TIBBIYOT
TA'LIMI & INNOVATSIYALARI

O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI
19 20
TOSHKENT TIBBIYOT AKADEMIYASI

Google scholar

PubMed MEDLINE

NIH U.S. National Library of Medicine National Institutes of Health | Advancing Health Through Knowledge



№11-SON

- 14.00.00 - Tibbiyot fanlari;
- 14.00.01 - Akusherlik va ginekologiya;
- 14.00.02 - Morfologiya;
- 14.00.03 - Endokrinologiya;
- 14.00.04 - Otorinolaringologiya;
- 14.00.05 - Ichki kasalliklar;
- 14.00.06 - Kardiologiya;
- 14.00.07 - Gigiena;
- 14.00.08 - Oftal'mologiya;
- 14.00.09 - Pediatriya;
- 14.00.10 - Yuqumli kasalliklar;
- 14.00.11 - Dermatologiya va venerologiya;
- 14.00.12 - Tibbiy reabilitologiya;
- 14.00.13 - Nevrologiya;
- 14.00.14 - Onkologiya;
- 14.00.15 - Patologik anatomiya;
- 14.00.16 - Normal va patologik fiziologiya;
- 14.00.17 - Farmakologiya va klinik farmakologiya;
- 14.00.18 - Psixiatriya va narkologiya;
- 14.00.19 - Klinik radiologiya;
- 14.00.20 - Tibbiy genetika;
- 14.00.21 - Stomatologiya;
- 14.00.22 - Travmatologiya va ortopediya;
- 14.00.23 - Hamshiralik ishini tashkil etish;
- 14.00.24 - Sud tibbiyoti;
- 14.00.27 - Xirurgiya;
- 14.00.28 - Neyroxirurgiya;
- 14.00.41 - Xalq tabobati;
- 14.00.35 - Bolalar xirurgiyasi;
- 14.00.34 - Yurak-qon tomir xirurgiyasi

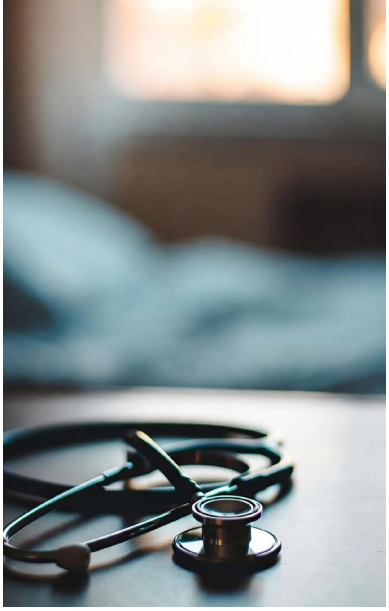
2026-yil, noyabr

tibbiyot-talimi-va-innovatsiyalari.uz

https://t.me/tibbbiyot_2100

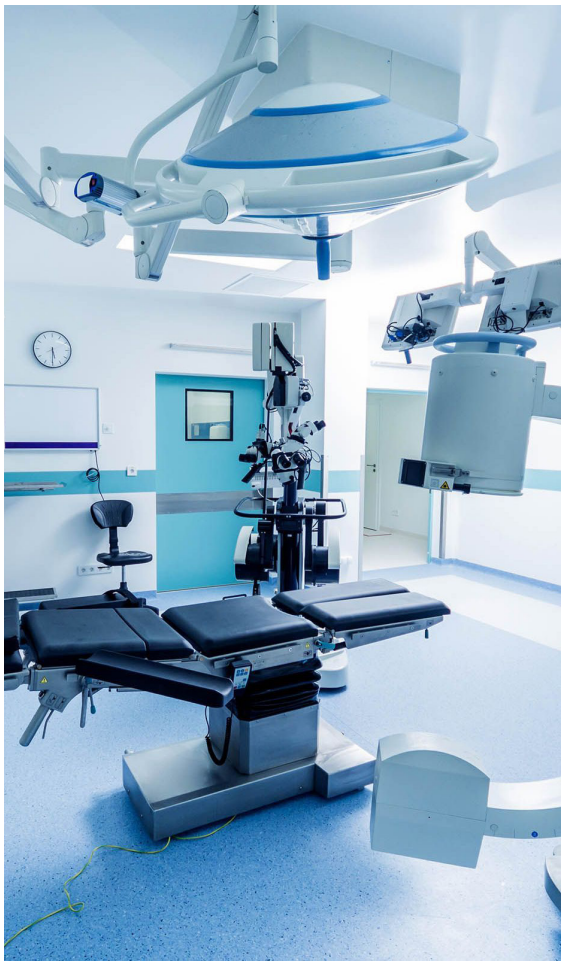
Litsenziya raqami: №745444













Tahrir hay’ati a’zolari:



BOSH MUHARRIR:
Shuhrat Baymuradov Abdujalilovich
tibbiyot fanlari doktori (DSc), professor



BOSH MUHARRIR O‘RINBOSARI:
Iminov Komiljon Odiljonovich
tibbiyot fanlari bo‘yicha falsafa doktori

“Tibbiyot ta'limi va innovasiyalari” ilmi elektron jurnali 29.04.2025-yildan O‘zbekiston Respublikasi Prezidenti Adminstratsiyasi huzuridagi Axborot va ommaviy kommunikatsiyalar agentligi tomonidan C-5669801 reyestr raqami tartibi bo‘yicha ro‘yxatdan o‘tkazilgan. Litsenziya raqami: №745444.

Tahrir hay’ati a’zolari:



Sharipov Kongratbay Avezimbetovich
Texnika fanlari doktori (DSc), professor



Ishanqulov Artiqboy Eshboyevich
Biologiya fanlari doktori (DSc), professor



Otamuradov Furqat Abdukarimovich
tibbiyot fanlari doktori (DSc), dotsent.



Shuxrat Jumayevich Teshayev
tibbiyot fanlari doktori (DSc), professor



Oral Aminovna Ataniyazova
tibbiyot fanlari doktori (DSc), professor



Jalolova Feruza Maxamatjanovna
Tibbiyot fanlari bo‘yicha falsafa doktori (DSc), dotsent



Uraqov Shokir Ulashovich
tibbiyot fanlari doktori doktori (DSc)

Aripkhodjaeva Shakhzoda
resident doctor in national medical center

"TIBBIYOT TA’LIMI VA INNOVATSIYALARI" ilmiy elektron jurnali O‘zbekiston Respublikasi Axborot va ommaviy kommunikatsiyalar agentligi (AOKA) tomonidan 2024-yil 9-oktabrdan boshlab c-5669651 raqami ostida rasmiy ro‘yxatdan o‘tkazilgan.

Murojaat uchun telefon:
+998 97 748 70 03
Email: @munis_sm

MUNDARIJA

ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ЛЕЧЕНИЯ ОСТЕОМИЕЛИТА ВЕРХНЕЙ ЧЕЛЮСТИ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2 ТИПА 22
Махкамов Зохидхужа Хасанхон угли, Рузиматов Акмалбек Санжарбек угли, Аллаяров Абдулло Улугбек угли

ASSOCIATION OF VARICOCELE SEVERITY WITH SEMEN PARAMETERS IN INFERTILE MEN FROM THE FERGANA REGION: A CROSS-SECTIONAL STUDY 27
Egamberdiyev Dilmurod Kamolitdinovich, Mo‘mindjonov Mansurjon Murodovich, Bozorov Shakhzodbek Rustamovich, Ibrokhimov Diyorbek Valijonovich, Turdiboyev Abduqodir Obidovich

PROFILAKTIK TIBBIYOTNING ZAMONAVIY MUAMMOLARI VA RIVOJLANISH ISTIQBOLLARI 34
Madazizova Dilfuza Raxmatullayevna, Safarova Sanobar Omontashevna, Djumayeva Hikoyat Sharipovna

DISTONIYALI PUBERTAT DAVRIDAGI BOLALARDA PSIXOVEGETATIV BUZILISHLAR VA NEYROENDOKRIN FAOLLIKNING O‘ZARO BOG‘LIQLIGI 38
Abdulxakova Ra’noxon Muxtaraliyevna

ОПТИМИЗАЦИЯ ХИРУРГИЧЕСКОЙ ТАКТИКИ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ПОСЛЕОЖОГОВОЙ РУБЦОВОЙ АЛОПЕЦИИ ВОЛОСИСТОЙ ЧАСТИ ГОЛОВЫ: СРАВНИТЕЛЬНАЯ ОЦЕНКА МЕТОДОВ ПЛАСТИКИ 43
Ташходжаев Жасур Комилжон угли

OVOZ BOYLAMLARI O‘SIMTASIMON KASALLIKLARINING MORFOLOGIK VA GISTOLOGIK XUSUSIYATLARI 49
Nasiba Shavkatovna Rasulova, Gavxar Saidaxmatovna Xaydarova

ATEROSKLEROTIK KARDIOSKLEROZDA MIOKARD MIKROSIRKULYATOR O‘ZANINING YOSHGA BOG‘LIQ REMODELLANISHI 58
Butayev Sherzod Fayzulloyevich, Jumanov Z. E., Pirmatov S. V.

METABOLIK SINDROMDA YURAKNING ERTA STRUKTURAVIY VA FUNKSIONAL O‘ZGARISHLARI: DIFFUZ MIOKARD FIBROZIDAN OTISH FRAKSIYASI SAQLANGAN YURAK YETISHMOVCHILIGIGACHA 62
Zikrillayev Farrux Abdurashitovich

SARATON BILAN OG‘RIGAN BEMORLARGA TIBBIY YORDAM KO‘RSATISHGA YONDASHUVNING UMUMIY TAMOYILLARI 70
Atabekov Sanjar Nurmatovich

EKSPERIMENTAL GIPEROKSIGENATSIYADA KALAMUSHLAR BUYRAK TO‘QIMASIDAGI MORFOLOGIK VA IMMUNOGISTOKIMYOVIY O‘ZGARISHLARNING KISLOROD KONSENTRATSIYASI VA TA’SIR DAVOMIYLIGIGA BOG‘LIQ DINAMIKASI 79
Namozov Elyorbek Ilhomovich

КРАНИОМЕТРИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ ЛИЦЕВОГО СКЕЛЕТА У БОЛЬНЫХ С ОДНОСТОРОННЕЙ СКВОЗНОЙ РАСЩЕЛИНОЙ ГУБЫ И НЁБА ПОСЛЕ ХЕЙЛО- И УРАНОПЛАСТИКИ В РАННЕМ И ПОЗДНЕМ СМЕННОМ ПРИКУСЕ 87
Муртазаев Саидиало Муртазаевич, Юлдашев Темурхон Акрамович, Муртазаев Саидазим Саидазамович

ARTIFICIAL INTELLIGENCE FOR ULTRASOUND ESTIMATION OF FETAL WEIGHT: OPPORTUNITIES, EVALUATION METRICS, AND COMPARISON WITH THE HADLOCK FORMULA 93
Dilnoz Botirovna Ibrohimova

ЭТИОЛОГИЯ, КЛИНИКО-НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К СОПРОВОЖДЕНИЮ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА 98
Насирова Нодира Хапизовна

ЭТИОЛОГИЯ, КЛИНИКО-НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К СОПРОВОЖДЕНИЮ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА

Насирова Нодира Хапизовна
Врач-детский невролог
ORCID: 0009-0008-5354-4737
E-mail: Irreplaceable@gmail.com

Аннотация: Синдром Дауна (трисомия 21) — хромосомное состояние, обусловленное наличием дополнительного генетического материала 21-й хромосомы. Клинические проявления характеризуются значительной индивидуальной вариабельностью и могут затрагивать физическое, когнитивное, речевое и нервно-психическое развитие, а также сопровождаться врождёнными и приобретёнными соматическими нарушениями. Цель статьи — систематизировать современные научные данные о цитогенетических формах синдрома Дауна, его клинико-неврологических проявлениях, методах диагностики и комплексном медицинском сопровождении детей. Рассмотрены полная трисомия 21, транслокационная и мозаичная формы; разграничены скрининговые и диагностические методы; обобщены основные направления медицинского наблюдения с учётом возрастных особенностей. Особое внимание уделено мышечной гипотонии, особенностям моторного и речевого развития, нарушениям сна, судорожным приступам и признакам неврологического регресса. Отмечено, что в настоящее время отсутствует этиотропный метод лечения, позволяющий устранить дополнительный хромосомный материал. Основу медицинской помощи составляют раннее вмешательство, своевременное лечение сопутствующих заболеваний, индивидуальная реабилитация, инклюзивное образование и поддержка семьи. Статья носит обзорно-аналитический характер; собственные клинические данные и результаты статистического исследования не представлены.

Ключевые слова: синдром Дауна, трисомия 21, цитогенетика, детская неврология, мышечная гипотония, кариотипирование, раннее вмешательство, реабилитация, междисциплинарное сопровождение.

Annotatsiya: Daun sindromi (21-trisomiya) — 21-xromosomaning qo‘shimcha genetik materiali mavjudligi bilan tavsiflanadigan xromosoma holatidir. Uning klinik belgilari individual jihatdan sezilarli darajada farqlanadi hamda bolaning jismoniy, kognitiv, nutqiy va neyropsixologik rivojlanishiga ta’sir ko‘rsatishi, shuningdek, tug‘ma va orttirilgan somatik kasalliklar bilan birga kechishi mumkin. Maqolaning maqsadi Daun sindromining sitogenetik shakllari, klinik-nevrologik namoyon bo‘lish xususiyatlari, diagnostika usullari va ushbu sindromga ega bolalarni kompleks tibbiy kuzatish bo‘yicha zamonaviy ilmiy ma’lumotlarni tizimlashtirishdan iborat. Maqolada 21-xromosomaning to‘liq trisomiyasi, translokatsion va mozaik shakllari ko‘rib chiqilgan, skrining hamda diagnostik tekshiruv usullarining farqlari yoritilgan va yosh davrlariga muvofiq tibbiy kuzatuvning asosiy yo‘nalishlari umumlashtirilgan. Mushak gipotoniyasi, harakat va nutq rivojlanishining o‘ziga xos xususiyatlari, uyqu buzilishlari, tutqanoq xurujlari hamda nevrologik regress belgilari alohida e’tiborga olingan. Hozirgi vaqtda qo‘shimcha xromosoma materialini bartaraf etishga imkon beruvchi etiologik davolash usuli mavjud emasligi ta’kidlangan. Tibbiy yordamning asosini erta aralashuv, hamroh kasalliklarni o‘z vaqtida davolash, individual reabilitatsiya, inklyuziv ta’lim va oilani qo‘llab-quvvatlash tashkil etadi. Maqola sharh-tahliliy xususiyatga ega bo‘lib, unda muallifning mustaqil klinik ma’lumotlari va statistik tadqiqot natijalari keltirilmagan.

Kalit so‘zlar: Daun sindromi, 21-trisomiya, sitogenetika, bolalar nevrologiyasi, mushak gipotoniyasi, kariotiplash, erta aralashuv, reabilitatsiya, fanlararo kompleks kuzatuv.

Abstract: Down syndrome (trisomy 21) is a chromosomal condition caused by the presence of additional genetic material from chromosome 21. Its clinical manifestations vary considerably among individuals and may affect physical, cognitive, speech, and neuropsychological development, as well as be associated with congenital and acquired somatic conditions. The aim of this article is to systematize current scientific evidence on the cytogenetic forms of Down syndrome, its clinical and neurological manifestations, diagnostic methods, and comprehensive medical care for affected children. Full trisomy 21, translocation, and mosaic forms are reviewed. The distinction between screening and diagnostic methods is outlined, and the main areas of age-specific medical surveillance are summarized. Particular attention is paid to muscle hypotonia, motor and speech development, sleep disturbances, seizure episodes, and signs of neurological regression. It is emphasized that no etiological treatment capable of eliminating the additional chromosomal material is currently available. The main components of care include early intervention, timely treatment of associated conditions, individualized rehabilitation, inclusive education, and family support. This article is a narrative and analytical review; no original clinical data or statistical research findings are presented.

Key words: Down syndrome, trisomy 21, cytogenetics, pediatric neurology, muscle hypotonia, karyotyping, early intervention, rehabilitation, interdisciplinary care.

ВВЕДЕНИЕ

Синдром Дауна является наиболее распространённым хромосомным состоянием, обусловленным наличием дополнительного генетического материала 21-й хромосомы. Он характеризуется широким спектром особенностей развития и медицинских потребностей. У разных детей выраженность интеллектуальных, речевых и двигательных нарушений, а также характер и тяжесть сопутствующих заболеваний существенно различаются. Поэтому клиническое сопровождение не должно основываться на стереотипном представлении об одинаковом прогнозе для всех пациентов [1–3].

Современная модель медицинской помощи предполагает не только выявление и коррекцию медицинских рисков, но и поддержку коммуникативных навыков, обучения, самостоятельности и полноценного участия ребёнка в жизни семьи и общества. Раннее выявление нарушений слуха и зрения, дисфункции щитовидной железы, заболеваний сердечно-сосудистой системы и расстройств сна позволяет своевременно проводить необходимые обследования и лечение, снижая влияние дополнительных факторов, способных ограничивать развитие ребёнка [1]. В работе детского невролога приоритетное значение имеют динамическая оценка мышечного тонуса, двигательных навыков, речевого и когнитивного развития, поведения и сна, а также своевременное распознавание судорожных приступов и утраты ранее приобретённых навыков.

ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ ПО ТЕМЕ

Изучение синдрома Дауна на современном этапе охватывает несколько взаимосвязанных направлений: цитогенетические механизмы его возникновения, клинические и неврологические проявления, раннюю диагностику, профилактику осложнений и комплексную реабилитацию. Анализ научных публикаций показывает, что синдром Дауна следует рассматривать не только как хромосомное состояние, но и как особенность развития, требующую длительного междисциплинарного медицинского, психолого-педагогического и социального сопровождения. В работе F. K. Wiseman и соавторов (2009) систематизированы достижения в изучении генетических и молекулярных механизмов синдрома Дауна. Авторы рассматривают влияние дополнительного генетического материала 21-й хромосомы на развитие организма и формирование характерных фенотипических особенностей. Особое значение придаётся пониманию того, что клинические проявления обусловлены сложным взаимодействием генетических факторов и индивидуальных особенностей организма. Данная публикация заложила важную научную основу для дальнейшего изучения патогенеза синдрома Дауна и разработки перспективных подходов к медицинскому сопровождению пациентов [2]. M. Kazemi и соавторы (2016) в обзорной статье «Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives» рассмотрели современное состояние научных исследований, основные медицинские и социальные проблемы, связанные с синдромом Дауна, а также перспективы дальнейших научных разработок. Авторы подчёркивают необходимость комплексного подхода к ведению пациентов, поскольку клинические проявления и степень функциональных ограничений существенно различаются. В публикации также отмечается значимость раннего выявления сопутствующих заболеваний и своевременной организации реабилитационной помощи [3].

Важное практическое значение имеет клинический доклад Американской академии педиатрии, подготовленный M. J. Bull и соавторами (2022). В документе представлены современные рекомендации

по медицинскому наблюдению детей и подростков с синдромом Дауна — от периода новорождённости до раннего взрослого возраста. Авторы уделяют внимание врождённым порокам сердца, нарушениям слуха и зрения, заболеваниям щитовидной железы, расстройствам дыхания во сне, желудочно-кишечным нарушениям и неврологическим осложнениям. Подчёркивается необходимость регулярного медицинского наблюдения с учётом возраста, раннего вмешательства и координации работы педиатров, неврологов, генетиков и других профильных специалистов [1]. Вопросы развития детей с синдромом Дауна, а также взаимодействия медицинской и образовательной систем рассмотрены K. Windsperger и S. Hoehl (2021). Авторы анализируют современные научные представления о развитии, обучении и социальной адаптации людей с синдромом Дауна. В работе подчёркивается, что своевременная поддержка, индивидуально подобранные образовательные методы и активное участие семьи имеют важное значение для формирования коммуникативных, когнитивных и адаптивных навыков. Такой подход позволяет рассматривать реабилитацию не только как комплекс медицинских мероприятий, но и как длительный процесс поддержки развития и социальной интеграции [8]. Современные информационные и методические материалы Национального института здоровья ребёнка и развития человека (NICHD) подчёркивают необходимость разграничения пренатального скрининга и диагностических методов. Скрининговые исследования позволяют оценить вероятность наличия трисомии 21, однако сами по себе не подтверждают хромосомное нарушение. Для окончательного установления диагноза применяются диагностические исследования: в пренатальном периоде — биопсия ворсин хориона и амниоцентез с последующим генетическим анализом полученного материала, а после рождения — цитогенетическое исследование, прежде всего кариотипирование [4].

Материалы Национального института исследований генома человека (NHGRI) и Центров по контролю и профилактике заболеваний США (CDC) дополняют современные представления о генетической природе синдрома Дауна, его основных цитогенетических формах и клинических особенностях. В этих источниках рассматриваются полная трисомия 21, транслокационная и мозаичная формы. Особо подчёркивается значение генетического консультирования для семей, в частности при выявлении транслокационной формы синдрома Дауна, поскольку в таких случаях необходимо уточнение характера хромосомной перестройки и оценка возможного риска повторного возникновения данного состояния [5, 6]. Таким образом, анализ научной литературы свидетельствует о том, что современные исследования синдрома Дауна развиваются в направлении интеграции генетической диагностики, раннего выявления сопутствующих заболеваний, динамического неврологического наблюдения и индивидуализированной реабилитации. Вместе с тем сохраняется необходимость дальнейшего изучения особенностей нервно-психического и моторного развития детей, эффективности различных программ раннего вмешательства, а также доступности междисциплинарной медицинской помощи в региональных системах здравоохранения. Это определяет актуальность дальнейших клинических и организационных исследований, направленных на совершенствование системы медицинского сопровождения детей с синдромом Дауна.

МЕТОДОЛОГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

Цель работы — обобщить современные научные и клинические данные об этиологии синдрома Дауна, его основных неврологических и соматических проявлениях, диагностических возможностях и принципах комплексного медицинского сопровождения детей. Материал подготовлен в формате обзорно-аналитической статьи на основе научных публикаций и клинических рекомендаций. Основным клиническим источником послужил доклад Американской академии педиатрии (AAP, 2022), дополненный информационными и научно-методическими материалами Центров по контролю и профилактике заболеваний США (CDC), Национальных институтов здравоохранения США (NIH), Национального института исследований генома человека (NHGRI) и Национального института здоровья ребёнка и развития человека (NICHD) [1, 4–7]. Поиск и отбор источников осуществлялись целенаправленно. В обзор включены материалы, непосредственно освещающие генетические формы синдрома Дауна, методы диагностики, медицинское наблюдение и поддержку развития детей.

Работа не содержит сведений об объёме клинической выборки, критериях включения пациентов, протоколах обследования и обезличенных индивидуальных клинических данных. В связи с этим она не позиционируется как оригинальное клиническое исследование. Собственные количественные результаты и региональные показатели заболеваемости в статье не приводятся.

АНАЛИЗ И РЕЗУЛЬТАТЫ

В норме соматические клетки человека содержат 46 хромосом, организованных в 23 пары. При синдроме Дауна в клетках присутствует дополнительный генетический материал 21-й хромосомы. Таким образом, синдром Дауна представляет собой хромосомное состояние, обусловленное изменением

количества или структурной организации генетического материала, а не обычной точечной мутацией отдельного гена [2, 3].

Таблица 1. Основные цитогенетические формы синдрома Дауна

Форма	Ориентировочная доля	Цитогенетическая характеристика	Клиническое и генетическое значение
Полная трисомия 21	Около 95%	Три отдельные копии 21-й хромосомы в большинстве или практически во всех исследованных клетках; обычно связана с нерасхождением хромосом при мейозе.	Наиболее частый вариант. Обычно возникает спорадически; риск повторения оценивают с учётом возраста матери и анамнеза семьи.
Транслокационная форма	Около 3%	Дополнительный материал 21-й хромосомы присоединён к другой хромосоме, часто к акроцентрической.	Необходимо определить тип транслокации; по показаниям проводят кариотипирование родителей и генетическое консультирование.
Мозаичная форма	Около 2%	В организме присутствуют клеточные линии с обычным набором хромосом и с трисомией 21.	Выраженность признаков вариабельна; по внешнему фенотипу нельзя надёжно определить долю клеточных линий или прогноз развития.

Примечание: доли являются приблизительными и могут незначительно различаться между источниками и популяциями. Для клинической интерпретации важен результат цитогенетического исследования, а не только внешний фенотип [1, 4].

Клинический фенотип синдрома Дауна характеризуется значительной вариабельностью. К наиболее частым проявлениям относятся мышечная гипотония, относительная гипермобильность суставов, характерные особенности строения лица и кистей, а также задержка формирования моторных и речевых навыков. Ни один отдельный внешний признак не является достаточным основанием для подтверждения диагноза. Окончательная верификация диагноза основывается на результатах цитогенетического исследования [1, 2].

Важно подчеркнуть, что наличие синдрома Дауна не означает обязательного развития эпилепсии или одинаковой степени задержки развития у всех детей. Любое новое ухудшение ранее сформированных навыков требует выявления возможной дополнительной причины, включая соматические, эндокринные, сенсорные и неврологические нарушения [1].

Таблица 2. Основные клинические проявления и направления оценки

Система / функция	Возможные проявления	Что оценивает специалист	Практическое значение
Нервно-мышечная	Мышечная гипотония, сниженная постуральная устойчивость, особенности координации.	Тонус, рефлексы, контроль головы и туловища, симметрия движений, равновесие.	Индивидуальный план моторной реабилитации; оценка динамики навыков.
Моторное развитие	Более позднее освоение переворотов, сидения, вставания и ходьбы.	Крупная и мелкая моторика, качество движений, функциональная самостоятельность.	Лечебная физкультура и адаптация упражнений с учётом сердечных и ортопедических ограничений.
Речь и коммуникация	Экспрессивная речь может развиваться медленнее импрессивной; трудности артикуляции и экспрессивной коммуникации.	Понимание речи, словарный запас, артикуляция, слух, жестовая и альтернативная коммуникация.	Раннее логопедическое сопровождение, визуальные подсказки и коммуникационные средства.

Система / функция	Возможные проявления	Что оценивает специалист	Практическое значение
Сон и дыхание	Храп, беспокойный сон, паузы дыхания, дневная сонливость.	Анамнез сна, признаки обструктивного апноэ, показания к полисомнографии.	Нарушения сна требуют оценки; их нельзя считать неизбежной особенностью синдрома.
Неврологические осложнения	Возможные судорожные приступы; редко — острое изменение походки, силы или координации.	Описание эпизодов, неврологический осмотр; ЭЭГ и нейровизуализация по показаниям.	Судороги и регресс навыков требуют своевременной специализированной оценки.
Сенсорные функции	Нарушения слуха и зрения могут дополнительно ограничивать обучение и речь.	Аудиологическое и офтальмологическое обследование.	Коррекция слуха и зрения поддерживает коммуникацию и развитие.

Во время беременности применяются ультразвуковые и биохимические скрининговые исследования, а также анализ внеклеточной ДНК плацентарного происхождения в крови матери (cfDNA/NIPT). Скрининговые методы позволяют оценить вероятность наличия хромосомной аномалии, но не обеспечивают окончательного подтверждения диагноза. При выявлении повышенной вероятности трисомии 21 рассматривается проведение инвазивных диагностических процедур — биопсии ворсин хориона или амниоцентеза — с последующим цитогенетическим исследованием полученного материала [4, 5, 9].

После рождения диагноз подтверждается посредством исследования хромосомного набора, как правило, методом кариотипирования периферической крови. При выявлении транслокационной формы синдрома Дауна рекомендуется генетическое консультирование семьи и, по соответствующим показаниям, проведение кариотипирования родителей. Метод флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) может использоваться для быстрого выявления дополнительного генетического материала 21-й хромосомы. Однако для определения конкретного структурного варианта хромосомного нарушения необходим полноценный цитогенетический анализ [1, 4].

Таблица 3. Сравнение диагностических подходов

Метод	Тип исследования	Что показывает	Ограничения / роль
УЗИ и биохимический скрининг	Скрининг	Оценивает маркеры и вероятность хромосомной аномалии.	Не подтверждает и не исключает диагноз со стопроцентной точностью.
cfDNA / NIPT	Скрининг по внеклеточной ДНК плацентарного происхождения	Высокочувствительная оценка риска трисомии 21.	Положительный результат требует подтверждения диагностическим тестом; это не диагностический анализ.
Биопсия ворсин хориона (CVS)	Инвазивная пренатальная диагностика	Получение материала хориона для хромосомного исследования.	Проводится по медицинским показаниям после консультирования; имеет процедурные риски.
Амниоцентез	Инвазивная пренатальная диагностика	Исследование клеток амниотической жидкости для подтверждения хромосомного статуса.	Проводится по показаниям после информированного согласия.
Кариотипирование	Цитогенетическая диагностика	Подтверждает трисомию и позволяет выявить транслокационный вариант.	Основной метод для определения цитогенетической формы и оценки необходимости обследования родителей.
FISH	Молекулярно-цитогенетический метод	Быстро выявляет дополнительный материал 21-й хромосомы в исследуемых клетках.	Не заменяет полноценное кариотипирование при необходимости определить структуру хромосом.
Хромосомный микроматричный анализ	Молекулярно-генетический метод	Выявляет изменения числа копий участков ДНК.	Применяется по клиническим показаниям; не выявляет сбалансированные перестройки и не заменяет кариотипирование.

Медицинское наблюдение за детьми с синдромом Дауна должно осуществляться на плановой основе с учётом возраста и индивидуальных клинических особенностей. Частота обследований определяется состоянием ребёнка, действующими национальными клиническими протоколами и рекомендациями профильных специалистов. Ниже представлено краткое практическое обобщение рекомендаций Американской академии педиатрии (AAP, 2022). Приведённая таблица не заменяет индивидуальную программу медицинского наблюдения [1].

Таблица 4. Приоритетные направления медицинского контроля по возрастным этапам

Возрастной этап	Основные направления контроля	Клиническая задача / примечание
Новорождённый и первый месяц	Эхокардиография всем новорождённым с подтверждённым синдромом; объективная оценка слуха; осмотр на катаракту; оценка кормления, дыхания и признаков желудочно-кишечных аномалий; оценка функции щитовидной железы с учётом скрининга новорождённых.	Врождённые пороки сердца могут не выявляться при пренатальном УЗИ, поэтому требуется постнатальная эхокардиография.
1–12 месяцев	Контроль роста и питания; повторная оценка слуха по возрастному графику; офтальмологическая оценка в первые 6 месяцев; наблюдение за кормлением и дыхательными симптомами; раннее вмешательство.	Проблемы кормления, аспирация и нарушения слуха могут быть малозаметными и влиять на развитие.
1–5 лет	Ежегодный контроль ТТГ; ежегодная оценка анемии/дефицита железа начиная с 1 года по рекомендациям; регулярная аудиологическая оценка; контроль зрения; оценка сна и симптомов апноэ; наблюдение роста и ИМТ.	При нарушениях слуха обследование повторяют после лечения среднего отита; частота определяется результатами.
5–12 лет	Ежегодный контроль ТТГ и показателей крови/железа; ежегодная аудиологическая оценка; офтальмологическая оценка примерно каждые 2 года или чаще при показаниях; контроль сна, питания, ИМТ и симптомов целиакии.	При выявленных антитиреоидных антителах контроль ТТГ может требоваться каждые 6 месяцев.
12–21 год и далее	Продолжение ежегодного контроля ТТГ, слуха и показателей крови/железа; оценка сна, питания, психического и неврологического состояния; индивидуализация кардиологического наблюдения; подготовка перехода во взрослую систему помощи.	Следует обсуждать самостоятельность, образование, занятость, поддержку в принятии решений и преемственность медицинского наблюдения.

Примечание: возрастные интервалы и обследования приведены как обобщение клинического доклада AAP 2022. Конкретные сроки, перечень анализов и повторные исследования определяет лечащий врач с учётом национальных протоколов, симптомов и ранее полученных результатов [1].

В настоящее время не существует метода лечения, позволяющего устранить дополнительный генетический материал 21-й хромосомы. Медицинская помощь направлена на своевременное выявление и лечение сопутствующих заболеваний, поддержку физического, когнитивного и речевого развития, профилактику осложнений и повышение уровня функциональной самостоятельности ребёнка. Универсальной схемы медикаментозного лечения для всех детей с синдромом Дауна не существует. Лекарственные препараты назначаются исключительно при наличии конкретных клинических показаний [1, 2].

Детский невролог оценивает нервно-психическое развитие ребёнка, мышечный тонус, сухожильные рефлексы, координацию движений, моторные навыки, речевое развитие, поведение и особенности сна. Важно сопоставлять результаты каждого обследования с данными предыдущих осмотров и документировать не только наличие задержки развития, но и динамику формирования и изменения функциональных навыков. Электроэнцефалография (ЭЭГ), методы нейровизуализации и лабораторные исследования назначаются при наличии соответствующих клинических показаний, а не проводятся рутинно всем детям с синдромом Дауна.

Таблица 5. Часто встречающиеся сопутствующие состояния: опубликованные ориентировочные диапазоны

Состояние	Частота по обзору AAP	Почему важно выявлять
Врождённые пороки сердца	40–50%	Влияют на гемодинамику, переносимость нагрузки, рост и развитие; необходима эхокардиография.
Нарушения слуха	Около 75%	Могут усиливать задержку речи и затруднять обучение.
Нарушения зрения	60–80%	Аномалии рефракции, косоглазие и другие состояния требуют раннего выявления.
Обструктивное апноэ сна	50–79%	Связано с нарушением сна, дневной сонливостью, поведением и вниманием.
Экссудативный средний отит	50–70%	Может приводить к кондуктивной тугоухости.
Заболевания щитовидной железы	Врождённый гипотиреоз 2–7%; нарушения функции увеличиваются с возрастом	Требуется возрастной лабораторный контроль ТТГ.
Судорожные приступы	1–13%	При подозрении требуется клиническая оценка и ЭЭГ по показаниям.

Примечание: диапазоны отражают данные, собранные в клиническом докладе AAP, и не являются индивидуальным прогнозом или частотой для конкретного региона. Различия между исследованиями могут быть связаны с возрастом, критериями диагностики и составом выборок [1].

Таблица 6. Междисциплинарная модель помощи ребёнку

Направление	Основная цель	Примеры практической работы	Критерий динамики
Педиатрическое наблюдение	Комплексное управление здоровьем.	Рост, питание, вакцинация, сердечные и эндокринные риски, координация направлений.	Своевременное выявление и коррекция сопутствующих состояний.
Детская неврология	Оценка нервно-психического развития и неврологических симптомов.	Тонус, моторика, судорожные эпизоды, сон, поведение, регресс навыков.	Стабильность или улучшение функциональных навыков; отсутствие пропущенных осложнений.
Лечебная физкультура	Развитие моторных и постуральных функций.	Контроль головы и туловища, равновесие, координация, ходьба, сила.	Достижение индивидуальных двигательных целей и безопасное участие в активности.
Логопедия	Формирование функциональной коммуникации.	Понимание речи, словарный запас, артикуляция, жесты, визуальные и альтернативные средства общения.	Рост инициативной коммуникации и разборчивости речи.
Эрготерапия	Развитие повседневной самостоятельности.	Приём пищи, одевание, гигиена, мелкая моторика, адаптация среды.	Увеличение участия ребёнка в самообслуживании.
Психолого-педагогическая поддержка	Развитие познавательных и социальных навыков.	Индивидуальные образовательные цели, инклюзивная среда, поддержка поведения.	Участие в обучении, общении и социальной жизни.
Семейная поддержка	Укрепление ресурсов семьи и непрерывности помощи.	Понятная информация, обучение родителей, психологическая помощь, генетическое консультирование.	Согласованность плана помощи и доступность услуг.

Синдром Дауна следует рассматривать как хромосомное состояние, характеризующееся широким спектром клинических проявлений и индивидуальных потребностей. Цитогенетическая форма имеет значение для генетического консультирования, однако сама по себе не позволяет точно прогнозировать уровень когнитивного или функционального развития конкретного ребёнка. На развитие и функциональные возможности также влияют сопутствующие заболевания, состояние сенсорных функций, семейная среда и своевременность начала раннего вмешательства [1–3].

Таблица 7. Неврологические признаки, требующие дополнительной оценки

Признак	Возможное клиническое значение	Рекомендуемое действие
Подозрение на судорожный приступ	Возможная эпилептическая активность или другое пароксизмальное состояние.	Срочная/плановая клиническая оценка в зависимости от тяжести; ЭЭГ по показаниям.
Утрата ранее приобретённых навыков	Регресс может быть связан с неврологическими, эндокринными, сенсорными или другими причинами.	Не объяснять автоматически синдромом; провести комплексную оценку.
Новое нарушение походки, слабость, изменение движений рук	Возможное поражение нервной системы или шейного отдела позвоночника.	Безотлагательная медицинская оценка, особенно при внезапном начале.
Храп, остановки дыхания, выраженная дневная сонливость	Возможное расстройство дыхания во сне.	Оценка сна и направление к профильному специалисту; исследование сна по показаниям.
Стойкое ухудшение речи или поведения	Возможны снижение слуха, нарушения сна, соматическое заболевание или психоневрологическая причина.	Оценка слуха, сна, общего состояния и развития.

Систематизированное представление рекомендаций по медицинскому наблюдению в табличной форме помогает учитывать возрастные риски, однако не должно рассматриваться как жёсткий универсальный протокол. Результаты обследований, клинические симптомы и доступность специализированной медицинской помощи требуют индивидуальной интерпретации. В частности, результат пренатального скрининга cfDNA/NIPT с высокой вероятностью наличия синдрома Дауна нельзя трактовать как подтверждённый диагноз. В свою очередь, отсутствие характерных внешних признаков не исключает синдром Дауна и не отменяет необходимости цитогенетического подтверждения диагноза.

Ограничением настоящей работы является её обзорный характер и отсутствие первичных клинических данных. Для анализа эпидемиологической ситуации в Узбекистане необходимы данные официальных регистров, унифицированные диагностические критерии и проведение отдельного популяционного исследования.

Практические рекомендации. Подтверждать диагноз с помощью цитогенетического исследования; при выявлении транслокационной формы обеспечивать генетическое консультирование семьи и, при наличии показаний, кариотипирование родителей. Разъяснять семье различия между пренатальным скринингом и диагностическими исследованиями. После подтверждения диагноза формировать индивидуальный план медицинского наблюдения с учётом возраста ребёнка, включая кардиологический, аудиологический, офтальмологический и эндокринологический контроль. Регулярно оценивать моторное, речевое, когнитивное и адаптивное развитие ребёнка, документируя динамику приобретения и изменения функциональных навыков. Начинать раннее вмешательство с учётом выявленных потребностей ребёнка, не дожидаясь появления выраженного отставания в развитии. При возникновении судорог, регрессе ранее приобретённых навыков, появлении новой мышечной слабости или изменении походки своевременно проводить специализированное обследование. Обеспечивать взаимодействие медицинских специалистов, педагогов и семьи, а также формулировать конкретные и измеримые индивидуальные цели реабилитации.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Синдром Дауна — хромосомное состояние, обусловленное наличием дополнительного генетического материала 21-й хромосомы. Выделяют три основные цитогенетические формы: полную трисомию 21, транслокационную и мозаичную формы. Их разграничение имеет важное значение для генетического консультирования. Клинические проявления индивидуальны и могут включать мышечную гипотонию,

особенности моторного и речевого развития, нарушения слуха и зрения, расстройства сна, врождённые пороки сердца и другие сопутствующие состояния. Современная медицинская помощь основана на подтверждении диагноза, медицинском наблюдении с учётом возраста, раннем вмешательстве и лечении конкретных сопутствующих заболеваний. Лечебная физкультура, логопедическая и эрготерапевтическая помощь, инклюзивное образование и поддержка семьи способствуют развитию функциональных навыков и повышению качества жизни ребёнка. Оптимальной является индивидуализированная междисциплинарная модель сопровождения, в рамках которой ребёнок и его семья рассматриваются как активные участники процесса оказания помощи.

Список использованной литературы:

1. Bull M.J., Trotter T., Santoro S.L., Christensen C., Grout R.W.; Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010. https://doi.org/10.1542/peds.2022-057010.
2. Wiseman F.K., Alford K.A., Tybulewicz V.L.J., Fisher E.M.C. Down syndrome—recent progress and future prospects. *Human Molecular Genetics*. 2009;18(R1):R75–R83. https://doi.org/10.1093/hmg/ddp010.
3. Kazemi M., Salehi M., Kheirollahi M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *International Journal of Molecular and Cellular Medicine*. 2016;5(3):125–133.
4. National Institute of Child Health and Human Development (NICHD). How Do Health Care Providers Diagnose Down Syndrome? https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/diagnosis (дата обращения: 03.11.2026).
5. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Down Syndrome. Updated January 8, 2026. https://www.cdc.gov/birth-defects/about/down-syndrome.html.
6. National Human Genome Research Institute (NHGRI). About Down Syndrome. https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Down-Syndrome (дата обращения: 03.11.2026).
7. National Institutes of Health (NIH). About Down Syndrome. https://www.nih.gov/include-project/about-down-syndrome (дата обращения: 03.11.2026).
8. Windsperger K., Hoehl S. Development of Down Syndrome Research Over the Last Decades—What Healthcare and Education Professionals Need to Know. *Frontiers in Psychiatry*. 2021;12:749046. https://doi.org/10.3389/fpsyt.2021.749046.
9. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Prenatal Genetic Diagnostic Tests. https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-diagnostic-tests (дата обращения: 03.11.2026).

TIBBIYOT
TA'LIMI & INNOVATSIYALARI

2026. № 11

Muharrir: Sherzod Qurbonov

Mas’ul kotib: Surmaniso Mirzaliyeva

Dizayner: Oloviddin Sobir o‘g‘li

© Materiallar ko‘chirib bosilganda “Tibbiyot ta'limi va innovasiyalari” ilmi elektron jurnali manba sifatida ko‘rsatilishi shart. Jurnalda bosilgan material va reklamalardagi dalillarning aniqligiga mualliflar ma’sul. Tahririyat fikri har vaqt ham mualliflar fikriga mos kelamasligi mumkin. Tahririyatga yuborilgan materiallar qaytarilmaydi.

Jurnalga istalgan payt quyidagi rekvizitlar orqali obuna bo‘lishingiz mumkin. Obuna bo‘lgach, @iqtisodiyot_77 telegram sahifamizga to‘lov haqidagi ma’lumotni skrinshot yoki foto shaklida jo‘natishingizni so‘raymiz. Shu asosda har oygi jurnal yangi sonini manzilingizga jo‘natamiz.

Mazkur jurnalda maqolalar chop etish uchun quyidagi havolalarga
maqola, reklama, hikoya va boshqa ijodiy materiallar yuborishingiz mumkin.
Materiallar va reklamalar pullik asosda chop etiladi.
El.Pochta: sq143235@gmail.com
Bot: @munis_sm
Tel.: 97 748 70 03





Google scholar

PubMed MEDLINE
NIH U.S. National Library of Medicine National Institutes of Health
Advancing Health Through Knowledge