



DAUN SINDROMINING KELIB CHIQISH SABABLARI, GENETIK XUSUSIYATLARI VA BOLALAR RIVOJLANISHIGA TA'SIRI

Alisherova Maftuna Davron qizi

Toshkent kimyo xalqaro universiteti

“Maxsus pedagogika ” yo'nalishi

ANNOTATSIYA: Ushbu maqolada Daun sindromining kelib chiqish sabablari, genetik mexanizmlari, asosiy turlari hamda bolalarning jismoniy, kognitiv, nutqiy va ijtimoiy rivojlanishiga ta'siri yoritilgan. Daun sindromining 21-xromosoma materialining ortiqcha bo'lishi bilan bog'liqligi, trisomiya 21, translokatsion va mozaik shakllarining xususiyatlari tahlil qilingan. Shuningdek, bolalarning individual rivojlanish ehtiyojlarini aniqlash, erta aralashuv, logopedik mashg'ulotlar va korreksion-pedagogik yordamning ahamiyati ko'rib chiqilgan. Maqolaning maqsadi Daun sindromi haqida ilmiy asoslangan tushuncha berish va bunday bolalarning rivojlanishini qo'llab-quvvatlashning samarali yo'llarini yoritishdan iborat.

Kalit so'zlar: Daun sindromi, genetika, 21-xromosoma, trisomiya 21, mozaiklik, nutq rivojlanishi, kognitiv rivojlanish, erta aralashuv, maxsus pedagogika.

АННОТАЦИЯ: В статье рассматриваются причины возникновения синдрома Дауна, его генетические механизмы, основные формы и влияние на физическое, когнитивное, речевое и социальное развитие детей. Описываются особенности трисомии 21, транслокационной и мозаичной форм синдрома. Особое внимание уделяется раннему выявлению индивидуальных потребностей ребёнка, логопедической помощи, раннему вмешательству и коррекционно-педагогическому сопровождению. Цель статьи — представить научно обоснованную информацию о синдроме Дауна



и раскрыть возможности поддержки развития детей с учётом их индивидуальных особенностей.

Ключевые слова: синдром Дауна, генетика, 21-я хромосома, трисомия 21, мозаицизм, речевое развитие, когнитивное развитие, раннее вмешательство, специальная педагогика.

ABSTRACT: This article examines the causes and genetic mechanisms of Down syndrome, its main types, and its effects on children's physical, cognitive, language, and social development. It discusses trisomy 21, translocation, and mosaic forms of Down syndrome. Particular attention is given to early intervention, speech and language support, individualized educational approaches, and corrective pedagogical assistance. The aim of the article is to provide scientifically grounded information about Down syndrome and highlight ways to support children's development according to their individual needs.

Keywords: Down syndrome, genetics, chromosome 21, trisomy 21, mosaicism, language development, cognitive development, early intervention, special education.

Kirish

Daun sindromi inson hujayralarida 21-xromosoma materialining ortiqcha bo'lishi bilan bog'liq genetik holat. U bolaning jismoniy rivojlanishi, bilish jarayonlari, nutqi va ayrim sog'liq ko'rsatkichlariga turlicha ta'sir qilishi mumkin. Daun sindromi bo'lgan bolalarning rivojlanish darajasi bir xil emas: har bir bolaning qobiliyati, ehtiyojlari va o'rganish sur'ati individual xususiyatlarga ega. Hozirgi vaqtda genetika, tibbiyot, maxsus pedagogika va logopediya sohalarining rivojlanishi Daun sindromi bo'lgan bolalarga erta yoshdan yordam ko'rsatish imkoniyatlarini kengaytirmoqda. To'g'ri tashkil etilgan ta'lim, muntazam mashg'ulotlar, oilaning qo'llab-quvvatlashi va zarur tibbiy kuzatuv bolaning mustaqilligi hamda ijtimoiy hayotda ishtirok etishiga yordam beradi. Mavzuning dolzarbligi Daun sindromining genetik asoslarini to'g'ri tushunish, rivojlanish



xususiyatlarini aniqlash va bolalarning individual imkoniyatlariga mos pedagogik yordamni tashkil etish zarurati bilan belgilanadi.

Daun sindromining kelib chiqish sabablari

Daun sindromi xromosomalardagi o'zgarishlar natijasida yuzaga keladi. Odatda inson hujayralarida 46 ta xromosoma bo'ladi. Daun sindromida esa 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi yoki uning qo'shimcha genetik materiali mavjud bo'ladi. Bu o'zgarish embrion rivojlanishiga ta'sir qilishi mumkin. Daun sindromi ota-onaning tarbiyasi, bolaning tug'ilishidan oldingi xatti-harakatlari yoki oiladagi muhit sababli yuzaga kelmaydi. Daun sindromining yuzaga kelishiga olib keladigan asosiy xromosomal mexanizmlar quyidagilar:

Xromosomalarning ajralmasligi. Jinsiy hujayralar shakllanishi vaqtida xromosomalar odatdagidek ajralmasligi mumkin. Natijada embrion hujayralarida 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi paydo bo'ladi.

Translokatsiya. 21-xromosomaning qo'shimcha genetik materiali boshqa xromosomaga birikkan bo'lishi mumkin. Ayrim holatlarda bu o'zgarish ota-onadan meros bo'lib o'tadigan muvozanatli translokatsiya bilan bog'liq bo'ladi. Shu sababli genetik maslahat muhim ahamiyatga ega.

Hujayralar bo'linishidagi o'zgarish. Embrion rivojlanishining dastlabki bosqichlarida xromosomalarning taqsimlanishida farq yuzaga kelishi mumkin. Natijada organizmda odatiy xromosoma to'plamiga ega hujayralar bilan qo'shimcha 21-xromosoma materiali mavjud hujayralar birga uchraydi. Bu mozaik shakl deb ataladi. Daun sindromining aksariyat holatlari tasodifiy xromosomal o'zgarishlar bilan bog'liq. Onaning yoshi ortishi ehtimolni oshiruvchi omillardan biri bo'lsa-da, Daun sindromi har qanday yoshdagi ota-onalarning farzandlarida uchrashi mumkin.

Daun sindromining asosiy turlari

Tibbiy-genetik manbalarda Daun sindromining uchta asosiy turi ajratiladi.

Trisomiya 21, Bu eng ko'p uchraydigan shakl bo'lib, Daun sindromi holatlarining taxminan 95 foizini tashkil qiladi. Bunda organizm hujayralarining aksariyatida 21-xromosomaning ikkita emas, uchta nusxasi bo'ladi. Bu o'zgarish



odatda jinsiy hujayralar hosil bo'lishi jarayonidagi xromosomalarning noto'g'ri ajralishi bilan bog'liq.

Translokatsion Daun sindromi, Bunda 21-xromosomaning qo'shimcha genetik materiali boshqa xromosomaga birikkan bo'ladi. Ayrim holatlarda ushbu o'zgarish ota yoki onadagi muvozanatli translokatsiya bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Shu sababli bunday vaziyatlarda genetik maslahat tavsiya etiladi.

Mozaik Daun sindromi, Mozaik shaklda organizmning ayrim hujayralarida odatdagi 46 ta xromosoma, boshqa hujayralarida esa 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi mavjud bo'ladi. Bolaning rivojlanish xususiyatlari qo'shimcha xromosoma materiali mavjud hujayralarning ulushi va boshqa individual omillarga qarab farqlanishi mumkin.

Daun sindromining bolalar rivojlanishiga ta'siri, Daun sindromi bolaning rivojlanishining bir nechta sohalariga ta'sir ko'rsatishi mumkin. Biroq bu ta'sir barcha bolalarda bir xil namoyon bo'lmaydi. Jismoniy rivojlanish. Daun sindromi bo'lgan ayrim bolalarda mushaklar tonusining pasayishi, harakat ko'nikmalarining sekinroq shakllanishi va muvozanatni saqlashdagi qiyinchiliklar kuzatiladi. Ba'zi bolalarda tug'ma yurak nuqsonlari, eshitish yoki ko'rish bilan bog'liq muammolar ham uchrashi mumkin. Bunday holatlarda pediatr nazorati, zarur tibbiy tekshiruvlar va individual jismoniy rivojlantirish mashg'ulotlari muhimdir.

Kognitiv rivojlanish. Kognitiv rivojlanish bolaning idrok etishi, xotirasi, diqqati, tafakkuri va muammolarni hal qilish qobiliyatlarini o'z ichiga oladi. Daun sindromi bo'lgan bolalarda yangi ma'lumotlarni o'zlashtirish va ko'nikmalarni egallash ko'proq takrorlashni talab qilishi mumkin. Ko'rgazmali materiallar, amaliy mashqlar, sodda ko'rsatmalar va muntazam rag'batlantirish ta'lim jarayonini qo'llab-quvvatlaydi.

Nutqiy rivojlanish. Nutq rivojlanishida quyidagi xususiyatlar uchrashi mumkin, so'z boyligining sekinroq kengayishi, gap tuzish va grammatik shakllardan, foydalanishda qiyinchiliklar, ayrim tovushlarni talaffuz qilishdagi muammolar, nutq orqali fikrni ifodalashning nutqni tushunishga nisbatan qiyinroq kechishi. Logopedik



yordam bolaning nutqini tushunish, soʻz boyligi, talaffuzi va muloqot koʻnikmalarini rivojlantirishga qaratiladi. Zarurat boʻlsa, imo-ishoralar va muqobil kommunikatsiya vositalari ham qoʻllanadi.

Ijtimoiy va hissiy rivojlanish. Bolalarning muloqot qilish, doʻstlashish, his-tuygʻularini ifodalash va guruh faoliyatida qatnashish koʻnikmalari individual ravishda rivojlanadi. Oila aʼzolari, pedagoglar va tengdoshlarning ijobiy munosabati bolaning oʻziga ishonchi hamda ijtimoiy faolligini qoʻllab-quvvatlaydi. Bolaga kundalik faoliyatlarda mustaqil qatnashish imkoniyatini berish ham muhimdir. Daun sindromining kelib chiqishini genetik jihatdan tushuntirish bolaga nisbatan notoʻgʻri qarashlarning oldini olishga yordam beradi. Bu holat tarbiyadagi kamchilik yoki ota-onaning aybi natijasida yuzaga kelmaydi. Shuningdek, Daun sindromi boʻlgan bolalarning barchasi bir xil qobiliyat va ehtiyojlarga ega, deb hisoblash notoʻgʻri. Pedagogik faoliyatda bolaning mavjud imkoniyatlarini aniqlash, individual rivojlanish maqsadlarini belgilash va uning yutuqlarini muntazam kuzatish zarur. Taʼlim jarayonida koʻrgazmalilik, takrorlash, amaliy faoliyat va ijobiy ragʻbatlantirishdan foydalanish bolaning yangi koʻnikmalarni egallashiga yordam beradi.

Xulosa

Daun sindromi 21-xromosoma materialining ortiqcha boʻlishi bilan bogʻliq genetik holat boʻlib, uning trisomiya 21, translokatsion va mozaik shakllari mavjud. Ushbu genetik oʻzgarish bolalarning jismoniy, kognitiv, nutqiy va ijtimoiy rivojlanishiga turlicha taʼsir koʻrsatishi mumkin. Bolalarning rivojlanishini qoʻllab-quvvatlashda erta aniqlash, tibbiy kuzatuv, logopedik yordam, maxsus pedagogik mashgʻulotlar va oilaviy hamkorlik muhim oʻrin tutadi. Har bir bolaga individual yondashish, uning qobiliyatlarini rivojlantirish va taʼlim olish imkoniyatlarini kengaytirish jamiyatga muvaffaqiyatli integratsiyalashuviga yordam beradi. Shunday qilib, Daun sindromini faqat tibbiy-genetik holat sifatida emas, balki bolaga zarur yordamni tashkil etish va uning rivojlanish imkoniyatlarini roʻyobga chiqarish nuqtayi nazaridan ham oʻrganish lozim.



FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR;

Raxmonova V.S. Korreksion pedagogika va logopediya asoslari

Mo'minova L.R., Ayupova M.Y. Logopediya.

4. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Down Syndrome. Rasmiy elektron manba: <https://www.cdc.gov/birth-defects/about/down-syndrome.html>

5. MedlinePlus Genetics. Down Syndrome. U.S. National Library of Medicine. Rasmiy elektron manba: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/down-syndrome/>

6. National Institute of Child Health and Human Development (NICHD). What Causes.