

NERV-MUSHAK KASALLIKLARINING GENETIK ASORATLARI

Jumayev Abdulaziz Ilhomovich

Samarqand Davlat tibbiyot universiteti

Davolash fakulteti talabasi

Ilmiy rahbar: Nazarova Fotima Sharipovna

Annotatsiya. Nerv-mushak kasalliklari irsiy kasalliklarning ko'p sonli guruhlaridan biri bo'lib, mushaklarning difunktsiyasi, harakatlarning nazoratining pasayishi yoki yo'qolishi bilan tavsiflanadi. Bu kasalliklarning paydo bo'lishi embrional rivojlanishdagi nuqson yoki genetik jihatdan aniqlangan patologiya bilan bog'liq.

Kalit so'zlar: X-xromasamo, motor neyron, miyodistrofiya, Kardiomiopatiya, . Bradikardiya, yurak stimulyatori.

Emeri-Dreyfus miyodistrofiyasi. X -bog'langan retsessiv meros turiga ega bo'lgan miyodistrofiyaning asta -sekin progressiv shakli bo'lib, u asosan skelet, silliq mushaklar va kardiomiyo-sitlarda hosil bo'ladigan sitoskelet mushaklari oqsili - emerin genining mutatsiyasidan kelib chiqadi. Kasallik 5 yoshdan 15 yoshgacha boshlanadi. Eng erta va odatiy alomatlar - tirsak bo'g'imlari va qo'llarning ekstansorlarida fleksion kontrakturalarning kuchayishi, Axilles tendonlarining orqaga tortilishi. Qoida tariqasida, 12 yoshida bemorlarda tizza, to'piq va tirsak bo'g'imlarida sezilarli kontraktura aniqlanadi. Keyin yelkaning biceps va triceps mushaklarining kuchsizligi va atrofiyasi, keyinroq - yelka kamarining deltoid va boshqa mushaklari zayiflashish holatlarikuzatiladi. Ba'zi hollarda, taxminan 5 yoshida paydo bo'ladigan oyoq barmoqlari va tashqi chetlari

bo'ylab yurish birinchi alomat sifatida qayd etiladi. Bu paytgacha bolalarning motorli rivojlanishi odatda buzilmaydi. Mushaklar kuchsizligi sezilmaydi va sekin o'sadi. Taxminan 20 yoshida nisbiy barqarorlik paydo bo'ladi. Yurish va zinadan ko'tarilish qobiliyati saqlanib qoladi. Yuz mushaklari ta'sir qilmaydi. Mushaklar kuchsizligi qo'llarda (skapular-humeral) va oyoqlarda (peroneal) mavjud bo'ladi. Gastroknemius mushaklarining texnikasi va psevdohipertrofiyasi yo'q bo'lishi mumkin. Tendon reflekslari tetiklanmaydi. Orqa bachadon bo'yni muskullari ko'pincha qisqaradi, cheklovlar qayd etiladi. Kasallikning tez -tez va prognostik muhim belgilari - yurak o'tkazuvchanligining buzilishi va kengaygan yoki gipertrofik kardiyomiyopatiya. Kardiyomiyopatiya sinus tugunining yurak stimulyatorlarining fibrozi tufayli atriyal falaj rivojlanishi bilan murakkablashishi mumkin. Bunday hollarda sun'iy yurak stimulyatorining shoshilinch implantatsiyasi ko'rsatiladi. Bradikardiya xurujlari va xurujlari ba'zi hollarda mushaklar kuchsizlanishidan oldin bo'lishi mumkin, lekin ko'pincha hayotning uchinchi o'n yilligida ro'y beradi. Yurak o'tkazuvchanlik tizimidagi o'zgarishlar har doim ham standart EKG tadqiqotida aniqlanmaydi, ammo monitoring atrioventrikulyar blokirovkalarni va Samoylov-Venskebax davrlarini aniqlashi mumkin. Sun'iy yurak stimulyatorining implantatsiyasi bilan tuzatib bo'lmaydigan aritmiya bemorning insult va o'limiga olib kelishi mumkin. Emeri-Dreyfus myodistrofiyasi uchun hayotiy prognoz butunlay yurak shikastlanish darajasiga bog'liq.