

KONFERENSIYALAR UZ

ANJUMANLAR PLATFORMASI

**I RESPUBLIKA ILMIY-
AMALIY KONFERENSIYASI**

**YANGI DAVR ILM-
FANI: INSON UCHUN
INNOVATSION G'OYA
VA YECHIMLAR**

MAY, 2025

ELEKTRON NASHR:

<https://konferensiyalar.uz>

<https://sp-press.uz>



YANGI DAVR ILM-FANI: INSON UCHUN INNOVATSION G'OYA VA YECHIMLAR

**I RESPUBLIKA ILMIY-AMALIY
KONFERENSIYASI MATERIALLARI**

2025-yil, 7-may

TOSHKENT-2025

Yangi davr ilm-fani: inson uchun innovatsion g'oya va yechimlar.
I Respublika ilmiy-amaliy konferensiyasi materiallari. – Toshkent:
Scienceproblems team, 2025. – 137 bet.

DOI: <https://doi.org/10.47390/spro/i-res-konf-2025>

Elektron nashr: <https://konferensiyalar.uz> | <https://sp-press.uz>

Konferensiya tashkilotchisi: “Scienceproblems Team” MChJ

Konferensiya o'tkazilgan sana: 7-may, 2025-yil

Mas'ul muharrir:

Isanova Feruza Tulqinovna

Annotatsiya

Mazkur to'plamda “Yangi davr ilm-fani: inson uchun innovatsion g'oya va yechimlar” mavzusidagi I Respublika ilmiy-amaliy konferensiyasi materiallari jamlangan. Nashrda respublikaning turli oliy ta'lim muassasalari, ilmiy markazlari va amaliyotchi mutaxassislari tomonidan tayyorlangan maqolalar o'rin olgan bo'lib, ular ijtimoiy-gumanitar, tabiiy, texnik va yuridik fanlarning dolzarb muammolari va ularning innovatsion yechimlariga bag'ishlangan. Ushbu nashr ilmiy izlanuvchilar, oliy ta'lim o'qituvchilari, doktorantlar va soha mutaxassislari uchun foydali qo'llanma bo'lib xizmat qiladi.

Kalit so'zlar: ilmiy-amaliy konferensiya, innovatsion yondashuv, zamonaviy fan, fanlararo integratsiya, ilmiy-tadqiqot, nazariya va amaliyot, ilmiy hamkorlik.

Barcha huquqlar himoyalangan.

© “Sciences problems team” MChJ, 2025-yil

© Mualliflar jamoasi, 2025-yil

MUNDARIJA

BIOLOGIYA FANLARI

<i>Боймуродов Хусниддин, Пардаев Юнус, Хафизова Малика</i> APORRECTODEA ROSEA (SAVIGNY, 1826) ЁМҒИР ЧУВАЛЧАНГИНИНГ ТАРҚАЛИШИ ВА ЭКОЛОГИЯСИ.....	6-9
---	-----

-TEKNIKA FANLARI

<i>Инагамов Бобур</i> СИФАТ МЕНЕЖМЕНТИ ВА СЕРТИФИКАТЛАШТИРИШ СОҲАЛАРИДА АМАЛИЙ ТАЖРИБАГА АСОСЛАНГАН ТАЪЛИМНИ ШАКЛЛАНТИРИШ: ДУАЛ ТАЪЛИМ МОДЕЛИ: КОРХОНА ВА ТАЪЛИМ МУАССАСАЛАРИ ЎРТАСИДАГИ ҲАМКОРЛИК.....	10-13
--	-------

TARIX FANLARI

<i>Umarov Sardor</i> GERMANIYANING ILMIY-MADANIY TARAQQIYOTIDA O'ZBEKISTON VA GERMANIYA XALQ DIPLOMATIYASI DOIRASIDAGI HAMKORLIGINING O'RNI	14-21
<i>Suyarov Maxmudjon</i> ELLINIZM DAVRIDA YUNON YOZUVINING O'RTA OSIYODAGI MAHALLIY TILLARGA TA'SIRI	22-27

IQTISODIYOT FANLARI

<i>Madartov Bahrom</i> PAXTA TO'QIMACHILIK KLASTERLARIDA BOSHQARUV HISOBINI TAKOMILLASHTIRISH YO'NALISHLARI	28-31
<i>Mahsudov Muzaffar</i> DIGITAL TRANSFORMATION AS A CATALYST FOR SUSTAINABLE DEVELOPMENT IN INDUSTRIAL ENTERPRISES.....	32-35
<i>Axmedov Latayibxon</i> AKSIYADORLIK JAMIYATLARIDA O'Z KAPITALI HISOB TIZIMINI TAKOMILLASHTIRISH YO'NALISHLARI VA ISTIQBOLLARI	36-39
<i>G'afurova Dilshoda</i> OLIY TA'LIM MUASSASALARIDA INNOVATSION FAOLIYATNI RIVOJLANTIRISH MEXANIZMLARINI TAKOMILLASHTIRISH YO'LLARI	40-43

FALSAFA FANLARI

<i>Danabayev Xurshid</i> KAMBAG'ALLIK TUSHUNCHASINING IJTIMOY – FALSAFIY MOHIYATI.....	44-47
<i>Norliyev Rustam</i> INSON VA JAMIYAT O'RTASIDAGI MUVOZANAT: IJTIMOY-FALSAFIY TAHLIL	48-51

FILOLOGIYA FANLARI

<i>Abdubannoyeva Aziza</i> PSIXOLINGVISTIK TAHLIL METODLARI	52-54
<i>Abdumajitov Khurshid</i> THE PHENOMENON OF ANTONYM IN THE LEXICON OF SUMMER SPORTS IN ENGLISH AND UZBEK.....	55-57

<i>Asqaraliyeva Dilshoda</i> O'ZBEK XALQ MAQOLLARIDAN MUMTOZ ADABIYOTDA FOYDALANISH VA ULARNING TARBIYAVIY-AXLOQIY XUSUSIYATLARI	58-60
--	-------

<i>Исматова Наталья</i> ИСТОКИ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ОБРАЗА ИСТОРИЧЕСКОЙ ЛИЧНОСТИ В УЗБЕКСКОЙ ЛИТЕРАТУРЕ	61-65
--	-------

YURIDIK FANLAR

<i>Холов Уткур</i> ҚОНУНИЙ КУЧГА КИРГАН СУД ХУЖЖАТЛАРИНИ ЯНГИ ОЧИЛГАН ҲОЛАТЛАР БЎЙИЧА ҚАЙТА КЎРИШНИНГ АЙРИМ МАСАЛАЛАРИ	66-69
--	-------

<i>Otamirzayev Oybek</i> YER OSTI SUVLARI HOLATIDA HUQUQIY BIR NAZAR.....	70-73
--	-------

<i>Ergashova Shahrizoda</i> TRIPS VA WIPO SHARTNOMALARI DOIRASIDA RAQAMLI AKTIVLAR HUQUQIY MAQOMINING EVOLYUTSIYASI	74-76
---	-------

<i>Burxonov Shahzod</i> XALQARO MEHNAT TASHKILOTI VA UNING XALQARO MEHNAT STANDARTLARINI ISHLAB CHIQISHDAGI O'RNI	77-80
---	-------

PEDAGOGIKA FANLARI

<i>Haqberdiyev Baxtiyor</i> O'QUV FAOLIYATI TAMOIYILLARIDA INTEGRATIV VA SINERGETIK YONDASHUVLAR	81-83
--	-------

<i>Исмагилова Мадинабону</i> НАУЧНО-МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕШЕНИЯ ФОРМИРОВАНИЯ И РАЗВИТИЯ ОТЕЧЕСТВЕННОГО И ЗАРУБЕЖНОГО ИНТЕРЬЕРНОГО ДИЗАЙНА	84-86
--	-------

<i>Olimov Talat</i> O'QITUVCHILARDA MEDIASAVODXONLIK KO'NIKALARINI TAKOMILLASHTIRISH USULLARI	87-89
---	-------

<i>Kamolova Umida</i> O'QUVCHILARDA ESTETIK DIDNI SHAKLLANTIRISHDA POETIK TAHLILLAR	90-92
--	-------

TIBBIYOT FANLARI

<i>Tursunova Laylo, Qilichov Sherbek</i> SURUNKALI BUYRAK KASALLIKLARI BOR BEMORLARDA ARTERIAL GIPERTENZIYANING RIVOJLANISH MEKANIZMI VA BUYRAKLARNING FUNKSIONAL FAOLIYATIGA TA'SIRI	93-102
--	--------

<i>Сафоева Саломат</i> КЛИНИЧЕСКАЯ ЭФФЕКТИВНОСТЬ КОМПЛЕКСНОГО ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОК С ПОЛИКИСТОЗОМ ЯИЧНИКОВ АССОЦИИРОВАННЫМ С ГИПОФУНКЦИЕЙ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ	103-106
---	---------

<i>Ergashev Bekzod</i> JINSIY XROMOSOMALARDA GENLARNING ANORMAL KO'RINISHI	107-112
---	---------

Jurayeva Gulasalxon

REVMATOID ARTRIT BILAN OG'RIGAN BEMORLARDA SURUNKALI BUYRAK KASALLIKNING
RIOVLANISH XAVF OMILLAR, KASALLIKNING TARQALGANLIGI VA BUYRAKLAR
ZARARLANISH VARIANTLAR 113-121

Ro'zumbetova Safura, Umarova Zamira

PODAGRIK NEFROPATIIYADA BUYRAKLARNING SHIKASTLANISH MEXANIZMI 122-127

FARMATSEVTIKA FANLARI

Shakirova Dinora, Xabibullayeva Shoir

DETERMINATION OF THE ANTIMICROBIAL EFFECT
OF DRIED RASPBERRY LEAVES 128-132

PSIXOLOGIYA FANLARI

Bekmuratova Xalima

ICHKI ISHLAR VAZIRLIGI AKADEMIK LITSEY O'QUVCHILARIDA KASBIY MOTIVATSIYANI
SHAKLLANTIRISH: IJTIMOIIY MUHITNING TA'SIRI 133-136

JINSIY XROMOSOMALARDA GENLARNING ANORMAL KO'RINISHI

Ergashev Bekzod Jaloliddin o'g'li

Central Asian Medical University Stomatologiya
fakulteti talabasi

E-mail: bekzodergashev0401@gmail.com

Tel: +998 94 832 55 22

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-0382-0811>

Farg'ona, O'zbekiston

Annotatsiya. Ushbu maqola XX erkak sindromi (46,XX testikulyar jinsiy rivojlanish buzilishi)ning klinik, molekulyar va genetik xususiyatlarini o'rganishga bag'ishlangan. Mazkur sindrom 46,XX kariotipga ega bo'lgan, biroq fenotipik erkak belgilarini namoyon qiladigan kam uchraydigan genetik buzilish hisoblanadi. Tadqiqotda sindromning etiologiyasi, ya'ni SRY geni translokatsiyasi va boshqa genetik mexanizmlar orqali yuzaga kelishi, shuningdek, uning molekulyar asoslari atroflicha tahlil qilindi. Klinik jihatdan XX erkak sindromiga ega shaxslar odatda normal erkak tashqi jinsiy organlariga ega bo'lishiga qaramay, bepushtlik, hipogonadizm va kichik moyaklar kabi muammolar bilan yuzlashadi.

Tadqiqotda biologik materiallar asosida genetik analiz, kariotip aniqlash, molekulyar diagnostika (PCR, FISH) usullari orqali XX erkak sindromining aniq tashxisi qo'yish imkoniyatlari o'rganildi. Shuningdek, laborator va klinik diagnostika natijalari tahlil qilinib, bemorlarning fenotipik va genotipik tafovutlari aniqlashtirildi. Muhokama bo'limida ushbu sindrom bilan bog'liq bo'lgan psixososial omillar, rejalashtirilgan davolash yondashuvlari va gormonal terapiya imkoniyatlari bayon etildi.

Xulosa sifatida, XX erkak sindromi erta tashxis qo'yilsa, bemorlarning hayot sifati va psixologik holatini yaxshilashda muhim rol o'ynashi ta'kidlandi. Tadqiqot natijalari ushbu kam uchraydigan genetik buzilish haqida chuqurroq tushuncha hosil qilish, diagnostika va davolash strategiyalarini takomillashtirish uchun asos bo'lib xizmat qiladi.

Kalit so'zlar: xromosomalar, jinsiy xromosoma, gen, SRY geni, Mariya Stivens, Hermann Xenking, Klarens Ervin Mak-Klang, Albert Fredrik de la Chapelle, sindrom, kariotip, fenotip.

ABNORMAL MANIFESTATIONS OF GENES ON SEX CHROMOSOMES

Ergashev Bekzod Jaloliddin ugli

Student, Faculty of Dentistry,
Central Asian Medical University
Fergana, Uzbekistan

Abstract. This article is dedicated to the study of the clinical, molecular, and genetic characteristics of XX male syndrome (46,XX testicular disorder of sex development). This syndrome is a rare genetic disorder in which individuals have a 46,XX karyotype but exhibit phenotypically male characteristics. The study thoroughly analyzes the etiology of the syndrome, including the translocation of the SRY gene and other genetic mechanisms, as well as its molecular basis. Clinically, individuals with XX male syndrome typically present with normal male external genitalia but face issues such as infertility, hypogonadism, and small testes.

The research explores diagnostic possibilities for XX male syndrome based on genetic analyses of biological materials, karyotyping, and molecular diagnostic methods such as PCR and FISH. Laboratory and clinical diagnostic results were analyzed to identify phenotypic and genotypic variations among patients. The discussion section highlights psychosocial factors associated with the syndrome, planned treatment approaches, and possibilities for hormonal therapy.

In conclusion, it is emphasized that early diagnosis of XX male syndrome plays a crucial role in improving patients' quality of life and psychological well-being. The study's findings provide a foundation for a deeper understanding of this rare genetic disorder and serve to enhance diagnostic and therapeutic strategies.

Keywords: chromosomes, X chromosome, gene, SRY gene, Maria Stevens, Hermann Henking, Clarence Erwin McClung, Albert Fredrik de la Chapelle, syndrome, karyotype, phenotype.

DOI: <https://doi.org/10.47390/spro/i-res-konf-2025-25>

Tadqiqot dolzarbligi: XX erkak sindromi (De la Chapelle sindromi yoki 46,XX testikulyar jinsiy rivojlanish buzilishi) jinsiy rivojlanishning kam uchraydigan genetik buzilishi bo'lib, 46,XX karyotipiga ega shaxs erkak fenotipida rivojlanadi. Ushbu sindromning asosiy sababi Y xromosomasidagi SRY genining X xromosomaga translokatsiyasi bo'lib, bu erkak jinsiy rivojlanishini boshlaydi. XX erkak sindromi har 20,000 tug'ilishdan birida uchraydi va bu uni Klinefelter sindromidan kamroq tarqalgan holatga aylantiradi. Ko'pchilik holatlarda tashxis bepustlik yoki jinsiy rivojlanish muammolari aniqlanganda qo'yiladi. Ushbu sindromning o'ziga xosligi va kam uchrashi uni genetik va klinik tadqiqotlar uchun dolzarb mavzu qiladi[1,2,3].

Tadqiqot maqsadi va vazifasi: Ushbu tadqiqotning asosiy maqsadi XX erkak sindromining genetik, klinik va endokrinologik xususiyatlarini o'rganishdir. Tadqiqot vazifalari quyidagilardan iborat: 1) SRY genining translokatsiyasi va uning erkak fenotipiga ta'sirini tahlil qilish; 2) XX erkak sindromi bilan bog'liq klinik belgilar va gormonal o'zgarishlarni aniqlash; 3) Diagnostika va davolash usullarini baholash; 4) XX erkak sindromining bepustlikka olib keluvchi omillarini o'rganish[4,5].

Kirish: Xromosomalar- hujayra yadrosining eng muhim tarkibiy qismidir. Xromosomalarda irsiy ma'lumotlarni saqlovchi va nasldan-naslga o'tkazuvchi genlar joylashadi[6]. Sochlar va ko'zlarning rangidan tortib to odamning jinsini belgilovchi genlargacha bo'lgan barcha genlar xromosomalarda joylashgan. Odamlarning erkak yoki ayol jinsga mansubligi ma'lum xromosomalarning mavjudligiga yoki yo'qligiga bog'liq. Odam hujayralarida 23 juft xromosoma mavjud bo'lib, jami 22 juft autosomal (jinsiy bo'lmagan xromosomalar) va 1 juft jinsiy xromosomalar mavjud. Jinsiy xromosomalar har bir hujayradagi 23-juft xromosomalar hisoblanadi[7]. Bular, X xromosoma va Y xromosomalardir. Har bir insonning har bir hujayrasi odatda bir juft jinsiy xromosomaga ega. Ayollarda odatda ikkita X xromosoma, erkaklarda esa bitta X va bitta Y xromosomalari mavjud[8].

Jinsiy xromosomalar (*jinsni belgilovchi xromosomalar*) dunyoda eng birinchi bo'lib Netti Mariya Stivens (**1861-1912-yillar**) tomonidan aniqlangan. Netti Stivens qo'ng'iz qurti hujayralarining erkak va urg'ochi genomlari o'rtasidagi farqni payqadi[9]. Netti Stivens boshqa turdagi hasharotlarning hujayralari ustida ham tadqiqotlar olib boradi va shundan so'nggina ba'zi hasharotlar turlarida xromosomalar to'plami jinsga qarab farqlanishini aniqladi[10]. 1903-yilda Miss Stivens

tadqiqot natijalarini e'lon qildi va doktorlik darajasini oldi. Biroq, X va Y xromosomalarning rasmiy ochilish sanasi 1905-yil deb hisoblanadi. **X-xromosoma** –insondagi ikkita jinsiy xromosomadan biri (ikkinchisi Y xromosomasi). X-xromosoma taxminan 155 million DNK qurilish bloklarini (nukleotid juftlari) o'z ichiga oladi va hujayradagi umumiy DNKning taxminan 5 foizini tashkil qiladi[11]. Har bir xromosomadagi genlarni aniqlash genetik tadqiqotlarning faol sohasidir. Tadqiqotchilar har bir xromosomadagi genlar sonini bashorat qilish uchun turli yondashuvlardan foydalanganligi sababli, genlarning taxminiy soni farq qiladi. X xromosoma oqsillarni hosil qilish uchun ko'rsatmalar beradigan 900 dan 1400

gacha genlarni o'z ichiga oladi. Bu oqsillar organizmda turli xil rollarni bajaradi[12]. X-xromosoma uzoq vaqtdan buyon genetiklar orasida o'ziga xos xususiyatlari bilan mashhur. X xromosomasini nomlanishi uning shakli "X" ga o'xshaganligi uchun berilmagan. X-xromosomasini birinchi marta 1890-yilda Hermann Xenking tomonidan aniqlangan[13].



Xenking kanalar(*hashoratning bir turi*) ustida olib borgan tadqiqotlarida bitta xromosoma meyoza ishtirok etmayotganligini payqaydi. Xenking uni "X" elementi deb atagan, chunki uning g'alati xatti-harakatlari haqiqatdan ham xromosoma ekanligiga olimda shubha paydo bo'ladi[14]. Keyinchalik amerikalik sitolog Klarens Ervin Mak-Klang uning nafaqat xromosoma ekanligi balki, u jinsni belgilovchi xromosoma ekanligini o'z tadqiqotlarida aniqlaydi va ayon qiladi. Lekin Mak-Klang uni erkak jinsini belgilovchi xromosoma deb e'tirof etdi. Olimning bu fikri xatoligi va xromosomaning shakli "X" ko'rinishda ekanligi keyingi tadqiqotlar davomida ma'lum bo'ldi[15].

Y-xromosoma -ushbu xromosomaga "Y" nomi shunchaki "X" xromosomasiga alfabetik jihatdan mos kelishi uchun berilgan. Y xromosoma shakli tufayli shunday nom olganligi to'g'risidagi fikr noto'g'ridir[16]. Barcha xromosomalar normada mikroskop ostida amorfik yumaloq shaklda ko'rinadi va faqat mitoz vaqtida o'zining shakliga kiradi. Bu shakl esa barcha xromosomalarda nisbatan X shaklidir. Y xromosomaning kalta shoxlari qo'shilganday ko'rinishi mitoz davrida Y shakliga o'xshab ketishi shunchaki tasodif hisoblanadi.

Y-xromosoma ko'pchilik turlarda jinsni belgilovchi hisoblanadi. Chunki, uning bor yoki yo'qligi jinsiy ko'payishdan tug'iladigan avlodlarning erkak yoki urg'ochi ekanligini belgilab beradi. Odam Y xromosomasidagi DNK 59 million nukleotid juftligidan tuzilgan. Y xromosoma faqat otadan o'g'ilga o'tadi[17]. Odam Y xromosomasida o'rta hisobda 100-200 gen borligi hisoblangan va shulardan 45 tadan 73 tasi oqsil kodlovchi genlar hisoblanadi.

Bu juftlik jinsiy xromosomalar otaning urug' (sperma) hujayrasi va onaning tuxum hujayrasi qo'shilishining o'zidayoq odamning jinsini belgilaydi. Meyoz jarayonida erkaklardagi XY juft xromosomalari ajralib chiqadi va X yoki Y shaklida alohida gametalarga o'tadi. Bu gametalarning shakllanishiga olib keladi, bunda hosil bo'lgan gametalarning yarmi X xromosomasini o'z ichiga oladi. qolgan yarmi Y xromosomasini o'z ichiga oladi[12]. Spermatozoid X xromosomalik yoki Y xromosomalik bitta jinsiy xromosomani olib yuradi. Tuxum esa X xromosomasini olib yuradi. Shunga ko'ra, agar tuxum X xromosomalik spermatozoid bilan urug'lantirilsa, embrionda ikkita X xromosoma (XX) bo'ladi va agar tuxum Y xromosomalik sperma bilan urug'lantirilsa, embrion X va Y xromosomalarini o'z ichiga oladi. Shuning uchun sperma va tuxumning birikmasi natijasida embrionning jinsi erkak (XY) yoki ayol (XX) sifatida aniqlanadi[19]. XX xromosomalari bo'lgan urg'ochilar gomogametik, XY xromosomalari bo'lgan erkaklar esa geterogametik jinslar deb nomlanadi.

Materiallar va metodlar: Tadqiqot XX erkak sindromiga chalingan bemorlarni o'rganishga qaratilgan bo'lib, quyidagi metodlar qo'llanildi:

1. Klinik baholash: Bemorlarning jismoniy ko'rinishi, jinsiy rivojlanish darajasi, bo'y va vazn o'lchovlari, jinsiy a'zolarining holati (masalan, mikrofalus, kriptorxizm) baholandi. Shuningdek, ginekologik va andrologik tekshiruvlar o'tkazildi.

2. Gormonal tahlillar: Qon namunalarida follikulostimulyator gormon (FSH), lyuteinlashtiruvchi gormon (LH), testosteron va estradiol darajalari o'lchandi. Bu gormonal profil gipogonadizm va boshqa endokrin buzilishlarni aniqlashga yordam berdi.

3. Genetik tahlillar: Karyotip tahlili orqali bemorlarning xromosoma to'plami aniqlanib, 46,XX karyotipi tasdiqlandi. Fluoresan in situ gibridizatsiya (FISH) usuli bilan SRY genining mavjudligi va uning X xromosomadagi joylashuvi aniqlandi. Polimeraza zanjir reaksiyasi (PCR) orqali boshqa jinsni belgilovchi genlar, masalan, SOX9, DAX1, SF1 va WNT4 genlarining mutatsiyalari tekshirildi.

4. Spermatogenez baholash: Bemorlarning sperma namunalarida spermatozoidlar mavjudligi va ularning harakatchanligi mikroskop ostida tahlil qilindi. Azoospermiya holatlari qayd etildi.

5. Tasviriy diagnostika: Ultrasonografiya yordamida ichki jinsiy a'zolar (masalan, moyaklar, bachadon) holati baholandi. MRI tekshiruvlari orqali jinsiy a'zolarining tuzilishi va joylashuvi aniqlashtirildi.

6. Psixologik baholash: Bemorlarning jinsiy identifikatsiyasi, psixoseksual rivojlanishi va psixologik holati psixologlar tomonidan baholandi. Zarurat bo'lsa, psixologik maslahatlar berildi.

7. Davolash strategiyalari: Bemorlarning klinik holatiga qarab, testosteron terapiyasi, jinsiy a'zolari tuzatish operatsiyalari va psixologik qo'llab-quvvatlash kabi davolash usullari qo'llanildi. Bepushtlik holatlarida esa, sun'iy urug'lantirish yoki farzand asrab olish variantlari muhokama qilindi[20].

Tadqiqot davomida olingan ma'lumotlar statistik tahlil qilinib, XX erkak sindromining klinik va genetik xususiyatlari haqida chuqurroq tushuncha hosil qilindi.

Natija va muhokama: Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatdiki, XX erkak sindromiga chalingan bemorlarning aksariyati erkak fenotipiga ega bo'lib, tashqi jinsiy a'zolari normal rivojlangan. Biroq, ularning ko'pchiligida kichik moyaklar, ginekomastiya va azoospermiya

kuzatildi. Gormonal tahlillar gipogonadotropik gipogonadizmni aniqladi, bu esa FSH va LH darajalarining yuqoriligi va testosteron darajasining pastligi bilan namoyon bo'ldi.

Genetik tahlillar bemorlarning 90% ida SRY genining X xromosomaga translokatsiyasini aniqladi. Bu holat erkak jinsiy rivojlanishini boshlovchi asosiy omil sifatida belgilandi[17].

Biroq, 10% bemorlarda SRY geni aniqlanmagan bo'lib, bu holatlarda boshqa genetik omillar, masalan, SOX9 yoki DAX1 genlarining mutatsiyalari jinsiy rivojlanishga ta'sir qilgan bo'lishi mumkin[12].

Spermatogenez baholashida barcha bemorlarda azoospermiya aniqlanib, bu ularning bepushtligini tasdiqladi. Tasviriy diagnostika natijalari ichki jinsiy a'zolarining normal rivojlanmaganligini yoki umuman yo'qligini ko'rsatdi. Psixologik baholash bemorlarning ko'pchiligi o'zlarini erkak sifatida identifikatsiya qilishlarini va psixoseksual rivojlanishlarida muammolar yo'qligini aniqladi.

Davolash strategiyalariga kelsak, testosteron terapiyasi bemorlarning jinsiy rivojlanishini qo'llab-quvvatlashda samarali bo'ldi. Jinsiy a'zodagi anomaliyalarni tuzatish uchun jarrohlik amaliyotlari bajarildi. Bepushtlik holatlarida esa, bemorlarga sun'iy urug'lantirish yoki farzand asrab olish variantlari taklif qilindi.

Ushbu tadqiqot XX erkak sindromining genetik, klinik va endokrinologik xususiyatlarini chuqurroq o'rganishga yordam berdi. Natijalar shuni ko'rsatdiki, bu sindromning tashxisini erta qo'yish va mos davolash strategiyalarini ishlab chiqish bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyatga ega.

Xulosa: XX erkak sindromi jinsiy rivojlanishning kam uchraydigan genetik buzilishi bo'lib, 46,XX karyotipiga ega shaxs erkak fenotipida rivojlanadi. Ushbu sindromning asosiy sababi Y xromosomasidagi SRY genining X xromosomaga translokatsiyasi bo'lib, bu erkak jinsiy rivojlanishini boshlaydi. Bemorlarning aksariyatida erkak fenotipi, kichik moyaklar, ginekomastiya va azoospermiya kuzatiladi.

Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatdiki, XX erkak sindromining tashxisini erta qo'yish va mos davolash strategiyalarini ishlab chiqish bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyatga ega. Genetik tahlillar, gormonal profil va klinik baholashlar bu sindromni aniqlashda asosiy vositalardir. Davolash strategiyalari esa, bemorning klinik holatiga qarab, testosteron terapiyasi, jinsiy a'zolari tuzatish operatsiyalari va psixologik qo'llab-quvvatlashni o'z ichiga oladi.

Ushbu tadqiqot XX erkak sindromining genetik, klinik va endokrinologik xususiyatlarini chuqurroq o'rganishga yordam berdi. Natijalar shuni ko'rsatdiki, bu sindromning tashxisini erta qo'yish va mos davolash strategiyalarini ishlab chiqish bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyatga ega. Shu bilan birga, bu sindromning genetik asoslarini yanada chuqurroq o'rganish va yangi davolash usullarini ishlab chiqish kelajakdagi tadqiqotlar uchun dolzarb yo'nalish bo'lib qoladi.

Adabiyotlar/Литература/References:

1. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8th ed. Elsevier; 2015.
2. Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics. 5th ed. Garland Science; 2018.

3. Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 4th ed. Oxford University Press; 2012.
4. Borgaonkar DS. Chromosomal Variation in Man: A Catalog of Chromosomal Variants and Anomalies. Wiley-Liss; 1997.
5. Nielsen J, Wohler M. Chromosome abnormalities found among 34,910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Aarhus, Denmark. Hum Genet. 1991.
6. Hook EB, Hamerton JL. The frequency of chromosome abnormalities detected in consecutive newborn studies. Am J Hum Genet. 1977.
7. Simpson JL. Genetics of the sex chromosomes: A review. Clin Obstet Gynecol. 1990.
8. Zinn AR, Page DC, Fisher EM. Turner syndrome: the molecular basis of monosomy X. Hum Mol Genet. 1993.
9. Lanfranco F, et al. Klinefelter's syndrome. Lancet. 2004.
10. Otto PA, Pavanello RCM. Cytogenetics of Turner and Klinefelter Syndromes. In: Sex Chromosome Abnormalities. Springer; 2015.
11. Migeon BR. Females are Mosaics: X Inactivation and Sex Differences in Disease. Oxford University Press; 2007.
12. Plenge RM, et al. Mechanisms of X-chromosome inactivation. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2002.
13. Linden MG, Bender BG, Robinson A. Sex chromosome tetrasomy and pentasomy. Pediatrics. 1995.
14. Skuse DH, et al. Turner syndrome: Cognitive and social functioning. J Child Psychol Psychiatry. 1994.
15. Tartaglia NR, et al. XYY syndrome: phenotype and management. Am J Med Genet A. 2008.
16. D'Aurora M, et al. Sex chromosome aneuploidy and infertility: Role of Y chromosome microdeletions. Hum Reprod. 2010.
17. Grumbach MM, Conte FA. Disorders of sex differentiation. In: Williams Textbook of Endocrinology. Saunders; 2008.
18. Kent L, et al. Cognitive and behavioral functioning in males with sex chromosome aneuploidies. Psychol Med. 2003.
19. Rovet J. The cognitive and behavioral phenotype of Turner syndrome. J Dev Behav Pediatr. 1993.
20. Tüttelmann F, et al. Genetics of male infertility. Nat Rev Urol. 2018.