

**XANTINGTON KASALLIGI KLINIK KO'RINISHI DIAGNOSTIKASI VA
DAVOLASH USULLARI**

Rustamova Mubina Rasuljon qizi

Qo'qon universiteti Andijon filiali

Tibbiyot fakulteti Pediatriya yo'nalishi

205-gurux talabasi

TELL: EMEIL

Annotatsiya: *Xantington kasalligi – autosoma-dominant irsiy yo'l bilan o'tuvchi, progressiv neyrodegenerativ kasallikdir. Kasallikning asosiy sababi 4 – xromosomada joylashgan HTT genidagi CAG trinukleotid takrorlarining patologik ko'payishidir. Normal sharoitda bu takrorlar 10 – 35 marta bo'lsa, kasallikda ular 36 dan ortiq bo'lib, natijada huntingtin oqsilining g'ayritabiiy shakli hosil bo'ladi. Patologik oqsil neyronlarda agregatsiya qilib, asosan bazal gangliya va miya po'stlog'ini zararlaydi. Natijada neyronlarning degeneratsiyasi sodir bo'lib, dopamin va GABA almashinuvining buzilishi kuzatiladi. Klinik belgilar odatda 30–50 yosh oralig'ida paydo bo'ladi. Kasallik asta-sekin rivojlanib, xoreik harakatlar, muvozanat va muvofiqlashuvning buzilishi, nutq va yutishdagi qiyinchiliklar bilan kechadi. Shuningdek, depressiya, psixoz, asabiylashish kabi ruhiy o'zgarishlar, shuningdek xotira susayishi va demensiya kuzatiladi. Kasallikning yuvenil shakli bolalik yoki o'smirlik davrida boshlanib, tezroq kechadi. Diagnostika genetik tahlil va neyroimaging usullari yordamida amalga oshiriladi. Hozircha kasallikni to'liq davolovchi usul mavjud emas, ammo simptomatik dori vositalari va psixoterapiya yordamida hayot sifatini yaxshilash mumkin.*

Kalit so'zlar: *Xantington kasalligi, neyrodegeneratsiya, autosoma-dominant, HTT geni, CAG takrorlanish, mutant oqsil, bazal gangliya, miya po'stlog'i, dopamin, GABA, xoreya, demensiya, depressiya, psixoz, genetik mutatsiya, MRT, neyron yo'qolishi, ixtiyorsiz harakatlar, psixiatrik simptomlar, kognitiv pasayish, psixoterapiya, galoperidol, tetrabenazin, amantadin, genetik*



tekshiruv, molekulyar diagnostika, progressiv kasallik, neyroimaging, miya atrofiyasi, davolash usullari

Kirish: Atipik tarzda kechadi va akinetik – rigid sindrom ko‘rinishida namoyon bo‘luvchi kasalik. Ushbu sindrom belgilari demensiya va xoreatetoz bilan birga kuzatiladi.

Xoreik giperkinezlar va demensiya aniqlangan bemorga Xantington kasalligi tashxisini qo‘yish qiyinchilik tug‘dirmaydi. Kasallikning akinetik – rigid sindromi bilan namoyon bo‘luvchi atipik turini aniqlash biroz qiyin. Bu yerda oilaviy anamnezni yig‘ish katta ahamiyatga ega. Aksariyat hollarda bemorning avlodida ushbu kasallik aniqlangan bo‘ladi. Kasallik ota avlodidan ham, ona avlodidan ham o‘tishi mumkin. Juda kam hollarda u sporadik tarzda uchraydi.

Tashxisni tasdiqlovchi asosiy usul – bu molekulyar-genetik tekshirish usuli. MRT da miya to‘qimalari atrofiyasi hisobiga miya qorinchalari biroz kengayadi. Ayniqsa, dumli yadroning bosh qismida kuchli atrofiya aniqlanadi. EEG da bioelektrik faollikning diffuz o‘zgarishlari kuzatiladi, patologik to‘lqinlar soni ko‘payadi.

Xantington xoreyasini bir qator kasalliklar bilan qiyoslash kerak. Bular – bosh miya o‘smalari, Sidenxam xoreyasi, po‘stlog‘osti ensefaliti va demensiyalari, Alstgeymer kasalligi, paroksizmal xoreoatetoz, neyrozaxm, keksalik xoreyasi, aterosklerotik xoreya va turli etiologiyali simptomatik xoreyalar.

Samarali davolash usullari ishlab chiqilmagan. Giperkinezlarni pasaytirish uchun dopamin antagonistlari tavsiya etilishi mumkin. Bu maqsadda galoperidol tanlanadi. Galoperidol dastlab 1 mg dan kuniga 2 mahal ichish uchun beriladi, 3 – 4 kundan so‘ng uning dozasi oshiriladi. Dorining dozasi giperkinezlar pasaygunga qadar oshirib boriladi, keyin ushbu dozada ushlab turiladi va asta-sekin pasaytiriladi. Galoperidol neyroleptik sindromni yuzaga keltirishini esda tutish lozim.

Giperkinezlarni bartaraf etish uchun amantadin ham tavsiya etiladi. Uning samarasi galoperidol darajasida bo‘lmasa – da, asoratlari juda kam. Agarda ruhiy qo‘zg‘alishlar bo‘lmasa, amantadin 500 mg dan 10 – 14 kun mo-baynida venaga tomchilatib yuboriladi (3,5 – 4 soat mobaynida). Keyinchalik bu dori kuniga 200 mg



dan ichish uchun tavsiya etiladi. Shuningdek, sulpirid (eglonil) kuniga 600 – 800 mg, klozapin (azaleptin) kuniga 25 – 75 mg, risperidon kuniga 1 – 2 mg, klonazepam (rivotril, antelepsin) kuniga 4 – 8 mg buyuriladi. Dorilar kam dozada bera boshlanadi va ularning dozasi har 3 – 4 kunda asta-sekinlik bilan oshirib boriladi. Neyroleptiklar bilan davolashda ularning bittasini tanlash lozim. Bu dorilar ruhiy buzilishlarni ham, giperkinezlarni ham kamaytiradi, biroq to‘la bartaraf eta olmaydi. Qonda leykositlar miqdori tekshirib turilishi kerak.

Xantington kasalligida depressiya ko‘p uchraydi va ba‘zan o‘z joniga qasd qilishlar kuzatilib turadi. Agar vrach bemorda depressiya alomatlarini kuzatsa, uni psixiatrga ko‘rsatishi va qo‘shimcha ravishda antidepressantlar tavsiya etishi lozim. Bu maqsadda sertralin (zoloft) kuniga 50 – 100 mg, fluvoksamin (fevarin) kuniga 50-100 mg yoki shu kabi boshqa antidepressantlar buyuriladi. Agar depressiya psixomotor qo‘zg‘alishlar bilan namoyon bo‘lsa, amitriptilin kuniga 20 – 40 mg dan 5 – 7 kun mobaynida venaga tomchilatib yuboriladi. Amitriptilin tavsiya etilgan kunlari fluvoksamin, sertralin kabi antidepressantlar buyurilmaydi. Shuningdek, valproatlar, karbamazepin, lamotridjin ham tavsiya etilishi mumkin.

Xirurgik usullar ham qo‘llaniladi. Biroq ekstrapiramidal yadrolarda o‘tkazilgan stereotaksik operatsiyalar samara bermagan.

Xantington kasalligi beto‘xtov zo‘rayib boruvchi patologiyadir. O‘tkazilgan davolash muolajalari giperkinezlarni biroz susaytirishi, psixosozial buzilishlarni birmuncha kamaytirishi mumkin, xolos. Kasallik boshlanganidan so‘ng 10 – 15 yil o‘tgach, bemor interkurrent infeksiyalardan vafot etadi. Xantington kasalligi genetik jihatdan irsiy nevrologik kasallik bo‘lib, miyadagi nerv hujayralarining asta-sekin shikastlanishi bilan tavsiflanadi. Insonning jismoniy harakatchanligiga salbiy ta‘sir ko‘rsatishdan tashqari, hissiy va kognitiv muammolarni ham keltirib chiqaradi.

Xantington kasalligi – asab hujayralarining progressiv degeneratsiyasi (yo‘qolishi) bilan tavsiflangan kam uchraydigan kasallik. Xantington kasalligining rivojlanishi bilan hayot uchun zarur bo‘lgan qobiliyatlarning aksariyati salbiy ta‘sir ko‘rsatadi. Ushbu kasallikning paydo bo‘lishi bilan yuzaga keladigan shikoyatlar har



qanday yoshda paydo bo'lishi mumkin bo'lsa-da, simptomlarning paydo bo'lish yoshi odatda 30-40 yoshda bo'ladi, 20 yoshga to'lgunga qadar turli xil shikoyatlarni ko'rsatadigan Xantington kasalligi mavjud bo'lsa, bu holat balog'atga yetmagan Xantington kasalligi sifatida aniqlanadi. Ushbu erta boshlangan holatlarda bemorlarning shikoyatlarida turli xil farqlar kuzatilishi mumkin va odamlarni yaqindan kuzatib borish juda muhim, chunki kasallik yanada jiddiyroq yo'nalishga ega bo'lishi mumkin.

Xantington kasalligi bilan bog'liq alomatlar kasallikning erta yoki kattalarda boshlanishiga qarab farq qilishi mumkin. Katta yoshdagi insonlarda Xantington kasalligi erta boshlanadi. Bunday odamlarda paydo bo'ladigan shikoyatlar odatda 30-40-yoshlarda sodir bo'ladi. Kasallikning rivojlanishi bilan dastlab paydo bo'lishi mumkin bo'lgan ba'zi shikoyatlar quyidagilardir: Yengil beixtiyor harakatlarning paydo bo'lishi, muvozanatni yo'qotishi, bezovtalik, gallyutsinatsiya, psixoz-kasallikning rivojlanishi bilan ushbu shikoyatlarning yomonlashishi va kasallikga boshqa yangi shikoyatlar qo'shilishi mumkin: Mushaklarning majburiy harakatlari xorea deb ataladi, yurish qiyinligi, shaxsiyatning o'zgarishi, yutish va gapirish bilan bog'liq muammolar, nutqdagi o'zgarishlar, chalkashlik, xotirani yo'qotish, kognitiv funktsiyalarning pasayishi. Kamdan kam uchraydigan erta boshlangan Xantington kasalligida simptomlar odatda bolalik yoki o'smirlik davrida paydo bo'ladi. Xantington kasalligining belgilari asosan harakatchanlik, kognitiv funktsiyalar va psixiatrik holatdagi o'zgarishlarda yuzaga keladi. Shuni ta'kidlash kerakki, alomatlarining og'irligi va chastotasi odamdan odamga farq qilishi mumkin.

Xantington kasalligi – bu genlardagi turli mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan genetik kasallik. Ushbu kasallik uchun mas'ul deb hisoblangan HTT deb ataladigan gendagi mutatsiya noto'g'ri mutant oqsilining ishlab chiqarilishiga olib keladi. Bu noto'g'ri oqsil va uni qo'zg'atadigan patologik jarayonlarga muvofiq, odamning miya hujayralarida yo'qotishlar sodir bo'ladi. O'tkazilgan noto'g'ri genning dominant xarakteri tufayli kasallik o'z oilasidan bitta noto'g'ri genni meros qilib olgan odamda paydo bo'ladi.



Ehtimollik nuqtai nazaridan tekshirilganda, agar odamning ota-onasidan biri Xantington kasalligiga chalingan bo'lsa, bu kasallikning rivojlanish xavfi 50% sifatida ifodalanadi. Boshqacha qilib aytganda, kasallik o'z oilasidan noto'g'ri gen nusxasini meros qilib olgan odamda paydo bo'lishi mumkin.

Xantington kasalligiga diagnostik yondashuvda bemorning kasallik tarixi, fizik tekshiruvi va oila tarixi bir butun sifatida baholanadi. Jismoniy tekshiruv vaqtida bemorning nevrologik tekshiruvini o'tkazish juda muhimdir. Nevrologik tekshiruvda mushak kuchi, refleks va muvozanat kabi qobiliyatlarini tekshirishdan tashqari, bemorning holatini hissiy va psixiatrik jihatlaridan ham tekshirish mumkin. Miyadagi strukturaviy o'zgarishlarni aniqlash uchun fizik tekshiruv va anamnezdan so'ng turli rentgenologik tasvirlash usullaridan foydalanish mumkin. Magnit-rezonans tomografiya (MRI) va kompyuter tomografiyasi (KT) kabi tadqiqotlar miya tuzilmalarining batafsil tasvirlarini beradi. Boshqa mumkin bo'lgan holatlarni istisno qilish uchun radiologik ko'rish usullari ham muhimdir. Ushbu tekshiruvlar natijasida Xantington kasalligidan ta'sirlangan miya hududlarini aniqlash mumkin. Shuni ta'kidlash kerakki, ta'sirlangan miya hududlarida o'zgarishlar kasallikning boshida bo'lmasligi mumkin.

Davolanish usullari: Xantington kasalligini to'liq nazorat qilishni ta'minlaydigan davolash usuli hali mavjud emas. Shikoyatlarni, ayniqsa harakatchanlik va psixiatrik kasalliklarni bartaraf etish uchun turli xil dori-darmonlarni buyurish mumkin. Davolanish aralashuvlari tufayli bemorlarning o'z funksiyalarining pasayishiga tezroq moslashishi va ularning funktsionalligi ma'lum darajada saqlanib qolishi ta'minlanishi mumkin. Qo'llaniladigan dorilarning dozasi va xilma-xilligi kasallikning kechishiga qarab o'zgaradi. Shu bilan birga, qo'llaniladigan dori vositalarining nojo'ya ta'siri tufayli kasallikning boshqa shikoyatlarida ba'zi yomonlashuvlar paydo bo'lishi mumkinligini esdan chiqarmaslik kerak. Tetrabenazin o'z ichiga olgan preparatlar Xantington kasalligida yuzaga keladigan beixtiyor xoreyaga o'xshash harakatlarni bartaraf etish uchun ishlatilishi mumkin. Ushbu dorilar kasallikning rivojlanishiga hech qanday ta'sir ko'rsatmaydi. Shu bilan birga, bu dorilarni qo'llash bilan uyquchanlik va



bezovtalik kabi nojo'ya ta'sirlar paydo bo'lishi mumkin va ruhiy tushkunlik kabi psixiatrik holatlarni keltirib chiqarishi mumkin. Xantington bemorlarida xorea shaklidagi harakatlarni bostirish uchun buyurilishi mumkin bo'lgan vositalar qatoriga turli antipsixiatrik dorilar, ayniqsa haloperidol kiradi. Ammo ehtiyot bo'lish kerak, chunki bu dorilarni qo'llaganidan keyin xoreyaga o'xshash harakatlar bostirilgan bo'lsa ham, kasallik tufayli boshqa beixtiyor qisqarishlarda biroz yomonlashishi mumkin. Gantington bemorlarida ham ko'plab psixiatrik muammolar paydo bo'lishi mumkin. Ushbu holatlarni nazorat qilish uchun kerak bo'lganda turli antidepressantlar, antipsixiatriklar va kayfiyat stabilizatorlari foydali bo'lishi mumkin. Dori terapiyasidan tashqari, ba'zi bemorlar psixoterapiyadan ham foyda olishlari mumkin. Nutq terapiyasi Xantington kasalligini davolashni rejalashtirishning muhim qismini tashkil qiladi. Kasallik paytida miyaning nutq markazlarida yoki og'izdagi nutq bilan bog'liq mushaklarni boshqaradigan miya qismlarida yuzaga keladigan muammolar. Bu ovqatlanish va yutish muammolari, ayniqsa gapirish kabi turli xil shikoyatlarni keltirib chiqarishi mumkin. Bunday hollarda nutq terapevtlari, agar mavjud bo'lsa, odamning qo'shimcha nutq moslamasiga qanday moslashishi va agar bunday qurilma zarur deb hisoblanmasa, odam o'zining hozirgi nutqini tushunarliroq tarzda amalga oshirishi mumkin bo'lgan terapiyani amalga oshiradi. Nutq terapiyasi bilan bir qatorda, mushaklarning ishlashi bilan bog'liq muammolar uchun fizioterapiya terapiyasi ham foydali bo'lishi mumkin. Xantington kasalligining rivojlanishini to'xtatish mumkin emas. Rivojlanish tezligi ham farq qiladi. Katta yoshdagi Xantington kasalligining taxminiy umr ko'rishi shikoyatlarning birinchi paydo bo'lishidan boshlab taxminan 15-20 yilni tashkil qiladi. Erta boshlangan shakllarda kasallik tezroq kuchayadi.

Xulosa: Xantington kasalligi – bu markaziy asab tizimini zararlovchi, irsiy yo'l bilan yuqadigan va asta-sekin rivojlanadigan degenerativ kasallikdir. Uning sababi 4 – xromosomadagi HTT genidagi mutatsiya bo'lib, bu o'z navbatida patologik oqsil hosil bo'lishiga va miya hujayralarining faoliyati buzilishiga olib keladi. Kasallikning asosiy belgilari – ixtiyorsiz harakatlar (xoreya), muvofiqlik va mushak nazorati yo'qolishi, ruhiy o'zgarishlar, demensiya va nutq hamda yutish



qiyinchiliklaridir. Ko‘pincha alomatlar 30–40 yoshda namoyon bo‘ladi va asta-sekin og‘irlashib boradi. Hozirgi kunda kasallikni to‘liq davolash usuli mavjud emas. Biroq simptomatik terapiya – dorilar, psixologik yordam, fizioterapiya va parvarish bemorning hayot sifatini yaxshilashga xizmat qiladi. Shuningdek, kasallikning avtosom-dominant yo‘l bilan yuqishi tufayli genetik maslahat berish va erta tashxis qo‘yish muhim ahamiyat kasb etadi. Umuman olganda, Xantington kasalligi jiddiy tibbiy va ijtimoiy muammo bo‘lib, ilmiy tadqiqotlar yangi davolash yo‘llarini topishga qaratilgan. Kasallikni chuqur o‘rganish, gen terapiyasi va biotexnologiyalarning rivojlanishi kelajakda samarali davo imkoniyatlarini yaratishi mumkin.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Walker, F. O. (2007). Huntington’s disease. *The Lancet*, 369(9557), 218–228. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)60111-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)60111-1)
2. Ross, C. A., & Tabrizi, S. J. (2011). Huntington’s disease: From molecular pathogenesis to clinical treatment. *The Lancet Neurology*, 10(1), 83–98. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(10\)70245-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(10)70245-3)
3. MacDonald, M. E., Ambrose, C. M., Duyao, M. P., et al. (1993). A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington’s disease chromosomes. *Cell*, 72(6), 971–983. [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(93\)90585-E](https://doi.org/10.1016/0092-8674(93)90585-E)
4. Novak, M. J. U., & Tabrizi, S. J. (2010). Huntington’s disease. *BMJ*, 340, c3109. <https://doi.org/10.1136/bmj.c3109>
5. Bates, G. P., Dorsey, R., Gusella, J. F., et al. (2015). Huntington disease. *Nature Reviews Disease Primers*, 1, 15005. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2015>.
6. Dayalu, P., & Albin, R. L. (2015). Huntington disease: Pathogenesis and treatment. *Neurologic Clinics*, 33(1), 101–114. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2014.09.003>
7. Roos, R. A. C. (2010). Huntington’s disease: A clinical review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 40. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-5-40>



8. Tabrizi, S. J., Flower, M. D., Ross, C. A., & Wild, E. J. (2020). Huntington disease: New insights into molecular pathogenesis and therapeutic opportunities. *Nature Reviews Neurology*, 16(10), 529–546. <https://doi.org/10.1038/s41582-020-0389-6>