chiqish sabablariga e’tibor qaratish lozim. Buning uchun farzand ko’rish yoshiga etibor qaratish, meyoj jarayonida xromosomalar noteng taqsimlanishiga olib keluvchi turli radioaktiv nur vositalaridan saqlanish lozim.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Zufarov.K. Gistologiya. Tibbiy oliy o’quv yurtlari talabalari uchun darslik. T-2005.541-553-b.
2. Gayvoronskiy.I.V. Нормальная Анатомия Человека. Tibbiyot oliy ta’lim muassasalari uchun darslik. Sankt-Peterburg-2013. 710-b.
3. Antoni.L.Misher. Junkeyraning Gistologiya asoslari. Tibbiyot oliy o’quv yurtlari talabalari uchun darslik. Amerika-2013. 343-347-b.
4. Shagzatova.B.X. Endokrinologiya. Tibbiyot oliygohlari talabalari uchun darslik. T-2021. 92-95-b.
5. Pitel.A.Y. Lopatkin.N.A. Urologiya. Meditsina insitutlarining talabalari uchun. T-1974. 5-8-b.