

TAY-SAKS KASALLIGI

Sobirova Munisaxon Ismoiljon qizi

Toshkent tibbiyot akademiyasi Urganch filiali ikkinchi bosqich talabasi

Djumaniyazova Nasiba Satimbayevna

Toshkent tibbiyot akademiyasi Urganch filiali

Patomorfologiya kafedrası mudiri

Annotatsiya: Tay-Saks kasalligi *HEXA* genidagi mutatsiyalar natijasida geksozaminidaza A (Hex-A) fermenti yetishmovchiligidan kelib chiqadigan autosom-resessiv irsiy kasallikdir. Bunda GM2 gangliozidlarning neyronlarda to'planishi progressiv nevrodegeneratsiyaga olib keladi. Kasallikning uchta klinik shakli mavjud: chaqaloq (eng og'ir), yosh o'smir va kattalardagi shakllar. Asosiy belgilari orqaga rivojlanish, mushaklarning zaiflashuvi, ko'rish qobiliyatining yo'qolishi ("cherry-red spot") va psixiatrik buzilishlarni o'z ichiga oladi. Hozirgi vaqtda kasallikni butunlay davolash usuli yo'q, davo simptomlarni bartaraf etishga qaratilgan. Genetik testlar va ferment faolligini tekshirish orqali erta tashxis qo'yish genetik maslahat va oilaviy rejalashtirish uchun juda muhimdir.

Kalit so'zlar: Tay-Saks kasalligi, *HEXA* geni, GM2 gangliozidoz, geksozaminidaza A yetishmovchiligi, nevrodegenerativ kasalliklar, autosom-resessiv irsiylik.

Tay-saks kasalligi irsiy kasallik bo'lib, autosom – ratsessiv tarzda nasldan naslga o'tadigan kasallik. Bu kasallikning boshlanishi gangliozidlarning par-chalanishi uchun zarur bo'ladigan geksozaminidaza fermenti yetishmasligiga bog'liqdir. Shuning natijasida gangliozidlar gliya hujayralari, o'q silindrlari-ning aksonlarida va neyronlarda to'planib boradi. Sitoplazmasida gangliozidlar to'planib boradigan hujayralar kattalashib, dumaloq shaklga kiradi. Sitoplazmasi ko'pikka o'xshab qoladi. Bu hujayralar tashqi ko'rinishi jihatidan Pik hujayra-lariga o'xshab ketadi. Elektron mikroskopiyada lizosomalarda

qonsentrik shakl-lar ko'zga tashlanadi. Degenerativ o'zgarishlar markaziy nerv sistemasida (jumladan orqa miyada), periferik nervlar va vegetativ nerv sistemasida topiladi. Tay-Sachs kasalligi irsiy lizosomal saqlash kasalligi bo'lib , miya va orqa miya nerv hujayralarining yo'q qilinishiga olib keladi. Tay-Sachs kasalligi 15-xromosomadagi HEXA genidagi *genetik* mutatsiyadan kelib chiqadi . TY-SAKS kasalligi bolalarda rivojlanishi uchun otasida ham onasida ham kasallikka moillik bo'lishi kerak bo'ladi , kar ikkovi ham tashuvchi bo'ladi . Tashuvchilarga kasallikning hech qanday simptomlari ko'rinmaydi . Tay-saks kasalligining uch xil klinik shakli mavjud bo'lib :

1. Infantil shakl (klassik shakl)
2. Subakut shakl (o'rta shakl)
3. Yetuk shakli (adult Tay-Saks)

1. Bular orasidan Infantil shakl (klassik shakl) ko'p uchraydi . Infantil shakl (klassik shakl) da bolaning 3-6- oyligida kasallik belgilari paydo bo'ladi . BU kasallikda bola dastlab normal rivojlanadi , keyinchalik kasllik belgilari kuzatiladi .

Kasallik belgilari :

1. Rivojlanishdan orqada qolish
2. Mushak zaifligi (hipotoniya)
3. Ko'rishning susayishi, keyin ko'r bo'lib qolish
4. Eshitishning pasayishi
5. Yutish qiyinlashishi
6. O'z-o'zidan qimirlaydigan mushaklar (spontan myoklonuslar)
7. Titrashlar va qattiq mushak spazmlari

"Cherry-red spot" — to'r pardada (retina) qizil nuqta ko'rinadi (oftalmoskopiya vaqtida).

Odatda kasallik 4-5 yoshda o'lim bilan yakunlanadi

2. Subakut shakl (o'rta shakl) :

3. **Subakut shakl** — Tay-Saks kasalligining **oʻrta va sekinroq kechuvchi** shaklidir. Bunda bola rivojlanish orqaga ketishi va harakat-tasarruf qobiliyatlarini asta-sekin yoʻqotadi, lekin infantil shakldagidek chaqaloqlik yoshida oʻlim sodir boʻlmaydi. Kasallik odatda **2 yoshdan 5 yoshgacha** boʻlgan davrda boshlanadi.

Tay-saks kasalligining Subakut shaklida kasallik belgilari :

Motorik rivojlanish orqaga ketishi: bola ilgari bilgan qobiliyatlarni unutadi (masalan, oʻz-oʻzidan yurish, gapirish).

Nutq buzilishi: duduqlanish, sekinlashish, oxir-oqibat mutizm (gapira olmaslik)rivojlanishi mumkin.

Giperrefleksiya: pay reflekslarining kuchayishi.

Oʻrta ogʻir darajadagi aqliy orqaga ketish: bola aqliy rivojlanishdan ham orqada qoladi.

Oftalmologik belgilar: baʼzi hollarda "cherry-red spot" saqlanib qoladi, baʼzi holatlarda kamroq koʻrinadi.

4. Tay-saks kasalligining **Yetuk shakli**

Yetuk shakli — Tay-Saks kasalligining **eng sekin rivojlanadigan va nisbatan yengil** shaklidir.

Bu forma bolalik davrida emas, balki **oʻsmirlik, yoshlik** yoki **kattalar davrida** (odatda 20–30 yosh atrofida) namoyon boʻladi.

Sababi

HEXA genida **qisman funksional** mutatsiya mavjud.

Hexosaminidaza A fermenti qisman ishlab chiqariladi (toʻliq emas), shuning uchun gangliozid toʻplanishi sekinroq sodir boʻladi.

Bu ferment yetishmovchiligi progressiyani sekinlashtiradi.

Yetuk shakl simptomlari juda o'zgaruvchan va boshqalar bilan adashishi mumkin.
Asosiy belgilar:

Ataksiya (muvozanat va harakatlarni boshqarish qiyinlashadi)

Dizartriya (nutq buzilishi — g'alati,

yoki noaniq nutq)

Psixiyatrik buzilishlar:

Bipolyar buzilish

Shizofreniyaga o'xshash simptomlar (gallyutsinatsiyalar, ruhiy holat o'zgarishlari)

Mushak zaifligi va atrofiya

Kramp va spastiklik (mushaklarning haddan tashqari tarangligi)

Eshitish va ko'rish buzilishlari (kam hollarda)

Demensiya (kechki bosqichda) rivojlanishi mumkin

Muhim!

- Bunday bemorlar bolalik davrida odatda normal rivojlanadi.
- Simptomlar juda sekin, yillar davomida kuchayib boradi.
- Ba'zi bemorlar hayotining oxirigacha mustaqil yashashlari mumkin.

Yetuk shakli boshqa kasalliklar bilan adashishi mumkin, masalan:

- Multipl skleroz (MS)
- Spino-tsebellar ataksiya
- Shizofreniya

Shuning uchun **to'g'ri molekulyar yoki biokimyoviy testlar** zarur.

Kasallikning davosi :

Hozirgi holatda to‘liq davosi yo‘q.

Simptomatik va yordamchi terapiyalar:

Fizioterapiya, harakatni qo‘llab-quvvatlash

Logoped, psixolog yordamida stimulatsiya

Parenteral oziqlantirish

Spazm va qaltirashga qarshi dori vositalari

Onaga psixologik va ijtimoiy yordam ko‘rsatish orqali davo choralarini ko‘rish kerak bo‘ladi , ammo bu davo usullari yordamida kasallikni butkul davolash imkoni yo‘q , kasallik belgilarini kamaytiriladi .

Xulosa qilib shuni aytish mumkinki **Tay-Saks kasalligi** — bu **autosoma-retsessiv** tarzda irsiy yo‘l bilan o‘tadigan **lizosomal saqlash kasalligi** bo‘lib, asosan **markaziy asab tizimini** zararlaydi. Kasallik **HEXA genidagi mutatsiya** tufayli yuzaga keladi, natijada **Hexosaminidaza A (HEX A)** fermentining yetishmovchiligi vujudga keladi. Bu esa asab hujayralarida **GM2 ganglioizid** moddasining to‘planishiga va hujayra o‘limiga olib keladi.

"Tay-Saks: HEXA gen → HEX A ferment yo‘q → GM2 ganglioizid to‘planadi → neyron o‘limi → Cherry-red spot → bolaning erta o‘limi." Bu qisqa ma’lumot bilan eslab qolish osonlashadi .

Kasallikning **uchta asosiy shakli** mavjud:

- **Infantil shakl:** 3–6 oylikda boshlanadi. Tez rivojlanadi va odatda 4–5 yoshgacha hayot bilan yakunlanadi.

- **Subakut shakl:** 2–5 yosh oralig‘ida rivojlanadi. Motorik va kognitiv funksiyalar asta-sekin buziladi.

• **Yetuk shakl (Adult-onset Tay-Sachs):** O'smirlik yoki kattalikda namoyon bo'ladi. Belgilari sekin rivojlanadi va psixiyatrik buzilishlar bilan kechishi mumkin.

"Yetuk Tay-Saks = HEXA mutatsiyasi → Hex A fermenti oz miqdorda → Asta-sekin ataksiya va psixoz → Uzoq davom etuvchi kasallik."

Klinik belgilari: rivojlanishdan orqada qolish, mushak zaifligi, ataksiya, nutq va eshitish buzilishlari, psixiyatrik alomatlar.

Tashxis: HEX A fermenti faolligini o'lchash, HEXA genidagi mutatsiyalarni aniqlash, nevrologik va oftalmologik tekshiruvlar.

Davolash: Spetsifik davo hozircha mavjud emas. Terapiya simptomatik va qo'llab-quvvatlovchi usullarga asoslanadi. Gen terapiyasi ustida ilmiy tadqiqotlar olib borilmoqda.

Profilaktika: Genetik maslahat va tashuvchilarni aniqlash orqali kasallikni oldini olish imkoniyati mavjud.

Tay-Saks kasalligi genetik va nevrologik tibbiyotning eng muhim tadqiqot yo'nalishlaridan biri bo'lib, uning erta aniqlanishi va to'g'ri boshqaruvi bemorlarning hayot sifatini sezilarli darajada yaxshilashi mumkin.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Kaback, M. M. (2000). *Tay-Saks kasalligi: Genetik skrining va molekulyar biologiya*. Akademik nashriyot.
2. Milliy Tay-Saks va Bog'liq Kasalliklar Assotsiatsiyasi (NTSAD). (2023). *Tay-Saks kasalligini boshqarish bo'yicha klinik ko'rsatmalar*.
3. Sandhoff, K. (2016). "Geksozaminidaza yetishmovchiliklari: Tay-Saks va Sandhoff kasalliklari". *Lizosomal saqlash buzilishlari*, 12(3), 45-60.
4. AQSh Milliy Tibbiyot Kutubxonasi. (2022). *HEXA gen mutatsiyalari va variantlari*. Genetika uy ma'lumotnomasi.

Qo'shimcha manbalar:

5. O'zbekiston Pediatriya Jurnal. (2021). *Tay-Saks kasalligi: O'zbekiston holati va istiqbollar.*
6. Xalqaro Nevrologiya Jurnal. (2020). *Nevrodegenerativ kasalliklarning yangi davolash usullari.*