

## MARFAN SINDROMINING TASNIFI, KLINIK BELGILARI VA PROFILAKTIKASI

**Muxitdinov Shavkat Muxammedjanovich,**

**Ismoilov Komiljon Tuygunovich**

SamDTU, Tibbiy biologiya va genetika kafedrası o'qituvchilari

**To'xtayev Avazbek G'ayrat o'g'li,**

**Raupova Rayhona Erkin qizi**

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti talabalari

**Annostatsiya:** Ushbu maqolada Marfan sindromining kelib chiqish sabablari, tavsifi, tashxis qo'yish usullari va profilaktikasi haqida xorijiy hamda mahalliy ma'lumotlar keltirilgan.

**Kalit so'zlar:** Marfan sindromi, fibrillin-1 glikoprotein, metakarpal, Paganini, Andersen, Chukovskiy, osteoxondroz, dolixostenomeliya, Gidroksiprolin

**Abstract:** This article contains foreign and local information about the causes, history, methods of diagnosis and prevention of Marfan syndrome.

**Key words:** Marfan syndrome, fibrillin-1 glycoprotein, metacarpal, Paganini, Andersen, Chukovsky, osteochondrosis, dolichostenomelia, Hydroxyproline

**Аннотация:** В данной статье представлена информация об истории синдрома Марфана, методах диагностики и профилактики.

**Ключевые слова:** Синдром Марфана, гликопротеин фибриллин-1, пястные кости, Паганини, Андерсена, Чуковского, остеохондроз, долихостеномелия, Гидроксипролин

**Kirish:** Marfan sindromi-brikiruvchi to'qimalarning shikastlanishi bilan kechuvchi genetik dominat autosomal irsiy kasallik hisoblanadi. Marfan sindromi kam uchraydigan letal xususiyatga ega kasallikdir. Ushbu sindrom fibrillin-1 glikoprotein sintezini kodlovchi genning mutatsiyaga uchrashi oqibatida kelib chiqadi.

**Tadqiqot maqsadi:** Marfan sindromining kelib chiqish sabablarini aniqlash, oldini olish, asoratlarni yengillashtirish hamda kasallikni tarqalishida irsiyat va muhit omilining rolini o'rganishdan iborat.

**Material va usullar:** Marfan sindromi diagnostikasi klinik belgilariga FBN1 genidagi o'zgarishlarni aniqlashga asoslanadi. Kasallik etiologiyasi 15 xromosomaning 21.1-lokuslaridagi kalta yelkasida joylashgan FBN1 (fibrillin 1) genining mutatsiyasidir. Sindrom sitogenetik usulida aniqlanadi. Sindromning nasldan-naslga o'tish turi autosoma dominant. Kasallik yuqori penetrantlik (genning paydo bo'lish chastotasi) va turli ekspressivlik bilan tavsiflanadi. Erkaklar va ayollarda kasallikning uchrash ehtimoli bir xil.

**Natijalar va muhokama:** Marfan sindromi kasalligida yangi tug'ilgan chaqaloqlarda oyoq – qo'llarida cho'zilgan ingichka barmoqlar va cho'zilgan, ingichka tana tuzilishi (dolixostenomeliya) aniqlanadi. Vazn yetishmasligi, cho'zilgan bosh suyagi, uzun yuz, araxnodaktiliya (g'ayritabiiy cho'zilgan ingichka va uzun barmoqlar), mushak tizimi va yog' to'qimalarining zaifligi va juda kam rivojlanganligi kabi alomatlar kuzatiladi. Ko'pgina bemorlarda baland duksimon tanglay, ko'krak voronka shaklida va umurtqa pog'onasi egriligi (60% skolioz, kifoz), yuvenil davrda osteoxondroz kuzatilsa. Marfan sindromida ko'krak qafasining yassiligi, yurak xastaligining auskultativ belgilari (shovqinlar), uchinchi

barmoqning uzunligi 10 sm yoki undan ko'p (7-18 yoshli bolalarda skrining tekshiruvi): oyoq gumbazining tekislanishi ya'ni yassioyoqlik yuqori oyoq-qo'llar oralig'ining tananing uzunligiga nisbati ortadi. Marfan sindromida yurak va qon tomirlari, tayanch-harakat tizimi va ko'zlardagi patologik o'zgarishlar bilan tavsiflangan irsiy biriktiruvchi to'qima kasalligi hisoblanadi. Marfan sindromi 3000-5000 kishidan 1 nafariga ta'sir qiladi. Sindromning rivojlanishining sababi-biriktiruvchi to'qimalarning muhim tarkibiy qismlaridan biri bo'lgan fibrillin genidagi nuqsonlar tufayli yuzaga keladi.

Qo'l kaftini mushtlaganda birinchi barmoq gipotenar ostidan chiqib qoladi. Bir qo'l kafti bilan ikkinchi qo'lning kaftusti qismi aylantirib ushlanganda jimjiloqning bosh barmoq ostida qolishi aniqlanadi. Metakarpusning o'rtacha uzunligini ikkinchidan to'rtinchi metakarpal suyakkacha bo'lgan kenglikka bo'linadi. Oddiy nisbat bilan bu ko'rsatkich 5,4-7,9 ga to'g'ri keladi, Marfan sindromida esa 8,4 dan ortiq. Marfan sindromi kasalligida-yangi tug'ilgan chaqaloqlarda oyoq – qo'llarida cho'zilgan ingichka cho'zilgan barmoqlar, ingichka tana tuzilishi (dolixostenomeliya) aniqlanadi. Vazn yetishmasligi, cho'zilgan bosh suyagi, uzun yuz, araxnodaktiliya (g'ayritabiiy cho'zilgan ingichka va uzun barmoqlar), mushak tizimi va yog' to'qimalarining zaifligi va juda kam rivojlanganligi kabi alomatlar kuzatiladi. Ko'pgina bemorlarda baland duksimon tanglay, ko'krak voronka shaklida va umurtqa pog'onasi egriligi (60% skolioz, kifoz), yuvenil davrda osteoxondroz kuzatiladi. Marfan sindromida ko'krak qafasining yassiligi, yurak xastaligining auskultativ belgilari (shovqinlar), uchinchi barmoqning uzunligi 10 sm yoki undan ko'p (7-18 yoshli bolalarda skrining tekshiruvi): oyoq gumbazining tekislanishi ya'ni yassioyoqlik yuqori oyoq-qo'llar oralig'ining tananing uzunligiga nisbati ortadi. Gavhar ektopiyasi oftalmologik alomatlar (miopiya, 75% hollarda ko'z gavharining joyidan ko'chishi, uning yumaloqligi yoki gipoplaziyasi, to'r pardaning ko'chishi) astenik belgilar (charchoq, letargiya) hayotning ikkinchi yilidan boshlab e'tiborni tortadi, Bemorning yoshi to'rt yoshdan katta bo'lsa, yurak va qon tomirlari kasalliklari alomatlari maktabgacha yoshda aniqlanadi. Deyarli barcha bemorlarda yurak va aorta nuqsonlari, ko'pincha son va chov churralari, venalarda klapaning shikastlanishi, ularning varikoz kengayishi, gemorragik sindrom, o'pka tizimining shikastlanishi, buyraklarning o'rnidan pastga tushib qolishi holatlari tez-tez uchrab turadi. Bemorlarning har to'rtidan birida aqlning pasayishi qayd etilgan, bemorlarning yarmida hissiy-irodaviy buzilishlar aniqlangan. Ko'pincha depressiv holatlar, neyrosirkulyator distoniya kuzatiladi. Ko'pgina tadqiqotlarga ko'ra Marfan sindromi bilan og'rigan bemorlarning aksariyatida quvonch hissi va kasbiy faoliyatga ishtiyoqni yo'qotishi qayd etilgan.

Kasallikning birinchi belgilari 1875-yilda amerikalik oftalmolog E.Uilyams tomonidan aniqlangan, u juda baland bo'yi va tug'ilishdan giperomobil bo'g'imlarga ega bo'lgan aka-uka va opa-singilda tasvirlab bergan. Keyingi yillarda bu kasallikni fransuz pediatriya professori Antuan Marfan kuzatdi, u 1896-yilda sklet anomalialari bilan og'rigan 5 yoshli Gabrielning klinik kuzatdi va kasallikka o'z nomini bergan. 15% Marfan sindromi bo'lgan bolaning paydo bo'lishi tasodifiy bo'lib, ota-onalarda esa yengil namoyon bo'lishi mumkin. Bemorlarning yaqinlarida oshqozon-ichak trakti kasalliklari, umurtqa pog'onasi shikastlanishi, ko'z kasalliklari bo'lganlarda kuzatiladi. Marfan sindromiga eng kichik shubha qilinganda ham oftalmologning maslahati zarur. Bunda bemorlarning siydigini tahlil qilishda gidroksiprolin, glikozaminoglikanlar darajasining oshishi kuzatiladi, ammo bu ko'rsatkichlar past o'ziga xosdir, ular turli xil biriktiruvchi to'qimalar displaziyalari bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Gidroksiprolinning chiqarilishi kasallikning og'ir ko'rsatkichidir. Trombotsitlar darajasida qon ivishining buzilishi bilan boradi.

Kasallikni profilaktikasi uchun yuqori sifatli prenatal va preimplantatsiya diagnostikasi uchun muhim shart ota-onalarda aniqlangan mutatsiyaning mavjudligi aniqlash. Implantatsiyadan oldingi diagnostika in vitro urug'lantirish (EKO) paytida amalga oshiriladi. Prenatal diagnostika uchun material invaziv usullar (amniosentez, xorion vorsinkalari biopsiyasi, platsentosentez, kordosentez va boshqalar) yordamida olinadi.

Ushbu kasallik bilan ogʻrigan mashxurlar ham boʻlib, ular; qadimgi Misrning mashxur firʼavnlardan biri–Exnaton Exnaton, italiyalik mashxur kompozitor va skripkachi-Nikolla Paginini, fransuz harbiysi-general, davlat arbobi-Charles de Gaulle-1963, AQSHning 16-prezidenti Avraam Linkoln Abraham ham hisoblanadi. Marfan sindromi va boshqa irsiy biriktiruvchi toʻqima kasalliklarining eng tipik va koʻpincha jiddiy asoratlari aortaning yorilishi yoki parchalanishi hisoblanadi. Marfanda oʻrtacha umr koʻrishning qisqarishi (90-95% 40-50 yilgacha yashamaydi) va toʻsatdan oʻlim xavfi yuqori. Marfan sindromi uchun oʻz vaqtida yurak jarrohligi qilinsa, ularning yashash muddatini (60-70 yilgacha) sezilarli darajada oshirishi va bemorlarning hayot sifatini yaxshilashi mumkin. Profilaktik choralar va kerak boʻlganda jarrohlik aralashuvi tufayli soʻnggi 30 yil ichida rivojlangan mamlakatlarda ushbu asoratlarning xavfini sezilarli darajada kamaytirish va bunday bemorlarning umr koʻrish davomiyligini sezilarli darajada oshirish mumkin boʻldi.

**Xulosa:** Marfan sindromida yurak va qon tomirlari, tayanch-harakat tizimi va koʻzlardagi patologik oʻzgarishlar bilan tavsiflangan irsiy biriktiruvchi toʻqima kasalligi hisoblanadi. Bu sindrom fibrillin-1 glikoprotein sintezini amalga oshiruvchi gen mutatsiyaga uchrashi oqibatida kelib chiqadi. Marfan sindromi yurak-qon tomir kasalliklarining rivojlanishiga, baʼzi odamlarda alohida kuch va aqliy qobiliyatlarning paydo boʻlishiga yordam beradi. Davolash usullari aniqlanmagan. Bu kasallik bilan mashhurlardan Paganini, Andersen va Chukovskiyda ham kuzatilgan. Irsiylanish chastotasi – 0,04:1000 ga teng. Kasallik skelet, yurak mushaklari qon tomirlari, koʻrish organlari tuzilishidagi turli patologik oʻzgarishlar bilan tavsiflanadi. Koʻpincha nogironlik, koʻrish organining shikastlanishi, uning xiralashuvi natijasida yuzaga keladi. Oʻlim holatlari qon tomirlar va yurakning shikastlanishi oqibatida sodir boʻladi. Kasallikning naslga oʻtish xavfi 50% ni tashkil qiladi. Marfan sindromi bilan ogʻrigan bemorlarning hayoti birinchi navbatda yurak-qon tomir tizimidagi nuqsonlar darajasi, shuningdek skelet va koʻzlarning shikastlanishi bilan belgilanadi.

#### Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Marfan Syndrome (en). NORD (National Organization for Rare Disorders). 20-fevral 2017-yilda asl nusxadan arxivlandi. Qaraldi: 23-sentyabr 2019-yil
2. Marfan A. B. Un cas de deformation congenital des quatre membres plus prononcee aux extremities caracterisee par l’allongement des os avec un certain degre d’amincissement. // Bulletins Et Memoires De La Societe Medicale Des Hopitaux De Paris. — 1896. — Vol. 13. — PP. 220—226.
3. Ismoilov K. T. et al. BUTTERFLIES: TAXONOMY AND BIOETICS OF NIGHT AND DAY BUTTERFLIES IN UZBEKISTAN //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. D3. – C. 1-8.
4. Ismoilov K. T. et al. COMMON INTERNAL PARASITES AND THEIR TAXONOMY AMONG YOUNG CHILDREN IN UZBEKISTAN //ResearchJet Journal of Analysis and Inventions. – 2022. – T. 3. – №. 06. – C. 190-196.
5. Ismoilov K. T., “Interrelation of Viability and Productivity Indicators with Ethological Characteristics in the Growth and Development of Sur Karakol Lambs” CENTRAL ASIAN JOURNAL OF MEDICAL AND NATURAL SCIENCES olume: 04 Issue: 02 | Mar-Apr 2023 ISSN: 2660-4159, 219-223b <https://humoscience.com/index.php/itse/article/view/634>
6. Ismoilov Komiljon Tuygunovich, Aliev Dilmurod Davronovich, Matkarimova Gulnoz Maksudzhanovna, Rajabov Jasur Pardaboevich - Ecological Bases of Productivity of Flow-Colored Sheep. Jundishapur Journal of Microbiology Research Article Published online 2022 April . Vol. 15, No.1 (2022)
7. Komiljon I. et al. SUR RANGLI QORAKO'L QO'ZILARINING HAYOTCHANLIK VA MAHSULDORLIGIGA ETOLOGIK XUSUSIYATLARINING TA'SIRI //Innovations in Technology and Science Education. – 2023. – T. 2. – №. 8. – C. 690-696.
8. Komiljon I., Dilmurod A., Shavkat M. Sur qorako 'l qo'ylarining hayotchanligi, mahsuldorligi va reproduktiv xususiyatlarini oshirishning fiziologik ko'rsatkichlarga bog'liqligi //RESEARCH AND EDUCATION. – 2022. – T. 1. – №. 7. – C. 49-56.

9. Mukhammedjanovich M. S., Tuygunovich I. K., Normuratovna M. G. Interrelation of Viability and Productivity Indicators with Ethological Characteristics in the Growth and Development of Sur Karakol Lambs //Central Asian Journal of Medical and Natural Science. – 2023. – Т. 4. – №. 2. – С. 219-223.
10. Mukhitdinov, Sh., Aliyev, D., Ismoilov, K., & Mamurova, G. (2020). The Role Of Biologically Active Substances In The Blood In Increasing The Productivity Of Sheep. European Journal of Molecular & Clinical Medicine, 7(03), 2020.
11. Mukumov I. U. et al. Distribution and Chemical Composition of Monocarpic Plants of the Apiaceae Family in Tien Shan Mountain //American Journal of Plant Sciences. – 2022. – Т. 13. – №. 2. – С. 265-276.
12. Tuygunovich I. K., Muxammedjanov M. S. HERITAGE AND HERITED DISEASES //Galaxy International Interdisciplinary Research Journal. – 2022. – Т. 10. – №. 2. – С. 667-670.
13. Xayrullayeva M. D., Tuygunovna Y. Z., Tuygunovich I. K. UZUMNING SOG ‘LOMLASHTIRILGAN KO‘CHATLARINI IN VITRO USULIDA KO‘PAYTIRISH TEXNOLOGIYASI //Innovations in Technology and Science Education. – 2023. – Т. 2. – №. 9. – С. 1381-1390.
14. Yunusova Z. T., Ismoilov K. T., Normurodov D. S. GF 677, GARNEM, GISELA PAYVANTAGLARINI IN-VITRO USULIDA KO ‘PAYTIRISH TEXNOLOGIYASI //Research and Education. – 2023. – Т. 2. – №. 1. – С. 25-32.
15. Мухитдинов, Ш. М., Алиев, Д. Д., Исмоилов, К. Т., Мамурова, Г. Н., & Джуманова, Н. Э. (2019). Взаимосвязь биологически активных веществ с продуктивностью и физиологическими свойствами каракульских овец. INTERNATIONAL SCIENTIFIC REVIEW OF THE PROBLEMS OF NATURAL SCIENCES AND MEDICINE, 86-95.
16. Халимбетов Ю. М. и др. Факторы духовного развития молодежи //Достижения науки и образования. – 2019. – №. 12 (53). – С. 34-36.