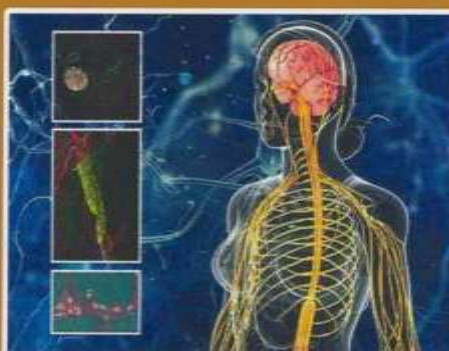
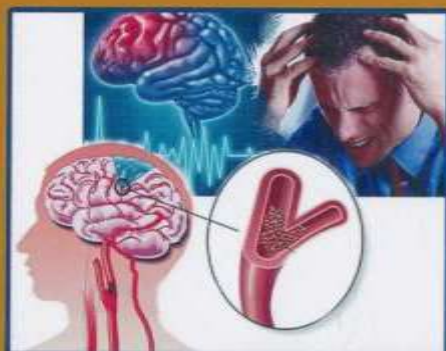


**НАСИРДИНОВА Н.А**

# **НЕРВ-МУШАК ВА ИРСИЙ- ДЕГЕНЕРАТИВ КАСАЛЛИКЛАР СЕМИОТИКАСИ**

**ЎҚУВ ҚўЛЛАНМА**



**АНДИЖОН-2022**

НАСИРДИНОВА Н.А

НЕРВ-МУШАК ВА ИРСИЙ-  
ДЕГЕНЕРАТИВ КАСАЛЛИКЛАР  
СЕМИОТИКАСИ

ЎҚУВ ҚЎЛЛАНМА

Андижон - 2022

## O'QUV ADABIYOTINING NASHR RUXSATNOMASI

O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus  
ta'lim vazirligining 2022 yil "17." mart dagi  
"106"-sonli buyrug'iga asosan

N.A.Nasirdinova

(muallifning familiyasi, ismi-sharifi)

5A510109-Neurologiya

(ta'lim yo'nalishi (muhassasligi))

ning

talabalari (o'quvchilari) uchun tavsiya etilgan

Nerv-mushak va irsiy-degenerativ kasalliklar semiotikasi

(o'quv adabiyotining nomi va turi; darrik, o'quv qo'llanma)

nomli o'quv qo'llanmasi

ga

O'zbekiston Respublikasi Vazirlar Mahkamasi tomonidan  
litsenziya berilgan nashriyotlarda nashr etishga ruxsat  
berildi.



Vazir

A. Toshkurov

Ro'yxatga olish raqami

106 - 719



**ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ ОЛИЙ ВА ЎРТА МАХСУС  
ТАЪЛИМ ВАЗИРЛИГИ**

**“ТАСДИКЛАЙМАН”**  
Ўзб. Рес.Фан ва ўқув юртлари  
бош бошқармаси директори  
\_\_\_\_\_ У.С.Исмоилов

**“КЕЛИШИЛДИ”**  
Ўзб.Рес. Тиббий таълимни  
ривожлантириш маркази  
директори  
\_\_\_\_\_ М.Х.Алимова

**Билим соҳаси-Ижтимоий таъминот ва соғлиқни сақлаш-500000**

**Таълим соҳаси – Соғлиқни сақлаш – 510000**

**“НЕВРОЛОГИЯ”**  
фанидан ўқув қўлланма

**«НЕРВ-МУШАК ВА ИРСИЙ-ДЕГЕНЕРАТИВ КАСАЛИКЛАР  
СЕМИОТИКАСИ»**

5A510109–“Неврология”  
Магистратура мутахассислиги учун

Андижон - 2022

Тузувчилар:

Насирдинова Н.А.

АДТИ Неврология, психиатрия,  
юкумли касалликлар, фтизиатрия,  
умумий гигиена ва эпидемиология  
кафедраси мудир

Такризчилар:

Назарова Ж.А.

ТХКМРМ неврология кафедраси  
доценти, т.ф.д.

Абдукодилова Д.Т.

АДТИ Неврология кафедраси доценти

Ўқув қўлланма Андижон Давлат тиббиёт институтининг Марказий  
услубий хайъатида муҳокама қилинди ва Институт кенгашига тавсия  
этилди

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2022 й., № \_\_\_\_\_ сонли баённома

Ўқув услубий қўлланма Андижон Давлат тиббиёт институт Кенгашида  
тасдиқланди

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2022 й., № \_\_\_\_\_ сонли баённома

АДТИ илмий кенгаш котибаси, доцент:  
Н.А.Насирдинова

А Д Т И  
АХВ.-РЕСУРС МАРКАЗИ

INV № 1398

## КИРИШ

Нерв тизими ирсий касалликлари - бу одамнинг наслий касалликлари гурухи, унинг патогенези ва клиник кўриниши асаб тизимининг шикастланишига асосланган. Этиологиянинг хилма-хиллигига, эпидемиологик фаркларга қарамай, асосий нишон-аъзо сифатида асаб тизимига зарар етказиш механизмлари, умумий симптоматологияга эга бўлган, диагностика ва даволашнинг умумий тамойиллари ва усулларидан фойдаланишни талаб қиладиган, ушбу гурух патологик жараёнларни ажратиб олиш мақсадга мувофиқлигини асослайди.

Ҳаётий муҳим аъзо - асаб тизимининг зарарланиши бошқа ирсий касалликлар орасида алоҳида ўрнини кўрсатади, улар кечишининг оғирлиги, юқори ўлим кўрсаткичлари ва кечикиб юзага келадиган ножўя оқибатларнинг реал эҳтимоллини белгилайди.

Асаб тизимининг шикастланиши учун имкон қадар максимал равишда барвақт ташхис қўйиш ва рационал терапияни талаб этади.

Ирсий касалликлар билан оғриган беморлар, шунингдек ҳар қандай наслий патологияга эга беморлар, биринчи навбатда вазифалари - нозологик ташхис қўйимасдан туриб, характерли клиник синдромларга асосланиб патологик жараённи бирламчи ташхисотини амалга ошириш, имкон даражада патогенетик ёки симптоматик ёрдам кўрсатиш ва беморларни мутахассислар (неврологлар, генетиклар) қўлига топшириш бўлган, поликлиника ва ёки нейрогенетик шифокорлари назарига тушадилар.

Ирсий касалликларнинг дастлабки босқичида марказий ёки периферик асаб тизимининг жадаллашиб боровчи шикастланишлари ривожланишига тўсқинлик қилиш ва касаллик прогнозини кескин яхшилайти.

Касалхонада ихтисослаштирилган ёрдам кўрсатиш, замонавий диагностика усулларидан эрта фойдаланиш, тадқиқот натижаларини тўғри талқин қилиш, рационал этиотропик ва патогенетик терапия ирсий касалликларга чалинган беморларга ёрдам беришнинг иккинчи босқичидир.

Мавзунинг долзарблиги ушбу патологиянинг инсон саломатлиги ва ҳаёти учун хавфлилиги, ташхисотнинг мураккаблиги, шунингдек наслдан наслга ўтиш эҳтимоли (айрим ҳолларда) билан белгиланади.

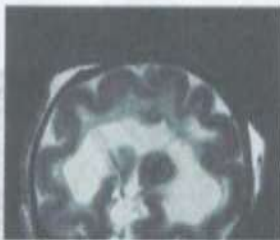
Ушбу ўқув қўлланманинг мазмуни таълим олувчиларга ирсий касалликларга эрта ташхислаш бўйича билим доирасини кенгайтиришга имкон беради, бу эса беморни ўз вақтида касалхонага ётқизилишига таъсир қилади ва касалликнинг ривожланишига таъсир қилувчи бир қатор сабабларнинг олдини олади.

#### **НЕРВ-МУШАК ВА ИРСИЙ-ДЕГЕНЕРАТИВ КАСАЛЛИКЛАР СЕМИОТИКАСИ**

Моноген касалликлар битта генни ўзгаришига (мутациясига) боғлиқ бўлади. Бу ерда ген структурасида ДНК занжиридаги битта нуклеотидни иккинчисига алмашиб қолиши, битта пурин ёки пиримидин асосига бошқасига алмашиб қолиши мумкин.

Охириги йилларда берилган умумий маълумотларга кўра умумий аҳолида моноген касалликлар 1-2% - да учрамоқда. Аммо, рақамлар географик ёки этник хусусиятларига қараб, ҳар хил ёшдагилар орасида учрашуви анча фарқ қилиши мумкин.

Одамни ирсий аппарати, ёки геноми 100000-дан ортиқ генларда эгадир. Агарда уларни фақат 1/20 қисми, ёки 10000-си мутацияга учраши мумкин бўлса, ҳали қанча ирсий касалликлар туғрисида билимимизни озлигини тасавур қилиш қийин бўлмаса керак.



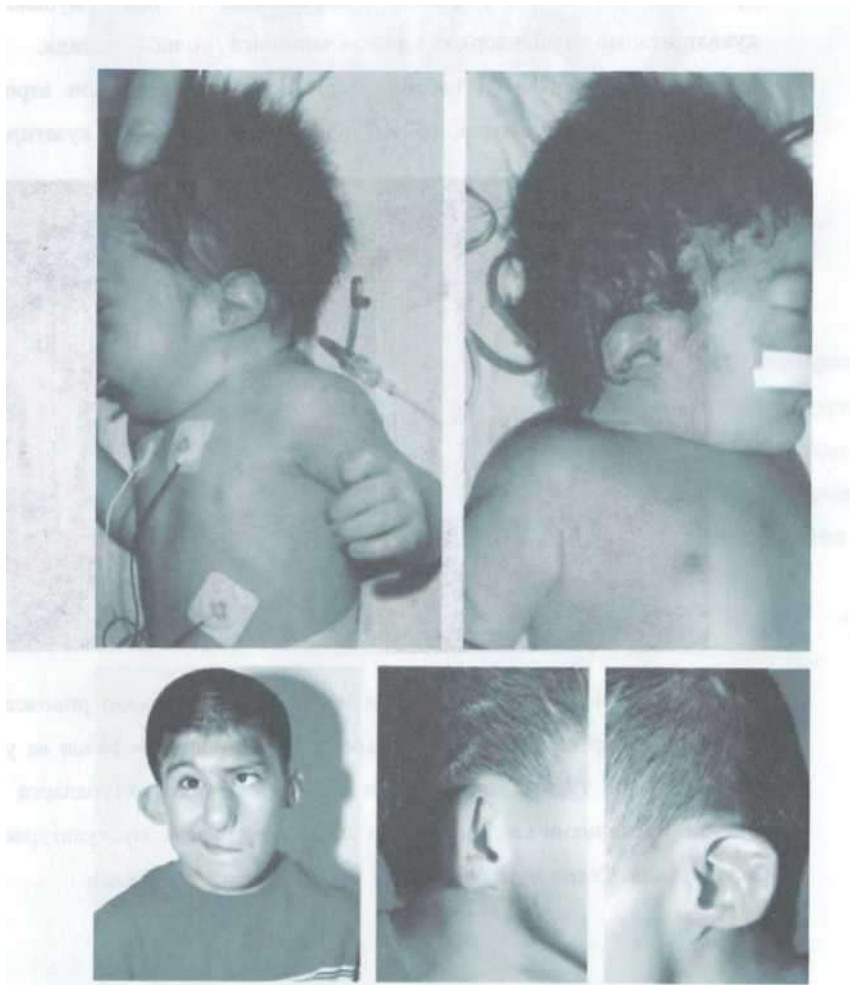


Ҳозирги вақтда 3000-га яқин моноген касалликлар аниқланган.

Моноген касалликларга хос критериялар:

1. Мендель қонунларига бўйсинмоқлик.
2. Клиник прогредиент кечиши, яъни касаллик енгил симптомлардан бошланиб, кундан-кунга оғирлашиб боради.
3. Генетик гетерогенлик - бу ҳар хил ген мутацияларига боғлиқ бўлган касалликларни клиник кўринишларини, идентик бўлиши.
4. Клиник полиморфизм - бу битта касалликни клиник кўринишлари, даволашни самарадорлиги, прогнозини ҳар хил бўлиши.





**ДЮШЕН ПРЕВДОГИПЕРТРОФИК ЖАДАЛЛАШУВЧИ  
МУШАКЛАР ДИСТРОФИЯСИ**

Эрта ёшда (3 ёш) оёқлар ва тос камари проксимал мушакларини кувватсизлиги билан бошланади. Бирданига ёки бироз кечроқ елка камари

ва кўллар мускулатурасини патологик жараёнга кўшилиши кузатилади, кувватсизлик ва атрофиялар ривожланади. Бел мушакларини кувватсизлиги гиперлордоз ривожланишига олиб келади. Қорин мушакларини атрофияси сабабли “ари бели”, елка камари атрофияси сабабли “канот симон кураклар” ва “бўш елка” симптомлари кузатилади.



Касалликнинг эрта даврларида псевдогипертрофиялар ривожланади, хусусан болдир ва ёшбош мушакларида. Мушаклар атрофияси ва уларни бириктирувчи тўқима билан ўрин алмашиши контрактураларга сабаб бўлади. Касалликни кеч даврларида юрак, юз ва нафас мускулатураси ҳам зарарланади. Секин-аста пай ва суяк усти рефлекслари сўнади.



Мушаклар зарарланиши билан бирга вегетатив ва эндокрин бузилишлар ҳам кузатили мумкин – Иценко-Кушинга касаллиги тури бўйича семириш, гипергидроз. Баъзида интеллект пасайиши қўшилади. Касаллик кечиши тез жадаллашувчи. Зарарли кечишида беморлар биринчи симптом бошланганда бир йил ичида юриш қобилиятини йўқотиш мумкин.



Электромيوграфик текширувда частотали характеристикаси сақланган ҳолатларда осцилляциялар амплитудасини пасайиши аниқланади, бу эса мушаклардаги дегенератив жараён бирламчи

эканлигини тасдиқлайди. Биохимик текширувларда қон плазмаси ва сийдикда мушаклар ферментларини ва аминокислоталар даражаси фаоллигини ифодаланган ортиши аниқланади, бу билан бошқа жадаллашувчи мушаклар дистрофиясидан фарқланади. ЭКГ юрак ўтказувчанлигини бузилишини аниқлайди.



Касаллик Х-хромосомасига бириккан ҳолда рецессив йўл билан наслдан наслга ўтади. Гетерозигот аёлларда мушаклар биопсияси мушак тоталарини енгил дистрофиясини ва қон зардобида креатинфосфакиназа даражасини ошганини аниқлайди. Касаллик янги туғилган ўғил боллар орасида  $100\,000 : 27$  частота билан намоён бўлади. Мукаммал клинικο-морфологик тасвири 1853 йили Dushenne ва Cruveilhier томонидан ёзилган.

### **ЭРБА-РОТТА ЖАДАЛЛАШУВЧИ МУШАКЛАР ДИСТРОФИЯСИ**

Касалликни дастлабки симптомлари – тос камарини ва оёқ проксимал мушакларини қувватсизлиги. Беморлар зинадан кўтарилишда

қийинчиликка шикоят қилади, тез чарчаш кузатилади. Кейинчалик бу жараёнга тана ва қўл мушаклари ҳам қўшилади. Патологик жараёнин юқоридан пастга ривожланиши кам ҳолатларда бўлади. Мушаклар тонуси пасайган, мушак кучи қувватсизланиб боради. Пай рефлекслар йўқолиб боради, ахил пай рефлекс узоқ вақт сақланиб туриши мумкин. Мушаклар атрофияси ривожланади, бириктирувчи тўқима ва ёғ тўқимаси ўсиши натижасида псевдо гипертрофиялар кам кузатилади. Беморларни кураклари бўртиб чиқади, хусусан қўлларини ёнга узатганда (“қанот симон кураклар”). Бемор ётган ҳолатда турмоқчи бўлганда ёнидаги жисмларни қўллари билан ушлаб ўзига ёрдам кўрсатади, ёки эмаклар туради, сўнг ўз тана қисимларига суяниб тик туради (“нарвон симон кўтарилиш”). Бел мушакларни бўшлиғи туфайли аста секин ифодаланган гиперлордоз ривожланади. Беморларни юриши “ўрдак симон” бўлиб қолади. Юзи гипомимик (“свинкс юзи”), пешонадаги тиришлар текислашади (“жилланган”). Бу белгилар касалликни кеч даврларда пайдо бўлади. Дистрофик ўзгаришлар силлиқ мушакларга ҳам тарқалади – миокард дистрофияси ва ичакларни перистальтикасини сусайиши кузатилади. Кеч даврларда коворга аро мушаклар атрофияси билан боғлиқ нафас етишмовчили кузатилади. Касаллик секин-аста жадаллашиб беморларни бутунлай ҳаракатсиз бўлишига олиб келади.



Дебют вақтига боғлиқ касалликнинг учта тури ажратилади: 1 – эрта болаликдаги; 2 – 3-6 ёшда ривожланувчи; 3 – ўсмирликда ривожланувчи.

Мушаклар биопсиясида уларда дегенератив ўзгаришлар, ядролар сони камайиши, бириктирувчи тўқимани ўсиб бориши аниқланади. МЭГда мушакларни бирламчи зарарланишига хос ўзгаришлар, частотали характеристикаси сақланган ҳолда биоэлектрик потенциалларни амплитуда пасайиши, полифаз потенциалларни фазини ортиши кузатилади.

Касалликни патогенези тўлиқ ўрганилмаган. Бириктирувчи ва мушак тўқималарида модда алмашишини қўпол бузилишлари аниқланади. Кўрсатилишича мушакларнинг оксилларини юқори синтези уларни янада тез парчаланиши билан ифодаланади. 10-15 баробар аденозинтрифосфатазани фаоллиги ортади.



Касалликни даволаш мушаклар трофикасини ва нерв толаси бўйлаб импульсини мионеврал синапс орқали ўтишини яхшилашга йўналтирилган. Мушаклар трофикасини яхшилаш мақсадида

аминокислоталар комплекси буйрилади (глутамин кислотаси, лейцин, метионин), аденозинтрифосфорли кислота, Е витамини, анаболик стероидлар, калий аротат. Комплекса антихолинэстераз препаратлар ҳам буйрилади (прозерин, галантомин, оксазил, нивалин, калимин), В гуруҳ витаминлари. Физиотерапиядан прозерин-электрофорез, ультразвук, массаж, иссиқ муолажалар ва мушаклар электростимуляцияси тавсия этилади.

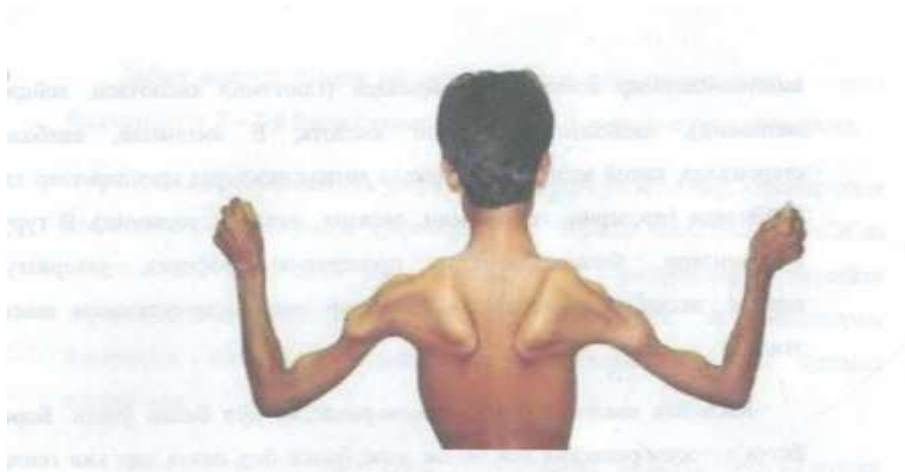
Касаллик наслда наслга аутосом-рецессив йўл билан ўтади. Бирок битта аутосом-рецессив ген билан эмас балки бир нечта ҳар хил генлар билан детерминация бўлиши мумкин, шу сабабли касалликни симптоматикаси ва кечиши полиморф бўлади. Касалликни клиник белгиларини эрта дебюти ва уларни тез жадалланиб бориши беморларни ногиронликка олиб боради.

Жадалланишувчи мушаклар дистрофиясини кўрсатилган тури популяцияда 100 000 : 2 ҳолатдаги частота билан учрайди. Адабиётларда бу касаллик ҳақидаги маълумотлар биринчи бор Erb (1882) ва В.К. Рот (1890) томонидан тарифланган.

#### **ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИН ЕЛКА-КУРАК-ЮЗ ЖАДАЛЛАШУВЧИ МУШАКЛАР ДИСТРОФИЯСИ**

Касаллик юз ва елка камари мушаклар атрофияси ва қувватсизлиги билан 12-20 ёшда бошланади. Гипомимия фониди оғиз доира мушагини қувватсизлиги натижасида қўндаланг табассум ҳолати хос. Лаблари йўғон – тапир лаби деб номланади. Пешонада тиришлар йўқолган “жилоланган пешона” симптоми. Кўзлари тўлик юмилмайди – лагофталъм. Баъзида патологик жараёнга кўзни ҳаракатлантирувчи нервлар зарарланиши ҳам қўшилади, тўлик офтальмоплегия кам кузатилади. Бурун лаб бурмалари симметрик текислашган.





Елка камарини зарарланиши натижасида канот симон кураклар, кураклар аро масофани кенгайиши, кўкрак кафасини яссилаш “бўш елка” симптомларга сабаб бўлади. Касалликни кеч даврида тоз камари, оёк мушакларини проксимал ва дистал гурухларида патологик жараён ривожланади. Степпаж, “ўрдак симон юриш”, бел кисмини гиперлордоз пайдо бўлади. Пай рефлекслари узоқ вақт сакланиб туради. Патологик жараёни характери ва кетма-кетлигини тарқалишигига қараб касалликни бир қанча турлари ажратилади: юз-курак-елка, юз-курак-елка-перонеал, юз-курак-елка-ёнбош-сон турлари.

## Миопатия Ландузи-Дежерина



Касаллик секин-аста ривожланади, яхши сифатли, ҳаракат фаолияти давомий сақланиб туради. Мушаклар зарарланиши одатда симетрик, бироқ ассиметрик атрофиялар ва бир тарафлама зарарланишлар бўлиши мумкин. ЭМГ бирламчи мушаклар зарарланишини кўрсатади.

Касаллик аутосом доминант йўл билан наслдан наслга ўтади. Частотаси 100 000 ; 2 - 0,9. 1884 йили Landouzy ва Degerine томонидан ифодаланган.

### КЎРАК ПЕРОНЕАЛ ДАВИДЕНКОВ ЖАДАЛЛАШУВЧИ МУШАКЛАР ДИСТРОФИЯСИ

27-30 ёшда намоён бўлади. Перонеал гуруҳ мушакларини зарарланиши натижасида оёқларни дистал қисимлардаги тез толиқиш ва қувватсизлик касалликни эрта белгиларидан бири. Беморлар юрганда оёқни баланд қўтариб бутун кафтига босади ва оёқ учи билан юзага тегиб туради – степпаж. Улар бир оёқдан иккинчи оёқка оғирлигини ўтказмасдан тик узоқ тура олмайди – симптом “гоптаня”. Кейинроқ елка камари ва қўлларни проксимал гуруҳ мушакларда қувватсизлик пайдо бўлади. Беморлар қўлларни горизонтал чизикдан қўтаролмайди ва куракларини

ўрта чизикка олиб келолмайди. Тана мушаклари узоқ вақт фаолияти сакланиб қолади. Охири давларида юз мушаклари зарарланади, пай рефлекслари пасайиб кетади, касалликнинг бошланишида ахил пай рефлекслари йўқолади. ЭМГда патологик жараён мушак толалари ва периферик нервларда мавжудлиги аниқланади.



Гистологик текширув нерв толаларида неврал амиотрофияга хос дегенератив ўзгаришларни аниқлайди, мушакларда эса атрофик дистрофик ўзгаришларни: мушак толаларини ингичкалашиши, донсимон дистрофия, бириктирувчи тўқимани ўсиб кетиши. Наслдан наслга ўтиши аутосом доминант. Касаллик Э.Н.Давиденко томонидан 1927 йилда тарифланган. Бу касалликни баъзи бир тадқиқотчилар Ландузи-Дежерни мушаклар дистрофиясини клиник варианты деб ҳисоблайди.

## **ПСЕВДОГИПЕРТРОФИК КЕЧ БОШЛАНУВЧИ БЕККЕР ЖАДАЛЛАШУВЧИ МУШАКЛАР ДИСТРОФИЯСИ**

Клиник жихатдан Дюшенн жадаллашувчи мушаклар дистрофияси билан ўхшаш, бироқ дебют ёши 20-30 ёш, яхши сифатли кечиши, псевдогипертрофиялар мавжудлиги ва ҳаракат фаолиятини давомий компенсацияси, интеллект сақланиши, юрак мушакларида ва эндокрин тизимда ўзгаришлар қузатилмаслиги билан ифодаланади. Яхши сифатли кечиши беморларга фарзанд кўришга имкон беради, шу сабабли авлодида беморлар сони кўп аникланади. Биохимик ўзгаришлар Дюшенн туридан фаркли равишда кам ифодаланган (лактатдегидрогеназа, фосфатаза ва бошқа ферментлар фаоллиги ортиши).

Касаллик наслдан наслга Х-хромосома билан бирикиб рецессив йўл билан ўтади. Бироқ баъзи бир маълумотларга кўра рангли кўрлик гени билан бириккан ҳолда Х-хромосомага боғлиқ. Касаллик 1955 йил Becker тарафидан алоҳида нозологик турга ажратилган.

## **КЕЧ БОШЛАНУВЧИ ШНЕЙДЕРМАН ПРОКСИМАЛ МУШАКЛАР ДИСТРОФИЯСИ**

Касаллик юз мушаклари ва қўл-оёқ проксимал мушакларни зарарланиши, 30-40 ёшда секин-аста бошланиши, секин жадаллашиши билан ифодаланади. Касаллик клиникаси Эрба-Ротта жадаллашувчи мушаклар дистрофияси билан ўхшаш. ЭМГ маълумотларига кўра мушаклар бирламчи зарарланади. Мушаклар биопсиясида жадаллашувчи мушаклар дистрофиясини классик турларига хос ўзгаришлар аникланади, бироқ ифодаланган ўзгаришлар II тип толаларда аникланади.

Наслдан наслга ўтиши аутосом-доминант.

Касаллик Schneiderman ва бошқа муаллифлар томонидан 1969 йилда тарифлаб берилган.

### **МИАСТЕНИК МИОПАТИЯ (ОИЛАВИЙ ҚЎЛ-ОЁҚ МИОПАТИЯСИ)**

Касаллик қўл-оёқ ва бўйин мушаклар қувватсизлиги билан намоён бўлади. Бу ҳолатлар жисмоний зўриқидан кейин кучаяди. Атрофиялар ва қўз – бульбар бузилишлар кузатилмайди. Баъзи беморларда қувватсиз мушакларда дистрофик ўзгаришлар кузатилган. ЭМГ маълумотлари мушаклар ва нерв мушак синапсини заларланишини кўрсатади. Касалликнинг хусусияти – антихолинестераз препаратларга яққол терапевтик эффект мавжудлиги. Наслдан-наслга ўтиши аутосом доминант. Касаллик биринчи бор Mc.Quillen томонидан 1966 йилда тавсирланган.

Клиник жиҳатдан бу касаллик миастеник миопатия билан ўхшаш, бироқ бу касаллик аутосом рецессив йўл билан ўтади.

### **ТУҒМА МИОТОНИЯ (ТОМСОН КАСАЛЛИГИ)**

Касаллик туғилишдан кейин ёки 20 ёшгача бўлган даврда максалга йўналтирилган ҳаракатларда қўл-оёқ, ҳалқум, тил ва юз мушакларини тортишиши билан бошланади. Мушакларга урилганда “валик” ёки “чукурча” пайдо бўлади.

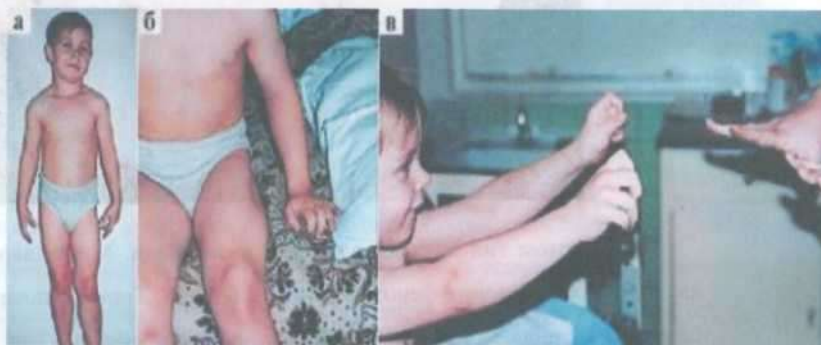


Бу симптом тил мушакларида ҳам кузатилади. Мушаклардаги қайта ҳаракатларда миотоник феномен пасайиб боради. Тортишишлар совуқ сув билан ювинганда ва совуқ овқат қабул қилганда кучаяди. Ёш ўтган сари мушаклар гипертрофияга учрайди (сон мушаклари кўпроқ). Гипертрофияга пропорционал мушаклар кучи ортмайди. МЭГда гальваник токка мушаклар миотоник реакцияси кузатилади: қисқарган мушаклар узок вақт бўшашмайди.

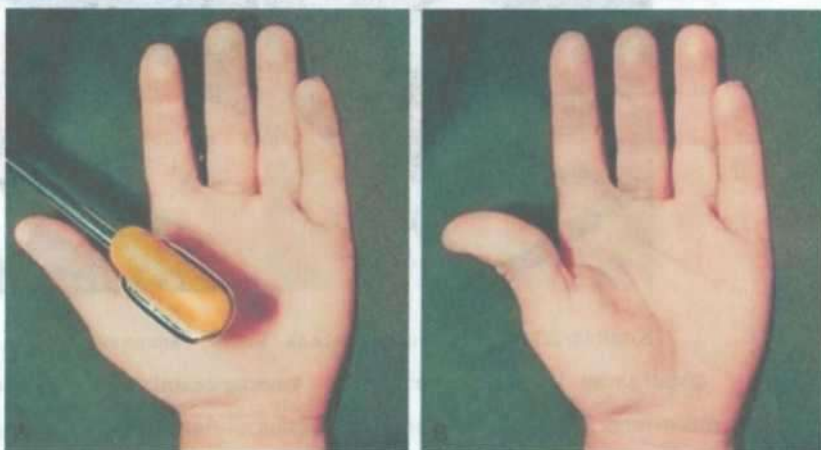


Клиник-генетик анализ асосида (1977) касалликни 3та варианты ажратилган. I – Томсон касаллиги – клиник симптомлар 3 ёшгача дебюти, миотоник қисқаришларни оғриқсизлиги билан ифодаланади. II тип миотоник қисқаришларда оғриқ мавжудлиги билан ажратилади. III тип

миотоник қисқаришларни совуққа боғлиги билан ифодаланади. Патоморфологик туғма миотонияда баъзи бир носпецифик ўзгаришлар аниқланади. Тахмин қилинишича касалликни патогенезида мушаклар мембранасидаги дефект натижасида синаптик ўтказувчанлигини бузилиши асосий ўрин тутади.



Оёқларда мушаклар спазми ҳисобига тўғри чизикда яхши юриб кетсада зинапоялардан кўтарилаётганда тўхтаб қолади ва қийинчилик билан биринчи зинапояга кўтарилади, кейингиларига осонроқ кўтарилади. Агар тик турган беморни итариб юборилса у йикилиб тушади, сабаби мувозанатни тутиб турувчи мушаклар ўз вақтида қисқара олмайди.



Касаллик аутосом доминант йўл билан наладан наслга ўтади. 1876 йилда Tomson томонидан тарифланган.

Даволаш: хинин, кальций препаратлари, стероид гормонлар, тегретол, хинин ва кальций билан гальваник муолажалар. Калий кам бўлган пархез, массаж, белгиланган жисмоний машқлар.

### ГЕНЕРАЛИЗАЦИЯЛАШГАН МИОТОНИЯ

Клиник жиҳатдан туғма миотония билан ўхшаш, бироқ мушакларни генерализациялашган зарарланиши, уларни кувватсизлиги, бўйин ва елка мушакларни атрофияси, жаддалашувчи кечиши, патологик жараёнга кўтарилувчи тартибда секин-аста бошқа мушакларни кўшилиши билан ифодаланади. Баъзи беморларда миотонияни совуқда кучайиши, гипогонадизм, калла суякларини қаллинлашиши кузатилади.



### МИАСТЕНИЯ

Бу касаллик нерв-синапс касаллиги бўлиб, нерв мушак оралиғидаги рецепторлардаги холинэстераза ферменти ортиши ҳисобига ацетилхолинни камайиб кетиши билан тушунтирилади.





Наслдан наслга аутосом рецессив типда берилади.

Касаллик турли ёшда учраши мумкин. Болаларда миастенияни 3 тури кузатилади: чаколокларни ўтиб кетувчи миастенияси, чаколокларни сурункали персистирланган миастенияси, ва миастенияни ўсмирлик шакли.

Чаколокларни ўтиб кетувчи миастенияси миастения билан хасталанган аёлларда кузатилади. Бундай чаколокларда мушак гипотонияси кузатилади, эмиш, нафас олиши суст бўлади, птоз кузатилади. Даволаш бошланмаса бир неча соат ёки бир неча кунда бола нобуд бўлиши мумкин. Антихолинэстераза препаратларини қўллаш одатда самарали бўлади, тузалиш 2-4 хафтада бошланади. Чаколокларни сурункали персистирланган миастенияси, чакалоклик даврида касаллик белгилари транзитор шаклига ўхшаш бўлади, бироқ касаллик онсини касаллиги билан боғлиқ бўлмайди. Касаллик туғишган ака ёки опаларида кузатилиши мумкин.





Касалликни бу шакли бутун умри давомида сақланиб қолади. Патологик жараён қовоқларда кузнинг ташки мушакларида айниқса сезиларли бўлади. Ўсмирлик шакли 10 ёшдан кейин бошланади, кизлар ўғил болаларга нисбатан 6 марта кўпроқ касалланадилар. Умуман миастения касаллиги учун қуйидаги симптомлар хосдир. Беморларда мушакларда қувватсизлик кузатилади, бу ҳолат куннинг иккинчи ярмига келиб авж олади.

Касалликни учта шакли тафовут қилинади:

- Кўз шакли.
- Бульбар шакли.
- Тарқалган шакли.

Кўз шаклида беморларда куннинг иккинчи ярмида қовоқларни осилиб қолиши (полиптоз), иккита кўриш (диплопия) кузатилади.



Бульбар шаклида эса бульбар фалаж белгилари қоқаб кетиш, дисфония, дисфагия-ютинишни қийинлашиши кузатилади.

Тарқоқ шаклида бутун танадаги мушакларда қувватсизлик кузатилиб ҳаракатланганда чарчаш, хатто фалажланиш ҳолатлари ҳам кузатилиши мумкин.

Қиёсий ташхис қуйидаги касалликлар билан ўтказилади:

Ботулизм, дори воситалари оқибатидаги юзага келган миастеник синдром (пенициламин, полимикцин ҳаттоки тетрациклин, аминокликозидлар, прокаинамид, пропанол, фенотиазин, литий препаратлари), неврастения, тиретоксикоз, калла қути ичи ҳажмли жараён, кучайиб боровчи ташки офтольмоплегия.

**ДАВОСИ:** Миастенияда даволаш индивидуал. Агар миастения тимома билан боғлиқ бўлса радикал даво сифатида тимоектомия қилинади. Агар оператив давога кўрсатма бўлмаса антихолинэстераза препаратлари антихолинэстераза препаратлари: прозерин 0,005% 1 мл м/о, нивалин 1 мг -1 мл м/о, галантамин бромид 1мг -1 мл м/о берилади. Препарат дозаси терепевтик эффект олгунга қадар танланиб борилади.

**Кортикостероидлар.** Доза: старт дозаси 15-20 мг/суткасига дозани 2-3 кунда 5 мг га то 50-60 мг гача кутарилиб борилади. Ҳолат стабиллашгач дозани 10 мг дан ҳар ойда 20-30 мг гача пасайтирилиб

борилади, сўнг 2,5-5 мг дан ҳар 1-2 ойда камайтиради. Тутиб турувчи доза 5-20 мг кун аро кўп йиллар давомида қабул қилинади.

Бошқа схема бўйича: 1-1,5 мг/кг оғирлигига ҳисобланиб берилади токи эффект олгунга қадар сўнг ½ тадан тутиб турувчи дозага қадар пасайтириб борилади.

**Анаболик гормонлар** - ретаболил 50 мг 1 маҳал 3 кунда 5-6 инъекция.

Антилимфоцитар ва антитимусглобулин қўллаш ҳам ижобий самара беради. Антихолинэстераза препаратларига ўрганиб қолмаслик учун вақти-вақти билан дорини алмаштириб турилиши ва оптимал доза ўшлаб турилиши керак. Миастеник кризда прозерин 0,005%-1 мл вена ичига қилинади. Агар антихолинэстераза препаратлари дозаси ошиб кетса холинэргик криз кузатилади. Бунда мушакларини фасцикуляр титраши, талвасалар, брадикардия, сулак окиши, кўп терлаш, қориндаги оғрик, ўлим ваҳимаси, струпор кузатилади. Бу вақтда антихолинэстераза препаратлари тухтатилади, 0,1% атропин сульфат 0,5-1,0 мл қилинади, агар хуруж тўхтамаса 10-15 минутдан сўнг яна қайтариш мумкин.

### ПЕРИОДИК НОРМОКАЛИЕМИК ФАЛАЖ

Хаётнинг биринчи 10 йиллигида намоён бўлади, кўпроқ 2-5 ёшда. Кеч бошланган ҳолатлари ҳам адабиётда кўрсатилган. Чайнов мушаклари, юз, тана ва қўл оёқлари мушакларини пароксизмал жадаллашувчи қўвватсизлиги билан ифодаланади. Нафас бузилишлари ҳам касалликка хос. Пароксизм одатда эрталаб наҳорги ҳолатда ёки узоқ давом этган дам олишдан кегин бошланиб бир неча кундан бир неча хафтагача давом этади. Хуруж пайтида электромиографик полифаз киска потенциал ва амплитудани пасайиши аниқланади. Хуруж пайтида қон зардобиди калий ва натрий миқдори мейёрида бўлади, бироқ беморга натрий хлорид буюрилганда ҳолати яхшиланади. Хуружни калий буюриш орқали

қўзғатиш мумкин. Хуруж даврида мушак биопсияси гликоген чўкишини аниқлаб беради. Даволашда организмда натрий сақлаб қолишга ҳаракат қилиш керак, натрий суюқликлари бузорилади. Прогноз яхши, бироқ баъзи беморларда доимий қувватсизлик кузатилади. Хуружлар профилактикаси тузга бой пархез натрий сақловчи гормонлар. Касаллик аутосом-доминант йўли билан наслдан наслга ўтади. 1886 йилда Eilenburg томонидан тарифланган.

#### **ПЕРИОДИК ГИПОКАЛИЕМИК СУСТ ФАЛАЖ (ВЕСТФАЛЬ КАСАЛЛИГИ)**

Касаллик 10-20 гача мушак қувватсизлиги эпизодлари билан номоён бўлади. Хуружлар ортикча жисмоний зўриқиш ёки узоқ дам олиш, алкоголь, туз ва углеводлар истеъмол қилиш билан қўзғатилади. Хуружнинг дастлабки белгилари бўлиб қўл оёқлар мушакларида қувватсизлик, парестезиялар ва вегетатив бузилишлар (тер ажралишини кучайиши), ошқозон-ичак тизими томонидан бузилишлар ҳисобланади. Хуружлар одатда кечаси ёки эрталабга яқин кузатилади, оғирлик даражаси, давомийлиги ва частотаси бўйича фарқланади, эркаларга нисбатан аёлларда енгилроқ кечади. Хуруж турли мушак гуруҳларида бирданига суст фалаж билан номоён бўлади, кўпроқ оёқларда ва пай рефлексларини чақирилмаслиги ва мушаклар тонусини пасайиши кузатилади. Нафас ва юрак кон-томир бузилишлари мавжуд – диспноэ, цианоз, юрак чегараларини кенгайиши, тахикардия, систолик шовқин. Хуши қоронғилашган. Хуруж пайтида калий миқдори кескин пасаяди. Хуружни ривожланиши енгил жисмоний машқлар билан тўхтатилиши мумкин. Хуружлар бир ойда бир маротаба кузатилади. Бир неча соатдан уч суткагача давом этиши мумкин.

Касалликни ташхислашда хуруж пайтида қонда калий миқдорини, лактат ва пируватларни камайиши асос бўлади. Хуружни глюкоза ва инсулин буюриш орқали қўзғатиш мумкин. ЭМГда хуруж пайтида мушакларни биоэлектрик активлигини йўқолиши аниқланади. Электрқўзғалувчанликни текшириш фарадик ва галваник тоқларга жавоб йўқлигини аниқлайди.

Гипокалемик фалажни даволаш учун хуруж пайтида калийпрепаратлари қўлланилади - 10% калий суюқлиги, ичишга калий аротат, прозерин. Хуруж йўқ даврда - калий билан бойитилган пархез (картошка, олхўри қоқи, творог, манз). Туз ва углеводларни чегаралаш.

Касаллик маълум оилаларда аутосом-рецессив, баъзи оилаларда аутосом-доминант турда наслдан наслга ўтади. Эркаклар аёлларга нисбатан уч баробар кўп касалланади.

#### **ПЕРИОДИК ГИПЕРКАЛИЕМИК ФАЛАЖ (ГАМСТОРИИ КАСАЛЛИГИ)**

Мушак тонусини кескин пасайиши билан кечувчи тўсатдан мушак қувватсизлиги хуружлари билан ифодаланади. Хуружлар жисмоний зуриқиш йуқи калий қабул қилиш билан қўзхатилади ва икки турда бўлади: бир неча сонияда бир икки соатгача давом этувчи кичик хуружлар; бир неча соат давом этувчи эрталаб уйқудан кейини ривожланувчи бутун тана мушаклари ва қўл оёқларини, нафас мускулатурасини камраб олувчи катта хуружлар. Хуруж аро даврда хусусан совуқ овқат қабул қилгандан сўнг нутқни секинлашуви, ковокларни (оғирлашиши) баъзида миотония натижасида птоз қузатилади. Сезувчанлик ўзгармайди. Хуружлар чистотаси кунига бир неча маротабадан йилига бир неча маротабагача бўлиши мумкин, давомийлиги бир неча соатдан бир неча сониягача, ёши ўтган сари хуружлар сони камайиб боради. Лаборатор текширувлар хуруж пайтида калийни қон зардобиди максимал ортиши ва мушакларда кескин

пасайишини кўрсатади. ЭКГда хуруж пайтида тахикардия, Т тишини ўзгариши, Р тўлкинини йўқолиши, интервентрикуляр блокларни аниқлайди. ЭМГда мушаклар миотоник реакцияси аниқланади, клиник белгилари бўлмаса ҳам.

Муаллифлар тахмин қилишча касалликни асосида мушаклар тўқимасида сув-туз балансини бошқариш бузилиши касаллик асосида ётади. Касалликка ташхис қўйишда калий билан юклама тестлар ёрдам бериши мумкин (10-15 сониядан сўнг адинамия хуружи ривожланади).

Даволаш томир ичига кальций ва инсулин билан глюкозани юборишдан ташкил топган; бу ҳолатда калий даражаси пасайиб гликоген калий комплексини хўжайра ичи силжиши кузатилади. Шу билан бирга калий реабсорбциясини блокловчи диуретиклар ҳам буюрилади (хлорциазид, гипоциазид). Хуружлар профилактикаси мақсадида калий миқдори паст, углеводлар билан бойитилган пархез ва диуретик моддалар қўлланилади. Касаллик аутосом доминант йўл билан наслдан наслга ўтади 1956 йилда Gamstorp томондан тарифланган.

### **ГИПЕРТРОФИК ИНТЕРСТИЦИАЛ НЕВРИТ (ГИПЕРТРОФИК НЕЙРОПАТИЯ, ДЖЕРИН – СОТТА КАСАЛЛИГИ)**

Тромбофлебит кўринишида бўлган нерв толаларини гипертрофияси билан 20 ёшгача намоён бўлади. Беморлар кўп ҳолатларда маҳаллий оғриқлар, доимий бўлмаган сезги бузилишлари. Қўл-оёқларини дистал соҳаларида аста секин ривожланувчи мушаклар кувватсизлигига шикоят қилади. Қўрик пайтида пальпатор аниқланувчи периферик нерв толаларини аҳамиятли йўғонлашганлиги, оёқ қафтларини эквиноварусли деформацияси, кифосколиоз, сезгини бузилишлари, пай рефлексларини йўқолиши ва мувозанат бузилишлари аниқланади. Кейинроқ нистагм ва корачикларини ёруғликка жавобини сустлашиши аниқланиши мумкин. Кам бўлмаган ҳолатларда терида невуслар ва тери ости нейрофибромалар

аникланади. ЭМГда электр қўзғалувчанлигини пасайиши қайта барпо бўлиш реакцияси кузатилади. Нейромнографик ҳаракатлантирувчи нервлар бўйлаб нерв импульсини ўтказувчанлигини пасайиши аникланади. Бир қатор беморларда ликворда ноёб оксил фракцияси топилади. Касалликни кечиши секин аста жадаллашиб борувчи, пароксизм ва ремиссиялар бўлиши мумкин. Патологоанатомик текширув эпинеурий, эндоневрий ва периневрийларни кескин гипертрофиясини аниқлайди, бунини натijasида ўқ цилиндрлари эзилиб қолади, уларни ёғонлашуви билан ва нерв илдизлари, аксонлар дегенерацияси ривожланади. Шу қаторда орқа мианинг орқанги устунлар ва миёча йўллари дегенерацияси кузатилади.

Касалликни қиёсий ташхиси – Шарко-Мари амиотрофияси, Реклингаузен нейрофиброматози, жадаллашувчи мушаклар дистрофияси дистал турлари, турли этиологияли полиневритлар, Рефсум касаллиги.

Даволаш: В1, В12, Е витаминлари, АТФ, Прозерин, Нивалин, электрогимнастика, массаж, физиотерапия, даволовчи бадан тарбия. Совуқ ўтишидан, оғир жисмоний юклардан эҳтиёт бўлиш керак. Оёқ кафтлари деформациясида ортопедик оёқ кийим тавсия этилади. Касаллик аутосом доминант ген билан ифодаланади 1893 йилда Dejerine ва Sotta томондан тарифланган.

### **СПИНАЛ-МИЯЧА АТАКСИЯСИ (ФРИДРЕЙХ КАСАЛЛИГИ)**

7-13 ёшда бошланади. 1862 йил Фридрейх бу касалликни аниқлади ва кейинчалик уни номи билан аталди.

Энг эрта клиник белгиларидан: жадаллашиб борувчи сенситив ва миёча атаксияси, дизартрия, псевдоатетоз. Кейинчалик мушаклар кувватсизлиги, кўпроқ кўл-оёқларини дистал сохаларида уларни диффуз ва локал атрофиялари ривожланади. Бундан ташқари скелет томонидан (умуртқанинг кўкрак қисмида кифосколиоз, Фридрейх товони –



эквивоварусли товон гумбази чуқурлашган) ва юрак мушаги томонидан ўзгаришлар билан кечади (туғма пороклар, сурункали миокардит).

Касалликни учраши 100 000 аҳоли сонига 2-7 тани ташкил қилади. Бу касаллик аутосом рецессив йўл билан ўтади ва гетерозигот ташувчанлик частотаси 1% ни ташкил этади.

Касаллик мактаб ёшларда бошланиб жинсий ривожланиш даврида юқори тезликда пайдо бўлади. Касаллик орқа мия бел қисмининг орқа устунини зарарланишидан бошланади ва жараён пастдан юқорига қараб тарқалади, жараён узунчоқ миёга ўтмайди. Баъзан кўрув ва эшитув нервининг зарарланиши учрайди.

Клиникаси: аралаш атаксия, мушак тонусини пирамида типи бўйича ошиши ва чуқур пай рефлексларнинг пасайиши, нистагмдан иборат. Беморни юриши атактик (сенсор-миёча), орқа устун ва миёча зарарланиши ҳисобига. Координация текширилганда дисметрия, адиадохокинез, ёзувни ўзгариши, қоронғида юра олмаслик аниқланади. Ақлий фаолияти кўпинча сақланган, лекин Фридрейх касаллигини дебиллик билан бирга учраши аниқланган. Миёча ва сенситив атаксияси аста-секин ошиб боради, оёқларда кучсизлик ва мушак атрофияси пайдо бўлади, кейинчалик бу симптоматика қўлларда ҳам тарқалади. Кўрув нервини атрофияси ривожланиши мумкин. 90 % беморларда юракни зарарланиши (кардиомиопатия), эндокрин бузилишлар (диабет, инфантилизм, тухумдон дисфункцияси) аниқланади.



#### Фридрейх товони

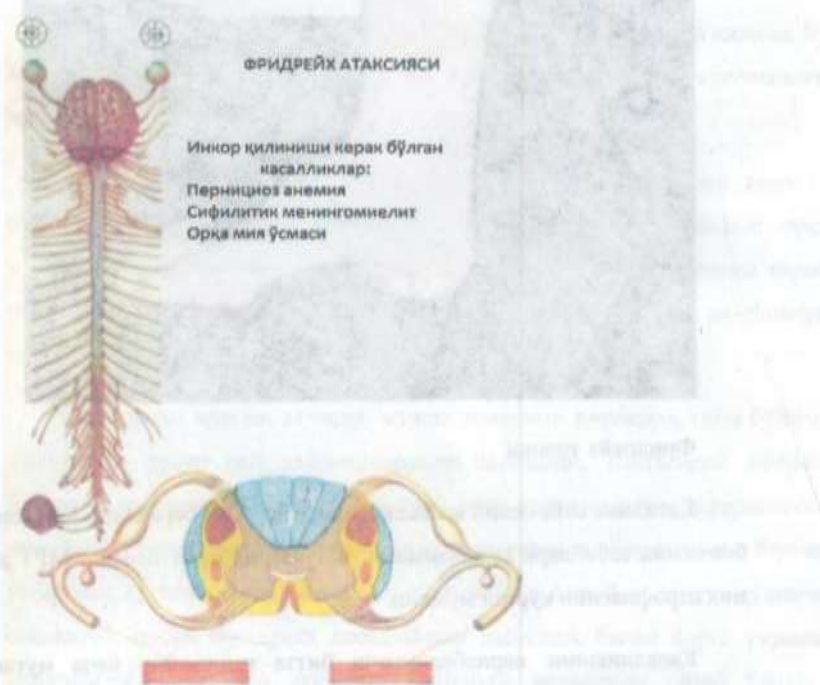
Касаллик аста-секин жадаллашади, ремиссия бермайди. Касалликнинг биохимик сабаблари аниқланмаган. КТ кам ахборот беради. МРТ да орқа мия атрофиясини кўриш мумкин.

Касалликнинг вариабеллигини битта генда бир неча мутациялар борлиги билан ва улар ҳар хил клиник кўринишга эга эканлиги билан тушунтириш мумкин. Нуқсон 9-хромосомада 9 p 13-p21 локусида эканлиги аниқланади. Ген маълум бўлмаса ҳам касалликни билвосита ДНК - ташхиси, пренатал ташхиси ва мутант гени гетерозигот ташувчанлик гашхисини амалга ошириш мумкин.

Касалликни миёча ва орқа мия ўсмалари, тарқоқ склероз ва бошқа турдаги миёча атаксиялари билан фарқлаш керак.

Даволаш: симптоматик. Статокинетик механизмда иштирок этувчи системаларни машқ қилдириш, оёқларни массаж қилиш, ортопедик усуллар катта аҳамиятга эга. Дори моддалардан В гуруҳ витамини, Е

витамины, церебролизин, АТФ, кокарбоксилаза, юрак препаратлари (кўрсатма бўйича), антихолинэстераз препаратлар қўлланилади.



### ПЬЕР-МАРИНИНГ НАСЛИЙ МИЯЧА АТАКСИЯСИ

1893 йил Пьер Мари оилавий атаксиялар гуруҳини 2 касалликка бўлиш лозимлигини таклиф этди. Бу Фридрейх касаллиги ва жинсий шакли, буни наслий миёча атаксияси деб номлади.

Фридрейх касаллигидан фарқ қилиб, бу касаллик кеч бошланади (30-40 ёш), суяк деформацияларнинг бўлмаслиги ва церебрал симптомларни (дисфагия, аклий заифлик) ва хусусан кўз симптомлари (птоз,

узоклаштирувчи нерв фалажи, конвергенцияни кийинлашиши, Аргайлл-Робертсон симптоми, кўрув нерви атрофияси) билан кечади.

Пьер Мари атаксияси аутосом-доминант йўл билан ўтади. Патологик ген бр 23 соҳасида жойлашади. Охириги йиллар наслий атаксиялар патогенезида нейромедиатор аминокислоталар тизимидаги бузилишларга катта аҳамият берилмоқда. Наслий атаксияларнинг турли шаклида бош ва орқа мианинг турли соқаларида глутамат, аспартат, ГАМК камайиши ва бошқа аминокислоталарни дисбаланси аниқланган. Бу ўзгаришлар бирламчи метаболит нуқсон бўлиб ҳисобланмайди ва марказий нерв тизими нейронларини дегенерациясига олиб келувчи биохимик бузилишларини мураккаб комплексининг занжири ҳисобланади.

Пьер Мари атаксияси аста-секин юришни бузилишидан бошланади. Баъзан нутқ атаксияси, оёқларни спастик фалажи, пай рефлексларни ошиши аниқланади. Кўпинча депрессия ривожланади, хотира суетлашади.

Ҳозирда Пьер-Мари касаллиги ягона нозологик бирлик деб ҳисобланади. Клиник кечишини хусусиятларига қараб унинг ҳар хил вариантлари фарқланади, улардан кўпчилиги наслий оливопонтocerebellar атаксиялар гуруҳига киритилган.

Оливопонтocerebellar атаксиядан фарқ қилиб Пьер Мари атаксияда экстрапирамида бузилишлари, гиперкинетик ёки оливостатик синдромлар, оёқ-қўлларда кўпол фалажлар кузатилмайди.

Пьер Мари касаллигида патологоанатомик миёча гипоплазияси, Пуркинё хужайраларининг бўлмаслиги билан, кўприк атрофияси билан характерли. Дегенератив ўзгаришлар пирамида ва орқа миёча - миёча йўлларда кузатилади. КТ ва МРТ да миёча ҳажмини кичрайиши, эгатларни яққоллиги кўриниши мумкин.

Мутант генларнинг бирламчи оксил маҳсулотларини бўлмаслиги сабабли эффектив давоси ўз ичига қуйидагиларни олади: В гуруҳ витаминлар, церебролизин, ноотроплар, эссенциал, Е витамин, АТФ, рибоксин, аденил. Доимий равишда даволовчи машқлар олиб борилади. Комплекс даво курслари касалликни прогрессивланишини секинлаштиради ва катта психологик аҳамиятга эга.

### **ПОЛИНЕВРЕТИК АТАКСИЯ (РЕФСУМ КАСАЛЛИГИ)**

Касаллик жадаллашиб борувчи атаксия ва полиневрит белгилари – парестезия, анестезия, қўл-оёқларини дистал қисмини парез ва фалажи билан ифодаланади. Беморларда кўрув майдонини концентрик торайиши ва кўрув ўткирлигини липидларни атипик чўкиши натижасида доғлар кўринишида пасайиши. Кўрув нерви дискида қисман атрофия кузатилади. Кам ҳолатларда фотофобия, рангдор пардани кўп кайталанувчи эррозиялари, птоз, нистагм, офтальмоплегия, эшитув нервини неврити сабабли эшитиши пасайиши, аносмия кузатилади. Кўрик пайтида турли бўғим соҳаларида симметрик суяк диспозиялари ва терида ўзгаришлар аниқланади. Параклиник текширувида ЭКГда бузилишлар пайдо бўлади. Орқа мия суюқлигида оксил бироз ошган. Қон зардобиди мис, церулло плазмин, фитин кислотаси ва трансминазалар ортиб кетади, сийдикда мукаполисахаридлар ва ёғ кислоталари миқдори ортган. Касаллик секин-аста жадаллашиб кечади, бироқ стабил ҳам бўлиши мумкин.

Касаллик патогенезида липидлар метаболизми бузилиши ётади – фитол ёки бундан аввалги фитин кислотани альфа оксидланишини бузилиши. Беморларни қон зардобиди, жигарнинг ёғ депосида, буйракларда, бошқа аъзоларда ноёб ёғ кислотаси аниқланган.

Қиёсий таъхис Дежерин-Сотта гипертрофик неврити, Фридрейх касаллиги, Руси Леви касаллиги, Шарко-Мари касаллиги ва инфекцион аллергия полиневритлар гуруҳи билан ўтказилиши керак.

Беморларга умумий қувватловчи даво, витаминотерапия, массаж, даволовчи жисмоний машқлар буюрилади. Беморларда экзоген фитолни парчаланиши бузилмаганлиги сабабли, овкатдан фитол, фетин кислотаси, хлорофил ва уларни олдинги моддалари мавжуд махсулотлар инкор қилиниши керак. Қонда фитол кислотасини концентрацияси ошганида плазмаферез ўтказилиши мақсадга мувофиқ. Касаллик аутосом рецессив йўл билан наслдан-насилга ўтади, биринчи бор 1945-1946 йилларда Refsum томонидан тасвирланган.

### **ВЕРДНИГ-ГОФФМАН СПИНАЛ АМИОТРОФИЯСИ**

Аутосом-рецессив берилади. Учраш частотаси 7 : 100000. Касаллик асосида орқа мия мотонейроилари дегенерацияси ётади. Касаллик бола ҳаётининг дастлабки йилидан ёки туғилиши билан бошланади. Чақалоқнинг спонтан ҳаракатлари кузатилмайди, оёқ-қўллари шалпайиб қолади - «бака ҳолати». Аввал мускуллар гипотонияси сўнгра симметрик, проксимал мускуллар атрофияси кузатилади. Зарарланган мускулларда фибрилляр ва фасцикуляр учишлар кузатилади. Юзи гипомимик. Кўкрак қафаси экскурсияси чегараланганлиги учун кўп пневмония бўлади. Ақлий заифлик кузатилмайди. Контрактура кузатилади. Орқа миёдаги жараён узунчоқ миёга ўтиши ҳисобига нафас етишмовчилиги ривожланади. Касаллик тез ривожланади ва 1-3 ёшда ўлади. ЭМГда маятник ритми (ритм частотоля), оғир ҳолларда тўлиқ «биоэлектрик жимлик» кузатилади.





### ВЕРДНИГ ГОФМАН КАСАЛЛИГИ

Инкор клиничи керек бўлган  
касалликлар

Инфекцион полиневрит

Вирусный полиневрит  
Семпикал невралгия



### **КУГЕЛЬБЕРГА – ВЕЛАНДЕР СПИНАЛ АМИОТРОФИЯСИ**

Касаллик наслдан наслга аутосом рецессив типда ўтади. Касалликни биринчи белгилари 8-10 ёшлардан бошланади, дастлаб оёқнинг проксимал гуруҳ мушакларида, кейинроқ қўлларда қувватсизлик пайдо бўлади. Мушакларда фацикуляр учишлар кузатилади. Кам ҳолатларда болдир мушакларида псевдогипертрофияси, бош мия ҳаракат ядроларини зарарланиш белгилари, рухий ва жисмоний ривожланишдан орқада қолиши кузатилади. Касалликни кечиши яхши сифатли. Таъхис электромиография текшируви ва мушаклардан олинган биопсия таҳлиliga асосланиб қўйилади.



### **ИРСИЙ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ (НЕВРАЛ АМИОТРОФИЯ)**

#### **ШАРКО – МАРИ – ТУТ КАСАЛЛИГИ**

Касаллик наслдан наслга аутосом доминант, кам ҳолатларда рецессив типда ўтади. Касаллик бошланиши матаб ёшга ва ундан ҳам кечроқ бўлиши мумкин.

Касалликни асосий белгиси қўл-оёқнинг дистал мушакларини жадаллашувчи озиб кетишидир, асосан кафтни ва бармоқларни букувчи переннал мушаклар атрофияланади. Шу сабабдан оёқ кафти осилиб, юриши ўзгаради, яъни степаж юриши пайдо бўлади. Оёқ кафти деформацияси натижасида “Фридрейх товони” симптоми келиб чиқади. Сон мушаклари атрофияга учрамайди ёки соннинг пастки 3/1 қисмигина озиши мумкин. Болдир эса кескин озиб кетади. Шу сабабли оёқ «лайлак оёғи» ёки «тўнгарилган бутилка» кўринишига эга бўлади. Кейинроқ 5-10



Йилдан сўнг қўл кафти ва билак мушаклари ҳам атрофияга учрайди. Қўл кафти «маймун панжаси» шаклини эслатади. Фасцикуляр учишлар кузатилиши мумкин. Баъзан болдир (икронож) мушакларида тоник тортишишлар бўлади. Пай рефлекслари сўнади. Парестизия ва оғриклар ҳам бўлиши мумкин. Оғрик асосан қўл-оёқни дистал қисмларида кузатилади. Беморларда гипестезия ва вибрацион сезги ҳам бузулиши характерлидир. Кичик чанок аъзолари функцияси ўзгармайди. Интелект сақланиб қолади.



Патоморфологиясида периферик нерв ва нерв илдизларини ўк цилиндрлари ва миелин пардалари смиррилиши кузатилади.

**ИРСИЙ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ  
(ШАРКО-МАРИ-ТУТ КАСАЛЛИГИ)**

Инкор килиниши керак бўлган касалликлар:

От думи ўсмаси

Умуртқа аро диск чурраси

Алиментар невропатия

Бирламчи зарарланиш ўчоғи  
кора доғ килиб кўрсатилган,  
нуқталар билан эса  
дегенерацияга учраши мумкин  
бўлган соха.



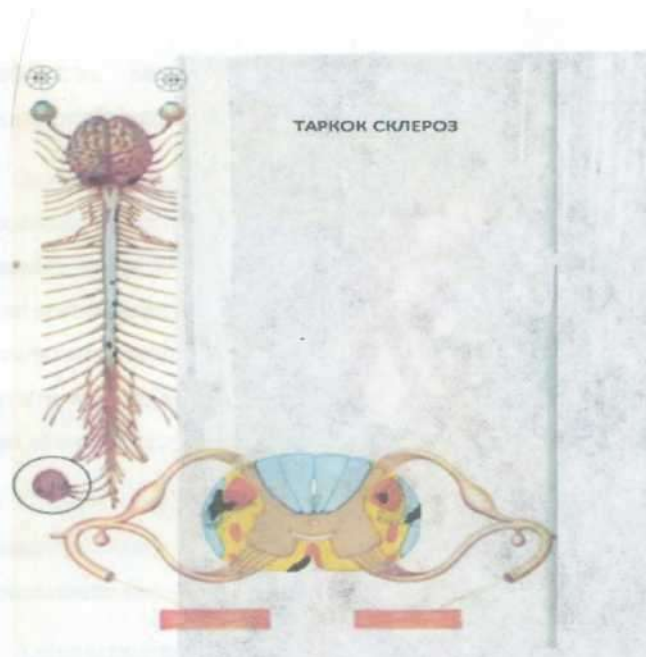


#### ТАРКОК СКЛЕРОЗ



Инкор қилиниши керак бўлган касалликлар:  
Пернициоз анемия  
Орқа миёя ўсмаси  
Бўйин спондилёзи  
Умуртқа сиғи

(нурталар билан некроз ривожланувчи  
бляшалар кўрсатилган)



**ОИЛАВИЙ СПАСТИК ПАРАПЛЕГИЯ  
(ЭРБА – ШАРКО – ШТРЮМПЕЛЬ КАСАЛЛИГИ)**

Касаллик оёқларда жадлашиб ривожланувчи спастик фалаж билан ифодаланади. Касаллик эрта ёки балоғат ёшида бошланади. Биринчи белгиларидан юришини кийинлаштирувчи оёқлардаги қувватсизлик ва таранликдан бошланади. Бемор оёқ учида юради, оёқ қафтларини вирусли ва эквиноварусли деформацияси пайдо бўлади. Тизза ва ахил пай рефлекслари ортган, патологик белгилар, клонуслар, атаксия, нистагм кузатилади. Сизги ўзгармайди. Касаллик кечиши аста секин жадлашувчи. Баъзида тана ва қўл мушаклари ҳам зарарланади.



Орка миџни олдинги ва ён устуларда пирамид йўлларини дегенерацияси – касалликдаги патологик ўзгаришлар. Бу жараёнлар орка миџнин бел ва кўкрак кисимларида, баъзида бош миџни устунида ҳам кузатилади.

Қиёсий ташхис таркоқ склероз, орка миџ ўсмаси, миелит ва орка миџни бошқа касалликлари билан ўтказилиши керак.

Даволаш: мушак тонусини пасайтирувчи дори воситалар, витаминлар, умумий кувватловчи дорилар, отропедик терапия.

Эркаклар аёлларга нисбатан кўп хасталанади. Наслдан наслга доминант, аутосом-рецессив, рецессив ва жинсга боғлиқ холда ўтиш турлари кўрсатилган. 1875-1876 йилларда Erb ва Charcot томонидан

тарифланган. Strumpell 1886 йилда касалликни оилавий характерга эга эканлигини белгилаб оилавий спастик фалажланиш номини берган.

Оилавий спастик параплегия 1886 йил Штрюмпелл томонидан аниқланиб, кейинчалик уни номи билан аталган. Бу касаллик аутосом-доминант ва аутосом-рецессив йўл билан ўтади. Патологик ўзгаришлар бўйин кенглигидан пастда орқа миёна ён устунларидаги пирамида йўллари 2 томонлама дегенерацияси билан кечади. Кам ҳолларда жараён бўйин кенглиги ва бош миёна сўгонини камраб олади. Жуда кам ҳолларда орқа устун ва миёна йўллари зарарланади.

Ҳозирда алоҳидалашган наслий спастик параплегия ва "плюс" параплегия яъни қўшимча симптомларни ривожланиши билан асоратланиши ажратилади.

Алоҳидалашган наслий спастик параплегия аутосом-доминант йўл билан ўтади. Бу шаклнинг гени 14-хромосоманинг узун елкасида, ҳамда 15 хромосомада жойлашган. Спастик параплегияни Х-хромосома билан боғлиқ шакли ажратилади, бунда ген Ху 28 локуларида жойлашади.

Клиникаси: беморларнинг биринчи шикояти бу юрганда оёқларида қарахтлиқ, тортилувчи тутқаноқ ва оёқларнинг тез чарчаши ҳисобланади. Касаллик ривожланган сари типик спастик юриш тури намоён бўлади. Мушаклар тонуси аста-секин ошади, бунда мушаклар спастиклиги парездан устунроқ бўлади. Пай рефлекслари ошади, товон клонуслари, патологик рефлекслар пайдо бўлади, баъзан бўғимлар контрактураси, товон деформацияси (Фридрейх товони типиде) яққол бел лордозини аниқланади. Чанок функцияси бузилмайди. Қўллар жараёнга кеч қўшилади (рефлекслар ошади, патологик рефлекслар). Баъзан қўпол бўлмаган псевдобульбар симптомлар аниқланади. Ақлий ривожланишдан орқада қолмайди.

Касалликни 2 тури фарқланади:

1. Биринчи тур параплегия 35 ёшгача ривожланади, яхши кечади, парезлар камдан-кам ҳолларда бўлади, мушаклар тонуси ва рефлекслар ошиши кузатилади.

2. Иккинчи тур параплегия 35-40 ёшдан кейин ривожланади, тез прогрессивланади, оғир ногиронликка олиб келади, яққол спастикликдан ташқари, чуқур сезги ва чанок функцияларни бузилиши билан характерланади.

Наслий "плюс" спастик параплегияси кам учрайди. Амниотрофия билан кечадиган варианти аутосом-доминант ёки аутосом-рецессив йўл билан ўтади. Касаллик ҳар хил ёшда пайдо бўлади (1 ёшдан 60 ёшгача). Қўл ва оёқ дистал қисмларнинг амниотрофияси Шарко-Мари-Тутанинг неврал амниотрофиясига ўхшайди.

Кўрув ўткирлигини бузилиши билан кечувчи наслий спастик параплегия кўрув нервини атрофияси ёки тўр пардани пигментли дегенерацияси билан характерланади ва аутосом-рецессив йўл билан ўтади.

Троуер синдроми аутосом-рецессив йўл билан ўтади. Касаллик болалик даврида мотор ривожланиши ва нутқидан орқада қолишидан бошланади, кейинчалик юриши ўзгаради. Оёқларни спастик парезидан ташқари дизартрия, қўл ва оёқларнинг амниотрофияси, сохта бульбар синдром кузатилади. Кўпинча, оёқ-қўлларнинг ва юз мушакларнинг хорееатетози, нистагм, кўз олмаларнинг вертикал ҳаракатининг бузилиши билан кечади.

Бундан ташқари рухий ривожланишдан орқада қолиши, терини ихтиоз кўринишида ўзгариши, оёқларда прогрессивланувчи невропатия, миёча атаксияси билан кечувчи наслий спастик параплегиянинг бошқа турлари ҳам учрайди.

Штрюмпелл касаллигига шубҳа бўлганда ташхис пастки спастик парепарез, мушак тонусини парездан устунлиги, касалликни прогрессив кечиши, товон деформацияси ва МРТда орқа мияни атрофик ўзгариши асосида қўйилади.

Давоси: симптоматик. Мушак тонусини пасайтирувчи препаратлар қўлланилади: мидокалм, баклофен 10-30 мг дозада, сирдалуд - 10-20 мг (кунига 3 маҳал) дозада. Физיותרпия усулларидаан электрофорез Na оксибутират билан оёқларга, парафин, бўшаштирувчи массаж ва ЛФК (контрактураларни профилактикаси учун) қўлланилади. В гуруҳ витаминлари, ноотроплар, амниотрофияларда - витамин Е, АТФ, ретаболил ишлатилади.

#### **ҚАЛТИРОҚ ФАЛАЖ (ПАРКИНСОН КАСАЛЛИГИ) ВА ПАРКИНСОНИЗМ**

Паркинсон касаллиги - марказий нерв тизимини сурункали жадаллашувчи дегенератив касаллиги бўлиб, кўпроқ экстрапирамид тизимини зарарланиши билан кечади.

Патологоанатомик текширувларда оч шар ва қора субстанцияда ганглиоз хужайраларни халок бўлиши ва бўшликлар пайдо бўлиши билан ифодаланади.

Патогенези ноаник. Паркинсонизмнинг биохимик асосини пўстлок ости тугунларда норадреналин ва допаминни камайиши деб тахмин қилинади.

Биринчи марта бу патологияни Джеймс Паркинсон 1817 йил 6 та касалда тушунтириб берган ва бу касалликка "титроқ фалажи" деб ном қўйган. Паркинсон касаллиги кексаларнинг кўп учрайдиган муаммоси ҳисобланади. Касаллик бошланишини ўртача ёши 55-60 ёшга тўғри



келади, лекин касаллик 40 ёшдан қам бошланади. Паркинсонизм касаллиги жинсига ва ирқига ва яшаш жойига боғлиқ эмас.

Этиология ва патологияси. Паркинсон касаллигини келиб чиқиши оҳиргача ўрганилмаган. Ҳозирда шу нарса аниқландики бу касаллик пайдо бўлишида қуйидаги омилларнинг бирига келиши: наслийлик, қарилик ва баъзи токсин моддаларнинг таъсири аҳамиятга эга. Паркинсонизмнинг ягона сабабидан бири бўлиб ёш катталашган сари мия нейронларнинг сонини камайиши (ҳар 10 йилда одам 8% нейрон йўқотади, лекин касаллик симптомлари 80% йўқотганда келиб чиқади). Лекин ҳозиргача паркинсон касаллигининг наслий характерга эга эканлиги исботланмаган бўлишига қарамай оилавий касалланиш учрайди. Асосий сабабидан бири бўлиб одамнинг бош миясига токсик моддаларнинг таъсири билан боғлиқ. 1977 й. (гиёҳвандлар) синтетик героин қабул қилаётган ёшларда оғир паркинсонизмга учраганлиги билан боғлиқлиги аниқланган.

Бундан ташқари, паркинсонизмни сабаби бўлиб вирусла инфекция, бош миани томирли касалликлари, оғир ва қайталанган бош мия жароҳатлари ҳисобланади. Дориларни узок вақт қабул қилиниши (масалан нейролептиклар, резерпин, циннаризин) паркинсонизм ривожланишига олиб келади. Паркинсонизм марганец, ис гази билан захарланганда ривожланади.

Паркинсон касаллигини патологик асоси бўлиб қора субстанцияни дофаминергик нейронларнинг кўп қисмини дегенерацияси ҳисобланади. Бу бошқа нейротрансмиттерларни: ацетилхолинергик, адренергик, серотонинергик, гампергик ва б.қ.дисбалансига олиб келади.

Паркинсон касаллигини ва паркинсонизмни бир неча клиник шакллари фарқланади:

- 1) титрок;

2) титроқ-ригид;

3) ригид-брадикинетик.

Клиник кўринишлари: Бу касалликни характерли белгилари бўлиб: гипокинезия, мушак ригидлиги, тремор (титроқ) ва постурал бузилишлар ҳисобланади.

Гипокинезия (ёки брадикинезия) ҳаракатларни секинлашиши ва камайиши билан кечади. Бу касалликда беморлар учун ҳаракатни бошлаб олиш қийин. Юриши судраб юривчи, майда кадамли. Координацияси бузилганлиги сабабли билак ва қафт мушакларида микрография кузатилади (ёзуви майда). Гипокинезия натижасида кўзни юмиши ҳам беморни нигоҳи бир нуқтага қаратилган бўлади. Ютиниш бузилгани сабабли гиперсаливация кузатилади. Беморларнинг нутқи монотон, охирида сўниб боради.

Ригидлик буида мушак тонуси ошади, беморларда пассив ҳаракатларни текширилганда оёқ ва қўл мушакларида характерли қаршилик аниқланади бу "тишли гилдирак" феномени номи билан маълум. Скелет мушакларнинг мушак ригидлиги беморга характерли "сўраб турувчи" ҳолатни беради қанда юрганда (тананинг букувчи мушакларида ригидлиги ҳисобига) букчайишни беради. Мушаклар ригидлиги мушакларда оғрик пайдо бўлишига олиб келади ва бу касалликнинг биринчи симптоми бўлиб ҳисобланади.



Тремор паркинсонизм касаллиги билан касалланганлар учун асосий компонент ҳисобланмайди. Тремор антогонист мушакларни ритмик қисқариши ҳисобига пайдо бўлади ва тинчликдаги тремор кузатилади. Титраш, айникса, кафтларда кўринарли бўлиб "танга санаш" кўринишида бўлади Фаол ҳаракат қилганда титроқ камаяди еки йўқолади. Паркинсоник тремордан эссенциал ёки оилавий треморни фарқи шуки, улар камаймайди.



Постурал нотурғунлик, Паркинсон касаллигининг асосий кўринишларидан бири бўлиб ҳисобланади (ригидлик, гипокинезия ва гремор билан кечади). Постурал рефлекслар туриш ва юришни регуляция қилишда иштирок этиб, ихтиёрсиз ҳисобланади Паркинсон касаллигида бу

рефлекслар бузилади: улар бўлмаслиги ёки кучсизланган бўлиши мумкин. Постурал рефлекс бузилганда беморлар тез-тез йиқилиб туради (пропульсия, латеропульсия, ретропульсия). Бундан ташқари беморларда вегетатив бузилишлар юзнияг ёғлилиги, қабзият (ичакни кискариш хусусиятини кучсизлиги ҳисобига) ва эмоционал-рухий бузилишлар кўринишида кузатилади.

40 ёшдан кейинин бошланади ва қалтирок, мушаклар ригидлиги, амиостатик синдром билан ифодаланади. Қалтираш “танга санаш” кўринишида бўлиб тинч ҳолатда кўпроқ кузатилади ва мақсадли ҳаракатларда камайиб боради. Аста-секин мушак тонуси ортиб боради, касаллик ривожланган сари ҳаракатлар секинлашиб қийинлашиб боради (олиго- ва брадикинезия). Тонусни номутонасиб тақсимланиши натижасида қоматни бузилишига (букилган қомат) ва қўлларни ҳамкор ҳаракатини йўқолиши билан юришни (майда қадам ташлаб) ўзгаришига олиб келади. Бемор юрганда олдинга, ёнга ва орқага мункиб кетади (про-, ретро-, латеропульсия). Юз катиб қолган никобсимон бўлиб қолади. Нутки монотон, қамбағал, эмоционал рангбаранлиги йўқолган. Касалликни яқуний даврларида барча ҳаракатлар бемор учун чекланиб қолади. Бемор тура олмайди, ўтира олмайди, ётган жойда ёнбошлаб олмайди. Вегетатив бузилишлар: юзни ёғланишини ортиши, гиперсаливация, гипергидроз, акроцианоз, тахикардия, терини трофик ўзгаришлари. Рухий ҳолатдаги ўзгаришлар: кайфиятни пасайиши, ички бетоқатлик, ёпишқоклик.

Симптомларни устунлигига қараб касалликни тўрта тури ажратилади. Аралаш тури кўп кузатилади. Қалтираш ва мушаклар ригидлиги билан ифодаланади. **Қалтирок** тури қўл-оёқлардаги кучли тремор билан ифодаланиб мушаклар ригидлиги пастроқ бўлади. **Ригид** тури тана, бўйин ва қўл-оёқларни мушакларини тонусини пластик турда ортиши билан ифодаланади (“тишли гилдирак” белгиси). Бу тури энг оғир ҳисобланади. Амиостатик тури моторикани ўзига хос бузилиши – актив ҳаракатларни

темпини кескин секинлашиши билан ифодаланади. Касалликнинг кечиши давомий ва жадаллашиб боровчи. Ўлим чуқур қарликда интеркуррент касалликлар натижасида келиб чиқади.

Паркинсон касаллиги бирламчи идиопатик паркинсонизмга тегишли. Бу касаллик аутосом-доминант ва аутосом-рецессив йўл билан ўтади. Бирламчи паркинсонизм билан биргаликда иккиламчи паркинсонизм ҳам фарқланади. Бу бошқа касалликларнинг оқибати ҳисобланади. "Паркинсонизм" тушунчаси исталган синдромга тегишли бўлиб, бунда Паркинсон касаллиги учун характерли бўлган неврологик кўринишларни учратиш мумкин.



## ПК билан касалланган машхур одамлар.

1. Рим папаси Иоан Павел II.



2. Мохаммед Али.



3. Мао Цзэдун.  
4. Ясир Арафат.  
5. Эстель Гетти.  
6. Сальвадор Дали.

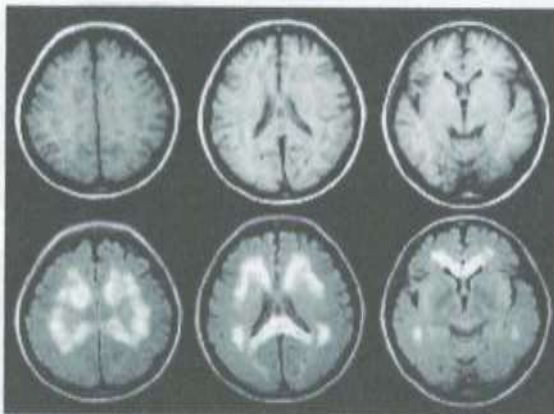
Харакат жараёни асоси бўлиб ихтиёрсиз ҳаракатлар ҳисобланади ва буни экстрапирамида тизими амалга оширади, улар ҳаракатларни силлиқлигини ва бошланган ҳаракатни тўхтатишни таъминлайди. Бу жараёни дофамин нейротрансмиттери амалга оширади.

Ихтиёрӣ ҳаракатларни пешона пўстлоги назорат қилади ва улар импульсларни базал ганглиядан қабул қилади ва ҳаракатларни премотор пўстлок ва таламус орқали ихтиёрсиз назорат қилади.

Паркинсон касаллигида ташхислаш бу касаллик учун типик бўлган куйидаги мезонларни ўз ичига олади

- 1) касалликни бир томонлама бошланиши;
- 2) титраш фақат тинч ҳолатда бўлиши билан характерланади;
- 3) симптоматикани доимо симметрик бўлиши;
- 4) L- ДОФА ни яхши таъсир этиши;
- 5) прогрессивланувчи кечиши.

Паркинсон касаллигини симптоматик паркинсонизмдан (дорилар таъсири, инфекциядан кейинги, токсик, метаболик, травмадан кейинги, кон томир касачликлари) ва дегенератив касалликлардан (мультипитизимли атрофия, прогрессивланувчи ўзак усти фалажи ва пўстлок базал дегенерация) фарқлаш лозим.



Даволаш: патогенетик механизмларни ҳисобга олган ҳолда олиб борилади. Бу касалликда дофамин ва ацетилхолин ўртасида баланс бузилади, бунда дофамин миқдори камаяди, АЦХ активлиги ошади.

Паркинсонизмни патогенетик даволаш қуйидаги асосий йўналишлар бўйича таъсир эгади:

1) АЦХ нейротрансмиттер активлигини сўндириш, бу дофамин билан АЦХ ўртасида балансни тиклашга олиб келади.

2) Дофамин миқдорини нормагача қўтарилиши.

Ҳозиргача паркинсонизм давосида антихолинергик препаратлар қўлланилмоқда, уларнинг таъсир механизми АЦХ активлигини блокада қилишдан иборат (циклодол, проциклодол) лекин бу препаратларнинг нојўя таъсири хушнинг бузилиши, кўришнинг иккиланиши, оғизнинг қуриши кўринишида бўлади. Паркинсонизмни патогенетик давосида ягона

Йўналиш дофамин даражасини тиклашга қаратилган. Шу мақсадда моноаминоксидаза ингибиторлари (МАО-В) тавсия этилади. Шу гуруҳ препаратлардан бири бўлиб селегин ҳисобланади, бу дофаминни парчаланишини олдини олади ва паркинсонизмда монотерапия мақсадида қўлланилади.

Ҳозирда ДОФА- тутувчи препаратлар кенг қўлланилмоқда. Леводопа бош миёда дофамин резервини тиклайди ва паркинсонизмда базис даво кўринишида қўлланилади. Леводопа ГЭБ орқали ўтиб, дофаминга айланади. Леводопани декарбоксилаза ингибиторлари (ИДК) билан биргаликда қўлланилади, бу уни миё тўқимасига осон ўтишини таъминлайди. ДОФА- тутувчи препаратларнинг умумий хусусиятларидан неврологик бузилишлар дискинезия ва дистония кўришида ва рухий бузилишлар, галлюцинациялар ва ҳулкий бузилишлар кўринишида бўлади. ИДК бенесеразид кўринишида мадопар таркибига киради, леводопа ва бенесеразидни оптимал нисбати 4:1 ташкил қилади. ИДК сиз леводопа периферик қон оқимида дофаминни ҳосил бўлиши билан парчланади, бу эса ҳар ҳил нўжўя таъсирларни (кўнгил озиш) келтириб чиқаради.

Мадопар қуйидаги дори шаклларида чиқарилади: мадопар - 125, мадопар 250, диспергирланган мадопар. Кўп клиницистлар мадопарни, кичик дозада (мадопар - 250 1/4 таблетка) тавсия этиладилар ва аста—секин уни оптимал эффектгача кўтаришади. Баъзан яхши терапевтик эффектга эришиш учун, беморга бир нечта ҳар ҳил дорилар тавсия этиш лозим.

Бундан ташқари, паркинсонизм давосида юмекс, наком, синемет қўлланилади, фотодаво (оппок ранг), ЛФК қўлланилади. Сутли ва ўсимлик пархез, қалтираш ва ригидликни пасайтирувчи дори воситалар, L – ДОПА билан даволашда яхши натижаларга эришилган. Касалликни учраши 1000:1, ёши катталарда эса янада кўпроқ. Паркинсон касаллиги аутосом



доминант йўли билан ёки жинсга боғлиқ ҳолда рецессив йўл билан наسدан наслга ўтади.

### **ФАКОМАТОЗЛАР**

Факоматозлар – асаб тизими, тери қопламлари ва ички аъзоларининг биргаликдаги зарарланишлари кузатиладиган касалликлар гуруҳидир. Phakos - доғ. Факоматозларнинг характерли симптомлари бўлиб пигментлашган, депигментлашган доғлар, тери қопламлари томирларини ангиомалари, фибромалар, папилломалар ва бир қатор бошқа тери ўзгаришлари ҳисобланади.

Неврологик бузилишлар ҳам хилма-хил: эпилептик талвасалар, гемиплегия, координацияни бузилиши, экстрапирамид симптомлар, вегетатив бузилишлар бўлиши мумкин. Кўпинча ақлий заифлик кузатилади, бу ҳолат ақлий ривожланишда орқада қолиш ҳисобига, ёки ривожланувчи деменция ҳисобига бўлиши мумкин.

Асаб тизими ва тери қопламлари битта хомила варағидан - эктодермал варақдан шаклланади, шунинг учун эмбрионал ривожланишнинг бузилишларида нейротери зарарланишлари биргаликда пайдо бўлади. Факоматозлар эктодермал дисплазияларга тегишли (қон томирлар ва ички аъзолар мезодермадан пайдо бўлади), лекин ривожланиш нуқсонларидан фарқли равишда, бу касалликларда алоҳида симптомларни ривожланиши кузатилади.



Факоматозлар гуруҳига анча камёб касалликлар киради, бироқ уларни клиник хусусиятларини билиш амалий аҳамиятга эга, чунки талвасали, ақлий заифлик, мия шиши бошка беморлар билан дифференциал диагностикани ҳал қилишда ёрдам беради.

Қуйидаги факоматозлар кўпроқ учрайди, Реклингаузен нейрофиброматози, Бурневилль тубероз склерози, Штурге-Вебер энцефалотригеминал ангиоматози, Луи-Бар атаксия-телеангиэктазияси, Гиппель-Линдау цереброретинал ангиоматози.

### **РЕКЛИНГХАУЗЕН НЕЙРОФИБРОМАТОЗИ**

Касалликни биринчи белгиларидан бўлиб тана териси ва қўл-оёқларини проксимал қисмларини терисида диаметри бир неча см бўлган игна-тугманинг боши билан тенг оч жигаранг доғлар пайдо бўлиши билан ифодаланади. Биринчи 20 йиликда бу доғлар ўсишга мойлиги бор, кейин эса секин-аста регрессга учрайди. Гистологик бу доғлар дерманинг базал каватида пигмент йиғиндиси ҳисобланади.



Тери остида нерв толалари бўйлаб зич ҳажмли ҳар хил катталиқда ва атроф тўқималари билан боғлиқ бўлмаган хосилалар аниқланади. Ҳажмли хосилалар периферик нервлар бўйлаб, орқа ва бош миёда ҳам жойлашиши мумкин.



Кўпинча VIII жуфт ва кўриш нервнинг икки тамонлама зарарланиши кузатилади. Асаб тизимни текширганда сезги бузилишлари аниқланади – парестезиялар, гиперестезиялар, баъзида оғриқлар. Ҳаракат бузилиши одатда кузатилмайди ёки кам ифодаланган. Миёя ичи шаклида нейрофибромалар одатда миёянинг ярм шарларида ва чувалчангида жойлашади, камроқ ҳолатларда бош миёя ярм шарларида (клиник жиҳатдан кечиши бош миёя ўсмаларига хос). 10% беморларда талвасалар аниқланади. Орқа миёя ичи ўсмалари кўп миқдорда кузатилади.

## Нейрофиброматоз 1 типа



20% беморларда кўз симптомлари кузатилади ва улар нейрофиброматозни ягона белгиси сифатда кузатилиши мумкин. Қовоқларда плексиформ нейрофибромалар диффуз ўсмалар кўринишида бўлади, ушлаб кўрилганда зич тутамлар сезилади. Кам ҳолатларда бу зарарланишлар юзнинг гемигипертрофияси, буфтализм, иккиламчи глаукома билан бирга аниқланади. Конъюктивда, склерада ва рангдор пардада нейрофибромалар, тугунлар, валик симон кенгаймалар, роговицада эса катта бўлмаган илфитратлар ва чизиклар кўринишида бўлади. Нисбатан кўп ҳолларда кўзнинг тўр пардасида ва кўрув нерви дискида майда оч пушти сарғиш ва оқ рангдаги тугунлар ва бляшкалар аниқланади. Кеч даврларда кўрув нерви дискида димланиш пайдо бўлади. Кўз косасини суякларни зарарланиши (остеодистрофия) кўз нервларини ўсмасимон ўсиб кетиши дефекти кўринишида ҳамда кўрув нервини зарарланиши экзофтальмга сабаб бўлади.

Нейрофибромалар гипоталамик сохада, буйрак усти безларида, қалқонсимон безда жойлашиши мумкин. Нейрофиброматоз асосида экто – ва мезодермадаги аномалиялар ётади. Гистологик текширганда кўрув

нерви глиомалари, эшитув нерви невриногалари, астроцитомалари, марказий нерв системаси эпендимомалари, периферик нервлар шванномалари аниқланади. Бу хажмли жараёнлар кўп кузатилиб капсулаланган, фибрилляр ва ретикуляр хужайраларни ўз таркибида сақлайди. Ўсмаларни малигнизацияси кам кузатилади.

Ташхис тери ва периферик нервлар бўйлаб пигмент доғларни ва уюғли неврологик симптомлар билан кўздаги ўзгаришларни биргалликда кузатилишига асосланиб қўйилади.

Даволаш: ўсмаларни хирургик йўли билан олиб ташлаш, симптоматик даво. Касаллик аутосом доминант ҳар хил экспрессивлик йўли билан наслдан наслга ўтади. Касалликни частотаси популяцияда 2000:1. Эркаклар нисбатан кўпроқ хасталанади. 1882 йили Reklinghausen томонидан тарифланган.

Шишлар орқа мия, бош мия нервларида, орқа мия қобигларида жойлашиши мумкин. Бош мияда шишли ўсимталар ҳам учрайди (церебрал шакли). Алоҳида холларда қовокларда жойлашувчи нейрофибромалар кузатилади. Шишлар зич, оғриксиз, уларниг миқдори ва ўлчами хилма-

хил. Неврологик симптоматика шиши жойлашишига боғлиқ.



Церебрал шаклида эпилептик талвасалар, рухиятни ўзгариши кузатилиши мумкин. Кўрув ва эшитув нервларининг шишларида кўриш ва эшитишни бузилишлари аниқланади. Кўз тубида парда ва кўрув нервни дискида жойлашган, майда тугунчалар ва пушти-сарик ва ок рангдаги бляшкалар топилади. Касаллик секин прогрессияланади.

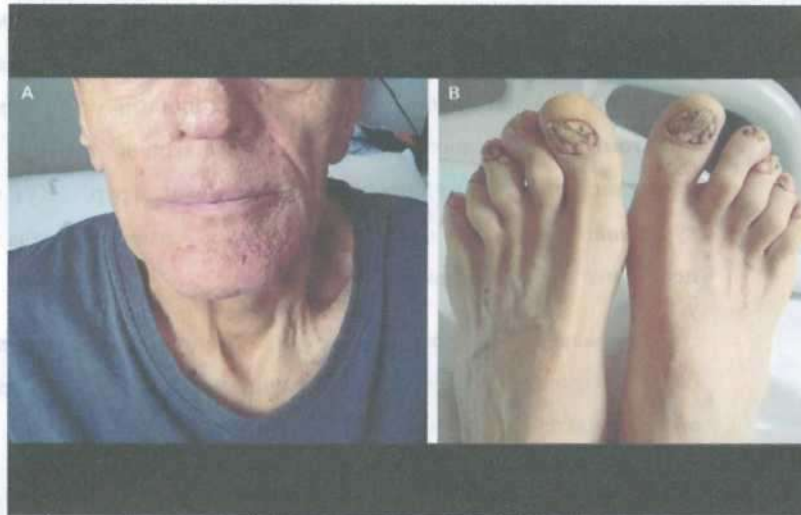


Наследственные болезни:  
 Аутосомно-доминантные.  
 Аутосомно-рецессивные.  
 Сцепленные с полом.  
 Хромосомные болезни.

Даволаш тугунчаларни оператив олиб ташлаш

### **БУРНЕВИЛЬ ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗИ.**

Аутосом – доминант турда наслдан наслга ўтди, 4 ва хатто 6 та авлодларда кузатилган. 30000 янги тутилган чакалокка 1 та касал туғри келади. Аклий заифлар орасида касаллик 0,6%ни ташкил қилади. Типик триада симптомлар: тери ўзгаришлари, эпилептик талвасалар ва ақлий заифлик.



Тери ўзгаришлари хилма-хил: юзда жойлашган «капалак» шаклдаги ва пушти-сарик ёки қизил папула кўринишидаги тери безлари аденомалари характерли. Яна пигментлашган ва депигментлашган доғлар, тери ости фибромаси, папилломалар, пигментлашган бляшка ҳам учрайди. Тери ўзгаришлари, айниқса тер безлари аденомаси, одатда хаётининг 4-6 йилида пайдо булади. Эпилептик хуружлар ҳам хилма-хил: катта талвасалар, Жексон талвасаси, абсанслар, рухий ўзгаришлар кўринишида бўлади. Кўпинча хуружлар касаллиқнинг биринчи симптоми бўлиб ҳисобланади, улар хаётининг 1-йилида пайдо бўлади.





Аклий заифлик тубероз склерознинг кўпчилик ҳолатларида кузатилади. Кўпинча болалар рухий ривожланишдан туғилишданок орқада қолади. Оғир аклий заифлик-имбециллик ва идиотия устун туради. Бошқа симптомлар ичида ички аъзоларнинг шишларини, айниқса буйрак ва юракнинг (рабдомиома) шишларини белгилаш зарур. Кўз тубида тут кўринишидаги янги хосилалар аниқланади. Краниограммада кўп сонли петрификатлар сони кўринади.

Касаллик секин прогрессияланади, лекин оғир аклий заифлик туфайли беморлар доимо кузатув ва парваришга мухтож. Тубероз склерознинг абортив шакллари ҳам учрайди.

Даволаш симптоматик: талвасага қарши, седатив, умумий қувватловчи дорилар берилди.

#### **ШТУРГЕ-ВЕБЕР ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛ АНГИОМАТОЗ**

Наслдан наслга ўтиши тўлиқ аниқланмаган, аутосом-доминант жуда паст пенетрантликга эга. Аклий заифликлар орасида Штурге-Вебер касаллиги 1000 тага 1 та ҳолат тўғри келади. Типик ҳолларда кузатиладиган триада: тери қопламлари ангиомаси, эпилептик талвасалар ва глаукома. Ангиома кўпинча бир тарафда юзда жойлашади, уч шохли нервнинг I ёки II шохининг иннервацияси соҳасида бузилади (номланиши ҳам шу ердан-энцефалотригеминал ангиоматоз). Ангиомани икки тарафлама жойлашиши кам учрайди.



Эпилептик тутканоклар мия қобикларининг ангиоматози билан асосланган, улар кўпинча ўчоқли моторжексон типда бўлади. Кўпинча хуруждан сўнг талвасалар тарафда спастик гемипарез ривожланади ва юз ангиомасига контралатерал нисбатда бўлади. Глаукома туғма ёки кечроқ шаклланиши мумкин. Одатда у бир тарафлама ва юз ангиомаси жойлашган тарафда бўлади.

Штурге-Вебер касаллигининг классик шакллари билан бир қаторда бисимптом шакллари ҳам учрайди, бу ҳолларда триада симптомларидан бири бўлмайди. Бу вариантлар кўп кузатилади, диагностикада қийинчилик туғдиради. Баъзида бисимптом шакллар трисимптомга ўтади, чунки касаллик белгилари бир вақтда пайдо бўлмаслиги учун. Юз ангиомаси одатда туғилишиданок бўлади. Хуружлар кўпинча бола ҳаётининг 1-ёшига туғри келади, глаукома 4-6 ёшда пайдо бўлади. 5 ёшдан катта болаларда краниограммада кўпинча энса соҳасида икки контурли шохли соялар аниқланади. Бу симптом Штурге-Вебер касаллиги учун характерли.

Касалликнинг бошўа белгиларидан кўпроқ ақлий заифлик учрайди, унинг даражаси эпилептик талвасалар оғирлигига ва микдорига боғлиқ.

Касаллик аста-секин прогрессияланади. Узоқ муддатли талвасасиз интерваллар бўлиши мумкин. Юз ангиомаси ўлчамларда катталашади, баъзида редуцияланади.

Даволаш учун талвасага қарши дорилар, мия ангиомаси жойлашган сохани рентген нурлантириш. Алоҳида ҳолларда мия кобиклари ангиомасини хирургик йўл билан олиб ташланади.

### **АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ (ЛУИ-БАР СИНДРОМИ)**

Аутосом-рецессив турда наслдан наслга ўтади. Биринчи клиник симптомлар 1-3 ёшда пайдо бўлади. Қуйидаги симптомлар характерли: телеангиэктазиялар, айниқса склераларда, прогрессияланувчи мяяча бузилишлари: атаксия, интенцион тремор, скандирланган нутк, нистагм. Секин-аста экстрапирамид симптомлар кўшилади: гипомимия, гиперкинезлар, монотонлик, нуткни кучсиз модуллашганлиги. Кўпинча беморлар аклий ривожланишдан орқада қолади.

Луи-Бар синдромида тери ва неврологик белгилар билан бир қаторда ўпкалар ва нафас йўлларида касалликларига мойиллик кузатилади, бу нарса ўз навбатида бронхоэктазия, пневмосклерозга олиб келиши мумкин. Нафас аъзоларини тизими кўп маротаба касалликга учраши дисгаммаглобулинемия билан асосланган. Луи-Бар синдроми иммунодефицит ҳолатларга тегишли.

Луи-Бар синдроми даволаш учун симптоматик даво билан бир қаторда, охириги йилларда айрисимон безни кучириб утказиш кўлланилмоқда, бунинг методикаси II Москва тиббиёт институтида ишлаб чиқарилган. Нобуд бўлган янги тугилган чақалоқнинг айрисимон беи тушнинг бир қисми билан экстринацияланади ва бемор сонининг териси остига экиб қўйилади. Операциянинг оқибатида иммунодефицит ҳолат коррекцияланади, бу нарса бемор аҳволини яхшиланишига олиб келади.

### ГИППЕЛЬ-ЛИНДАУ ЦЕРЕБРОРЕТИНАЛ АНГИОМАТОЗИ

Аутосом-доминант турда наслга ўтади, тўлик бўлмаган пенетрантликга эга. Эркаклар кўпроқ касалланади. Текширувда сезиларли ўзгаришлар кўз тубида аниқланади: тўр парда ангиоматози, кўп сонли аневризмалар, кисталар, тўр парда дегенерацияси. Иккала кўз 50% холларда зарарланади. Кўздаги ўзгаришлар билан бир қаторда миёча зарарланишлари белгилари аниқланади: атаксия, нистагм, скандирланган нутк, адиадохкинез. Миёчада патоморфологик жиҳатдан кўп сонли кисталар аниқланади. Неврологик статусда бош миё ичи гипертензияси белгилари аниқланади.

**Касаллик** прогрессияланиб боради. Даволаш учун дегидратацион моддалар, рентгенотерапия қўлланилади.

### ЭКСТРАПИРАМИД БУЗИЛИШ БИЛАН СПАСТИК ПАРАПЛЕГИЯ

Касаллик оёқлардаги жадаллашувчи спастик параплегия билан ифодаланади (Штрюмпель касаллигига ўхшаш), ҳамда экстрапирамид бузилишлар: мушаклар ригидлиги, атетоид гиперкинезлар, паркинсонга ўхшаш тремор, олигомимия кабилар ҳамроҳлигида намоён бўлади. Кўпинча экстрапирамид ригидлик 1 ўринга чиқиб пирамид бузилишларини ниқоблайди.

Битта оилани ичида соф спастик параплегия ва экстрапирамид бузилишлар билан параплегия бирга кузатилиши мумкин. Бу ҳолат битта касалликни ҳар хил шакллари ҳақида гапириши мумкин. Наслдан наслга ўтиши аутосом-рецессив. Симптомларни бирга кечиши биринчи бор 1905 йилда Ballet ва Rose томонидан тарифланган. Аутопсияда оч шар сегментларида оқариш, қора субстанция ҳўжайраларида тиришиш ва бошқа ўзгаришлар, пирамид йўлларида демиелиннизация аниқланган.

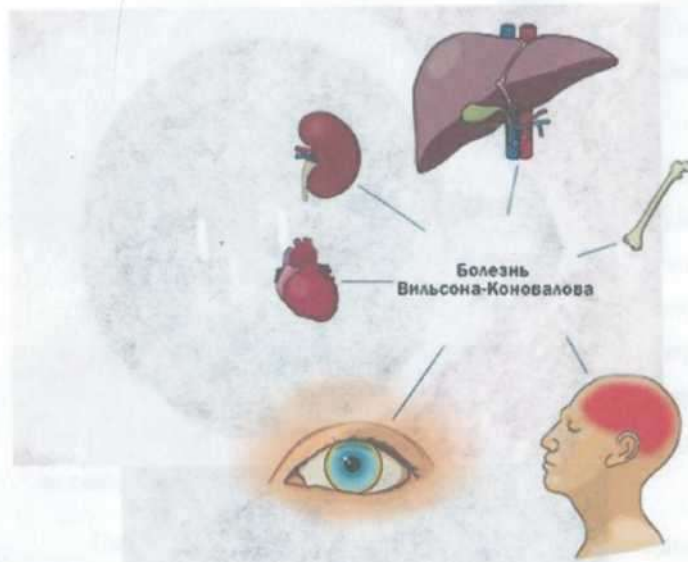
### ГАЛЛЕВОРДЕНА ШПАТЦА ЛЕЙКОДИСТРОФИЯСИ

Касалликнинг биринчи белгилари 3-14 ёшда кўл-оёқлари ва тана мушаклари гиперкинезлари билан бошланади. Баъзида касалликнинг эрта белгилари сифатида пигментлик ретинит ва тунги кўрлик, сўнг жадаллашувчи амаврозгача бўлган бузилишлар билан кузатилиши мумкин. Кейинчалик спастик тетрапарез симптомлари, нутқ бузилишлари, жадаллашиб борувчи деменция пайдо бўлади. Миоклония билан бошланган тарқоқ талвасалар ҳам бўлиши мумкин. Касалликнинг кеч даврларда торсион дистония, терминал фазасида эса децеребрацион ригидлик ва бульбар бузилишлар кўшилади.

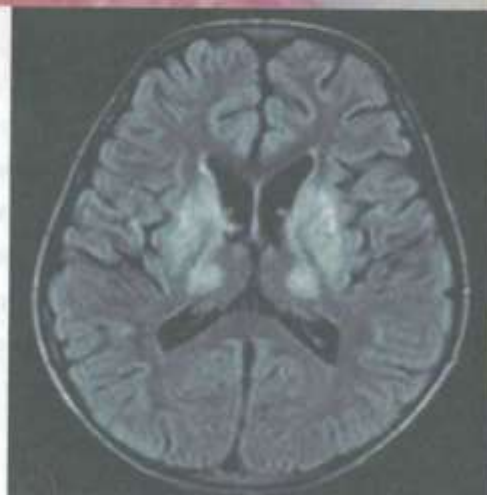
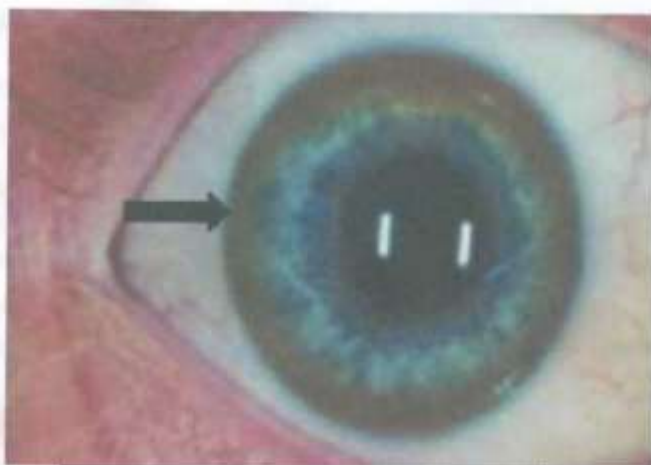
Морфологик патологик ўзгаришлар асосан стриопалидар тизимда аниқланади. Нейронлар гликолипид ва темир гранулалари билан тўлиб кетган. Миянинг бошқа қисмларида ганглиоз хўжайраларида ҳам ўзгаришлар кузатилади. Касалликни патогенези ноаниқ. Аутосом-рецессив йўл билан наслдан-наслга ўтади. Касаллик Hallervorden ва Spatz томонлардан 1922 йилда тарифланган.

### ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛ ДИСТРОФИЯ (ВЕСТФАЛЬ-ШТРИУМПЕЛЬ КАСАЛЛИГИ, ВИЛЬСОН-КОНОВАЛОВ КАСАЛЛИГИ)

Касаллик белгилари: жадаллашиб борувчи мушаклар ригидлиги, торсион дистоник ёки атетоид характердаги турли хил гиперкинезлар, дизартрия, дисфагия интелект пасайиши, псевдобульбар белгилар, жигар ўзгариши ва рангдор пардада яшил жигарранг халқани пайдо бўлиши (Кайзер-Флейшнер халқаси). Касаллик ўткир ва сурункали бўлиши мумкин.



Клиник белгиларига караб гепатоцеребрал дистрофияни 4 та тури ажратилади. **Абдоминал тури** жигар ва ошқозон-ичак тизимининг фаолиятини бузилиши билан ифодаланади. Асаб тизимини зарарланиши касалликнинг терминал даврларида пайдо бўлади. **Эрта ригид – аритмо – гиперкинетик тури** 8-15 ёшда бошланади, ёмон сифатли кечади. Клиникада мушак тонусини ўзгариши билан ва гиперкинезлар ифодаланади.



**Қалтирок-ригид тури** олатда 20 ёшда ривожланиб катта хажмдаги қалтираш ва мушак ригидлиги билан ифодаланади. 25-30 ёшда ривожланувчи қалтирок турида кўл-оёқлардаги, бошдаги, танадаги катта хажмдаги қалтираш ифодаланган. Мушак тонусидаги ўзгаришлар касалликни кеч даврларида ривожланиб яққол ифодаланмайди.

**Экстрапирамид-пўстлоқ тури,** Н.В.Коновалов томонидан ажратилган бўлиб, олий нерв фаолияти бузилиши, фалажлар, парезлар, эпилептик тутканоқлар билан тасвирланади.

Барча турларида маълум даражада жигар тарафдан ўзгаришлар келиб чикади ва ним ўткир гепатит кўринишида намоён бўлади: анорексия, диспепсия, қусиш, тана ҳарорати ошиши, ремитирланган сариклик. Кеч даврларида жигар циррози ва жигар етишмовчилиги ривожланади: асцит, геморрагик белгилари. Суяк тизимдаги ўзгаришлар деформациялар ва остеопороз кўринишида бўлади. Қонда церулоплазмин миқдори камаяди, гипопро테인емия пайдо бўлади. Сийдикда – кескин гипераминоацидурия ва гиперкупрурия.

Патологоанатомик бош миёда, жигарда, буйракларда, қора талокда, рангдор пардада, кўзни гавҳарида мисни чўкиши ва бу аъзоларда дегенератив ўзгаришлар аниқланади. Бош миёдаги ўзгаришлар нерв тўқимасида склероз ривожланиши ва глиани ўсиши билан намоён бўлади; юмшоқданиш ўчоғлари, кисталар ҳосил бўлиши, бу ҳолатлар ясимксимон ўзак, пўстлоқ ва пўстлоқ ости ўзакларда кўпроқ кузатилади. Кул ранг модданинг майда томирлари орасида қон куйилиш ва периваскуляр шиш пайдо бўлади.

Касалликнинг етакчи патогенетик бўғинида мисни транспортловчи церулоплазмин оксиди синтезини бузилиши ётади, бунини натижасида қонда миснинг юқори концентрацияси ривожланади ва тўқима аъзоларига чўкади, ҳамда тўқималардаги модда алмашиши бузилади.

Касалликни летаргик энцефалит, кичик хоррея, пўстлоқ ости дегенерациялари билан қиёсий ташкиз ўтказиш керак.

Даволаш: организмда ортиқча мисни боғловчи моддалар ва препаратлар (пенициламин) олиб чиқишни таъминлаш ва жигар учун юмшоқ режим ҳосил қилиш (оксид билан бойитилган, ёғ чекланган ва мис



микдори кам бўлган маҳсулотли пархез). Симптоматик даво ва витаминотерапия буйрилади.

Касаллик аутосом рецессив йўл билан наслдан-наслга ўтади. Касаллик 1912 й Wilson ва 1883 йилда Westphal томонидан тасвирланган. Гепатоцеребрал дистрофия номи Н.В. Коновалов томонидан таклиф этилган.

### **ЁН АМИОТРОФИК СКЛЕРОЗ (СПАСТИК СПИНАЛ ФАЛАЖ, КОЖЕВНИКОВ-ШАРКО КАСАЛЛИГИ)**

Касаллик 25-65 ёшда қўллардаги қувватсизлик ва мушаклар атрофиясидан бошланади, сўнг бу жараён оёқларга ўтади. Белгилар симметрик бўлиб пай рефлексларини йўқолиши, фибрилляр ва фарсикуляр учинлар билан намоён бўлади. Кўпроқ қўл-оёқларни дистал сохалари зарарланади. Бульбар симтомлар - дизартрия, дизфагия, тил атрофияси кузатилади. Периферик фалажлар ривожланиши билан бир вақтда ёки касалликни кеч даврида гемиплегия ёки спастик турдаги параплегия аниқланади. Терминал даврида тетраплегия ва бульбар фалаж кузатилади. Оғриқлар ва парестезиялар касалланишнинг ярмида бўлиши мумкин. Чуқур сезги ўзгармайди. Кичик чанок аъзоларини фаолияти бузилиши ҳам мумкин. Бир катор ҳолатларда олий пўстлоқ функциялари ҳам зарарланиши мумкин: кўзгалувчанлик, психотик ҳолатлар, кулги ва йнги. Баъзида орқа миё суюқлигида оксилни нисбий ошиши, қонда оксилни кескин ортиши ва трансаминазалар фаоллашини, сийдикда креатинин пасайиши кузатилиши мумкин. Касаллик кечиши ёмон сифати.

Касалликнинг асосида орқа миё мотор хўжайралари, миё устуни ва оз даражада бош миё яримшарларини пўстлогини дегенерацияси ётади. Орқа миёни олдинги ва ён қисмларида иккиламчи дегенератив ўзгаришлар миелинни камайиб бориши билан ифодаланади. Дегенератив ўзгаришлар орқа миёнинг ён устунлари ва пирамид йўлларида устуирокдир.

Хўжайралар цитоплазмасида ўзига хос битишмалар пайдо бўлади – асосий устуни агрофил ва ўта зич. Ойлавий ҳолатларда спорадик ҳолатлардан фарқли равишда демиелинизация зоналари Голл ва Бурдах тутамларига хос. Спинocereбилляр трактларда ифодаланган демиелизацияда ва суданофиллипид гранулаларни йиғилиши аниқланган. Прогнози ёмон сифатли. Летал ҳолатлар бульбар фалаж ва иккиламчи инфекцияси сабабли ривожланади. Қиссий ташхис полиневрит, тарқоқ склероз, сирингомиелия, орқа мия сифилиси, ўсмалар ва нерв мушак тизими дегенератив касалликлар билан ўтказилиши керак.

Даволаш: неврал амиотрофияга ўхшаш, гормонал терапия тавсия этилади.

Барча дунё мамлакатларида 100000 аҳолига 1,4-6 ҳолат учрайди. Наслдан-наслга аутосом доминант йўли билан ўтади. Бу касаллик 10 ёшгача бўлган болларда ҳам кузатилиши учраган баъзида деменция билан биргаликда. Бу шакллари ювенил деб номланиб аутосом рецессив йўли билан ўтади. Касаллик биринчи бор 1896 йилда Charcot томондан тасвирланган.

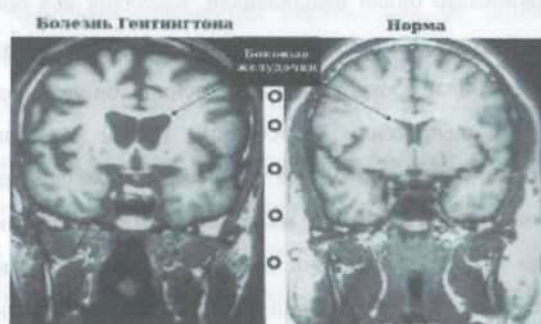
### ГЕНТИНГТОН ХОРЕЯСИ (ХОРЕИК ДЕМЕНЦИЯ)

Эмоционал зўриқишда кучайиб борувчи хореик кўл-оёқлардаги гиперкинезлар билан ифодаланади. Касаллик кеч бошланади 30 ёшда ва ундан ўтганда. Касалликнинг бошланиши аксарият ҳолларда интеллектуал дефект билан боғлиқ, баъзида психоз билан (голюцинатор параноид синдром, депрессия, алаҳсираш). Аклий заифликликни учта тури ажратилади: биринчи турида эътиборни нотурғунлиги, тез чалғиб қолиши, фикрлашни нотекислиги, мақсадни тартибсизлиги кузатилади; иккинчи турида нутқ ва фикрлашни секин аста камбағаллашиб бориши, фикрлаш жараёнларини секинлашуви, эмоционал фволятни камбағаллашиши; учинчи турида апраксия ва афазия устунлиги. Касалликнинг кеч

даврларида мушак ригидлиги ривожланиши мумкин. Баъзида беморларда эндокрин ва нейротрофик бузилишлар кузатилади – инфантилизм, булимия, кўп чанқаш, вазомотор бузилишлар, суякдаги трофикани бузилишлари. ЭЭГда диффуз аномалиялар аниқланади.



Патоморфологик текширувда пешона қисмини зарарланиши устунлиги билан бош мия атрофияси, пушталарни теккислашиши, коринчаларни кенгайиши аниқланади. Энг кўпол ўзгаришлар пўстлоқ ости тузилмаларида кузатилади – пўчоқда, думли ядрога, нерв хўжайраларида ва переваскуляр бўшлиқларда – липоид пигмент.



Касаллик патогенези ноаник. Қора субстанция соҳасида темир моддасини ошиши, эритроцидларда магний даражасини ошиши аниқланган.



Касалликнинг асосида оксидланиш метаболизмининг кўпол бузилишлар ётади. Касалликнинг давомийлиги бошланишидан 5йилдан - 15 йилгача давом этади. Частотаси 100 000га 2,3 ва 6,7 ҳолатгача бўлиши мумкин. Касаллик наслдан-наслга аутосом доминант типда ўтади. Эркаклар аёлларга қараганда кўпроқ хасталанади. Касаллик биринчи бор 1872 йилда Huntington томонидан тасвирланган.

### ЯХШИ СИФАТЛИК ЭССЕЦИАЛ ТРЕМОР (МИНОР СИНДРОМИ)

Биринчи бор балоғат ёшида бошланади, эркакларга нисбатан аёлларда биров кечроқ. Касалликнинг эрта белгилари қўл-кафтларида майда тремор, доим ҳам симметрик эмас, касалликнинг бошида ўйғониш пайтида мавжуд ва қисқа вақт ичида ихтиёрый назорат қилинувчи. Кейинчалик қўлларни тремори кўпайиб боради, тилда (дизартрия билан), овоз бойламлари, бош оёқ ва танада ҳам ривожланади. Беморларда кўп ҳолатларда енгил экстрапирамид симптомлар – юрганда қарахтлик ва ригидлик –

аникланади. Паркинсонизмдан фаркли равишда тремор тезроқ ва амплитудаси пастроқ, интелект пасайиши умуман кузатилмайди. Жараёни жадаллашиб бориши треморни секин-аста генереализацияси ва амплитудасини ошиши билан намоён бўлади.

Касалликни гепатоцеребрал дистрофия, Гентингтон хоресиясини эрта турлари, нейроинфекция асоратлари билан қиёсий ташқисини ўтказиш керак.

Терапевтик натижа витамин В6 ва седатив моддаларни қўллашда олиш мумкин. Оғир ҳолатларда бетта адренергик блокаторларда қўллаш керак. Ифодаланган клиникада энг яхши натижа таламусни стереотактик операцияларида кузатилади. Касаллик аутосом доминант йўл билан наслдан наслга ўтади. Биринчи бор 1836 йилда Most, 1887 йилда Dana, 1936 йилда Л.С. Минор томонидан тасвирланган.

#### ГЕНЕРАЛЛАШГАН ТИК

Касаллик кўп миқдордаги локал тиклар билан намоён бўлади. Мактаб ёшдаги болларда бошланиб биринчи бор юздаги мушакларни зарарлайди (ковоклар, лаблар, бурун канотлари), кейинчалик эса ҳалқум мушаклари ва нафас мушаклари ҳам зарарланади. Беморлар бирдан овоз чиқаради, йўталади, нафас олиши қийинлашган. Кейинчалик патологик жараёнга тана ва қўл-оёқ мушаклари ҳам қўшилади, елкаларини бирдан қўтарилиши, ўтириб туриш, стереотипик сакрашлар кузатилади. Эхолалия ҳам тасвирланган. Мустақилликни йўқлиги, катъиятсизлик, ўз ҳолатига негатив муносабат каби рухий ўзгаришлар ҳам бўлиши мумкин. Синдром энцефалит ривожланиши ёки натижасида ҳам бўлиши мумкин.

Тасвирланган холатларни кўпчилиги спорадик. Генетик аспекти тасдиқланмаган. Касаллик биринчи бор 1885 йилда Gilles de la Tourette томондан тасвирланган.

### ОЛИВО-ПОНТО-ЦЕЛЕБЕЛЛЯР-ДЕГЕНЕРАЦИЯ

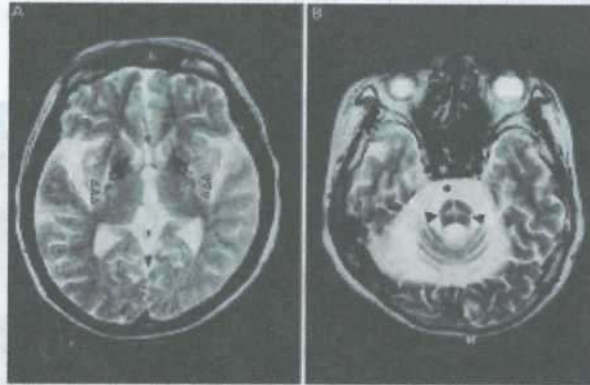
Мияча дегенерацияларининг бошқа турларидан Degerine ва Thomas томонидан 1900 йилда ажратилган бир гуруҳ касалликлар. Касаллик мияча пўстлоғи нейронлари ва варолий кўприк ядролари ва пастки оливаларнинг зарарланиши, ҳамда, маълум даражада, орка миянинг ва базал ганглийларнинг патологияси билан ифодаланади. Konigsmark ва Weiner таснифи (1970) бўйича оливо-понтocerebellar дегенерацияларнинг 5 та тури ажратилади: I - Менцел, II – Фиклер-Винклер, III – ретинал дегенетация билан, IV – Шут-Хаймакер, V – деменция, офтальмоплегия ва экстрапирамид бузилишлари билан.



**Биринчи Менцел тури** - оливо-понтocerebellar дегенерацияси 14-60 ёшда атактик юриш, дизартрия, дизфагия, бош тремори, гиперкинезлар, чуқур ва юзаки сезгилар бузилишлари, спастик парез ва плегиялар билан кузатилади.

Морфологик пастки оливалар ядролари, кўприк, миачанинг чувалчанги ва ярим шарларида Пуркинъе хўжайралари, тишли ядро дегенерацияси, миачанинг грануляр хўжайраларни камайиши, ифодаланган демиелизация ва миачанинг ўрта оёқчаларни толаларини йўқолиши билан намоён бўлади. Орқа миёда олдинги ва орқанги миёа устунлари, “Кларк” устунларини йўқолиши, миёча йўллари ва орқанги илдизларни дегенерацияси аниқланади. Касаллик секин жадаллашиб боради. Аутосом доминант йўллари билан ўтади. 1891 йилда Menzel томонидан тасвирланган.

**Иккинчи Фиклер-Винклер тури** оливо-пonto-целлелляр-дегенерацияси. 20-80 ёшда бошланади. Клиник жиҳатдан кўл-оёқлардаги устунликлар билан миёча атаксияси, сезги сакланган ҳолда пай рефлексларни пасайиши кузатилади. Парез ва плегиялар аниқланмайди.



Патоморфологик пастки оливалар ядролари, кўприк асоси нейронлари, кўпрок яримшарлардаги Пуркинъе хўжайраларини енгил атрофияси аниқланади. Бу тури аутосом рецессив йўллар билан наслданаслга ўтади, биринчи бор 1911 йилда Fickler ва 1923 йилда Winkler томонидан тасвирланган.

**Учинчи ретинал дегенерация тури** оливо-понт-целлебеллар-дегенерацияси. Болалик ёки ўсмирлик ёшида бошланади (1-34 ёш). Клиник жиҳатдан бош ва қўл-оёқлар тремори, атаксияси, дизартрия, кўрликка олиб боровчи жадаллашувчи кўришни пасайиши билан ифодаланади. Бу турида тўр пардани пигментлик дегенерацияси баъзида нистагм ва офтальмоплегия билан бирга кузатилади. Пирамид тизимни зарарланиши кучли ифодаланган. Кам ҳолатларда юзаки сезгини сегментар бузилишлари пайдо бўлиши мумкин.

Патоморфологик глиоз билан пастки оливалар, кўприк асоси ва миёчанинг ўрта оёқчаларининг нейронлари дегенерацияси аниқланади. Миёчада Пуркинёе хужайралари атрофияси, хусусан юқори юзаларида, тишли ядронинг грануляр хужайраларини дегенерацияси, тўр пардадаги ўзгаришлар пигмент эпителий ва грануляр хужайралар дегенерацияси билан ифодаланади. Орқа миёда баъзида спиноцеребеллар толалар ва органги илдизлар дегенерацияси ҳам кузатилади. Наслда-наслга ўтиши аутосом доминант. Биринчи бор 1951 йилда Havener томонидан тасвирланган.

**Тўртинчи Шут-Хаймакер тури** олива-понт-целлебеллар-дегенерацияси. 17-30 ёшда миёча атаксик бузилишлари ёки спастик параплегия билан бошланади. Иккала ҳолатда ҳам беморларда дисфагия, дизартрия каби бульбар бузилишлар, юз нервини фалажи, чуқур сезгини бузилишлари ҳам кўшилиши мумкин.

Морфологик бош миё нервларининг IX, X, XI ва VII жуфтларини ядроларини нейронлар дегенерацияси, пастки оливалар ядролари атрофияси, Пуркинёе хужайралари, тишли ядро ва миёчанинг оқ моддасини дегенерацияси аниқланади. Орқа миё ёки зарарланмайди, ёки спино-миёча толалари, органги устунлар ва олдинги шох хужайралари дегенерацияси мавжуд бўлиши мумкин.



Аутосом доминант йўл билан ўтади. 1950 йилда Shut ва Haymaker томонидан тасвирланган.

Бешинчи тур деменция, офтальмоплегия ва экстрапирамид бузилишлар билан оливо-понтго-церебелляр-дегенерацияси. 7-45 ёшда бошланади. Қўл-оёқлардаги атаксия, дизартрия, жадаллашувчи офтальмоплегия, деменция ва гипертоно-гиперкинетик синдром кўринишдаги ифодаланган экстрапирамид бузилишлар билан намоён бўлади.

Морфологик пастки оливалар ва Варолий кўпригининг асоси ядроларини дегенерацияси билан ифодаланади. Мияча атрофияси асосан Пуркинье хўжайралари дегенерацияси ҳисобидан, кам ҳолатларда эса глануляр хўжайралар дегенерацияси ҳисобидан ривожланади. Ўрта мияда кўзни ҳаракатлантирувчи ва кора субстанция ядролари дегенерацияси аниқланади. Орқа мияда спинocereбелляр йўллар дегенерацияси бўлиши мумкин.

Аутосом доминант йўли билан наслдан-наслга ўтади. 1956 йилда Carter ва Sakavajana томонидан тасвирланган.

### **ЖАДАЛЛАШУВЧИ КАРИЛИК ДЕМЕНЦИЯСИ**

#### **(Альцгеймер касаллиги)**

Ўртача 55 ёшда бошланади. Касаллик кечилиши 2та варианти тасвирланган. Биринчи классик турида тез аклий заифлик ривожланади, ўчоғли белгилар кейинрок қўшилади, иккинчи турида секин-аста кечилиши билан аклий заифликни, мнестик бузилишлар ва ўчоғли белгиларни ривожланиши ҳам секинрок юзага келади. Альцгеймер касаллигининг клиник кўринишида марказий ўринни хотирани пасайиши эгаллайди – жадаллашиб боровчи эслаб қолиши пасайиши, фиксакцион амнезия, амнестик дезориентировка, репродуктив фаолиятни бузилишлари.

Эътиборни, кабул қилишни бузилишлари, кўп қалбаки таъниб қолишлар зўрайиб боради. Аграфия, алексиядан ташқари ифодаланган акалькулия ҳам кузатилади. Кўникмаларни йўқолиши кучайиб боради, кизиқишларни издан чиқиши ривожланади, беморлар мақсадсиз хавотирли, кейинги ҳаракатлари автоматлашган характерга эга. Нутк бузилишлари ҳам мавжуд: сенсор афазия, амнестик афазия, нутк аспонтанлиги нутк кўзғалишига ўтиб кетиши, баъзида логоклония.

Касаллик якунида деменция чуқур тотал характерга эга. Холатларнинг ярмида галлюцинатор алаҳсираш холатлари аниқланади, бўлакли фикрлар, қисқа муддатли психомотор кўзғалишлар. Беморларни чорак қисмида талваса хуружлари мавжуд. Экстрапирамид бузилишлар (паркинсонга ўхшаш синдром) бир гуруҳ беморларда кўпроқ касалликнинг якунида кузатилади. Касаллик охири давларида дещеребрацион ригидлик, кахексия, булимия, оғиз автоматизм белгилари, эндокрин бузилишлар намоён бўлади. Терминал даврини давомийлиги ўртача 5-6 ой.

Патоморфологик бош мия атрофияси аниқланади, хусусан пешона, энса қисмлари ва гипокампи. Гистологик иккита ўзига хос хусусиятлари мавжуд: бош мия пўстлогиди аргирофил доғлар ва нерв хўжайраларини “альцгеймерли” дегенерацияси. Зарарланган нейронлар полфризацион нурда анизотроп ва йўғонлашган, чигаллашган нейрофибрилаларни ўз ичига камраб олади. Периваскуляр сохалар ва пўстлокда синил доғлар топилади, баъзида кўп миқдорда. Гистохимик ва электронмикроскопик маълумотлар уларда амиллоидсимон моддани борлиги кўрсатади.

Касалликни бош миани қон томир ва ўсма касалликларидан, Пик касаллигидан фарқлашни билиш керак.

Даволаш стационарда. Психомотор кўзғалишида аминазин, седуксен ва бошқаларни қўллаш керак. Витаминлар билан даволаш ва интеркурент инфекциядан сақлаш зарур.

Касаллики доминант турда наслдан наслга ўтиши тахмин қилинади, Аёллар ўртасида касаллик 3-4 баробар кўпроқ кузатилади, эркакларга нисбатан. Битта оилада касаллиқнинг энг кўп кузатилган ҳолати (5 авлодда 13та бемор) 1961 йилда Lauter томондан тасвирланган.



## ТЕРМИНОЛОГИЯ

**Альбинизм** – теридаги пигментни пасайиши, мелонил метаболизм дифекти

**Атаксия** – мувозанат бузилиши

**Аменорея** – хайзни йўқлиги

**Атетоз** – қўл-оёқ бармоқларида чувалчанг симон ҳаракатлар

**Акромегалия** – қўл-оёқларини бармоқлари пешона, пастги жағ суюқларини меъёрдан ортиқча катталашиши, эндокрин патология

**Аномихия** – туғма тирноқларни йўқлиги

**Атрихоз** – сочларни йўқлиги, қўпинча туғилишда

**Аблефария** – қўз тирқишини ва ковокларни туғма йўқлиги

**Алакримия** – қўз ёшларни йўқлиги

**Аденитя** – тўлиқ ёки қисман тишларни йўқлиги

**Буфтальм** – қўз олмасини катталашиши

**Брахидактилия** – бармоқларни калталишиши

**Гинекомастия** – эркакларда кўкрак безлари катталаши

**Гемофилия** – коагулопатия тури спантан ва жароҳатдан кейинги геморрагиялари

**Гидроцефалия** – бошда суюқлик миқдорни ортиб кетиши

**Гипертелализм** – калла саяқларни деформацияси, юқори лабни калталиги, ақлий заифлик

**Деменция** – ақлик қобилиятни пасайиши

**Дислексия** – кўриш ва эшитиш сақланган ҳолда ўқиш қобилиятини ривожланмаслиги

**Крипторхизм** – тухумни мойка тушмаслиги

**Лейкодистрофия** – липидлар катаболизми ва миелин синтезида иштирок этувчи ферментлар дифекти

**Лейконихия** – тириокларни рангсизланиши

**Микроцефалия** – бош миёни мейёрдан кичик бўлиши

**Миопатия** – мушаклардаги метаболик жараён бузилиш

**Микрофтальмия** – кўз олмасини кичиклиги

**Нарколепсия** – ҳужум сирин ривожланувчи уйқичанлик

**Паралич** – ҳаракат чекланиши

**Полидактилия** – бармоқларни кўпайиши

**Птоз** – юкори қовоқни тушиб қолиши

**Птеригиум** – тизза бўғими остида ёки бўйинда тери бурмасини пайдо бўлиши

**Синдактилия** – бармоқларнинг ёпишиб қолиши

**Фенилкетонурия** – фениланилин алмашувининг бузилиши касаллиги

**Хорея** – ихтиёрсиз тартибсиз ҳаракатлар, кўпроқ юзда, кўл-оёқларда ва тилда кузатилиши мумкин

**Энтропиум** – қовоқни туғма буралиб қолиши

**Эпикантус** – қовоқ аномалияси, кўз тирқишини ички бурчагини ёпиб турувчи ярим ой сирин тери бурмаси

## Тестлар

1. Бемор 14 ёш. Юзи амимик, лаблари «тапир». Тўш-ўмров сўрғичсимон мушакларнинг атрофияси. Пай рефлекслари пасайган. ПМДнинг клиник шаклини белгиланг.

- a. Ландузи-Дежерин
- b. Дюшен
- c. Шарко-Мари
- d. Вердниг-Гофман

2. Бемор 6 ёш. Болдир мушакларининг псевдогипертрофияси «ари бели», «ўрдак юриши» “нарвонсимон туриш”, касалликни белгиланг:

- a. Русси-Леви
- b. Вердниг-Гофман
- c. Дюшен
- d. Ландузи-Дежерин

3. Дюшен миопатияси қандай наслдан наслга берилади?

- a. аутосом-рецессив
- b. аутосом-доминант
- c. Y хромосома билан боғланган
- d. рецессив, X хромосома билан боғланган

4. Қуйидаги қайси касаллик бирламчи миопатияга тегишли?

- a. Ландузи-Дежерин миодистрофияси
- b. Шарко-Мари амиотрофияси
- c. Вернико-Гоффман амиотрофияси
- d. Кугельберг-Велангер амиотрофияси

5. Дюшен миопатиясидан яна қайси касалликда болдир мушаклари сохта гипертрофияси кузатилади?

- a. Кугельберг-Веландер
- b. Шарко-Мари
- c. Ландузи-Джерина

- d. Эрба-Рота
6. Қайси қўшимча параклиник текширув усули миодистрофияни қиёсий ташхис қўлланади?
- a. умуртка рентгенографияси  
 b. мускул биопсияси  
 c. лomber пункция  
 d. капиллярскопия
7. Миопатияга мос келмаган симптомни ажратинг
- a. канотсимон курак  
 b. псевдогипертрофия  
 c. фибриляр учишлар  
 d. дурдоқ лаб
8. Эрба Рота миопатиясига хос симптомларни кўрсатинг
- a. Куш каноти, эркин елка симптоми, амимия  
 b. Фридрейх тавони, тўнтарилган бутилка, маймун панжа симптоми  
 c. Псевдогипертрофия, нарвонсимон туриш, ўрдаксимон юриш  
 d. Валик симптоми, атлетик тана, югинишни қийинлиги
9. Қуйдагилардан қайси бири бирламчи мушак дистрофияларга кирмайди?
- a. Шарко-Мари-Тутта касаллиги  
 b. Эрба-Рота касаллиги  
 c. Дошен касаллиги  
 d. Беккер касаллиги
10. Қайси ирсий касалликларда КФК кўпаяди?
- a. Шарко-Мари  
 b. Жадаллашувчи мушак дистрофияси  
 c. Гентингтон хоряси  
 d. Фридрейх атаксияси

11. Бола 7 ойлик. Иккинчи хомиладорликдан. Хомиладорликнинг охирида хомиланинг қимирлаши сусайган, объектив: диффуз мушак гипотонияси, қўл-оёқларда парез, пай рефлекслар йўқолган. Тил мушакларида фибрилляр тортишишлар. Касалликни аниқланг.

- a. Эрба-Рота ПМД си
- b. Дюшен ПМД си
- c. Спинал амиотрофия
- d. БЦФ

12. Наслий-дегенератив касалликлардан қайси бири кўпроқ полиневропатияни эслатади:

- a. Шарко-мари неврал амиотрофияси
- b. Миопатия
- c. Штрюмпель спастик параплегияси
- d. Томсон миотонияси

13. Тунтарилган бутилка симптоми қайси касаллик учун хос?

- a. Дюшен миопатияси
- b. Ландузи-Дежерина
- c. Эрба-Рота
- d. Шарко-Мари-Тутта

14. Шарко-Мари-Тут касаллигига хос белгиларни топинг

- a. Қуш қаноти, эркин елка симптоми, амимия
- b. Фрейдрех тавони, тунтарилган бутилка, маймун панжа симптоми
- c. Псевдогипертрофия, нарвонсимон туриш, ўрдаксимон юриш
- d. Валик симптоми, атлетик тана, ютинишни қийинлиги



15. Спинал амиотрофия Вердник-Гоффман касаллиги учун хос симптомларни сананг

- a. «бўш бола симптоми», гипотония, арефлексия
- b. тунтарилган бутилка, маймун панжа, Фрейдрех тавони
- c. псевдогипертрофия, нарвонсимон туриш, ўрдаксимон юриш
- d. диплопия, птоз

16. Маймун панжа симптоми қайси касаллик учун хос?

- a. Эрба-Рота
- b. Ландузи-Дежерина
- c. Шарко-Мари-Тутта
- d. Дюшен миопатияси

17. Қуйдаги касалликлардан қайси бири амиотрофияларга кирмайди?

- a. Шарко-Мари-Тутта касаллиги
- b. Дюшен касаллиги
- c. Вердник-Гоффман касаллиги
- d. Кугельберг-Веландер касаллиги

18. Қуйдагилардан қайси бири Шарко-Мари-Тутт касаллиги белгиларига кирмайди?

- a. дистал гипотрофиялар
- b. тунтарилган бутилка
- c. маймун панжа
- d. псевдогипертрофиялар

19. Бола 7 ойлик. Иккинчи хомилдорликдан. Хомилдорликнинг охирида хомиланинг кимирлаши сусайган, объектив: диффуз мушак гипотонияси, қўл-оёқларда парез, пай рефлекслар йўқолган. Тил мушакларида фибрилляр тортишишлар. Касалликни аниқланг.

- a. Вердниг-Гофман спинал амиотрофия
- b. Дюшен миопатияси
- c. Эрба-Рота миопатияси
- d. Ландузи-Дежерина касаллиги

20. Шарко-Мари-Тут касаллигига хос белгиларни топинг

- a. Псевдогипертрофия, нарвонсимон туриш, ўрдаксимон юриш
- b. Куш қаноти, эркин елка симптоми, амимия
- c. Фридрейх тавони, тунтарилган бутилка, маймун панжа симптоми
- d. Валик симптоми, атлетик тана, ютинишни қийинлиги

21. Диплопия қайси касалликда кузатилиши мумкин?

- a. Миастения
- b. Ландузи-Дежерина
- c. Эрба-Рота
- d. Шарко-Мари-Тут

22. “Валик” симптоми қайси касалликга хос?

- a. Миастения
- b. Миотония
- c. Шарко-Мари-Тут
- d. Эрба-Рота

23. Қайси белги миотонияга хос?

- a. “қўлқоп” ва «пайпоқ» симптоми
- b. мускуллар тезда чарчаб қолиши
- c. псевдогипертрофия
- d. мускул қисқаргандан кейин езилиши қийинлиги

24. Қайси прсий касалликда айрисимон без фаолияти бузулади?

- a. миотония
- b. миопатия
- c. миастения
- d. амиотрофия

25. Миастения патогенези асосида нима этади?

- a. синаптик бўшликда импульс йўналишини бузулиши
- b. мускул модда алмасувини бузулиши
- c. асабдаги нерв импульсларини йўналитшини бузулиши
- d. калий алмасувининг бузулиши

26. Томсон миотонияси патогенези асосида нима этади?

- a. мускул модда алмасувини бузулиши
- b. мионеврал ўтказувчанликни бузулиши
- c. орка мия мотонейронининг функциясини бузулиши
- d. калий алмасувининг бузулиши

27. Миастенияни бульбар турига хос белгиларни айтинг

- a. диплопия, птоз
- b. дисфония, дисфагия
- c. бутун тана мушаклари бўйлаб қувватсизлик
- d. юзнинг ярмида периферик фалаж

28. Миастенияни даволашда қандай препаратлар қўлланилади?

- a. антихолинэстераз препаратлар
- b. витаминлар
- c. антиконвульсантлар
- d. миорелаксантлар

29. Миастенияни даволашда қайси препаратлар қўлланилмайди?

- a. метаболликлар
  - b. антихолинэстераз препаратлар
  - c. витаминлар
  - d. миорелаксантлар
30. Томсон миотониясида қуйидагилардан қайсилари кузатилади?
- a. валик симптоми, атлетик тана, ютинишни қийинлиги
  - b. куш қаноти, эркин елка симптоми, амимия
  - c. Фридрейх тавони, тунтарилган бутилка, маймун панжа симптоми
  - d. Гилос данаги симптоми
31. Пароксизмал миоплегия патогенези асосида нима етади?
- a. мускул модда алмашувини бузилиши
  - b. синаптик бўшлиқда холинэстераза ферментини камайиши
  - c. калий алмашувининг бузулиши
  - d. асабдаги нерв импульсларини йўналитшини бузилиши
32. Пароксизмал миоплегиялар қандай йўл билан насдан наслга ўтади?
- a. аутосом-рецессив
  - b. аутосом-доминант
  - c. жинсий билан боглик
  - d. барча жавоблар тугри
33. Пароксизмал миоплегия хуружларни кўзгатувчи факторлар
- a. барча жавоблар тугри
  - b. совук ўтиши
  - c. углеводларни овқатда кўп истеъмол қилиш
  - d. жисмоний чарчаш

34. Пароксизмал миоплегиянинг гипокалиемик формаси \_\_\_\_\_ касаллиги номланади

- a. Дюшен
- b. Гамсторп
- c. Вильсон-Коновалов
- d. Вестфал

35. Пароксизмал миоплегиянинг гиперкалиемик формаси \_\_\_\_\_ касаллиги номланади

- a. Дюшен
- b. Вильсон-Коновалов
- c. Гамсторп
- d. Вестфал

36. Пароксизмал миоплегиянинг гипокалиемик турини давоси

- a. барча жавоблар тўғри
- b. вена ичига хлорид натрий суюқлигини 0,5% изотоник суюқликда
- c. панангин вена ичига томчилаб
- d. ичишга 10% хлорид калий суюқлиги

37. Пароксизмал миоплегиянинг гипокалиемик турини давоси

- a. Кальций хлорид суюқлигини 10% 20 мл вена ичига
- b. барча жавоблар тўғри
- c. туз билан бойитилган диета, калий микдорини чеклашни билан
- d. Глюкозани 40% ли суюқлигини 40 мл вена ичига инсулинни тери остига юборилади

38. Пароксизмал миоплегия қайси касаллик билан дифференциал диагностика қилиш керак?

- a. истерия

- b. каталепсия
- c. тиреотоксикоз
- d. барча жавоблар тугри

39. Пароксизмал миоплегиянинг қайси тури кузатилмайди?

- a. гиперкальциемик
- b. нормокальциемик
- c. гипокальциемик
- d. гиперкальциемик

40. Пароксизмал миоплегиянинг гиперкальциемик формаси қайси ёшда бошланади

- a. 40-50 ёшида
- b. 20 ёшдан кейин
- c. 5 ёшдан эртароқ
- d. 60-70 ёшида

41. Вильсон-Коновалов касаллигида қайси модда алмашинуви бузилади?

- a. Углевод
- b. Мис
- c. Оксил
- d. Липид

42. Қуйидаги қайси касаллик аутосом доминант йўли билан ўтади?

- a. Гентингтон хорейси
- b. Муковисцидоз
- c. Дюшен миопатияси
- d. Бекер миопатияси

43. Шрюмпель касаллигида зарарланш учоги каерда бўлади?

- a. орка мияни орка устунда
- b. орка мия олдинги шохларда
- c. орка мия ен устунда
- d. экстрапирамид тизимда

44. Пьер Мари атаксиясида мячадан ташкари яна каер зарарланади?

- a. чукур сезги
- b. экстрапирамид тизим
- c. юза сезги
- d. пирамид тизим

45. Марказий фалаж белгилари қуйидаги касалликлардан қайси бирида кузатилиши мумкин?

- a. Генгинтон хорейси
- b. Шрюпел спастик параплегияси
- c. Дюшен псевдогипертрофияси
- d. Миастения

46. Фридрейх онлавий атаксияси қандай хос белгиларни сананг

- a. мяча атаксияси, мушак бугим сезгисини бузулиши, скандирлашган нутк
- b. Гиперкинезлар
- c. спинал атаксия, нистагм, гипертонус
- d. нистагм, мушак бугим сезгисини бузулиши, пешона атаксияси

47. Пьер Мари атаксиясида каер зарарланади?

- a. сезги сфераси
- b. орка миянинг орка устун
- c. пуствлок ости ядролари

d. миёча ва унинг ўтказувчи йўллари

48. Паркинсон касаллигида қўлланиладиган дориларни сананг

a. преднизолон, рибоксин

b. прозерин, калий оротат

c. мадопар, циклодол

d. мидантан, строфантин

49. Паркинсон касаллигига хос белгилар

a. гипертонус, гиперрефлексия, гипертрофия

b. тишли гилдирак симптоми, пропульсия, ахейрия

c. атония, атрофия, арефлексия

d. гипотоник-гиперкинетик белгиси

50. Беморда юришда кийинчилик, пастки спастик парапарез, касаллик биринчи 10 йилликда бошланган ва жинсга боғлиқ холда ўтган ташхис қўйинг

a. Штрюпель касаллиги

b. Томсон миотонияси

c. Шарко-Мари амиотрофияси

d. Эрба-Рота касаллиги

51. Қачон ўринбосувчи терапия қўлланилмайди?

a. Кандли диабет

b. Модда алмашуви ирсий касалликларида

c. Даун касаллигида

d. Адреногенитал синдром

52. Қўйда келтирилган қайси патологияда ўринбосувчи терапия ўтказилмайди.



- a. Гемофилия
  - b. Стероид алмашинуви аномалиялари
  - c. Дисгаммаглобуленемия
  - d. Нейротравма
53. Қайси касалликда юқори дозали витаминтерапия эффектив эмас?
- a. Фунгикуляр миелоз
  - b. Эпилепсия
  - c. Ўтқир ости некротланувчи энцефломиелопатия
  - d. Мегалобластик анемия
54. Метаболизм индукторларини тасир механизми қандай?
- a. Фермент синтезини кучайтиради
  - b. Оксил синтезини тормозлайди
  - c. Иммуниетгни тормозлайди
  - d. Яллигланишга қарши эффект
55. Фенобарбитал, эстрогенларни қандай мақсадда қўллаш мумкин?
- a. Оғрикисилантириш
  - b. Метаболизм индукцияси
  - c. Биостимуляция
  - d. Умумий қувватловчилар
56. Ирсий паталогияларда диетотерапия нима мақсадда қўлланилади?
- a. Дезинтоксикация мақсадида
  - b. Умумий қувватловчи сифатида
  - c. Организмни реактивлигини ошириш учун
  - d. Овқатланиш таркибидан зарарли озикларни чиқариб ташлаш учун
57. Ген инженериясини мақсадларидан бири

- a. Ирсий касалликни ташхислаш
- b. Бола тушушини олдини олиш
- c. Генетик информацияни тугрилаш
- d. Стерилизация

58. Фармакогенетикани мақсадларидан бири

- a. Дорили давога жавобан генетик конституция аҳамиятини ўрганиш
- b. Касал авлод туғулишини олдини олиш
- c. Дориларни биотрансформациясини
- d. Ирсий касалликни эрта аниқлаш учун

59. Куён лаб, бўри танглай, полидактилия каби нуқсонларда қандай даво ўтказиш керак?

- a. Индукция
- b. Диетотерапия
- c. Хирургик даво
- d. Симптоматик даво

60. Галактоземияда даволаш турини айтинг

- a. Витаминотерапия
- b. Диетотерапия
- c. Ўринбосувчи терапия
- d. Индукция

Масалалар

Масала № 1.

Бола 6 ёш. Оёқлари проксимал мушакларида атрофиялар, болдир мушакларида псевдогипертрофия, умуртқанинг кўкрак қисмида сколиоз,

ўрдаксимон юриш, аклий ривожланишдан орқада қолиш ҳолатлари кузатишмоқда. Ота онаси яқин қариндош.

1. Беморда қандай патология кузатишмоқда?
2. Бу касаллик наслдан наслга қандай ўтади?
3. Даволаш тактикасини белгиланг?
4. Қандай қўшимча текшириш усулларини ўтказиш керак?
5. Касаллик прогнозини белгиланг.

#### Масала № 2.

Бола 10 ёш. Ота онаси узок қариндош. Бола кийин юради, нарвонсимон туради. Оёқ-қўлни проксимал мушакларини сезиларли атрофияси, болдир мушакларини псевдогипертрофияси, қуш канотсимон курак, кўкрак лордозини аниқланди. Анамнездан касалликни биринчи белгилари 2 ёшдан бошланган, кеч юрган. Сизнинг фикрингиз.

1. Беморда қандай патология кузатишмоқда?
2. Бу касаллик наслдан наслга қандай ўтади?
3. Даволаш тактикасини белгиланг?
4. Қандай қўшимча текшириш усулларини ўтказиш керак?
5. Касаллик прогнозини белгиланг.

#### Масала № 3.

Бемор 20 ёшда. Охириги йилларда қўлларда калтираш пайдо бўлган, ҳаракатлари секинлашган. Қариндошларни айтишига қараганда кам ҳаракат, лоқайд бўлиб қолган. Кўрик пайтида амимия, қўлларда тремор, у хаяжонланганда, маълум бир ҳаракатни бажараетганда кучаяди. Мушаклар пластик тонуси орган, пай рефлекслар жонланган. Сизни ўзгармаган мугуз пардада Кайзер – Флейшер халқаси аниқланди.

1. Беморга ташхис қўйинг.
2. Бу касаллик наслдан наслга қандай ўтади?
3. Қандай қўшимча текшириш усулларини ўтказиш керак?
4. Даволаш тактикасини белгиланг?
5. Касаллик прогнозини белгиланг.

#### Масала № 4.

Бемор 22 ёш. Оёқларни тез чарчашидан, юришини ўзгаришидан шикоят қилмоқда. Бу ҳолат 3 йилдан буён кузатишмоқда, дастлаб жисмоний юклардан сўнг, охириги пайтларда эса юрганда, турганда ҳам чарчаш кузатишмоқда. Бундай белгилар акасида ҳам мавжуд. Кўриқда «Фридрейх тавони», болдир-тавон бўғимида мушаклар контрактураси, оёқни букувчи мушакларида тонуси ошган, тизза ва ахил рефлекс жонланган. Бабинский, Оппенгейм, Гордон, Россолимо патологик рефлекслари аниқланди. Сизги бузилмаган.

1. Сизнинг ташхисингиз?
2. Қайси касалликлар билан қиёсий ташхис қилинади.
3. Нерв системасини қайси қисми зарарланган?
4. Даволаш тактикасини белгиланг?
5. Касаллик прогнозини белгиланг.

#### Масала № 5.

Бемор 32 ёш. Тез чарчаш, оёқларни қувватсизлиги, болдирни озиб кетишидан шикоят қилмоқда. Бу белгилар катта акасида ҳам бор. Кўриқда болдир мушаклари атрофияси, «тунтарилган бутилка» симптоми, оёқ кафтини букувчи ва ёзувчи мушакларини парези, мушак кучи 3 балл, AR иккала томонда пасайган. Сизги «пайпоксимон» типда бузилган.

1. Касалликка ташхис қўйинг.

2. Қандай параклиник текширув усули ўтказиш керак?
3. Даволаш тактикасини белгилаи?
4. Касаллик прогнозини белгилаи.
5. Реабилитацион муолажаларни тайинлаи.

Тестлар жавоблари:

1-а, 2-с, 3-д, 4-а, 5-а, 6-б, 7-с, 8-с, 9-а, 10-б, 11-с, 12-а, 13-д, 14-б, 15-а, 16-с, 17-б, 18-д, 19-а, 20-с, 21-а, 22-б, 23-д, 24-с, 25-а, 26-б, 27-б, 28-а, 29-д, 30-а, 31-с, 32-б, 33-а, 34-д, 35-с, 36-а, 37-б, 38-д, 39-а, 40-с, 41-б, 42-а, 43-с, 44-д, 45-б, 46-а, 47-д, 48-с, 49-б, 50-а, 51-с, 52-д, 53-б, 54-а, 55-б, 56-д, 57-с, 58-а, 59-с, 60-б

Масала жавоблари:

1чи масала

1. Жадаллашувчи мушаклар дистрофияси. Дюшен тури.
2. Рецессив жинсга боғлиқ холда
3. Метаболик, антихолинестераз препаратлар, витаминотерапия, жисмоний даволовчи машқлар, массаж, физиомуолажалар.
4. Электромиография.
5. Прогнози ёмон. Касаллик жадаллашиб бориб харакатсизликка олиб келади. Инфекциялардан эҳтиёт қилиш зарур.

2чи масала

1. Жадаллашувчи мушаклар дистрофияси. Эрба-Рота тури.
2. Касаллик наслда наслга аутосом-рецессив йўл билан ўтади.
3. Метаболик, антихолинестераз препаратлар, витаминотерапия, жисмоний даволовчи машқлар, массаж, физиомуолажалар.
4. Электронейромиография.
5. Прогнози ёмон. Касаллик жадаллашиб бориб харакатсизликка олиб келади. Инфекциялардан эҳтиёт қилиш зарур.

3чи масала

1. Вильсон-Коновалов касаллиги.
2. Аутосом-доминант турда ўтади.
3. Билирубин, АЛП, АСТ биохимик текшируви, жигар УТТ, бош миёна МРТ текшируви.
4. Церруллоплазмин оксиллини ўрни босувчи препаратлар, пенцилламин, дезинтоксикацион даво, гепатопротекторлар, симптоматик даво.
5. Прогнози ёмон. Касаллик жадаллашиб бориб беморларда экстрапирамид, когнитив бузилишлар чуқурлашишига олиб келади. Жигар патологияси етишмовчилиги ва циррозга ўтиб бемор вафот этади.

#### 4чи масала

1. Штрюмпель онлавий спастик параплегия.
2. Миелопатия, миелит, БЦФ параплегик тури, орка миёна ўсмаси.
3. Харакат йўлининг биринчи нейрони орка миёнанинг ён устунларида.
4. Мушак тонусини пасайтирувчи, нейрометаболик препаратлар, физиомуолажалар, массаж, жисмоний даволовчи машқлар.
5. Прогнози яхши эмас. Харакат мушаклар тонуси ортган сари чекланиб боради.

#### 5чи масала

1. Ирсий полинейропатия – Шарко-Мари-Тут касаллиги.
2. Электронейромиография.
3. Антихолинэстераз препаратлар, витаминотерапия, метаболиклар. Физиомуолажалар, массаж, жисмоний даволовчи машқлар.
4. Прогнози яхши эмас. Харакатлар касаллик жадаллашган сари чекланиб боради. Бутунлай харакатсиз бўлиб қолиш эҳтимоли мавжуд.

5. Беморларда харакатни имкон даражада сақлаб қолиш максатида жисмоний машқлар, фаолликни тўхтатмаслик тавсия этилади.  
Харакат чекланган ҳолатда аравача буюрилади.

Адабиётлар:

1. Неврология [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Авакян Г. Н. и др.] ; гл. ред. Е. И. Гусев [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 1035 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.
3. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил. - URL: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
4. Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 582 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
5. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
6. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] : в 2 т. – Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 612 с. : ил. – URL: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>. 19
7. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] : в 2 т. – Т. 2. Нейрохирургия / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова ; под ред. А. Н. Коновалова, А. В. Козлова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 421 с. : ил. – URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
8. Николаенко, Н. Н. Нейронауки [Электронный ресурс] : курс лекций по невропатологии, нейропсихологии, психопатологии, сексологии / Н. Н. Николаенко. – Ростов-н/Д : Феникс, 2013. – 288 с. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
9. Петрухин, А. С. Детская неврология [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 1 / А. С. Петрухин. – Москва

- : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 272 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
- 10.Петрухин, А. С. Детская неврология [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 2 / А. С. Петрухин. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 555 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
- 11.Бадалян, Л. О. Детская неврология [Текст] : учебное пособие для вузов / Л. О. Бадалян. - 3-е изд. - Москва : МЕДпресс-информ, 2010. - 605 с.
- 12.Генетика : учебник / В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова. - Москва: Академкнига, 2007.
- 13.Избранные лекции по клинической генетике отдельных неврологических заболеваний [Текст] / [А. Н. Бойко, А. А. Кабанов, А. Н. Боголепова и др.]; под ред. Е. И. Гусева и др. - Москва : [б. и.], 2010.



ИЗДАНИЕ РЕГУЛЯРНОЕ  
ИВ № 138

ИЗДАНИЕ РЕГУЛЯРНОЕ



ЎҚУВ ҚЎЛЛАНМА

## НЕРВ-МУШАК ВА ИРСИЙ- ДЕГЕНЕРАТИВ КАСАЛЛИКЛАР СЕМИОТИКАСИ

НАСИРДИНОВА Н.А



АДТИ КИТОБ ДЎКОНИ  
Телеграм: @kitoblarkerakm

Андижон - 2022