

UZBEKISTON RESPUBLIKASI SOG'LIKNI SAQLASH VAZIRLIGI

TIBBIY TA'LIM RIVOJLANTIRISH MARKAZI

ANDIJON DAVLAT TIBBIYOT INSTITUTI

CHAQALOQLAR IRSIY KASALLIKLARI VA TUG'MA

RIVOJLANISH NUQSONLARI

(amaliyot shifokorlari va tibbiyot instituti
talabalari uchun o'quv-uslubiy qo'llanma)

Andijon – 2015 yil

O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI SOG'LIKNI SAQLASH VAZIRLIGI

TIBBIY TA'LIM RIVOJLANTIRISH MARKAZI

"TASDIQLAYMAN"

O'z R SSV Fan va o'quv yurtlari
bosh boshqarmasi boshlig'i

O. S. Ismailov

2015 y

№ bayonnoma



"KELISHILDI"

O'z R SSV Tibbiy ta'limni
rivojlantirish markazi
direktori

M.X. Alimova

2015 y

№ bayonnoma



ChAQALOQLAR IRSIY KASALLIKLARI VA TUG'MA RIVOJLANISH NUQSONLARI

(amaliyot shifokorlari va tibbiyot instituti
talabalari uchun o'quv-uslubiy qo'llanma)

Andijon 2015 y

TUZUVChILAR:

Nuritdinova G.T. -	Fakultativ pediatriya va neonatologiya Kafedra dotsenti, t.f.n.
Inakova B.B. -	Fakultativ pediatriya va neonatologiya kafedrasi mudiri, dotsent, t.f.n.
Xakimov SH.K. -	Fakultativ pediatriya va neonatologiya Kafedra professori, t.f.d.
Maxmudova B.SH.	Fakultativ pediatriya va neonatologiya kafedrasi assitenti

Taqrizchi:

A.G.Arzibekov –BKP, davolash fakulteti pediatriyasi kafedrasi mudiri, n.f.n., dotsent.

SH.M. Kirgizov- ADU, Tabiatshunoslik va geografiya fakultet,

Umimiy ximiya kafedrasi, dotsent , k.f.n.:

“CHaqaloqlar irsiy kasalliklari va tug‘ma rivojlanish nuqsonlari” mavzucidagi o‘quv uslubiy qo‘llanma. Tibbiyot instituti pediatriya fakulteti 6 kurs talabalari uchun mo‘ljallangan.

O‘quv-uslubiy qo‘llanma ADTI MUXda muxokama kilindi

2015 “__25__” _____август__№_1__ bayyonnoma

Uslubiy qo‘llanma ADTI Ilmiy Kengashida tasdiqlandi

2015 “__26__” _____август__№____1__ bayyonnoma

Ilmiy kengash kotibi, dotsent



X.A.Xusanova

ChAQALOQLAR IRSIY KASALLIKLARI VA TUG'MA RIVOJLANISH NUQSONLARI

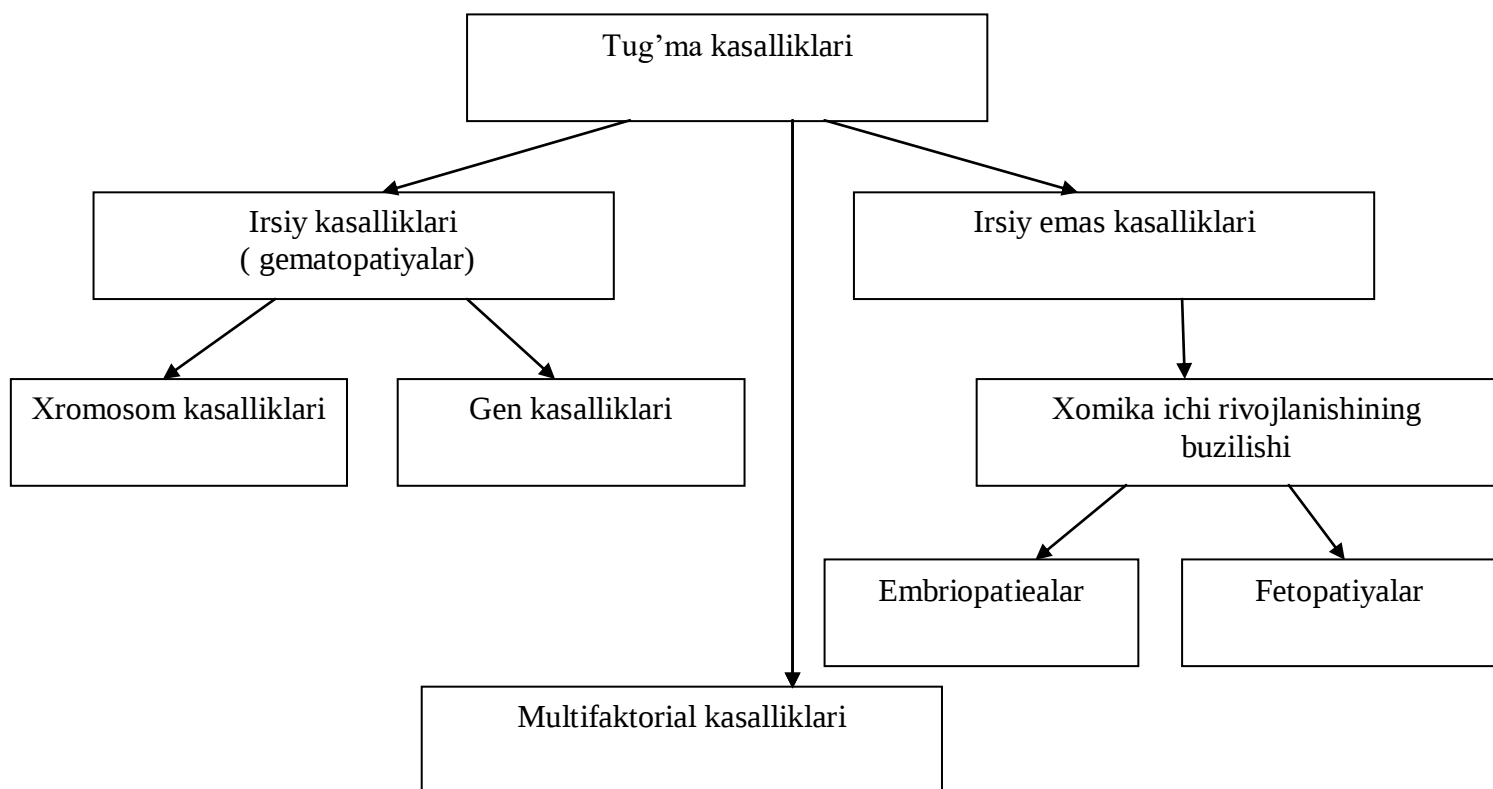
Etiologik omillarga ko'ra poroklar irsiy - ekzogen va multifaktorial singari 3 guruxga bo'linadi:

Jinsiy hujayralardagi (gametalardagi) yoki zigotaning somatik hujayralardagi mo'tatsiya natijasida rivojlangan anomaliyalar ham shu guruxga kiritiladi. Gen miqyosidagi mo'tatsiya oqibatida rivojlanagan nuqsonlar gen nuksonlari deb atalib, xromosomalar miqyosidagi mo'tatsiyalar natijasida rivojlanagan nuqsonlar xromosom kasalliklari deyiladi.

Ekzogen nuqsonlar guruxiga zigota, embrion yoki xomilani teratogen omillar ta'siridagi zararlanishi oqibatida rivojlangan anomaliyalar kiradi. Ushbu nuqsonlarning klinik belgilari irsiy kasalliklar belgilariga uxshash bo'lishi mumkin, shuning uchun ularni ko'pincha fenokopiyalar deb atashadi.

Multifaktorial etiologiyali nuqsonlarga genetik va ekzogen omillarining birgalikda ta'sir etishi natijasida rivojlangan nuqsonlar kiradi.

Tug'ma nuqsolarning bulinishi



Tug‘ma nuqsolarning bo‘linishi

Cheklangan va tizimlashgan nuqsolar joylanishiga ko‘ra ham sinflanadi. G.I.Lazyuk ham mualliflar taklifiga ko‘ra a‘zolar va tizimlarning tug‘ma nuqsolari quyidagicha farqlanadi: 1) MAS va sezgi a‘zolar nuqsolari; 2) yuz va bo‘yin nuqsolari; 3) yurak - qon tomirlar tizimi nuqsolari; 4) nafas olish tizimi nuqsolari; 5) hazm qilish tizimi nuqsolari; 6) suyak-mushak tizimidagi nuqsolar; 7) siydik xosil qilish tizimidagi nuqsolar; 8) jinsiy a‘zo tizimining nuqsolari; 9) endokrin tizimidagi nuqsolar; 10) teridagi nuqsolar; 11) qo‘shimcha talok, ajralmagan egizaklar, yo‘ldosh anomaliyalari va h.k. singari boshqa a‘zolardagi nuqsolar.

Ayrim olimlar tug‘ma nuqsolar aksariyatini quyidagi guruxlarga ajratishni taklif etadi: 1) xromosom kasalliklari; 2) gen sindromlari 3) embriopatiyalar; 4) noaniq etiologiyali sindromlar va h.k..

Terotogen omillar ta‘sirida zararlangan ob‘ektlarga ko‘ra Yu.V.Gulkevich va hammualliflar tug‘ma nuqsolarni quyidagilarga bo‘ladi:

a) gametopatiyalar; b) blastopatiyalar; v) embriopatiyalar; g) fetopatiyalar.

Irsiy kasalliklar (gametopatiyalar).

Irsiy kasalliklarni aniqlash usullari.

Geneologik usul - klinik genetikaning muxim usullaridan biridir. Bemorning hayot tarixini aniqlayotganda shifokor har doim uning ota-onasi, aka-ukalari, opa-singillari va yaqin qarindoshlarining sog‘ligi xaqida qiziqadi. Geneologik usul bemorning sog‘lom va xasta qarindosh-urug‘lari, ajdod-avlodlari xaqida imqoni boricha to‘larok ma‘lumot yig‘ishi talab yig‘ish.

Shajarada birinchi marta kasalligi aniqlangan bemor proband deyiladi. Probandning qarindosh-urug‘lari va avlodlaridan tuplangan barcha ma‘lumotlar shajaraga kiritiladi. Avlodning xar bir a‘zosi o‘zining kodiga ega bo‘lib, shajarada

avlodlar rim rakamlari bilan yuqoridan pastga qarab nomerlanadi. Shunda birlik shajaraning chuqqisida joylashadi. Har bir avlodda a'zo arab raqamlari bilan kattadan kichikka, chapdan unga qarab nomerlanadi. Shunday qilib avlodlarni vertikal nomerlashga va a'zolari gorizontal nomerlashiga ko'ra shajaradagi u yoki bu sub'ektning xarakteristikasini topish mumkin. O'rganilayotgan kasallikning belgisi, proband belgisining bo'yalish yoki belgi ichiga harf yozilishi bilan ifodalanadi.

Geneologik usul yordamida kasallikning dominant turini aniqlash oson bo'ladi.

Bioximik-genetik tekshirish usullari: hozirgi vaqtda moddalar almashinuvini tekshirish natijalari irsiy kasalliklar diagnostikasida keng qo'llaniladi. Bu tekshiruvlar 2 dastur asosida olib boriladi: 1-dastur elash (skriniglash) deb ataladi. Bunda tez va oson bajariladigan testlar yordamida barcha tekshirilayotgan bolalar sog'lom va bemorlarga saralanadi. Skriniglash usuli ommaviy tekshiruvlar o'tkazishda va maxsus bolalar guruxlarini tekshirishlarda keng qo'llaniladi. 2-dasturda irsiy kasalliklar borligiga gumon qilingangan bolalarda maqsadga yo'naltirilgan tarzda tekshiruvlar olib boriladi. Bunda qon va siydikda anomal oqsilni yoki moddalar almashinuvining oralik maxsulotlarini sifat va miqdor jihatidan tekshiriladi va 2 - dastur tekshiruvlar natijasiga asoslanib yakuniy diagnoz qo'yiladi.

Sitogenetik usul *hujayra yadrosidagi xromosomalar miqdorini va ularning morfologik xususiyatlarini aniqlash imkonini beradi. Bunday tekshiruvlar xromosom kasalliklar diagnostikasida muxim ahamiyatga ega. Xromosom taxlili quyidagi xolatlarda utkaziladi: 1) Daun kasalligi, Shereshevskiy-Terner sindromi, Klaynfelter sindromi va boshqalar singari xromosom kasalliklariga xos belgilar sust namoyon bo'lgan bolalarda; 2) aniq va noaniq etiologiyali, sindromlarda uchramaydigan klinik belgilari bilan kechadigan tug'ma kasalliklarni aniqlashda; 3) erta muddatdagi qaytalangan spontal abortlar, o'lik tug'ilishlar va oilada tug'ma rivojlanish nuqsonlari bilan tug'ilgan bolalar mavjud bo'lgan xolatlarda.*

Irsiy xromatinni tekshirish ham sitologik usullar qatoriga kiritiladi. Buning uchun og‘iz bo‘shligidan shpatel yordamida olingan va atseto-orsein bilan bo‘yalgan surtma tekshiriladi.

Dermatoglifika - barmoqlar, kaft va oyoq kafti izlarini tekshirish yoki teri qoplamlarini bevosita ko‘rish usuli. Bunda chaqaloqlik davrida kaftlardagi kundalang chiziqlar hamda jumladan xromosom kasalliklarga xos bo‘lgan sinchalokdagi burmaning bittaligiga e‘tibor beriladi.

Egizaklar usuli. Odatda ilmiy izlanish maqsadida, genetik hamda turli irsiy kasalliklarga moyillik mavjudligini aniqlash uchun ham qo‘llaniladi. Bu usul monozigot egizaklarning doimo bir xil genotipga ega bo‘lganligiga asoslanadi. Bunda monozigot egizaklarning xar ikkalasida tug‘ma kasallikning aniklanishi, uning irsiy tabiatga ega ekanligidan dalolat beradi.

Genlarni bog‘lash usuli – bu usulning asosida jinsiy hujayralarning mitoz va mioz paytida lokuslari bitta xromosoma ichidayaqinjoylashgan genlarining ajralmasdan, bog‘langan xolda nasldan-naslga o‘tishi yotadi (bog‘langan guruxlar). U xolda irsiy kasalliklarning yashirin turlarida nomo‘tant gen bo‘lishi mumkin, ya‘ni u genetik marker bo‘lib xisoblanadi. Masalan: tirnoqlar va tizza qopqog‘ining rivojlanishiga javob beradigan gen, A (II) gurux antigen xakida ma‘lumot beradigan gen bilan bog‘langan bo‘ladi. Shuning uchun tirnoqlarning rivojlanmasligi va tizza qopqog‘ining bulmasligi autosom-dominant irsiy kasallik A (II) guruxiga mansub bolalarda uchraydi. Shunday qilib, bu bolalarni AVO tizimi bo‘yicha tekshirish natijalari kushimcha muxim diagnostik kriteriyalaridan bo‘lib qolishi ham mumkin. Ushbu usul gemofiliya, Dyushenn miopatiyasi, pigmentli retinit va boshqa kasalliklar diagnostikalarida ham qo‘llanishi mumkin.

Mikrobiologik ekspress-diagnostik usuli – bolalarni profilaktik ko‘ruvida va chaqaloqlarda irsiy kasalliklarni aniqlash uchun qo‘llaniladi. Gatri testi fenilketonuriya, gistidenemiya, leysinoz va galaktoziemiya diagnostikasida eng keng qo‘llaniladigan mikrobiologik ekspress testlardan biri bo‘lib xisoblanadi.

Prenatal diagnostika moddalar almashinuvi irsiy kasalliklari yoki xromosom aberratsiyalar bilan tug‘ilish ehtimoli bor bolalarda qo‘llaniladi. U xolda mediko-

genetik konsultatsiyasining tavsiyasiga ko'ra xomiladorlikning birinchi 20 haftasida xomilani irsiy kasalliklari bor-yo'qligiga tekshiruv o'tkaziladi. Shu maqsadda ultratovushli skanerlash (ultrasonografiya), amnio - va fetoskopiya, kontrast rentgenografiya va amniotsentez usullari diagnostikasida qo'llaniladi.

Xromosom kasalliklari.

Chaqaloqlarda xromosom kasalliklari 1:1000 uchraydi. Spontan abortlarning 20% yaqini xromosom annomaliyalari tufayli bo'ladi. Bu kasalliklar vaqtidan avval yoki o'lik tuo'ilishlarning asosiy sabablaridan bo'lib xisoblanadi. Xromosomalardagi strukturaviy buzilishlar reduksion bulinish paytdagi gameta xosil bo'lishi davrida yuz beradi. Bunda gometada xromosomalar sonining ko'payishi yoki kamayishiga olib keluvchi kon'yugatsiya vaqtida xromosomalarning bo'linmasligi kuzatiladi.

Xromosomalar strukturasining buzilishi organizm rivojlanishining turli boshqichlarida sodir bo'lishi mumkin. Zigotaning bo'linishi yoki undan kechroq bo'lgan davrda hujayralardan birortasida buzilish sodir bo'lsa, organizm hujayralarining faqat bir qismida anomal kariotip saqlangan bo'ladi. Bunday xolatlar mozaitsizm deyiladi. Struktur anomaliyalardan ba'zilar nasldan-naslga o'tadi. Chaqaloqlar orasida xromosom kasalliklaridan eng ko'p uchraydiganlari bo'lib Daun kasalligi, Patau-, Edvards – hamda Shereshevskiy-Terner sindromlari va boshqalar xisoblanadi.

Daun kasalligi (21-juft trisomiyasi) har 600-800 chaqaloqqa bitta xodisa to'g'ri keladi.

35 va undan yuqori yoshli ayollardan boshqalarga nisbatan Daun kasalligi bilan xastalangan bolalar 20-30 marta ko'prok tug'iladi. Kasallik klinikasi bola yuzining oysimon ko'rinishi, burnining yassiligi, ko'z yorig'ining mongoloid shaklidaligi, musqo'llar tonusining pastligi, bo'g'imlarning relaksatsiyasi, fiziologik reflekslarning sustligi, kaftlarining keng –va barmoqlarining qisqaligi, mikrobraxitsefaliya, quloq supralarining displaziyasi, tilining chiqib turishi, tanglayining chuqurligi, epikant, dermatoglifika anomaliyalari mavjudligi bilan

belgilanadi. Yangi tugʻilgan bola yuzlarining shishinqiraganligi, asfiksiya, pnevmoniya yoki boshqa kasalliklar oqibatidagi musqoʻllar gipotoniyasi boʻis diagnoz qoʻyish bir muncha qiyin boʻladi. Bunday xolatlarda diagnoz oʻrnatilishining keyingi kuzatuvlarga va kariotipni tekshirish natijalariga asoslanadi.

Patau sindromi 13 - juft xromosomalar trisomiyasi asosida rivojlanadi. Klinikasi turli aʼzolar va tizimlarda anomaliyalarning koʻpligi bilan xarakterlanadi: mikrotsefaliya, yuqori lab va tanglayining bitmaganligi, koʻrlik, karlik, yurakdagi tugʻma poroklar, polidaktiliya va boshqalar. Bunday bolalar odatda hayotining birinchi oylaridayok nobud boʻladilar.

Edvard sindromi asosida 18 – juft xromosomalar trisomiyasi yotadi. Klinikasida mikrotsefaliya, ensa sohasining boʻrtib turishi, pastki jagʻning yaxshi rivojlanmasligi (mikrogeniya), quloq supralarining deformatsiyasi va past joylanishi, koʻkrak qafasining deformatsiyasi, chanoq – son bugʻimidagi chiqiqlar va boshqa koʻplab anomaliyalar kuzatiladi. Ichki aʼzolar poroklaridan yurak, xazm organlari, boʻyrak poroklari koʻprok uchraydi. Bunday bolalar hayotining birinchi yilida nobud boʻlishadi.

Shereshevskiy – Turner sindromi (45, X). Bu sindrom chaqaloqlar va maktab yoshidagi qizlar orasida 1:3000 nisbatda uchraydi. qiz bolalar muddatiga yetib, lekin kichik vazn va past boʻy bilan tugʻiladi. Chaqaloqlik davrdan boshlab ularda tirnoqlar gipoplaziyasi, boʻynining kaltaligi, oyoq qoʻllarida, ayniqsa tovonlarida limfatik shishlar kuzatiladi.

Goʻdaklarda rivojlanishning ortda qolishi unchalik bilinmaydi. Bolaning birinchi yoshida fakat boʻy oʻsishining orqa da qolishi seziladi Keyinchalik koʻz tuzilishining antimongoloid turda boʻlishi, epikant, quloq supralarining past joylanishi va deformatsiyasi, ensadan yelka tomon ketadigan qanotsimon teri burmasining boʻlishi, ensa sohasida sochning yaxshi oʻsmasligi, tirsak boʻgʻimlarining deformatsiyasi kabi boshqa belgilar bilinadi. Ichki aʼzoldan koʻprok buyrak va yurak (aorta koarktatsiyasi) poroklari kuzatiladi. Ichki va tashqi jinsiy aʼzolar yetarli rivojlanmagan. Ikkilamchi jinsiy belgilari sust yoki umuman

rivojlanmagan. Ko'krak bezlari va menstruatsiya bo'lmaydi. Odatda bunday bemorlar pushtsiz bo'ladi. Jinsiy xromatin tekshirilganda hujayralarining yadrolarida Barr tanachalarining yo'qligi aniqlanadi. Dermatoglifika: ko'pincha kaftlarida burmaning bittaligi va uchradius o'qining distal tarafga siljiganligi kuzatiladi. Sitogenetik tekshiruvda ko'pincha 45,X karyotip yoki 45 X/46 XX mozaitsizm aniqlanadi. Mazoitsizm klinik manzara ancha sust namoyon bo'ladi.

Klaynfelter sindromi (47 XXU) ko'p uchraydigan xromosom kasalliklaridan biridir. O'g'il bolalar va katta yoshli erkaklar orasida taxminan 1:500 nisbatida uchraydi. Chaqaloqlik davrida klinik diagnostika o'tkazish imkoniyati yo'q, chunki bu kasallikka xos belgi aniqlanmaydi.

Kasallik klinikasi voyaga yetish davrida namoyon bo'la boshlaydi. Yevnuxoid tana tuzilishi, asosan oyoq uzunligi xisobiga baland bo'yilik, musqo'llar rivojlanishining sustligi, ginekomastiya, tashqi jinsiy organlar atrofiyasi, aspermiya yoki oligospermiya, psixomotor rivojlanishdan ortda qolishlar xarakterlidir. Davolash pubertat yoshida androgenlar, kuchaytiruvchi vositalar qo'llaniladi. Ruxiy funksiyalarning susayishi kuzatilsa glyutamin kislota, piratsetam, pantogam, korteksin, serebrolizin va vitamin terapiyalarni birga olish tavsiya etiladi.

Gen kasalliklari.

Gen kasalliklari orasida moddalar almashivuning irsiy kasalliklari yoki molekulyar kasalliklar ko'prok uchraydi. Ularning rivojlanishi asosida oqsil sintezini boshqaruvchi genlarning mo'tatsiyasi yotadi. Mo'tatsiya natijasida maxsus oqsillar sintezi buziladi yoki butunlay barham topadi. Xozirgi kunda bu kasalliklarning 500 dan ortik turlari ma'lum. Gen kasalliklari shartli ravishda 3 guruxga bo'linadi: 1) noto'g'ri molekulyar strukturali oqsil sintez bo'lishi bilan bog'lik kasalliklar (S,C,D va boshqa gemoglobinozlar); 2) oqsil molekulasidagi uzilishlar bilan bog'lik kasalliklar (gemofiliya, afibrinogenemiya, albuminemiya, a-gammaglobunemiya va boshqalar); 3) oqsil molekulalari funksiyasining buzilishi bilan bog'lik kasalliklar (enzimopatiyalar).

Enzimopatiyalar patogenezi asosida fermentning sintez bo'lmashligi yoki faolligi sustligi okibatida bir moddaning boshqa moddaga aylanishidagi buzilishlar yotadi. Buning natijasida organizmda moddalar almashinuvi zanjirlarida buzilishlar yuzaga kelib, oralik maxsulotlarining tankisligi yoki ularning toksik xolatlarga olib keladigan moddalarining oxirgi xosilalarining ko'p miqdorda yigilib qoladi. Bitta ferment moddaning o'zgarishi fakat bitta reaksiyasini kuchaytiradi va bitta gen tomonidan boshqarilib turiladi. Almashinuv zanjiri uzun, murakkab bo'ladi va undagi moddalar o'zgarishi ko'p genlar tomonidan boshqariladi. Buning okibatida almashinuv jarayonlarining turli zvenolarini boshqaradigan turli genlar mo'tatsiyasi natijasida irsiy kasalliklarning xar xil shakllari kelib chiqadi.

Fenilketonuriya (fenilpirouzum kislotasi akliy zaifligi). Kasallik chaqaloqlarda 1:10000 nisbatida uchraydi. Autosom-retsessiv turda nasldan-naslga o'tadi. Fenilalanil aminokislotasini tirozinga aylanishiga olib keladigan fenilalanilgidroqsilaza fermentining faolligi pasayishi yoki umuman bulmasligi okibatida kelib chiqadi. Qon va butun organizmda fermentativ to'siq xosil bo'lishi natijasida fenilpirouzum, fenilsut - va fenilsirka kislotasi singari fenilalanin va uning almashinuvi oraliq maxsulotlari yig'ilib qoladi. Bu kislotalar va fenilalanilning ortiqcha qismi siydik orqali chiqib turadi, lekin ko'p miqdorda ular organizmda ushlanib qolishi ham mumkin va bolaning normal rivojlanishini buzadi, bunda birinchi o'rinda oligofreniya rivojlanishiga olib keladigan asab tizimi zaralanadi. Ikkinchi o'rinda asab tizimining normal funksiyasi uchun muxim bo'lgan triptofan almashinuvi, serotonin va boshqa moddalar sintezining buzilishi kuzatiladi. Fermentativ to'sik, shu bilan birga tirozin sintezini yetarli bo'lmashligiga va melanin fermentining kam xosil bo'lishiga ham sabab bo'ladi.

Kasallikning rivojlanishi bola xayotining birinchi xaftalaridayok boshlanadi. Lekin asab-ruxiy rivojlanishining orqada qolishi 6 oyligida bilinadi. Umumiy qo'zg'olish belgilari, mushak tonusi va reflekslarining kuchayishi, soch va yuz terining oqarishi kuzatiladi. Statik funksiyalar ortda qoladi. Bola kech o'tiradi, oyoqqa kech bosadi va kech yuradi. Atrofdagilarga, ota-onasiga va boshqa

bolalarga qiziqish bo'lmaydi. Bola gapirmaydi, lekin kasallikning yengil darajasida 3 yoshdan so'ng nutk paydo bo'lishi mumkin. Bemorlarning teng yarmida talvasa sindromi kuzatiladi. Ko'pincha yengil mikrotsefaliya, yurak, suyak tizimi va boshqa a'zolarining tug'ma poroklari kuzatiladi. Boladan o'ziga xos "sichqon" xidi keladi. Vazni va bo'yi odatdagi o'lchamlarda. Diagnostika chaqaloqlik davrida yoki xayotining birinchi oylarida o'rnatish muxim ahamiyatga ega, chunki shundagina maxsus parhez qo'llash orqali kasallik rivojlanishining oldini olish mumkin. Chaqaloqlik davrida diagnostika Gatri testi yoki autotrof mikroorganizmlar sinamasi kabi skrining tekshiruvlar natijasiga asosan o'rnatiladi. Bola xayotining keyingi davrlari esa, Fyoling sinamasidan foydalaniladi.

Davolash. Bola ko'krakdan ajratiladi va tarkibida fenilalanin minimal miqdorda bo'lgan maxsulotlar orqali parhez buyuriladi. Oqsilga bo'lgan talabni qondirish uchun ovkatga tarkibida fenilalanin bo'lmagan gidrolizat qo'shiladi. Vitaminlar va simptomatik vositalar beriladi.

Alkaptonuriya. Kasallik fenilalanin va tirozin almashinuvi buzilishi natijasida kelib chiqadi. Gomogentizinaza fermentining yo'qligi tufayli tirozindan xosil bo'ladigan gomogentizin kislotasi fumaril-atsetosirka kislotasiga aylanmasdan organizmda ko'p miqdorda yig'ilib qoladi va siydik orqali chiqib ketadi. Kasallik kam uchraydi va autosom-retsessiv turda nasldan-naslga o'tadi. Asosiy klinik belgisi bo'lib, gomogentizin kislotasini xavoda oksidlanishi tufayli bolaning siydigi to'q jigarrangga kiradi. Bolaning yo'rgagida to'q jigarrang dog'lar qoladi. Kattalarda teri rangining sargayishi (oxrantoz) kuzatiladi. Gomogentizin kislotasining tog'ay to'qimasini jaroxatlovchi ta'siri oqibatida artropatiyalar, bo'g'imlar deformatsiyasi rivojlanadi.

Bolalik davrida davolash o'tkazilmaydi. Kattalarga yuqori dozalarda vitamin S qabul qilish tavsiya etiladi.

Albinizm. Bu kasallik fenilalanin va tirozin almashinuvining anomaliyasidir. Tirozinaza fermentining yo'qligi, melanin sintezi uchun zarur bo'lgan tirozinni dioksifenilalaninga aylanishiga yo'l qo'ymaydi. Nasldan-naslga autosom-retsessiv yo'l orqali o'tadi. Bunday bolalarning teri rangi sut kabi oq, sochlari oq-

sarik tusda bo'ladi. Melanin moddasining mutlaqo yo'qligidan ko'z rangdor pardasining nur o'tkazishi, yoruqdan qo'rqish, nistagm kuzatiladi. Bolaning ongi odatda normal bo'ladi, lekin ko'rlik, karlik, soqovlik, epilepsiya, oligofreniya xolatlari ham uchrashi mumkin. Bunday bolalarda quyoshning to'g'ri nurlari terini yallig'lanish iga olib keladi. Davolash chorasi yo'q. Bolani kuyosh nurlaridan qo'yib qolishidan asrash lozim bo'ladi.

Klyon sharbati kasalligi. Kasallik valin, letsitin va izoleysin singari aminokislotalar metabolizmining normal kechishiga imqon beradigan dekarboqsilaza fermenti yo'qligi natijasida rivojlanadi. Enzimopatiya nasldan - naslga autosom – retsessiv shaklda o'tadi. Fermentativ to'sik MNS ga toksik ta'sir ko'rsatadigan valin, letsitin, izoleysin va ular metabolitlarining organizmda yig'ilib qolishiga olib keladi. Ular siydik orqali ajralib, siydikdan o'ziga xos klyon sharbati xidini beradi.

Bunday bolalarda xayotining birinchi xaftalaridayok talvasalar, qayt qilish, ensa soxasi mushaklarining tarangligi yuzaga keladi. Kasallik bolaning nobud bo'lishi bilan yakunlanadi. Bosh miyasida o'zgarishlar bor bolalarga diagnoz siydikning o'ziga xos xidiga va qondagi aminokislotalar tarkibini xromotografik tekshiruviga asoslanib o'ziga. Davolash simptomatik shaklda o'tkaziladi.

Gistidinemiya. Enzimopatiya aminokislotalari gistidinga parchalaydigan gistidinaza fermenti yetishmovchiligi natijasida yuzaga keladi. Autosom-retsessiv turda o'tadi.

Bunday bolalarning sochlari och rangda, ko'zlari ko'k, nutqi yaxshi rivojlanmagan, so'zlarni noto'g'ri talaffuz etishi, jismoniy va asab-ruxiy rivojlanishda ortda qolishi kuzatiladi. Qon va siydikda gistidin miqdori oshgan bo'ladi. Siydikka 3-xlor temir qo'shilganda asta-sekin siydik rangi yashilga bo'yaladi. Diagnostika xromotografiya yordamida qon tarkibida aminokislotalar tarkibini tekshirish bilan tasdiklaydi. Davolashda gistidinni kam saklaydigan taomlar buyuriladi. Taomlarga o'zida gistidin tutmagan gidrolizatlar qo'shib beriladi: nootrop preparatlari buyuriladi va vitaminoterapiya o'tkaziladi.

Glikogenozlar. Bu tug‘ma enzimopatiyalar bo‘lib, uning asosida glikogenni glyukozaga aylanish jarayonida katalizator vazifasini bajaradigan ayrim fermentlarning yo‘qligi yoki ularning kamligi yotadi. Glikogenozlarning 6 turi chuqur o‘rganilgan. Kasallikning I va II turida birinchi belgilar chaqaloqlik davridayok kuzatiladi.

I turdagi glikogenoz (gepatorenal, Girke kasalligi) boshqa turlarga karaganda ko‘prok uchraydi. Nasldan - naslga autosom-retsessiv turda o‘tadi. Glyukozo-6-fosfataza fermenti aktivligi pasayishi oqibatida rivojlanadi. Natijada glikogen jigarda to‘planib, ochlik paytda glyukozaga aylanmaydi. Gipoglikemiya lipoliz, atsetonemiya va atsidozning kuchayishiga olib keladi.

Chaqaloqlik davridayok jigarning o‘ta kattaligi kuzatiladi. Glikogen bo‘yraklarda ham yig‘ilib qoladi. Talok kattalashmaydi. Bola qisqa muddatga och kolganida ham gipoglikemiya va atsidoz belgilari paydo bo‘ladi. Bolalar jismoniy rivojlanishdan ortda qoladilar.

Girke kasalligida gipoglikemiyaning profilaktikasi maqsadida bolaning ratsionida oqsil miqdorini oshirib, tez-tez ovkatlantirish buyuriladi. Gipoglikemiya va atsidoz belgilari paydo bo‘lganda vena ichiga glyukoza va natriy bikarbonat yuboriladi.

II turdagi glikogenoz (generalizatsiyalashgan, Pompe kasalligi)-glikogenozlarning yomon sifatli bo‘lib xisoblanadi. Glikogenni turli a‘zo va to‘qimalarda to‘planishiga sabab bo‘ladigan lizosom alfa-glyukozidaza fermenti faolligi pasayishi natijasida rivojlanadi. Nasldan - naslga autosom-retsessiv turda o‘tadi.

Kasallik belgilari: ishtaxaning pasayishi, qayt qilish, mushaklar kuchsizligi, xansirash, sianoz xayotining ikkinchi oyidayok paydo bo‘lishi mumkin. Bunda yurakning o‘ta kattaligi, kundalang-targil mushaklarning kuchsizligi kuzatiladi. Keyinchalik yurak va nafas yetishmovchiligi rivojlanib, bolalar xayotining birinchi yilidayok nobud bo‘ladilar.

Diagnoz qondagi leykotsitlar va muskul tolalarini biopsiya tekshiruvda aniklangan glikogen miqdorining ko‘payishiga asoslanib qo‘yiladi. Girke

kasalligidan farqli ravishda bu turda ochlik paytda gipoglikemiya kuzatilmaydi, glyukoza va galaktoza bilan o'tkazilgan sinamalar va adrenalini yoki glyukogonga reaksiyalar normada bo'ladi.

Davolash simptomatik tarzda o'tkaziladi. Nafas va yurak yetishmovchiliklarga qarshi kurash olib boriladi.

Galaktozemiya. Galaktozaning glyukozaga aylanishi jarayonining buzilishi bilan bog'lik bo'lgan enzimopatiyadir. Bu jarayonning birinchi fazasida galaktozani galaktokinaza fermenti ta'sirida galaktoza-1-fosfatga aylanishi normal kechadi. 2-fazada uridil-fosfat-galaktozaning xosil bo'lishi galaktoza 1-fosfat-uridil-transferaza fermentining yo'qligi sababli buziladi va bolaning organizmiga toksik ta'sir etuvchi glyukozo-1 fosfat qonda yigilib qoladi. Nasldan - naslga autosom-retsessiv turda o'tadi.

Kasallik klinikasiga uchlik simptom xarakterli bo'ladi: jigarning kattalashuvi, katarakta va jismoniy-ruxiy rivojlanishdan ortda qolishi. Kasallik bola tug'ilishi bilanok rivojlanadi. Chunki bola ko'krak suti orqali ichaklarda glyukoza va galaktozaga parchalanmaydigan kand-laktozasini qabul qiladi. Birinchi belgilaridan bo'lib qayt qilish, ich ketishi, organizm suvsizlanishi va kuvvatsizlanib ketishi kuzatiladi. Jigar kattalashadi, qonda bog'langan bilirubin miqdori oshadi, teri va ko'z oqi sargayadi. Siydik va najas normal rangda bo'ladi. Qonda galaktoza miqdori 200 mg% gacha ko'tariladi va siydik orqali ko'p miqdorda ajralib turadi. Bu xolat diagnoz qo'yishda xisobga olinadi. Bola odatda xayotining birinchi yilida nobud bo'ladi. Uz vaktida davolash boshlansa, ayniqsa kasallikning yengil va o'rtacha og'ir shaklida bola deyarli normal rivojlanishi mumkin. Davolash maqsadida bola xayotining birinchi kunidan 3 yoshga kadar tarkibida galaktoza bo'lmagan ozik-ovqatlar iste'mol qilishlari buyuriladi. Ona va sigir suti berilmaydi. Uning o'rniga bodom suti, sun'iy sut, pudinglar, erta muddatda sabzovat maxsulotlari va go'shtli sho'rvalar berish boshlanadi. Ko'krak yoshidagi galaktozemiya bilan xastalangan bolalarga davolovchi sut maxsulotlari - sutning barcha foydali komponentlari saqlangan sutsiz enpit beriladi.

Organlar va sistemalarning irsiy kasalliklari.

Brokning tug'ma ixtioz formal eritrodermiya kasalligi. Og'ir irsiy kasallik bo'lib, chaqaloqlik davridayok namoyon bo'ladi. Nasldan - naslga autosom-retsessiv turda o'tadi. Dastlabki kunlarda teri rangi qizil va tez-tez infeksiyalanishga moyil bo'ladi, keyinchalik terining kepaklanishi va burmalarida kattiklik yuzaga keladi. Qattiqlashgan teri qalin "pergament" pardaga o'xshaydi. Ba'zida u kir-zangori-sariq rangda bo'lib, timsox terisini eslatadi. Yuzi nikobsimon, qovoqlari tashqariga qayrilgan, og'iz burchaklarida radial yoriklar, quloq supralari yassilashgan bo'ladi. Davolashda kortikosteroid preparatlari va V gurux vitaminlarining qo'llanishi yaxshi samara beradi. Og'ir xolatlarda kasallik bolaning o'limi bilan yakunlanadi.

Mukovissidoz (oshqozon osti bezining kistofibrozi). Irsiy kasallik bo'lib, uning asosida bez yo'llarining, oshqozon osti bezining bo'lagining, mayda bronxlar va x.k.larni to'silishiga olib keladigan o'ta ko'p miqdorda yopishqoq shilliq ishlab chiqarishi yotadi. Buning natijasida oshqozon osti bezining kistozi, bronxlar atelektazlari, peribronxitlar va bronxopnevmoniyalar rivojlanadi. Oshqozon ichak-trakti tomonidan bolalarda oshqozon osti bezining ekskretor funksiyasining yetishmovchiligi natijasida kelib chikadagan so'rilishning buzilishi sindromi rivojlanadi. Nasldan - naslga retsessiv turda o'tadi. Kasallik chaqaloqlar orasida 1:1000 nisbatida uchraydi.

Chaqaloqlik davrida kasallik meqonial ileus bilan ifodalanadi. Bolada yonbosh ichakning distal qismida ushlanib qolgan meqoniyning ajralishi qiyinlashadi. Qorin kattalashadi va jarroxlik muolajasini talab etadigan boshqa ichak tutilish simptomlari paydo bo'ladi.

Yurakning tug'ma poroklari. Chaqaloqlar orasida 0,2-0,8% gacha uchraydi. Patologiyaning boshqa turlarisiz ham aloxida uchrashi mumkin. Bu xolatlarning etiologiyasi oxirigacha aniqlanmagan. Ularning aksiriyat qismi embrional taraqqiyot davrida salbiy omillar ta'siri natijasida rivojlanishi mumkin. Yurakning tug'ma poroklari ko'pincha xromosom kasalliklari bilan birga uchraydi.

Tug'ma nefroz. Kasallik bola xayotining 1-chi kunlari yoki xaftalaridayok sezilarli shishlar, bo'shliklarda shish suyuqligining yig'ilib qolishi bilan

ifodalanadi. Siydikda 3,3-6,6% miqdorda oqsil, qonda gipo- yoki disproteinemiya, giperxolesterinemiya aniqlanadi. Bola rivojlanishdan ortda qoladi. Oilaning shajarasini tekshirib ko‘rilganda kasallik nasldan - naslga autosom-retsessiv turda o‘tganligi aniqlanadi. 1/3 qism xolatlarda bola ota-onasining qarindoshlar ekanligi topiladi. Bolalar odatda xayotining birinchi yillaridayok nobud bo‘ladi. Morfologik tekshiruvda bo‘yraklar mikrokistozi, proksimal kanalchalarning kengayishi va koptokchalarning yetilmaganligi, mezingiumada diffuz skleroz ko‘riladi.

Adrenogenital sindrom. Bu kasallik irsiy bo‘lib, bo‘yrak usti bezi po‘stloq qismi gormoni biosintezidagi nuqsonlar bois rivojlanadi. Xomiladorlik davrida bo‘yrak usti bezining giperplaziyasi rivojlanadi. Chaqaloqlarda bu sindrom og‘ir suvsizlanishlarga olib keladi. 1:2000-1:5000 nisbatda nasldan - naslga autosom-retsessiv turda o‘tadi. Bu kasallik qizlarda ko‘prok uchraydi. Qonga androgenlarning ko‘p miqdorda o‘tishi qizlarda qin, jinsiy lablar va urogenital sinusning o‘ta kattalashishiga olib keladi, ya’ni erkaklar jinsiy turiga o‘xshashlik (pseudogermofraditizm) vujudga keladi. O‘gil bolalar jinsiy organlarida o‘zgarishlar kuzatilmaydi. Kasallik 3 shaklda kechadi: virial, gipertonik, va tuz yo‘qotish orqali kechuvchi.

Chaqaloqlarda tuz yo‘qotuvchi turi ko‘prok kuzatiladi. Xayotining 1-chi haftalarida, xatto birinchi kunlarida bolada to‘xtovsiz qayt qilish, bola ko‘krakni olmasligi, ba‘zan ich ketishi kuzatiladi. Suvsizlanish xolati kuchaya boradi.

Pilorostenoz belgilari bo‘lmaydi. Kasallik krizlar ko‘rinishida kechadi. Kriz vaqtida bola nobud bo‘lishi ham mumkin. Qonda giponatriemiya, giperkaliemiya, metabolik atsidoz kuzatiladi. Xromotografik tekshiruvda kortizon tankisligi aniqlanadi.

Davolash maqsadida vena ichiga 5% glyukoza fiziologik eritma bilan birgalikda yuborish tavsiya etiladi. Shu bilan bir vaqtda kichik dozalarda kortikosteroidlar (prednizolon-0,5-1 mg/kg) buyuriladi.

Xondrodistrofiya. Skeletning sistemali irsiy kasalligi bo‘lib, nasldan - naslga dominant turda o‘tadi. Kasallik ko‘prok keksa ota-onalardan tug‘ilgan bolalarda yangi spontan mutatsiyalar tufayli rivojlanadi. Bola tug‘ilgandayok tanaga nisbatan

oyoq - qo‘llarining ayniqsa, proksimal bo‘limlarida kaltaligi, burun kangsharining pastligi kuzatiladi. Peshona va tepa suyaklarining chiqib qolishi bilan namoyon bo‘ladigan mikrotsefaliya xarakterli belgilardan bo‘lib xisoblanadi. Oyoq-qo‘llarida yog‘ va mushak to‘qimasidan iborat bo‘lgan kalin teri burmalari kuzatiladi. Kasallik asosida o‘sovchi tog‘ay hujayralarining tartibsiz joylanishi tufayli enxondral suyaklanish anomaliyasi yotadi. Suyaklanish jarayonining buzilishi embriogenez davrida yuzaga keladi. Ko‘pincha xomiladorlik davrida xomilaning nobud bo‘lishi kuzatiladi. Bolalarning bir qismi bosh o‘lchamlarining kattaligi bois tug‘ish vaktida shikastlanadilar

Rivojlanishning noirsiy poroklari.

Onalik jinsiy hujayrasi otalanishi va zigota xosil bo‘lish davridan boshlab, yangi organizmni shakllanishini ta‘minlaydigan irsiy ma‘lumot berilishi boshlanadi. Embriogenez davrida turli salbiy omillarining ta‘siri xomilaning genetik dasturi asosida normal rivojlanishini izdan chiqarib, poroklar xosil bo‘lishiga olib keladi. Teratogen omillar pusht rivojlanishining kancha erta davrida ta‘sir ko‘rsatishni boshlasa, shuncha og‘ir poroklar vujudga keladi. Embriogenez davrida rivojlanadigan poroklar embriopatiyalar deyiladi.

Poroklarning maxsusligi zararlovchi omilning shakllanayotgan pushtga ta‘sir ko‘rsatgan muddatiga bog‘lik bo‘ladi. Embrionga salbiy ta‘sir 1-o‘rinda shakllanishning xavfli bosqichida turgan a‘zo va sistemalarda namoyon bo‘ladi. Masalan, rivojlanishning birinchi xaftasida marula, blastula va keyin gastrulaning xosil bo‘lish fazasida simmetrik, asimmetrik nuqsonlar va teratomlar paydo bo‘lishi kuzatiladi. Ikkinchi xaftada organlarning teskari joylanishi yuzaga keladi. 3 va 4 xaftalarida, bosh, yurak-qon tomirlar, jigar, o‘pkalar, qalqonsimon bez, birlamchi bo‘yrak, bo‘yrak usti bezi, oshqozon osti bezi, oyoq-qo‘llarning shakllanayotgan davrda yuqorida ko‘rsatilgan organlarning yo‘qligi yoki ularning poroklari yuzaga keladi. Miya naychasining qisman yoki to‘lik berkilmasligi miya churralarining xosil bo‘lishiga olib keladi. Bu davrda qo‘shimcha a‘zolar paydo bo‘lishi yoki ba‘zi a‘zolar bo‘laklarning ko‘pligi yuzaga kelishi mumkin. Birinchi oyning oxirida jinsiy a‘zolar, limfatik sistema va taloqning shakllanishi boshlanadi,

kindik tizimchasining xosil bo'lishi va shakllanib bo'lgan a'zolarining rivojlanishi esa davom etadi. Bu davrga yurak va qon-tomirlar anomaliyasi, kekirdakni qizilo'ngachdan to'lik ajralmasdan fistulalar xosil bo'lishi, oyoq-qo'llar rivojlanishining to'xtab qolishi xarakterlidir.

2-chi oyda yuz, bo'yin, ko'krak kafasining va qorin bo'shligining devorlari shakllanishi, bosh miya arxitektonikasi, bosh-miya nervlari, simpatik ustini va gangliylar rivojlanishi, ko'ruv va eshituv apparatining differentsiatsiyasi yuzaga keladi. Jabralar cho'ntaklaridan baraban bo'shligi, bodomsimon, kalqonsimon bezlar shakllanadi, doimiy bo'yraqlar va jinsiy bezlar rivojlanadi. Embrional taraqqiyotning ikkinchi oyida paydo bo'ladigan anomaliyalarga lab va tanglayning bitmay qolishi, eshitish organi anomaliyasi, bo'yinning fistula va kistalari, ichki organlarining eventratsiyasi bilan kechadigan ko'krak va qorin bo'shligi devorlarining nuqsonlari, diafragma, yurak to'siklarining nuqsonlari, asab, tomirlar va mushaklar tizimi anomaliyalari kiradi. Tashki muxit omillaridan xarorat o'zgaruvchanligi, kislorod yetishmovchiligi, infeksiya, ayniqsa virus kasalliklari, ionlashgan radiatsiya, gormonal diskorelyatsiya, toksik ta'sirga ega kimyoviy moddalar, ovkatlanishning buzilishi va boshqalar teratogen ta'sir ko'rsatishi mumkin.

Subtotal katarakta, yurak poroklari, mikroftalmiya, karlik kabi nuqsonlar qizilcha kasalligi virusining embrionni shikastlashi ta'sirida xosil bo'lgan, keng tarkalgan poroklar qatoriga kiradi. Porokning xarakteri qizilcha kasalligi virusining xomiladorlikning nechanchi xaftasida ta'sir ko'rsatganligiga bog'lik. Ayolning latent virus tashuvchiligi xomilaning shikastlanishiga olib kelishi mumkin deb ham taxmin qilinadi.

Embriopatiya va fetopatiya tabiatli tug'ma poroklarga onaning alkohol iste'mol qilishi ham olib kelishi mumkin. Bunda bola tug'ma gipotrofiya, mikrotsefaliya, ko'z yorigining torligi, epikant, ptoz, mikrogeniya va boshqa poroklar bilan tug'ilishi kuzatiladi. Keyinchalik bu bolalarning ko'pchiligi jismoniy va ruhiy rivojlanishdan ortda qoladi. Embrion va xomilaga simob va qo'rgoshin bug'lari, qishloq xo'jaligida va sanoatda keng qo'llaniladigan kimyoviy

moddalar (fenollar, benzin, benzol, dimetildioksan, formaldegid, azot oksidi, kimyoviy zaxarli moddalar va x.k.) ham toksik ta'sir ko'rsatadi. Xomilador ayol birinchi 3 oyligida nurlansa bolaning asab tizimi va bosh chanoq suyaklari poroklari bilan tug'ilishi kuzatilgan (mikrotsefaliya, gidrotsefaliya va boshqalar).

Chaqaloqlik davrda diagnoz qilinadigan asosiy embrio-fetopatiyalarning qisqacha ro'yxati quyidagilardan iborat:

Embriopatiyalar.

Embriogeneznining 4-8 xaftalari orasida diafragma rivojlanish anomaliyalari natijasida tug'ma diafragmal churralar vujudga keladi. Keyinchalik diafragmaning shakllanishi xomila xayotining 3-oylarida yuzaga keladi. Diafragmaning markaziy qismida joylashgan paylar nuqsonidan diafragmal churralar vujudga keladi. Bunda qorin bo'shligidagi organlar qorinning yupka pardasi bilan qoplangan bo'lib, ko'prok chap ko'krak kafasini to'ldirib turadi. Diafragmal churra bor tomonda o'pka yaxshi rivojlanmaydi, yurak esa qarama-qarshi tomonga siljiydi (dekstrokardiya). Diafragmaning katta nuqsonida rivojlangan churra bola xayotining birinchi soatlari yoki kunlaridagi o'limiga sabab bo'lishi ham mumkin. Yengil yoki o'rtacha og'ir xolatlarda jarroxlik yordami talab etiladi.

Oyoq-qo'l poroklari embrional rivojlanishning 3-4 xaftalarida yuzaga keladi. Oyoq-kul nuqsonlarining 4 varianti kuzatiladi: 1) oyoq-qo'llarning nuqsoni yoki butunlay yo'qligi (ameliya); 2) bitta oyoq yoki qo'lning yo'qligi (ektomeliya); 3) proksimal qismlarining normal rivojlanganligi xolida distal qismlarining rudimental rivojlanishi (gemimeliya); 4) distal qismi normal rivojlanganligi xolida proksimal qismlarining bir yoki bir nechasining yo'qligi (bunda qo'l kaft va tovonlar tanadan boshlanadi -fokomeliya). Ushbu poroklar rivojlanayotgan embrionga shikastlovchi omilning ta'siri natijasida yuzaga keladi.

Qizilo'ngachning tug'ma atreziyasi embriogeneznining 3-4 xaftalarida paydo bo'ladi. Bunda anatomik cheklangan, tepa va pastki ikkita segmentning yoki traxeyaga ochilib traxeo-qizilo'ngach fistulalalar xosil qiladigan, atreziyadan teparok yoki pastrogida joylashgan segmentlar xosil bo'ladi. Qizilo'ngach pastki qismi traxeyaga ochiladigan, tepa qismi bekik qopchaga o'xshaydigan atreziyalar

ko'prok uchraydi. Qizilo'ngach atreziyasida bolani ovqatlantirgandan so'ng darxol qusishlar va og'ir aspiratsiyalar kuzatiladi. Ovqatlantirish oraligida bunday bolaning og'zidan shillik ajralib turadi. Aspiratsiyalar pnevmoniyalarning rivojlanishiga olib keladi. Rentgenologik tekshiruvida qizilo'ngachni traxeya bilan aloqadorligini isbot qiluvchi oshqozon va ichaklarda xavo to'planishi aniqlanadi. Qizilo'ngach atreziyasi tezkor jarroxlik yordami talab qilinadi.

Ichaklar stenozlari va atreziyalari - embriogenez davrida ichak nayida teshik xosil bo'lishi oqibatida yoki xomiladorlik davridagi patologik (peritonit) jarayon natijasida rivojlanishi mumkin. 12- barmokli ichakda, yo'g'on ichakning ko'r ichakga o'tish joyida va to'g'ri ichak soxalarida ko'prok rivojlanadi. Chaqaloqlar atreziyalari yoki stenozlarida meqoniy ajralishi kamayadi yoki butunlay bo'lmaydi. Ichakning yuqori bo'limi odatda o'ta chuzilgan, pastki qismi esa bo'sh bo'ladi. Oshqozon ichak tizimi rentgenologik tekshiruvdan so'ng yakuniy diagnoz qo'yiladi. Davolash fakat jarroxlik usuli bilan amalga oshiriladi.

Orqa peshov atreziyasi ichaklar atreziyasiga nisbatan ko'prok uchraydi. Bunda to'g'ri ichakning oxiri yopiq bo'lishi yoki u siydik pufagiga, uretraga yoki jinsiy yoriqqa ochilishi mumkin. Orqa peshov o'rni silliq bo'lib yoki ozgina chuqurcha xosil qilishi mumkin. Davolash jarroxlik usulda amalga oshiriladi.

Kindik tizimi churrasi qorin bo'shligiga ichakni qaytmasligi natijasida 5 xaftalik pushtdan vujudga keladi. Yengil churralarda chaqaloqlar kindik soxasining yong'okdek bo'rtib turishi, og'ir xolatlarda esa bola boshi kattaligida bo'ladi. Unchalik katta bo'lmagan churralarda churra qopchasida faqat charvi, katta nuqsonlarda esa churra qopchasida ichak tutkichlari, jigar, taloq, oshqozon bo'ladi. Unchalik katta bo'lmagan churralarni qattiq bosib bog'lab qo'yilganda, keyinchalik churra qopchasi ichidagi a'zolar qoringa kirib ketadi, teshik sekin-asta berqilib granulyatsiyaga uchraydi. Katta churralarda xayotining birinchi 6 soat ichida jarroxlik usullar qo'llaniladi. Jarroxlik usuli qo'llanilmasa bolalarning 70-80% nobud bo'ladi.

O't yo'llari atreziyasi jigar ichi o't yo'llarining to'la yoki qisman atreziyalari, ductus choledoha yoki ductus cystici butunlay bo'lmasligi kuzatiladi.

Embriogenezda jigar o't yo'llari xar xil zachatkalardan paydo bo'ladi, shuning uchun ularning nuqsonlari cheklangan bo'ladi. O't yo'llari atreziyasi bilan tug'ilgan bolalar sklerasi va terisi o'ta sargaygan bo'ladi. O't yo'llarining to'la obliteratsiyasida bolaning meqoniysi va najasi oq rangda, qisman esa normaga yaqin bo'ladi. Jigar doimo kattalashgan, konsistensiyasi zich. Ko'pincha taloq ham kattalashgan, qorni dam bo'ladi. Qonda bog'langan bilirubin miqdori ortib ketadi, protrombin miqdori pasayadi. Ko'pincha qon quyilishlar yuzaga keladi. Bolalar hayotining birinchi yilida nobud bo'lishadi. O't yo'llari atreziyasini ba'zan jarrohlik usuli bilan davolash ham mumkin bo'ladi.

O'pka ageneziyasi bir yoki ikki tomonlama bo'lishi mumkin. O'ng o'pka ageneziyasi ko'prok uchraydi. Bitta o'pka yo'q bo'lsa ikkinchisi ko'krak qafasining ikkala tomonini to'ldirib, ko'krak qafasining ichiga tortilishi xolati chaqaloqlarda kuzatilmaslari ham mumkin. Bunday bolalar yashash qobiliyatiga ega bo'ladilar. Ba'zan o'pka agenezialarida botall yo'li va oval teshikning ochiqligi birgalikda uchraydi.

Yurakning tug'ma poroklari. Embrional rivojlanishining 4-8 haftalarida bo'lmachalar- va qorinchalararo to'siqlar shakllanadigan davrda paydo bo'ladi. Ba'zi xolatlarda yurakning tug'ma poroklari xomiladorlik davri yallig'lanishi jarayonlarida (masalan, sifilitik aortit natijasida) rivojlanishi mumkin.

Siydik yo'llari va bo'yraqlar rivojlanishi nuqsonlari. Ikkala bo'yraqlar bo'lmasa bola yashay olmaydi. Buyraklarning biri bo'lmasa (masalan, ageneziya, taqasimon bo'yrak) boshqasining faoliyati unchalik buzilmaydi. Bunda siydik yo'llarining qaytalanuvchi infeksiyasi va pielonefrit rivojlanishiga olib keladigan siydik chiqaruv yo'llarining, ayniqsa siydik chiqaruv kanalining rivojlanish nuqsonlari ko'prok uchraydi. Porokning erta diagnostikasi profilaktik choralarning o'z vaqtida o'tkazilishiga imkon beradi. Siydik chiqaruv kanallarining rivojlanish poroklari cheklangan bo'lishi ham mumkin.

Siydik pufagining ekstrofiyasi eng ko'p uchraydigan poroklardan bo'lib xisoblanadi. Bunda siydik pufagi soxasida qorin devori va siydik pufagi oldi devori shilliq qavatining qayrilgan xolatda bitmay qolganligi kuzatiladi. O'z

vaqtida jarrohlik yordami ko'rsatilishi septik asoratlar paydo bo'lishining oldini olib, bolani normal rivojlanishiga sharoit yaratadi.

Markaziy asab tizimining rivojlanish poroklari anensefaliya, mikrotsefaliya, embriogeneza tashqi muxit omillarining ta'siri oqibatida kelib chiqadi. Anensefaliya asab naychasining oldingi bo'limining to'lik rivojlanmaganligidan paydo bo'ladi. Bunda miya yarim sharlari va bosh suyagining tepasi bo'lmaydi, uzunchoq va orqa miya saqlangan bo'ladi. Bolalar xayotining birinchi kunlarida nobud bo'ladi.

Mikrotsefaliya (bosh miyaning to'lik rivojlanmasligi) bola tug'ilgan dan so'ng bosh o'lchamlarining kichik ekanligi bilan xarakterlanadi. Bosh suyagi tepasi yassilashgan, yuz qismi rivojlanishi normada bo'ladi. Kasallikning klinik manzarasi mikrotsefaliyaning darajasiga bog'lik. Ko'pincha ruxiy rivojlanishda keskin orqada qolishi, xatto idiotiya kuzatiladi.

Fetopatiyalar. Xomiladorlikning fetal davri shartli ravishda erta (9-haftadan 28 haftagacha) va kechki (xomiladorlikning 29- haftasidan to bola tug'ilgunga qadar bo'lgan) davrlarga bo'linadi. Erta antenatal davrda xomila organizmida alterativ-produktiv xarakterga ega bo'lgan yallig'lanish jarayonlari, keyinchalik esa ekssudativ reaksiyalar yuzaga keladi. Infeksiya yuldosh orqali tushib, xomila ichi infeksiyasini keltirib chiqaradi. Agar xomila nobud bo'lmagan taqdirda ham uning ayrim organlarida nuqsonlar rivojlanishi mumkin. Bunday infeksiyalarga sitomegalaviruslar, toksoplazmoz, listerioz, sifilis, zardobli gepatit va x.k.lar kiradi. Kechki fetopatiyalarga bola tug'ilgunga qadar surunkali infeksiya kasallik rivojlanishiga ulgurmadan barcha xomiladorlik infeksiyalari kiradi. Xomiladorlikning oxirigi oylarida toksoplazmoz, sitomegalavirus, sifilis, tuberkulez va boshqa yiringli infeksiyalar ham xomilani zararlashlari mumkin.

Fetopatiya ta'sirida quyidagi tug'ma poroklar rivojlanadi: gidrotsefaliya, mikrotsefaliya, mikroftalmiya, MAS shikastlanishi, o'pka kistozi, gidronefroz, endokard fibroelastozi va boshqalar.

Bosh va orqa miya churrallari – bu suyak nuqsoni va choklari orasidan miya moddasining chiqib turishidir. Bosh - miya churrallari ko'pincha ensa suyak

nuqsonida - boshning orqa soxasida, panjarasimon suyak nuqsonida burun ildizida joylashadi. Suyak nuqsonidan faqat miya pardasi chiqib tursa - meningotsele, agar miya pardasi va to'qimasi birgalikda bulsa - ensefalotsele, miya pardasi, miya to'qimasi va miya qorinchasi chiqib tursa - ensefalotsistotsele deyiladi. Diagnostika paytida qo'yiladi va rentgenologik tekshiruvlarda tasdiqlanadi. Chaqaloqlarda orqa miya churrallari 1:1000 – 1:3000 nisbatda uchraydi. Umurtka yoriqlarida orqa miya moddasi, ildizcha, miya pardalari (spina bifida) chiqib turadi. Ayrim xollardagina spina bifida churrasiz ko'rinishda bo'lishi ham mumkin. Miya churralarining rivojlanishi embriogenezning birinchi haftalarida, ektoblast rivojlanishida va pusht nuqsonlarida yuzaga keladi. Bunga onaning endokrin kasalliklari, toksoplazmoz va boshqa embriopatiyalar sabab bo'ladi.

Orqa miya churrallari klinik manzarasida ko'pincha periferik paralichlar, parezlar, oyoq-qo'llardagi trofik buzilishlar, chanoq organlardagi o'zgarishlar singari nevrologik simptomlar asosiy o'rin tutadi. 30% chaqaloqlarda kuzatiladigan spina bifida ning rudimentar shaklida xech qanday klinik belgilar bo'lmaydi. Orqa miya churrallari ko'pincha gidrotsefaliya va boshqa rivojlanish poroklari bilan birga kelishi mumkin. Davolash jarroxlik usulda olib boriladi.

Multifaktorial kasalliklar.

Tug'ma rivojlanish poroklarining kelib chiqish sabablari nafaqat patologik mutatsiyalar va tashqi muhitning salbiy ta'sirotlari, balkim irsiy va tashqi muhit omillarining birgalikdagi ta'sirlariga ham bog'lik bo'lishi mumkin. Bu kasalliklar multifaktorial kasalliklar deb aytiladi. Infeksion-allergik, nevrozlar, psixozlar, epilepsiyalar, ko'pincha endokrin kasalliklari, yurak, o'pka, jigar, bo'yрак, oshqozon-ichak va boshqa organlar xastaligi bilan og'rigan bunday bemorlar somatik shifoxonalarga ko'p murojaat qiladigan mijozlar guruxiga kiradi. Multifaktorial kasalliklar guruxlariga sonning chanoq-son bo'g'imidan chiqishi, tug'ma maymoklik, tanglay va lablarning bitmay qolishi, pilorostenoz va x.k. singari yana bir qator tug'ma rivojlanish poroklarini ham kiritish mumkin.

Kasalning qarindoshlarida boshqa oilalarga nisbatan bu kasalliklarning ko'p uchrashi; xar xil oilalarda klinikasining polimorfizmligi; oilasida ikkita shikastlangan yoki og'ir bemor borligi kasallikka xavf orttiradi; avlod-ajdodida shunga o'xshash va oralik kasalliklar multifaktorial kasalliklarga xos belgilari bo'lib xisoblanadi.

Tug'ma maymoklik tovonning eng ko'p uchraydigan deformatsisi bo'lib, unda tovon suyaklari va mushaklari adduksiya, supinatsiya va plantar fleksiya xolatida bo'lib, pesvarus, eguina varus turidagi deformatsiyalar rivojlanishi mumkin. Tashqariga qaragan qarama-qarshi (per valgus) deformatsiyasi, patologik dorzal fleksiya bilan (per calcaneus) va boshqa deformatsiyalar bilan birikib kelishi mumkin.

Maymok oyoqning kelib chiqishiga olib keluvchi omillarga tovon suyak, mushak, paylarning atipik joylanishi – ba'zan tovonni supinatsiyaga olib keluvchi qo'shimcha musqullarning bo'lib qolganligi kiradi. Bu anomaliyalar pusht xosil bo'lish bosqichida paydo bo'ladi. Undan tashqari bachadon, amnionning noto'g'ri joylanishi, bachadon bo'shligining torayishi, bachadon bilan xomila o'lchamlarining mos kelmasligi ham sabab bo'ladi. Bunday anomaliyalar bir oilaning bir necha bolalarida uchrashi mumkin. Diagnostika qo'yish qiyinchilik tug'dirmaydi. Davolash chaqaloqlik davridan so'ng gips bog'lam qo'yish bilan boshlanib, bir necha oy davomida saqlab turiladi. Yengil maymoklikda yumshok bamaziya mato bilan o'rab qo'yiladi.

Sonning tug'ma chiqishi. Chaqaloqlar orasida 0,2-0,5% nisbatida kuzatilib, qizlarda 4-7 marta ko'prok uchraydi bu narsa ular chanog'ining kengligi bilan tushintiriladi. Sonning bir tomonlama chiqishi ikki tomonlamasiga nisbatan 1,5-2 marta ko'prok kuzatiladi. Nasldan – naslga dominant turida o'tadi. Kasallikning patogeneza chanoq bo'g'imi shakllanishining ortda qolishiga embrional rivojlanishining buzilishi yotadi deb xisoblanadi. Yonbosh suyagining burama chuqurligining sayozligi, yassiligi va oval shaklida bo'lishi, son suyagi bo'yinchasining kaltaligi aniqlanadi. Porokni erta aniqlash muxim ahamiyatga ega. Chunki chaqaloqliklarda sonning xarakati cheklangan bo'ladi. Bunda son suyagi

boshini burama chukurligiga tushishida kirsillash tovushi eshitiladi. Keyinchalik vertelni yuqoriga siljishi va oyoqni kiskarishi kuzatiladi. Bola kech yuradi va chiqqan tomonga qarab oqsaydi. Son ikki tomonlama chiqishida “urdak yurishi” kuzatiladi.

Bunda Vilenskiy, Volkov, SITO shinalari keng qo'llaniladi. Davolash erta muddatlarda boshlansa kasallik to'la tuzalish bilan yakunlanadi.

Lab va tang'layning bitmay qolishi chaqaloqlarda 1:1000 nisbatda uchraydi. Bu poroklar aloxida yoki boshqa poroklar bilan birgalikda kelishi mumkin. Ularning rivojlanishi asosida genetik va tashqi muxit omillari ta'siri yotadi. Bunday poroklar 30 tadan ortik xromosom kasalliklar yoki mutatsiyalarda uchraydi. Shuning uchun bu kasalliklar poligen xastaliklar guruxiga kiritiladi. Toksoplazmoz, sitomegaliya, asab-ruxiy va jismoniy zo'rikishlar, onalardagi jinsiy a'zolar kasalliklari singari tashqi muxit omillari va infeksiyalar poroklar rivojlanishiga sabab bo'ladi.

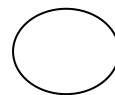
Kasallikning rivojlanishiga ta'sir etuvchi bu poroklar yuzning tepa qismini tashkil qiladigan o'rta - burun va yonbosh tepa jag' o'simtalarini qo'shilishining orqada qolishi natijasida rivojlanadi. Normada bu qo'shilish embriogeneznining 6-7 xaftasida amalga oshadi. Yoriq turli shaklda bo'ladi. Labning bir tomonidagi kichik yoriqdan tortib, burun deformatsiyasiga olib keladigan lab va tanglayning to'la bitmasliklari ham kuzatilishi mumkin. Lab va tang'layning bitmay qolishi so'rish jarayonining buzilishiga, tez-tez aspiratsiya xolatining bo'lib turishiga va aspiratsion pnevmoniyalarning rivojlanishiga sabab bo'ladi. Davolashni jarroxlik usulda bola xayotining 1-oylaridayok o'tkazilishi mumkin.

Pilorostenoz Chaqaloqlarda privratnikning tug'ma gipertrofiyasi xisobiga kelib chiqadi. Bola xayotining 3-xaftasida, ba'zan esa pilorospazm ko'rinishida xayotining birinchi kunlaridanok namoyon bo'ladi. O'gil bolalarda 3-9 marta ko'p uchraydi. Bu kasallikda genetik moyillik mavjudligi aniqlangan. Pilorostenoz va pilorospazmning patogeneza V₁ gipovitaminozi muxim rol o'ynaydi. Kasallikning klinikasida ovqatlangandan so'ng ko'p miqdorda qayt qilish, bolani tez ozib ketishi va qabziyatlar kuzatiladi. Ob'ektiv ko'ruvida oshqozon

peristaltikasi ko'zga tashlanib turadi. Diagnostika rentgenologik tekshiruvlar natijalariga binoan tasdiklanadi.

O'z vaktida jarroxlik davo-chorasini o'tkazilishi to'la tuzalishga olib keladi.

ug'ma chanoq -son bo'g'imi chiqishining dominant tipdagi nasldan naslga utishi



Mavzu bo'yicha savollar.

- 1.Xomilaning kritik davrlari.
- 2.Tug'ma nuqsonlar bilan tug'ilish sabablari.
- 3.Disembriogenetik stigmalar.
- 4.Multifaktorli nuqsonlar.
- 5.Shereshevskiy — Terrner sindromi.
- 6.Dauna sindromi.
- 7.Modda almashinuvining irsiy buzilishlari — disaxaridoza yetishmovchiligi.
- 8.Galaktozemiya.
9. Kasallik diagnostikasi va erta aniklash.

TESTLAR.

- 1.Irsiy kasalliklarga olib keluvchi sabablar.
 - A)mutant genlar ta'siri
 - B) fizik,ximik,biologik ta'sirlar
 - B)temperatura va vibratsiya ta'siri
 - G) viruslar, bakteriyalar
- 2.Dizembriogenetik stigmalar qanday kurinishda bo'lishi mumkin.
 - A)qulokning biri past bulishi, qo'shimcha barmoq, bo'yinning kalta bo'lishi
 - B) yurak tug'ma porogi
 - B)quyon lab, bo'ri tanglay

- G) chanoq son bo'g'imi chikishi
3. Qaysi dizembriogenetik stigmalar xayot uchun xavf tugdirishi mumkin
- A) burun qansharining qiyshik bo'lishi
 - B) ko'p barmoqlik
 - B) ko'zning mongoloid shaklida bo'lishi
 - G) bo'yinning kalta bo'lishi
4. Dauna sindromining asosiy belgisi
- A) ko'zning qiyshik bo'lishi, tilning osilib turishi, kaftda ko'ndalang chiziqlarning.
 - B) Qo'shimcha barmoqlarning bo'lishi.
 - V) quyon lab, bo'ri tanglay
 - G) gidrotsefaliya, mikrotsefaliya.
5. Kleynefelter sindromi belgilari
- A) yevnuxoidizm, intellekt pastligi
 - B) tug'ma yurak porogi
 - B) gidrotsefaliya, mikrotsefaliya
 - G) mongoloid dog'larni bo'lishi
6. Irsiy enzymopatiyalardan saxarozani qabul qilolmaslik.
- A) Ko'krak sutidan umumiy ovqatga o'tganda aniqlanadi.
 - B) ona sutining yeqmasligi
 - V) dukkakli o'simlik maxsulotlarining yekmasligi
 - G) uglevodlar yekmasligi
7. Galaktozemiya - bu nima?
- A) galaktozani parchalovchi fermentning bo'lmasligi
 - B) glyukuronil fermentining yetishmasligi
 - B) jigarda glitsinning kam bo'lishi
 - G) tripsin, ximotripsin fermentlarining kam bo'lishi
8. Galaktozemiyaning davolashning asosiy usuli.
- A) dietadan sut maxsulotlarini chiqarish
 - B) boshqali don maxsulotlari berilmaydi

G) dukkakli maxsulotlar berilmaydi.

B) Go'sht va tuxum berilmaydi.

Vaziyatli masalalar:

Masala 1.

Bola 40 haftalik gestatsiya yoshida tug'ildi . Og'irligi 2200 gr. Bo'yi 50 sm. Bola ovqatlangandan so'ng ko'p miqdorda qayt qilishi, onasi bolani tez ozib ketishi va qabziyatlar kuzatilashidan shikoyat qiladi. Ob'ektiv ko'ruvida oshqozon peristaltikasi ko'zga tashlanib turadi.

1. Nima xaqda o'ylash mumkin?
2. Diagnostika qo'yish uchun qanday sinama o'tkazish zarur?
3. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?

Masala 2

Bola 38 haftalik gestatsiya yoshida tug'ildi . Og'irligi 2500 gr. Bo'yi 49 sm. Xomiladorlikning 4-chi haftasida gripp kuzatilgan. Bola 3 kunlik. Tekshirib ko'rilganda bolaning burun-lab uchburchagida sianozi bo'lib, bola yig'laganda, emganda kuchayishi, xansirashi kuzatilmoqda. Auskultatsiyada yurak cho'qqi turtkisida dag'al sistolik shovqin eshitilishi aniqlanayapti.

1. Sizning diagnosingiz, taktigangiz?
2. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?
2. Parxez va rejimini o'rnating?

Masala 3

Bola 2800 gr vazn bilan tug'ilgan, Bo'yi 46 sm. Xomiladorlik yaxshi o'tgan, birinchi farzand. Bola tug'ilganda tanaga nisbatan oyoq - qo'llarining, ayniqsa, proksimal bo'limlari kaltaligi, burun qangsharining pastligi kuzatiladi. Tug'ilganda bosh aylanasi 28 sm (normada 34-36 sm), Oyoq-qo'llarida yog' va mushak to'qimasidan iborat bo'lgan qalin teri burmalari kuzatiladi.

1. Sizning diagnostika ingiz?
2. Jismoniy rivojlanishiga baho bering?

Masala 4.

Bola birinchi xomiladorlikdan, 40 hafta gestatsiya yoshida tug'ildi . Og'irligi 2500gr. Bo'yi 50 sm. Anamnezidan otasi narkomanligi aniqlangan. Bolada quyon lab va tanglayi ochiqqligi aniqlanayapti.

1. Diagnoz qo'ying?
2. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?
3. Parxez va rejimini o'rnating?

Masala 5.

Bola 2 xomiladorlikdan, 1 farzand. Birinchi xomiladorlik 33 haftada bola tushish bilan yakunlangan. Onasida toksoplazmoz aniqlandi. Bola 37 haftaligida tug'ildi . Tana vazni 2200, Bo'yi 45 sm. "Spina bifida" aniqlandi.

1. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?
2. Diagnoz qo'ying?
3. Parxez va rejimini o'rnating?

Masala 6.

Qiz bola 2300 gr tug'ilgan. Bo'yi 49 sm. Gestatsiya yoshi 40 hafta. Tashqi ko'rinishida bola boshining 2 yoni ezilgan, peshonasi tor, qulog'i past, kichik va anamal joylashgan, barmoqlari egilgan, to'g'rilanmaydi, yuragida tug'ma porogi bor, buyragida anamoliya bor.

1. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?
2. Diagnoz qo'ying?
3. Parxez va rejimini o'rnating?

Masala 8

Oy kuni yetib tug'ilgan chaqaloq, birinchi xomiladorlikdan birinchi tug'ish. Xomiladorlik toksikoz bilan kechgan. Xomiladorlikning birinchi 3 oyligida gripp bilan og'rgan. Tug'ruq vakti 20 soatga cho'zilgan, suvsizlik davri 14 soat bo'lib, tug'ruq kuchaytiruvchi dori-darmonlar yordamida amalga oshgan. Tug'ilgandan so'ng bolaning ahvoli o'rtacha og'irlikda, Apgar bo'yicha 5-6 ball bilan tug'ilgan. Yig'isi sust, periferik sionoz aniqlanayapti. Bola emganda ko'karish belgilari kuzatilyapti. Ob'ektiv ko'rilganda teri qoplamlari ko'kimtir,

akrotsionoz belgilari ko'rilyapti, auskultatsiyada yurak sohasida dag'al sistolik shovqinlar, o'pkada pueril nafas eshitilyapti. Qorni yumshoq, jigari 1-2 sm qovurg'adan chiqib turipti. Mekoni kelgan, siyishi yaxshi.

1. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?

2. Diaqnoz qo'ying?

3. Parxez va rejimini o'rnating?

Masala 9.

Oy kuni yetib tug'ilgan chaqaloq ikkiinchi xomiladorlikdan birinchi tug'ish. Birinchi xomiladorlik bola tashlash bilan tugallangan. Xozirgi xomiladorlik toksikoz bilan kechgan. Xomiladorlikning birinchi 3 oyligida tekshirilganda toksoplazmoz borligi aniqlangan. Onasi to'la davolanmagan. Tug'ruq vakti 24 soatga cho'zilgan, suvsizlik davri 16 soat bo'lib, tug'ruq kuchaytiruvchi dori-darmonlar yordamida amalga oshgan. Tug'ilgandan so'ng bolaning ahvoli og'ir, Apgar bo'yicha 3-4 ball bilan tug'ilgan. Yig'isi sust, yuzi oysimon, burun qangshari yassilangan, kuzi mongoloid turida, qo'l kafti chizigi ko'ndalang joylashganligi aniqlanyapti. Bola emganda ko'karish belgilari kuzatilyapti. Ob'ektiv ko'rilganda teri qoplamlari ko'kimtir, akrotsionoz belgilari ko'rilyapti, auskultatsiyada yurak sohasida dag'al sistolik shovqinlar, o'pkada pueril nafas eshitilyapti. Qorni yumshoq, jigari 1-2 sm qovurg'adan chiqib turipti. Mekoni kelgan, siyishi yaxshi.

1. Bolaning jismoniy rivojlanishini baholang?

2. Diaqnoz qo'ying?

3. Parxez va rejimini o'rnating?

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR.

1. Barashnev Yu.I. Perinatalnaya nevrologiya. – M: Triada X, 2001.-638 s
2. Palchik A.B., Shabalov N.P. Gipoksicheski-ishemicheskaya ensefalopatiya novorozhdennykh. – SPb.: Piter, 2000-219 s.
3. Palchik A.B. Evolyutsionnaya nevrologiya. - SPb.: Piter, 2002-353 s.
4. Lyubimenko V.A., Mostovoy A.V., Ivanov S. L. Vysokochastotnaya iskusstvennaya ventilyatsiya legkix v neonatologii. – M., 2002. –125 s
5. Nemilova T.K. i soav. Antenatalnaya diagnostika i taktika pri porokax ploda i novorozhdennogo: Metod, posobie. - SPb.: SPb MAPO. 2002 - 90 s.
6. Ratner A.Yu. Nevrologiya novorozhdennykh. – Kazan, 2005. – 367 s.
7. Robertson N.R.K. Prakticheskoe rukovodstvo po neonatologii. – M.: Meditsina, 1998. – 514 s.
8. Rukovodstvo po intensivnoy terapii v neonatologii /Pod red. B.V.Goytsmana, R.Veynberga. Per.s angl.- Yekaterinburg, 1997. – 276 s.
9. Reanimatsiya novorozhdennykh// 4-e izdanie. Pod red. J.Kattwinkel. Amerikanskaya akademiya pediatrii, Amerikanskaya kardiologicheskaya assotsiatsiya. Per. s angl. 2001.

Erkak

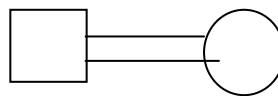
Ayol



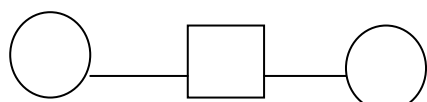
nikox



Nikox

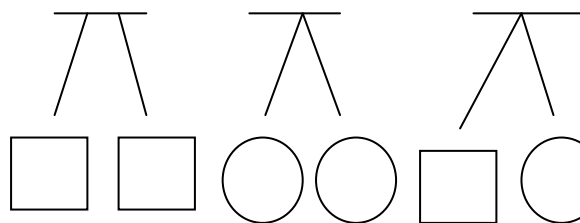


qarindosh



2 marta
Uylangan

zaklar



egi



Jinsi aniklanmagan



Bola tashlash va med.

abort



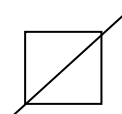
bemorlar



retsessiv gen
tashuvchilar



Kasallik rudimentar
belgilari soxiblari



iflganlar

Shajara grafik ko'rinishlarini ifodalovchi belgilar

