



10-MA'RUZA
**NASLIY
KASALLIKLAR**

Prof.. IBODULLAYEV
Zarifboy Rajabovich

MA'RUZA VAZIFALARI

- 1 • NASLIY KASALLIKLAR TURLARI
- 2 • NASLIY KASALLIKLAR KLINIKASI
- 3 • DAVOLASH USULLARI

NASLIY KASALLIKLAR TURLARI

- 1 • MIYACHA ATAKSIYALARI
- 2 • MIOPATIYALAR
- 3 • MIOPLEGIYALAR
- 4 • MIOTONİYALAR

MIYACHA ATAKSIYALARI

• 1

- FRIDREYX OILAVIY ATAKSIYASI

• 2

- PER-MARI ATAKSIYASI

• 3

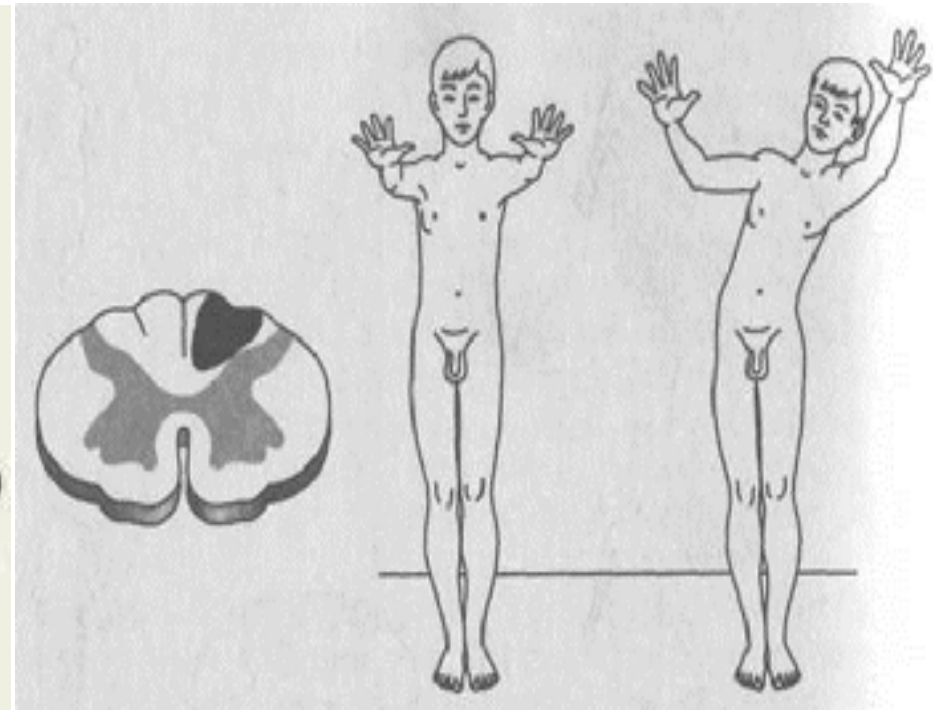
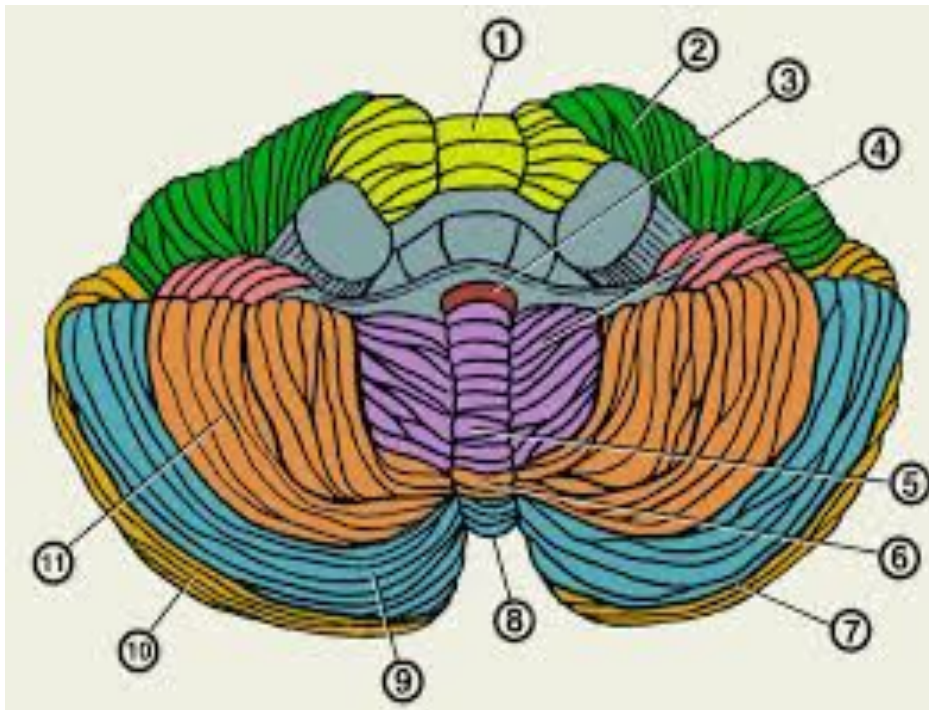
- OLIVOPONTOTSEREBELLYAR
DEGENERATSIYA

FRIDREYX ATAKSIYASI

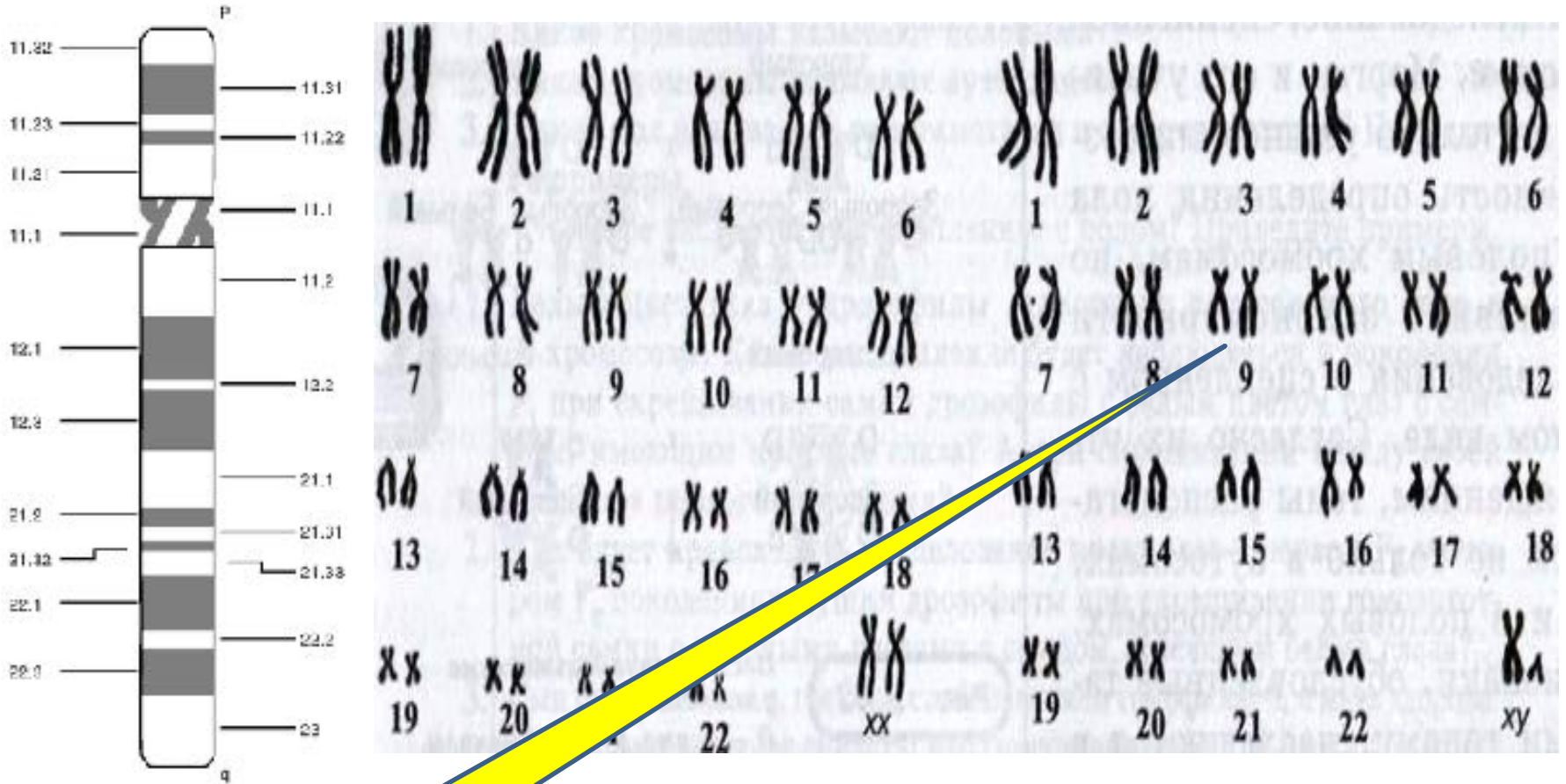
KXT-10: G11.1. (Erta boshlanuvchi miyacha ataksiyasi)

Miyacha

Goll va Burdax yo'llari



Fridreyx ataksiyasida patologik gen qayerda joylashgan?

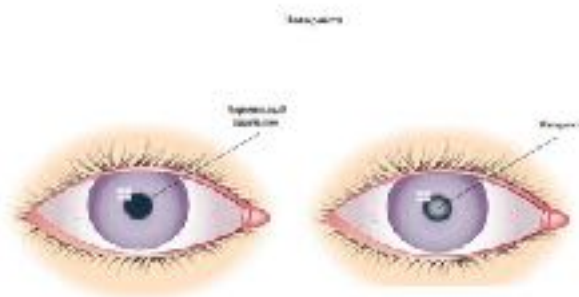
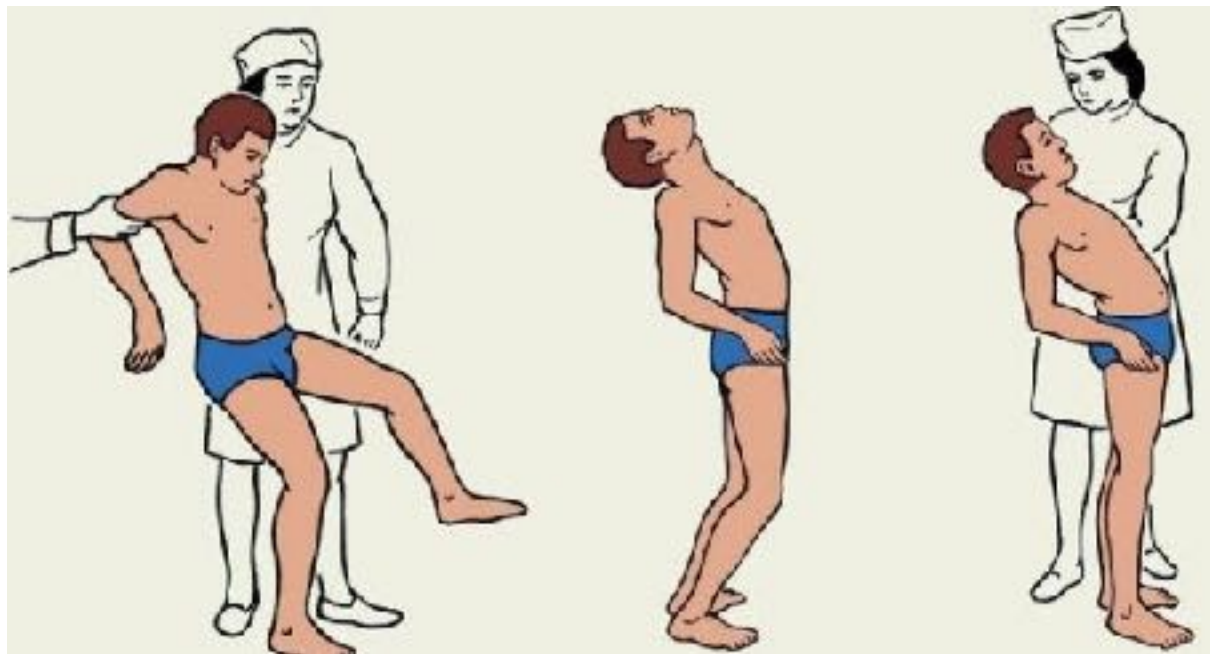


9q13-q21.1

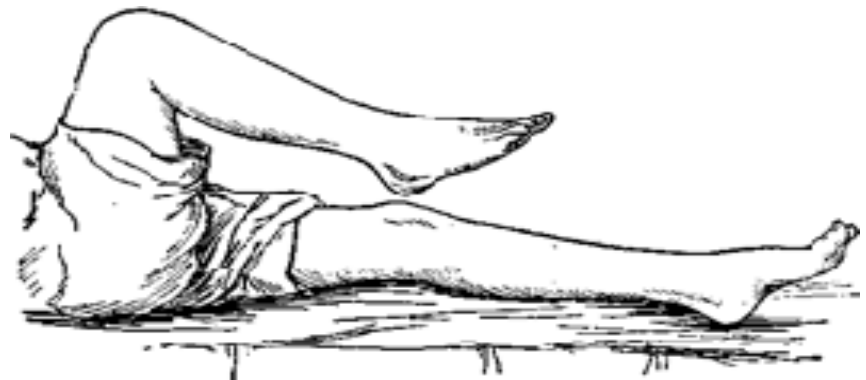
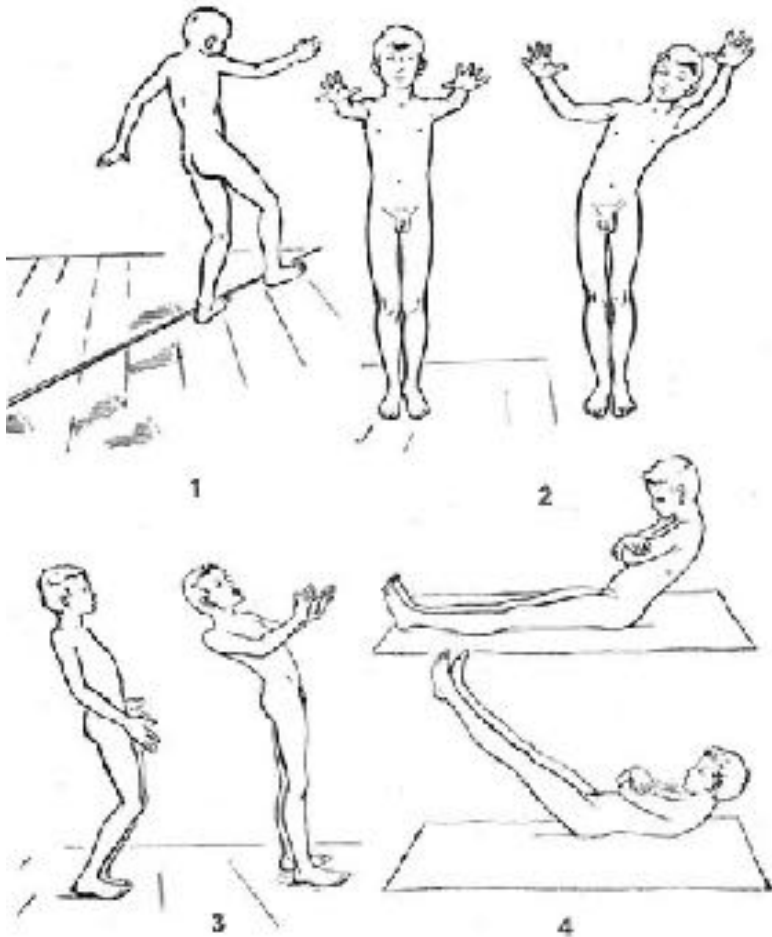
Oilaviy Fridreyx ataksiyasi belgilari

- 1
 - Autosom-retsessiv tip.
 - Bolalik va o'smirlik davrida boshlanadi (20 yoshgacha)
- 2
 - Ataksiya, arefleksiya, chuqur sezgi buzilishi.
 - Skolioz, Fridreyx oyoq panjasi.
- 3
 - Gipogonadizm, infantilizm, katarakta.
 - Miokardiodistrofiya.
- 4
 - DNK testida 9q13-q21.1 lokusida defekt aniqlanadi.

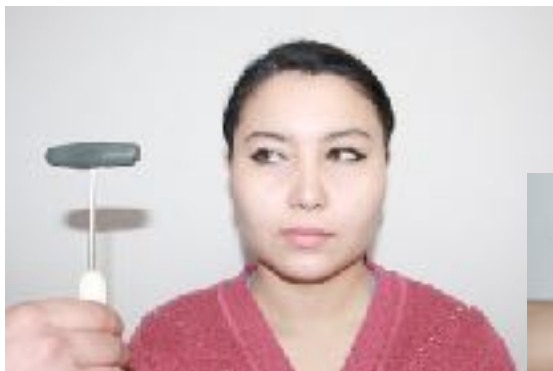
Fridreyx ataksiyasi belgilari



Miyacha simptomlari va uni tekshirish usullari



Miyachani tekshirish usullari



Fridreyx ataksiyasi quyidagi kasalliklar bilan qiyoslanadi?

- PER MARI ATAKSIYASI
- TABES DORSALIS

- OLIVOPONTOTSEREBELLYAR DEGENERATSIYA
- TARQOQ SKLEROZNING MIYACHA TURI

- LUI-BAR SINDROMI (ATAKSIYA-TELEANGIEKTAZIYA)
- KENNEDI BULBOSPINAL AMIOTROFIYASI

ATAKSIYA TURLARI

Hemispheres of cerebellum



cerebellar dynamic



Nucleus vestibular



vestibular



Posterior columns of the spinal cord



sensitive



ATAKSIYA TURLARI

- MIYACHA ATAKSIYASI
- SENSITIV ATAKSIYA
- VESTIBULYAR ATAKSIYA
- PESHONA ATAKSIYASI
- PSIXOGEN ATAKSIYA

Per Mari ataksiyasi

(G11.2. Kech boshlanuvchi miyacha ataksiyasi)

Asosiy belgilar

- Zo'rayib boruvchi surunkali kechuvchi nasliy kasallik.
- 1893-yili Per Mari tomonidan yozilgan.
- 20 yoshdan keyin boshlanadi.
- Autosom-dominant tipda uzatiladi.
- Ataksiya va boshqa miyacha simptomlari.



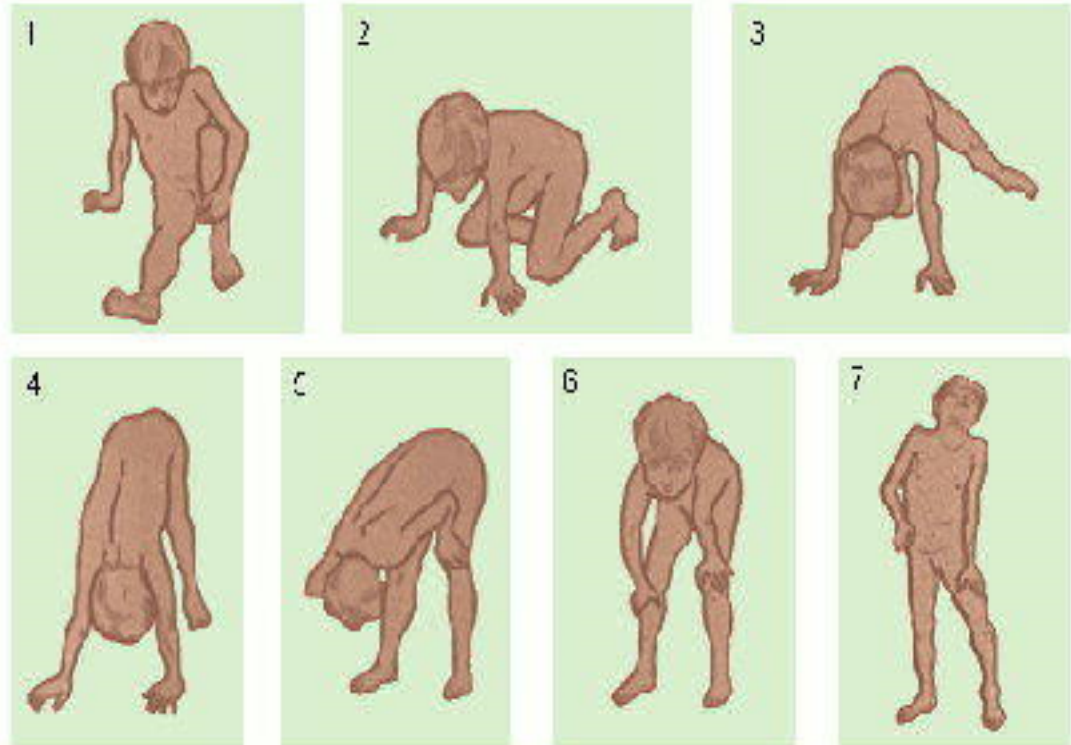
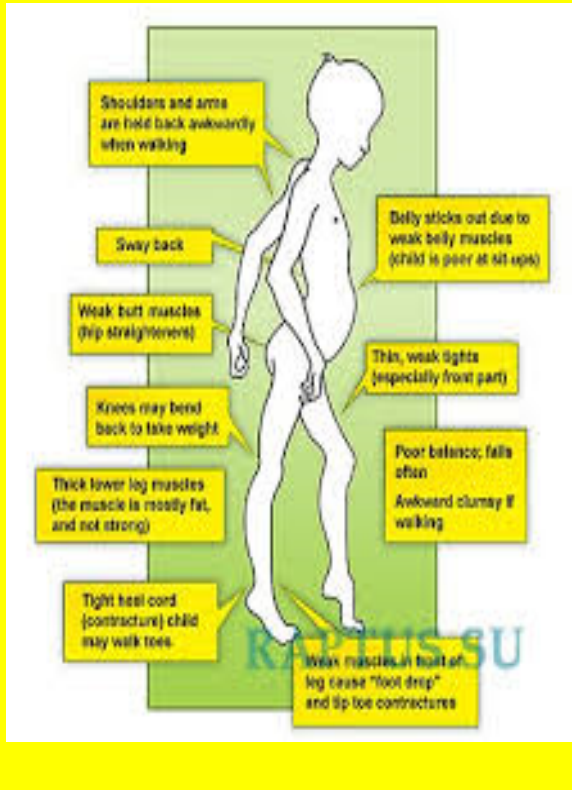
Per Mari (1853-1940)

Belgilar	Fridreyx ataksiyasi	Perimari ataksiyasi
Boshlanish davri	5-15 yoshlar	20-45 yoshlar
Oilaviy bo'lib uchrashi	Juda xos	Xos emas
Naslga uzatilishi	Autosom-retsessiv tipda	Autosom-dominant tipda
Ataksiya	Sensitiv ↑ + miyacha ↓	Miyacha ataksuyasi
Yurish	Tabetik yurish	Muyacha yurish
Fridreyx oyoq panjasi	Juda xos	Kuzatilmaydi
Muskul-bo'g'im sezgisi	Buzilgan	Deyarli buzilmaydi
Vibratsiya sezgisi	Buzilgan	Deyarli buzilmaydi
Pay reflekslari	Erta pasayadi va so'nadi	Juda yuqori
Muskullar atrofiyasi	Xos emas	Xos emas
Patologik piramidal simptomlar	Kuzatilishi mumkin	Bir qancha patologik simptomlar chaqiriladi
Muskullar tonusi	Juda pasaygan	Spastik tarzda oshgan
Umurtqa pog'onasi	Kitoskolioz	O'zgarmaydi
Kranial nervlar patologiyasi	Xos emas	Asosan II, III, VI nervlar
Endokrin buzilishlar	Infantilizm, gipogonadizm	Xos emas
Kardiomiopatiya	Xos	Xos emas
Oliy ruhiy funksiyalar	Deyarli buzilmaydi	Demensiya, gipamneziya, depressiya
Og'riq va paresteziyalar	Xos emas	Xos emas
Kechishi	Zo'rayib boruvchi	Zo'rayib boruvchi
Patomortologiya	Asosan Goll va Burdax yo'llari atrofiyasi	Asosan miyacha yo'llari atrofiyasi

MIOPATIYALAR

- Miopatiya

O'tirgan joydan turish bosqichlari



Dyushen miopatiyasi

- Faqat o'g'il bolalar;
- 2-5 yoshlar;
- X-xromosomaga birikkan tipda;
- Boldir muskullari psevdogipertrofiya;
- Qonda KFK keskin oshadi (20-30 barobar);
- Kardiomiopatiya.
- 10-15 yoshga borib to'shakka mixlanib qoladi.



Erb miopatiyasi

- Jins tanlamaydi;
- 10-20 yoshlar;
- Autosom-retsessiv tip;
- Boldir muskullari psevdogipertrofiyasi;
- Qonda KFK oshadi;
- Kardiomiopatiya.
- Sekin rivojlanadi;
- 20-25 yosha borib to'la nogironlik.

Форма Эрба-Рота



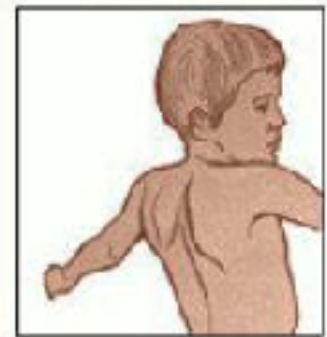
Утиная походка



Гиперлордоз



Лицо "миопата"



Симптом "крыловидные лопатки"

Bekker miopatiyasi

• 1

- 20-40 yoshlarda boshlanadi va yengil kechadi.
- Proksimal muskullar zararlanadi;

• 2

- Boldir psevdogipertrofiyasi;
- Kech rivojlanuvchi kardiomiopatiya;

• 2

- Jismoniy harakatlar uzoq saqlanib qoladi;
- Bekker miopatiyasi – bu kattalar miopatiyasi

Govers miopatiyasi – kech boshlanuvchi distal miopatiya

- 1
 - 20-40-60 yoshlarda boshlanadi;
 - Ikkala oyoqning distal muskullari atrofiyasi
- 2
 - Keyinchalik qo'llarning distal qismi ozadi;
 - Pay va periostal reflekslar pasayadi.
- 3
 - Psevdogipertrofiya bo'lmaydi;
 - Kardiomiopatiya o'ta sust bo'ladi.
- 4
 - Sharko-Mariga juda o'xshaydi, biroq sezgi buzilmaydi.

Landuzi-Dejerin miopatiyasi

- 15-25 yosh; Pat. gen - 4q35;
- Facies myopathica;
- Ko'ndalang kulgi belgisi;
- yelka muskullari atrofiyasi (qush qanoti);
- Bir necha yillardan so'ng son va peroneal muskullar atrofiyasi.
- Angioretinopatiya, neyrosensor karlik.
- Kardiomiopatiya bo'lmaydi yoki juda yengil bo'ladi.



Emeri-Dreyfus miopatiyasi

- 4–15 yoshlarda boshlanishi va faqat erkaklarda uchrashi.
- Axill payi retraksiyasi, tirsak bo'g'imida bukiluvchi kontraktura.
- Bo'yin umurtqalari harakatlari chegaralangan bo'lishi.
- Proksimal muskullar atrofiyasi (qo'l va oyoq).
- Kardiomiopatiya, bradiaritmiya.
- Qonda KFK miqdorining biroz oshishi.
- Sekin zo'rayib borishi.

Fizioterapevtik muolajalar va jismoniy mashqlar

- Dorilar (prozerin, nivalin, kalsiy xlorid) elektroforezi – sinaptik o'tkazuvchanlikni kuchaytiradi, muskullar tonusini oshiradi, vegetativ buzilishlarni pasaytiradi.
- Elektromagnitostimulyasiya atrofiyaga uchrayotgan muskullarga qilinadi. Yengil elektrostimulyasiya muskullar trofikasiga ijobiy ta'sir ko'rsatadi.
- Elektrovibromassaj yengil vibratsiyalar bilan qilinadi. Natijada muskullar faolligi oshadi.

Fizioterapiya va boshqa usullar

- Darsonval atrofiyalar kuzatilayotgan barcha sohalarga qilinadi. Bu usul muskullarda mikrotsirkulyasiyani yaxshilaydi va ularning faolligini oshiradi.
- Oltingugurt, natriy xlorid va radonli vannalar buyuriladi. Ular butun organizmga ijobiy ta'sir ko'rsatib, immunitetni oshiradi, periferik mikrotsirkulyasiyani yaxshilaydi.
- Balchiq bilan davolash (asosan, bo'yin va bel sohalariga qo'yiladi).
- Umurtqa pog'onasi bo'ylab suvosti uqalashlari, Sharko dushi.
- Uqalashlar va kontrakturalarni xirurgik korreksiyasi.
- Kontrakturani oldini olish uchun ortopedik moslamalar.

Mioplegiya

- **Paroksizmal mioplegiyalar** – muskullarning o‘tib ketuvchi falajligi.
- Asosiy sababi - kaliy metabolizmi buzilishi.
- Bu paytda bemor to‘satdan yiqilib tushadi.

Esda tuting! Birlamchi (nasliy) va ikkilamchi (simptomatik) mioplegiyalar farqlanadi.

Birlamchi va ikkilamchi mioplegiyalar

- ***Birlamchi (nasliy) paroksizmal mioplegiya*** oilaviy boʻlib uchraydi va ularning negizida kaliy metabolizmi va muskul tolalari membranasi qoʻzgʻaluvchanligining genetik buzilishlari yotadi.

Ikkilamchi paroksizmal mioplegiyalarning asosiy sabablari

- Organizmda kaliy yo'qolishiga sabab bo'luvchi surunkali kechuvchi diareya va ketma-ket qusishlar;
- Diuretiklarni surunkali tarzda yoki katta dozada iste'mol qilish;
- Giperaldosteronizm, tireotoksikoz;
- Surunkali buyrak va buyrakusti bezi yetishmovchiligi;
- Uzoq davom etuvchi komalar, sun'iy ovqatlantirish, kaxeksiya;
- Volemik eritmalarni nazoratsiz quyish;
- Ekzogen va endogen intoksikatsiyalar.

Barcha paroksizmal mioplegiyalar uchun xos bo'lgan umumiy simptomlar

- Skelet muskullarda to'satdan holsizlik, ya'ni falajlik paydo bo'lishi;
- Falajliklarning barcha (kam hollarda ba'zi) muskullarda ro'y berishi;
- Falajlangan muskullarda kuchli gipotoniya yoki atoniya aniqlanishi, pay refleksleri so'nishi;
- Falajliklar bir necha daqiqadan bir necha soatgacha ushlanib turishi va so'ngra o'tib ketishi;
- Yuz muskullari va nafas olishda ishtirok etuvchi muskullarda falajliklar deyarli kuzatilmasligi;
- Mioplegiya xuruji paytida EMG da muskullarning elektr qo'zg'aluvchanligi so'nishi;
- Yurak ritmi buzilishi.

Nasliy paroksizmal mioplegiyaning 3 turi

- 1 • Gipokaliemik
- 2 • Normokaliemik
- 3 • Giperkaliemik



Gipokaliemik mioplegiya

- Autosom-dominant tipda nasldan-naslga o'tishi;
- Kasallikning 10-20 yoshlarda boshlanishi;
- To'satdan paydo bo'lgan mioplegiyalar o'rtacha 2-10 soat (ba'zida 1-2 kun) saqlanishi;
- Muskullar tonusi keskin pasayishi va pay reflekslari so'nishi;
- Huruj paytida qonda kaliy miqdori 3 mmol/l dan pastga tushib ketishi (normada 3,4–5,6 mmol/l);
- Huruj paytida venadan kaliy xlor yuborilsa, mioplegiya belgilari tezda o'tib ketishi.

Miopatiyalarda bemorlarni davolash usullari

- **Farmakologik vositalar**
- Vitaminlar (V₁, V₆, ye, nikotinamid, riboflavin) va polivitaminlar.
- Energetik metabolizmni yaxshilash (L-karnitin, koenzim Q10, sitoxrom S).
- Anabolik gormonlar (retabolil va b.q.).
- Kaliy preparatlari (kaliy orotat, panangin).
- Antixolinesteraz dorilar (prozerin, nivalin, neyromidin).
- Periferik qon aylanishni yaxshilovchi dorilar (trental, nikotin kislotasi).

Gipokaliemik mioplegiya xurujida birinchi yordam

- Xuruj paytida zudlik bilan tez yordam ko'rsatish lozim. Buning uchun 4 % li 40 ml kaliy xlor 5 % li 500 ml glyukoza eritmasiga qo'shib bir necha soat mobaynida venadan tomchilatib yuboriladi. Shuningdek, kaliy xloridni kuniga 10–15 g dan ichish uchun berish ham mioplegik xurujni to'xtatadi.
- Kaliy preparatlarini ichib yurish kerak.

Giperkaliemik mioplegiya belgilari

- Autosom-dominant tipda nasldan-naslga uzatilishi;
- 10 yoshgacha bo'lgan davrda rivojlanishi;
- Asosan, lokal mioplegiyalar bilan namoyon bo'lishi;
- Muskullar tonusi va pay reflekslari so'nishi;
- Mioplegik xuruj bir necha daqiqa davom etishi (ba'zan 1 soat);
- Xuruj paytida qonda kaliy miqdori oshib ketishi (5 mmol/l dan oshadi);
- Xuruj paytida kaliy xlor eritmasi ichirilsa, mioplegiya kuchayishi.

Giperkaliemik mioplegiyada tez yordam

Giperkaliemik mioplegik xurujlar tez o'tib ketganligi bois, ba'zida tez yordam ko'rsatishga ulgurib bo'lmaydi. yengil holatlarda bemorga uglevodli ovqatlar berish, osh tuzi eritmasini ichirish yoki yengil jismoniy harakatlar qildirish ham mioplegik xuruj o'tib ketishiga yordam beradi. Xurujni bartaraf etish uchun 20 ml kalsiy glyukonat yoki 40 % li 20 ml glyukoza vena ichiga yuboriladi. Bemor kaliyga boy bo'lgan oziq-ovqatlarni (masalan, quritilgan mevalarni) iste'mol qilmasligi kerak.

Normokaliemik mioplegiya

Tashxis qo'yish algoritmi:

- Autosom-dominant tipda nasldan-naslga o'tishi;
- 10 yoshgacha bo'lgan davrda boshlanishi;
- Mioplegik xuruj sekin paydo bo'lishi va qayta tiklanishi 3 haftagacha cho'zilishi;
- Muskullar tonusi va pay reflekslari pasayishi;
- Xuruj paytida kaliy miqdori normada bo'lishi;
- Xuruj paytida venadan kaliy xlor yuborilsa, xuruj kuchayishi.

Davolash. Samarali davolash usullari hali ishlab chiqilmagan. Kuniga 8–10 g osh tuzi iste'mol qilinsa, normokaliemik mioplegik xurujlar oldi olinadi.

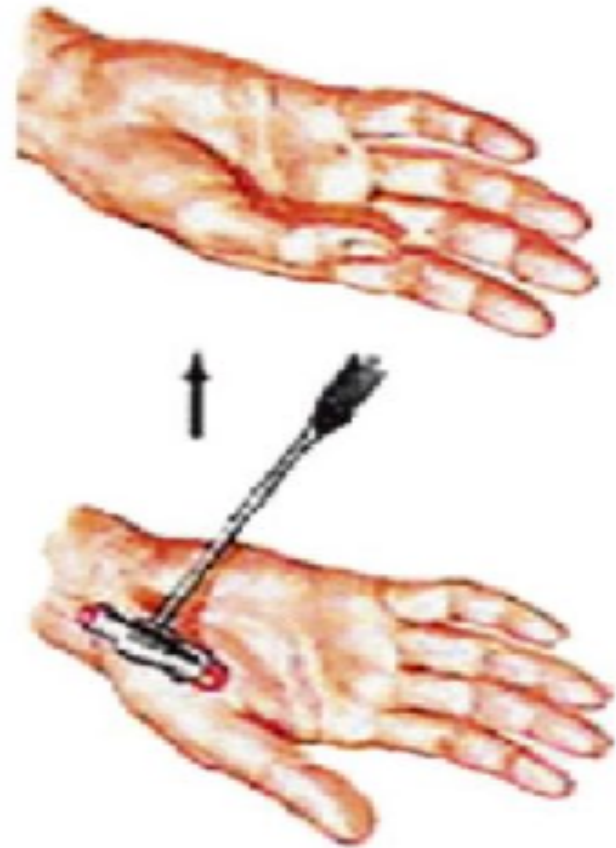
Miotoniya

Qisqargan muskullarni qayta bo'shashtirish qiyinligi bilan kechadigan patologik holatga **miotoniya** deb aytiladi. Masalan, bemorga «qo'lingizni musht qiling» deb topshiriq berilsa, u hech qiynalmay qo'lini musht qiladi. Undan "endi mushtingizni oching" deb so'ralsa, u mushtini qiynalib zo'rg'a ochadi. Ushbu holat miotoniya hisoblanadi.



Miotoniyaga nima xos?

- Bemordan mushtini qayta-qayta yumib ochishni soʻrsa, ya'ni harakatlarni qayta-qayta bajarish soʻralsa, muskullarning qisqarib-boʻshashi yengillasha boradi.
- Bolgʻacha bilan urgan joyda chuqurcha paydo boʻladi.



Miotonik reaksiyani qaerda muskul bo'lsa, o'sha yerda chaqiraverasiz!

- Miotonik reaksiyalarni tananing barcha skelet muskullarida chaqirish mumkin.

- Miotonik reaksiyani tilga bolg'acha bilan urib ham chaqirish mumkin.



- *Eslatma. Miotonik reaksiya sovuqda kuchayadi, issiqda pasayadi.*



Miotoniyaning 4 turi

- 1 Tomsen miotoniyasi
- 2 Bekker miotoniyasi
- 3 Eylenburg miotoniyasi
- 4 Kurshmann-Batten-Shteynert miotoniyasi

- Bu kasallikda miotonik reaksiyalar (spazmlar) bola tugʻilgan zahoti koʻzga tashlanadi, baʼzida esa erta bolalik davrida boshlanadi. Avvaliga miotonik reaksiyalar yengilroq koʻrinishda namoyon boʻladi, keyinchalik kuchayadi. Chaqaloq yigʻlaganda qotib qolishi, ovozinig ingichka boʻlib chiqishi va keyin ochilib ketishi, toʻxtab-toʻxtab emishi miotonik reaksiya belgilari boʻlishi mumkin.

- Bekker miotoniyasi Tomsen miotoniyasiga qaraganda og'irroq kechadi va miotonik reaksiyalar tananing barcha muskullariga tarqaladi. Kasallik belgilari bola tug'ilgan zahoti yoki biroz kech, ya'ni 13 yoshgacha bo'lgan davrda boshlanadi. Bola yig'laganda, kulganda qattiq baqirganda chaynov va mimik muskullar hamda ovoz paylari qotib qoladi, qo'liga biror narsani ushlab olsa, uni tashlab yubora olmay uzoq vaqt ushlab turadi. Bola uzoq ema olmaydi, to'xtab-to'xtab emadi.

Eylenbur paramiotoniyasi

- Eylenburg paramiotoniyasi – faqat sovuq ta'sirida paydo bo'ladi. Boshqa paytlari miotonik reaksiya kuzatilmaydi. Demak, bu kasallik haqiqiy miotoniyalar guruhiga kirmaydi. Shu bois, paramiotoniya deb nom olgan. Kasallik 10 yoshgacha bo'lgan davrda boshlanadi. Odatda, yillar o'tishi bilan miotoniya belgilari yo'q bo'lib ketadi.
- Genetik defekt 17-xromosomada (17q23–25) joylashgan. Autosom-dominant tipda naslga uzatiladi.

E'tiboringiz uchun rahmat!

