Genetic Forms of Autism Spectrum Disorders: Lost Syndromes, Diagnostic Challenges, and Management Strategies

Rakhimova K.E., Omonova U.T., Nurmatova Sh.O.

Tashkent Pediatric Medical Institute; Republican Children's Psycho-Neurological Hospital named after U.K. Kurbanov, Tashkent, Uzbekistan

Keywords: autism spectrum disorders, genetic mutation, CNV, SOX5, familial case, neurodevelopmental disorders, diagnostics

Abstract: The prevalence of Autism Spectrum Disorders (ASD) is steadily rising, with current CDC data indicating that 1 in 36 children are diagnosed with ASD. This study presents a four-year clinical and molecular-genetic observation of three siblings with ASD symptoms and a shared SOX5 gene mutation inherited maternally. The genetic variant c.310C>G (p.His104Asp) was identified in heterozygous form in two siblings and their mother, but not in the father or youngest sibling.

Psychological evaluations showed significant adaptive and communicative deficits in the eldest child, moderate deficits in the middle sibling, and early motor stereotypies in the youngest. The mutation affected transcriptional regulation functions, suggesting its pathogenicity in ASD development.

Conclusion: This familial case highlights the contribution of SOX5 gene mutations and CNVs to ASD pathogenesis. Genetic screening and neurodevelopmental monitoring are essential in managing high-risk families. Future research should focus on genotype–phenotype correlations and mechanisms of neurodevelopmental disruption in ASD.

ОБЕЗБОЛИВАНИЕ ПРИ ХИРУРГИЧЕСКОЙ КОРРЕКЦИИ ГИПОСПАДИИ У ДЕТЕЙ: ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ КОМБИНИРОВАННОЙ АНЕСТЕЗИИ

Куралов Э.Т., Ходжиев Б.Ф., Омонов Р.М.

Национальный детский медицинский центр, Ташкент, Узбекистан

Ключевые слова: гипоспадия, комбинированная анестезия, бупивакаин, обезболивание, дети

Актуальность Хирургическая коррекция гипоспадии у детей сопровождается значительными болевыми ощущениями, что требует надежной анальгезии. Комбинированная анестезия — сочетание общей и регионарной — способствует снижению боли, уменьшению использования наркотических анальгетиков и минимизации побочных эффектов.

Цель исследования Оценить эффективность и безопасность применения комбинированной анестезии (общий наркоз и регионарная анестезия) у детей, перенесших коррекцию гипоспадии, с точки зрения качества аналгезии и послеоперационного восстановления.

Материалы и методы Обследовано 50 детей в возрасте от 2 до 10 лет, которым проводилось хирургическое лечение гипоспадии под комбинированной анестезией. В качестве регионарного компонента применяли бупивакаин. Оценивались: длительность обезболивания, потребность в дополнительных аналгетиках, качество пробуждения, наличие побочных эффектов.

Результаты и обсуждение Средняя продолжительность действия бупивакаина составила 6 часов. Комбинированный метод обеспечивал стабильное обезболивание и комфортное пробуждение. Побочные эффекты не были зарегистрированы. Дополнительные аналгетики требовались единичным пациентам в первые часы после операции.

Выводы Комбинированная анестезия является эффективной и безопасной методикой при хирургической коррекции гипоспадии у детей. Она способствует снижению болевого синдрома, уменьшает потребность в дополнительных обезболивающих средствах и обеспечивает благоприятное послеоперационное восстановление.

Analgesia in Pediatric Hypospadias Surgery: Efficacy Evaluation of Combined Anesthesia

Kuralov E.T., Khodjiyev B.F., Omonov R.M.

National Children's Medical Center, Tashkent, Uzbekistan

Keywords: hypospadias, combined anesthesia, bupivacaine, pediatric analgesia, postoperative pain

Abstract: Hypospadias repair in children requires adequate analgesia due to the sensitivity and duration of the procedure. This study evaluated the efficacy and safety of combined anesthesia—general anesthesia plus regional block with bupivacaine—in 50 children aged 2 to 10 years.

The average analgesic effect lasted 6 hours. Most patients experienced smooth awakening without complications. Minimal additional analgesic use was noted in the early postoperative period. Combined anesthesia proved to be a reliable and effective method for pain control in pediatric hypospadias correction, enhancing postoperative comfort and reducing opioid use.