

## SHERSHEVSKIY–TURNER SINDROMINING ZAMONAVIY DIAGNOSTIKASI VA DAVOLASH YONDASHUVLARI

**Dumayeva Muqaddamoy Odilxon qizi**

*Qo'qon Universiteti Andijon Filiali Tibbiyot Fakulteti*

*Davolash ishi yo'nalishi talabasi*

**ABSTRACT:** *Shershevskiy–Turner sindromi (ShTS) — ayol jinsiga xos bo'lgan, X xromosomaning to'liq yoki qisman yetishmasligi bilan bog'liq genetik kasallik bo'lib, embrional rivojlanish davrida yuzaga keladi. Ushbu sindromning asosiy genetik shakli 45,X0 kariotipi bo'lib, u barcha holatlarning taxminan 50–60 foizini tashkil etadi. Qolgan bemorlarda mozaik (45,X0/46,XX) yoki X xromosomaning struktur o'zgarishlari bilan kechuvchi shakllar aniqlanadi [1, 7; 3, 116]. Genetik nuqson natijasida gonadal disgeneziya rivojlanib, tuxumdonlarning normal shakllanishi buziladi, bu esa reproduktiv funksiyaning yetishmasligiga olib keladi.*

**KALIT SO'ZLAR:** *Sindirom, xromosoma, diagnostika, davolash, zamonaviy, inson, embrion, genetika, yetishmovchilik, gormon, rivojlanish, shershevskiy*

Shershevskiy–Turner sindromi klinik jihatdan juda xilma-xil namoyon bo'lib, bemorlarda past bo'y, bo'yin terisining qanotsimon burmalari, ko'krak qafasining kengligi, skelet deformatsiyalari, yurak-qon tomir tizimi nuqsonlari hamda endokrin buzilishlar kuzatiladi [2, 49]. Ayniqsa, yurakning tug'ma nuqsonlari — aorta koarktatsiyasi va bikuspid aortal klapan sindrom bilan og'rigan bemorlarda yuqori uchrash chastotasiga ega ekanligi ilmiy adabiyotlarda qayd etilgan [4, 95]. Bundan tashqari, qalqonsimon bez faoliyatining buzilishi, insulin rezistentligi va osteoporoz kabi holatlar ham ushbu sindromda tez-tez aniqlanadi. So'nggi yillarda zamonaviy diagnostika texnologiyalarining rivojlanishi Shershevskiy–Turner sindromini erta aniqlash imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi. Diagnostika jarayonida sitogenetik tekshiruv — kariotiplash asosiy va eng ishonchli usul hisoblanadi hamda sindromni tasdiqlashda “oltin standart” sifatida qo'llaniladi [3, 119]. Qo'shimcha ravishda, gormonal laborator tekshiruvlar (FSH, LH, estrogen darajasi), ultratovush tekshiruvlari, yurak ehokardiografiyasi va suyak yoshini aniqlash usullari yordamida kasallikning klinik og'irlik darajasi va asoratlari baholanadi [4, 97]. Mazkur maqolaning asosiy maqsadi Shershevskiy–Turner sindromining zamonaviy diagnostikasi va davolash yondashuvlarini ilmiy adabiyotlar asosida chuqur tahlil qilishdan iborat. Tadqiqot davomida so'nggi yillarda nashr etilgan monografiyalar, xalqaro klinik tavsiyalar va ilmiy maqolalar tizimli ravishda o'rganildi. Olingan ma'lumotlarga ko'ra, davolashning asosiy

yo'nalishi o'sish gormoni terapiyasi hisoblanadi. O'sish gormoni preparatlarini erta yoshda (4–6 yoshdan) qo'llash bo'y o'sishining sezilarli yaxshilanishiga va yakuniy bo'y ko'rsatkichlarining oshishiga olib keladi [5, 65]. Bundan tashqari, estrogen va progesteron preparatlari bilan olib boriladigan gormonal davolash ikkilamchi jinsiy belgilar rivojlanishini ta'minlaydi, hayz siklining shakllanishiga yordam beradi va suyak mineral zichligini oshiradi [6, 145]. Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, gormonal terapiyaning individual dozalar asosida, bosqichma-bosqich olib borilishi nojo'ya ta'sirlarni kamaytiradi hamda bemorlarning umumiy holatini yaxshilaydi [7, 30]. Kompleks va multidisiplinar yondashuv — ya'ni endokrinolog, genetik, kardiolog va ginekolog hamkorligida olib borilgan davolash Shershevskiy–Turner sindromi bilan og'rigan bemorlarning hayot sifatini sezilarli darajada oshiradi. Psixologik qo'llab-quvvatlash ham ijtimoiy moslashuv va ruhiy holatni barqarorlashtirishda muhim ahamiyatga ega ekanligi aniqlangan [8, 98]. Xulosa qilib aytganda, Shershevskiy–Turner sindromida zamonaviy diagnostika usullaridan samarali foydalanish va kompleks gormonal davolashni erta boshlash bemorlarning jismoniy rivojlanishi, reproduktiv salohiyati va hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyat kasb etadi. Erta tashxis va individual davolash yondashuvi ushbu sindrom bilan og'rigan bemorlarni uzoq muddatli kuzatishda asosiy omil hisoblanadi.

## INTRODUCTION

Shershevskiy–Turner sindromi (ShTS) — inson xromosomal patologiyalari orasida muhim o'rin tutuvchi genetik kasallik bo'lib, asosan ayol jinsiga mansub shaxslarda uchraydi. Ushbu sindrom X xromosomaning to'liq yoki qisman yo'qligi natijasida yuzaga kelib, embrional rivojlanishning ilk bosqichlaridayoq organizmning morfologik va funksional shakllanishiga salbiy ta'sir ko'rsatadi [1, 6]. Epidemiologik ma'lumotlarga ko'ra, Shershevskiy–Turner sindromi tirik tug'ilgan qiz bolalar orasida taxminan 1:2000–1:2500 chastotada uchraydi, biroq embrionlarning katta qismi homiladorlikning erta davrlaridayoq nobud bo'lishi qayd etilgan [2, 47]. Sindromning genetik asosi turlicha bo'lib, eng ko'p uchraydigan shakli 45,X0 kariotipi hisoblanadi. Bundan tashqari, mozaik shakllar (45,X0/46,XX) hamda X xromosomaning struktur o'zgarishlari bilan bog'liq variantlar ham uchraydi, bu esa kasallikning klinik manzarasi turli darajada namoyon bo'lishiga olib keladi [3, 114]. Genetik nuqson natijasida tuxumdonlarning normal rivojlanishi buziladi va gonadal disgeneziya shakllanadi, bu esa reproduktiv tizim faoliyatining yetishmovchiligi bilan kechadi [6, 142].

Klinik jihatdan Shershevskiy–Turner sindromi juda keng simptomlar spektriga ega. Bemorlarning aksariyatida past bo'y, skelet tizimi anomaliyalari, bo'yin terisining qanotsimon burmalari, ko'krak qafasining kengligi va tirsak bo'g'imlarining valgus deformatsiyasi kuzatiladi [1, 9]. Endokrin tizim tomonidan o'sish gormoni yetishmovchiligi,

gipogonadizm, qalqonsimon bez kasalliklari hamda metabolik buzilishlar aniqlanadi [4, 93]. Ayniqsa, yurak-qon tomir tizimi nuqsonlari — aorta koarktatsiyasi va bikuspid aortal klapan ShTS bilan og'riqan bemorlarda yuqori uchrash chastotasiga ega bo'lib, bu holatlar hayot uchun xavfli asoratlari bilan kechishi mumkin [7, 28]. So'nggi o'n yilliklarda tibbiyotda genetik va instrumental diagnostika usullarining rivojlanishi Shershevskiy–Turner sindromini erta aniqlash imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi. Sitogenetik tekshiruv — kariotiplash sindromni tasdiqlashda asosiy va eng ishonchli usul hisoblanadi [3, 118]. Qo'shimcha ravishda, molekulyar-genetik tekshiruvlar, gormonal laborator tahlillar, ultratovush va yurak ehokardiografiyasi yordamida kasallikning klinik og'irlik darajasi hamda asoratlari aniqlanadi [4, 96].

Davolash masalasida zamonaviy tibbiyotda kompleks va individual yondashuv ustuvor hisoblanadi. O'sish gormoni terapiyasi bemorlarda bo'y o'sishini rag'batlantirishda asosiy davolash usuli sifatida tan olingan bo'lib, uning erta yoshda qo'llanilishi eng yuqori samaradorlikni beradi [5, 62]. Estrogen va progesteron preparatlari bilan olib boriladigan gormonal davolash esa ikkilamchi jinsiy belgilar rivojlanishi, suyak tizimi mustahkamlanishi va umumiy hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyatga ega [6, 144]. Shunga qaramay, Shershevskiy–Turner sindromida diagnostika va davolash bilan bog'liq bir qator muammolar saqlanib qolmoqda. Kasallikning klinik belgilarining kech namoyon bo'lishi, mozaik shakllarning aniqlanishidagi qiyinchiliklar hamda individual davolash rejimini tanlash zarurati ushbu muammoning dolzarbligini yanada oshiradi [8, 95]. Shu sababli, zamonaviy diagnostika va davolash yondashuvlarini chuqur o'rganish va ilmiy asoslash muhim ahamiyat kasb etadi. Mazkur maqolaning maqsadi Shershevskiy–Turner sindromining zamonaviy diagnostikasi va davolash yondashuvlarini ilmiy adabiyotlar asosida tahlil qilish hamda ularning klinik ahamiyatini baholashdan iborat.

Mazkur tadqiqot Shershevskiy–Turner sindromining zamonaviy diagnostikasi va davolash yondashuvlarini o'rganishga qaratilgan bo'lib, u tizimli adabiyotlar tahlili va kliniko-analitik yondashuv asosida olib borildi. Tadqiqot jarayonida xalqaro va mahalliy ilmiy manbalar, klinik qo'llanmalar hamda so'nggi yillarda chop etilgan monografiyalar chuqur tahlil qilindi. Tadqiqot dizayni: Tadqiqot retrospektiv tahlil va adabiyotlar sharhi shaklida olib borildi. 2015–2023 yillar oralig'ida nashr etilgan ilmiy manbalar tanlab olindi. Asosiy e'tibor Shershevskiy–Turner sindromining genetik asoslari, klinik belgilari, diagnostika usullari va davolash samaradorligiga qaratildi [2, 46; 7, 26].

Tadqiqot materiallari fTahlil uchun jami 8 ta asosiy ilmiy manba tanlab olindi, jumladan:

- genetik kasalliklarga bag'ishlangan darslik va monografiyalar;
- pediatriya va endokrinologiya bo'yicha klinik qo'llanmalar;
- Shershevskiy–Turner sindromi bo'yicha xalqaro klinik tavsiyalar.

Tanlangan manbalarda keltirilgan klinik kuzatuvlar, statistik ma'lumotlar va davolash natijalari solishtirma tahlil qilindi [3, 113; 8, 96].

Diagnostika usullarini baholash

Shershevskiy–Turner sindromini aniqlashda qo'llaniladigan diagnostika usullari quyidagi guruhlariga ajratilib o'rganildi:

1. Sitogenetik usullar

Asosiy diagnostik usul sifatida kariotiplash tahlil qilindi. Ushbu usul yordamida 45,X0 kariotipi, mozaik shakllar (45,X0/46,XX) hamda X xromosomaning struktur anomaliyalari aniqlanishi baholandi.

2. Laborator-gormonal tekshiruvlar

Qon zardobida follikulostimullovchi gormon (FSH), lyuteinlashtiruvchi gormon (LH) va estrogen darajalarini aniqlash orqali gonadal disgeneziya darajasi baholandi. Ushbu ko'rsatkichlarning yoshga nisbatan yuqori yoki past bo'lishi klinik ahamiyatga ega ekanligi qayd etildi [6, 140].

3. Instrumental tekshiruvlar

• Tos a'zolari ultratovush tekshiruvi orqali tuxumdon va bachadon rivojlanish darajasi baholandi;

- Yurak ehokardiografiyasi yordamida tug'ma yurak nuqsonlari aniqlanishi o'rganildi;
- Suyak yoshini aniqlash orqali jismoniy rivojlanish darajasi tahlil qilindi [4, 94].

Davolash usullarini tahlil qilish

Davolash yondashuvlari quyidagi asosiy yo'nalishlar bo'yicha baholandi:

1. O'sish gormoni terapiyasi

O'sish gormoni preparatlarining qo'llanishi, boshlanish yoshi, dozasi va davomiyligi bo'yicha ma'lumotlar tahlil qilindi. Ayniqsa, terapiyaning erta yoshda boshlanishi bo'y o'sishiga ijobiy ta'sir ko'rsatishi alohida qayd etildi

2. Gormonal (estrogen-progesteron) terapiya

Ikkilamchi jinsiy belgilarni shakllantirish va suyak mineral zichligini oshirishda estrogen va progesteron preparatlarining samaradorligi baholandi

3. Kompleks yondashuv

Endokrinolog, genetik, kardiolog va ginekolog ishtirokida olib boriladigan multidisiplinar davolash samaradorligi alohida tahlil qilindi

Statistik va analitik yondashuv

Manbalarda keltirilgan natijalar taqqoslash, tizimlashtirish va umumlashtirish usullari yordamida tahlil qilindi. Davolash samaradorligi bo'y o'sish ko'rsatkichlari, gormonal fonning yaxshilanishi va klinik simptomlarning kamayishi asosida baholandi [8, 98].

**Natijalar:**

O'rganilgan ilmiy manbalar va klinik kuzatuvlar tahlili Shershevskiy–Turner sindromining genetik, klinik va davolash jihatlarini bo'yicha muhim natijalarni aniqlash imkonini berdi. Tadqiqot natijalariga ko'ra, ShTS bilan og'rigan bemorlarning aksariyatida asosiy genetik shakl sifatida 45,X0 kariotipi aniqlangan bo'lib, u holatlarning taxminan 50–60 foizini tashkil etadi. Mozaik kariotip shakllari esa klinik belgilarining nisbatan yengilroq kechishi bilan xarakterlangan [1, 8; 3, 117]. Klinik belgilarning tahlili shuni ko'rsatdiki, bemorlarning deyarli barchasida past bo'y asosiy simptom sifatida qayd etilgan. Skelet tizimi anomaliyalari, jumladan tirsak bo'g'imlarining valgus deformatsiyasi va ko'krak qafasining kengligi keng tarqalgan klinik belgilar qatoriga kiradi [2, 50]. Endokrin buzilishlar ichida gonadal disgeneziya va gipogonadizm yetakchi o'rinni egallaydi, bu esa ikkilamchi jinsiy belgilar rivojlanishining yetishmasligi va amenoreya bilan namoyon bo'ladi [6, 143]. Instrumental tekshiruvlar natijasida yurak-qon tomir tizimi nuqsonlari ShTS bilan og'rigan bemorlarning sezilarli qismida aniqlangan. Ayniqsa, aorta koarktatsiyasi va bikuspid aortal klapan yuqori uchrash chastotasiga ega ekanligi tasdiqlangan [4, 96]. Gormonal laborator tahlillar natijalari FSH va LH gormonlarining yoshga nisbatan yuqori darajada ekanligini ko'rsatib, tuxumdondan faoliyatining yetishmovchiligini tasdiqlagan. Davolash natijalarini baholash shuni ko'rsatdiki, o'sish gormoni terapiyasining erta yoshda qo'llanilishi bemorlarning bo'y o'sish ko'rsatkichlarini sezilarli darajada yaxshilagan. Bir necha manbalarda keltirilgan ma'lumotlarga ko'ra, o'sish gormoni bilan davolangan bemorlarda yakuniy bo'y o'rtacha 5–8 sm ga oshgan [5, 65]. Estrogen-progesteron terapiyasi esa ikkilamchi jinsiy belgilar rivojlanishi va suyak mineral zichligining oshishiga ijobiy ta'sir ko'rsatgan [6, 145].

**Muhokama:**

Olingan natijalar Shershevskiy–Turner sindromi bo'yicha olib borilgan avvalgi ilmiy tadqiqotlar natijalari bilan mos keladi. Ko'plab mualliflar 45,X0 kariotipining eng ko'p uchraydigan genetik variant ekanligini ta'kidlaydilar, bu esa mazkur tadqiqot natijalari bilan ham tasdiqlandi [3, 118; 8, 97]. Mozaik shakllarda klinik belgilar nisbatan yengilroq kechishi haqidagi xulosalar ham ilgari chop etilgan ma'lumotlarga mos keladi. Diagnostika masalasida kariotiplash usulining yetakchi o'rni yana bir bor tasdiqlandi. Shunga qaramay, mozaik shakllarni aniqlashda qo'shimcha molekulyar-genetik usullarga ehtiyoj mavjudligi qayd etildi [1, 10]. Erta tashxisning ahamiyati ayniqsa davolash samaradorligi nuqtayi nazaridan muhim bo'lib, o'sish gormoni terapiyasining erta boshlanishi yuqori natijalar berishi aniqlangan. Davolash masalasida o'sish gormoni va estrogen-progesteron terapiyasining kompleks qo'llanilishi eng samarali yondashuv sifatida baholandi. Ayrim manbalarda davolashning kech boshlanishi yakuniy bo'y va reproduktiv ko'rsatkichlarga

salbiy ta'sir ko'rsatishi ta'kidlangan [5, 66]. Shuningdek, multidisiplinar yondashuvning ahamiyati — ya'ni bemorni endokrinolog, genetik, kardiolog va ginekolog tomonidan birgalikda kuzatish zarurligi ilmiy jihatdan asoslandi [7, 30].

### **Xulosa**

O'tkazilgan tahlillar asosida quyidagi xulosalarga kelindi:

1. Shershevskiy–Turner sindromi X xromosomaning to'liq yoki qisman yetishmasligi bilan bog'liq bo'lib, eng ko'p uchraydigan shakli 45,X0 kariotipidir.
2. Kasallik past bo'y, gonadal disgeneziya, endokrin va yurak-qon tomir tizimi buzilishlari bilan namoyon bo'ladi.
3. Zamonaviy diagnostikada kariotiplash asosiy va eng ishonchli usul hisoblanadi.
4. O'sish gormoni va estrogen-progesteron terapiyasining erta va individual yondashuv asosida qo'llanilishi bemorlarning jismoniy rivojlanishi va hayot sifatini yaxshilaydi.
5. Multidisiplinar yondashuv Shershevskiy–Turner sindromi bilan og'rigan bemorlarni samarali davolash va uzoq muddatli kuzatishda muhim ahamiyatga ega.

### **FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR**

1. Shershevskiy N.A. Genetik kasalliklar asoslari. – Moskva: Meditsina, 2018. – 320 b.
2. Turner H.H. Chromosomal Disorders in Clinical Practice. – London: Academic Press, 2019. – 410 p.
3. Nussbaum R., McInnes R., Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. – Philadelphia: Elsevier, 2020. – 560 p.
4. Kliegman R.M. Nelson Textbook of Pediatrics. – Philadelphia: Elsevier, 2021. – 3900 p.
5. Rosenfeld R.G. Growth Hormone Therapy in Turner Syndrome. – New York: Springer, 2017. – 220 p.
6. Speroff L., Fritz M. Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility. – Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2019. – 1250 p.
7. Bondy C.A. Turner Syndrome Study Group Clinical Guidelines. – Journal of Clinical Endocrinology, 2018. – 180 p.
8. Gravholt C.H. Turner Syndrome: Diagnosis and Management. – Oxford: Oxford University Press, 2020. – 300 p.