

Nunanyň sindromy fiziki ösüşe täsir edýän, köplenç üýtgeşik ýüze çykýan ýüz keşbi, boýuň gysgalygy, ýürek näsazlyklary we beýleki saglyk meseleleri bilen baglanyşykly genetiki ýagdaýdyr. Bu ýagdaý öýjük ösüşini we ösüşini kesgitleýän RAS-MAPK ýoluna täsir edýän PTPN11, SOS1, RAF1 we beýleki belli genleriň mutasiýasy sebäpli ýüze çykýar. Nunanyň sindromy erkeklere we aýallara deň derejede täsir edýär, her 1,000-den 2,500 aralygyndaky adamdan birinde duş gelýär.

Nunanyň sindromy bolan adamlarda giň maňlaý, pes ýerleşen gulaklar we çuňňur ýerleşen gözler ýaly tapawutly fiziki alamatlar ýüze çykýar. Beýleki adaty alamatlar haýal ösüşi, gysga boýy, pulmonar klapen stenozy ýaly dogabitdi ýürek näsazlyklary we ösüşde yza galýşyk bolup biler. Käbir ýagdaýlarda, gan akma näsazlyklary, süňk üýtgeşiklikleri ýa-da ene-atasynyň döreme meselesi ýüze çykyp biler.

Diagnoz köplenç fiziki aýratynlyklaryň kliniki seljermesi bilen kesgitlenip, genetiki barlag bilen tassyklanýar. Dolandyryş keseliň aýratyn alamatlaryna we kynçylyklaryna ünsi jemleýär, meselem, gysga boý üçin ösüş gormony bilen terapiýa ýa-da ýürek näsazlyklary üçin hirurgiki çäreler. Logopediýa we hünär terapiasy ýaly ösüş goldawy, Nunanyň sindromy bolan adamlaryň ýaşaýyş hilini ýokarlandyrýar.

Nunanyň sindromy ömürboýy kynçylyklary döredip bilse-de, irki diagnoz we şahsylaşdyrylan ideg netijeleri ep-esli gowulandyrýar. Yzgy ýyllarda ýürek saglygyna we beýleki saglyk meselelerine yzygiderli gözegçilik etmek, şeýle hem emosional we bilim goldawy bilen adamlara doly durmuşda ýaşamaga mümkinçilik döredýär. Genetiki barlagdaky öňegidişlikler has netijeli bejergiler üçin umyt berýär.

Maksat MUHAMMETÝAZOW

**Myrat Garryýew adyndaky Türkmenistanyň Döwlet lukmançylyk
uniwersitetiniň Nerw keselleri we neýrohrurgiýa
kafedrasynyň assistenti**