

## ERTA QARISH – PROGERIYA KAMDAN KAM UCHRAYDIGAN GENETIK KASALLIK

**Tursunpo‘latova Dilbar**

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti davolash fakulteti 120-guruh talabasi

Ilmiy raxbar: **Islamova Zebiniso Bustonovna**

Tibbiy biologiya va umumiy genetika kafedra o‘qituvchisi

[islamova.zebiniso@mail.ru](mailto:islamova.zebiniso@mail.ru)

**Annotatsiya:** Progeriya kamdan-kam uchraydigan genetik kasallik bo‘lib, tananing erta qarishi, ichki a‘zolaridagi tegishli o‘zgarishlar bilan tavsiflanadi. Bu giperpigmentatsiya, terining elastikligini yuqalash va yo‘qotish, sochlarning oqarishi va yo‘qolishi, bosh suyagi hajmining oshishi, uning old qismining pasayishi, ekzoftalmos, qon tomir aterosklerozi, miokard infarkti va fibrozi, osteoporoz, diabet, malign o‘smalar shakllanishi bilan namoyon bo‘ladi. Tashxis klinik ma‘lumotlarni to‘plashga, DNKni laboratoriya tekshiruviga asoslangan. Davolash kasallik alomatlarini bartaraf etishga qaratilgan: ateroskleroz, miokard infarkti, diabet, osteoporoz, saraton kasalligining oldini olish va davolash.

**Kalit so‘zlar:** Progeriya, genetik kasallik, erta qarrish, sochlarning oqarishi, sabablari, davolash usullari, DNK, ateroskleroz.

## PREMATURE AGING-PROGERIA IS A RARE GENETIC DISEASE

**Tursunpo‘latova Dilbar**

Student of the 120 group of the Medical faculty of the  
Samarkand State Medical University

Scientific supervisor: **Islamova Zebiniso Bustonovna**

Lecturer at the Department of Medical Biology and Genetics

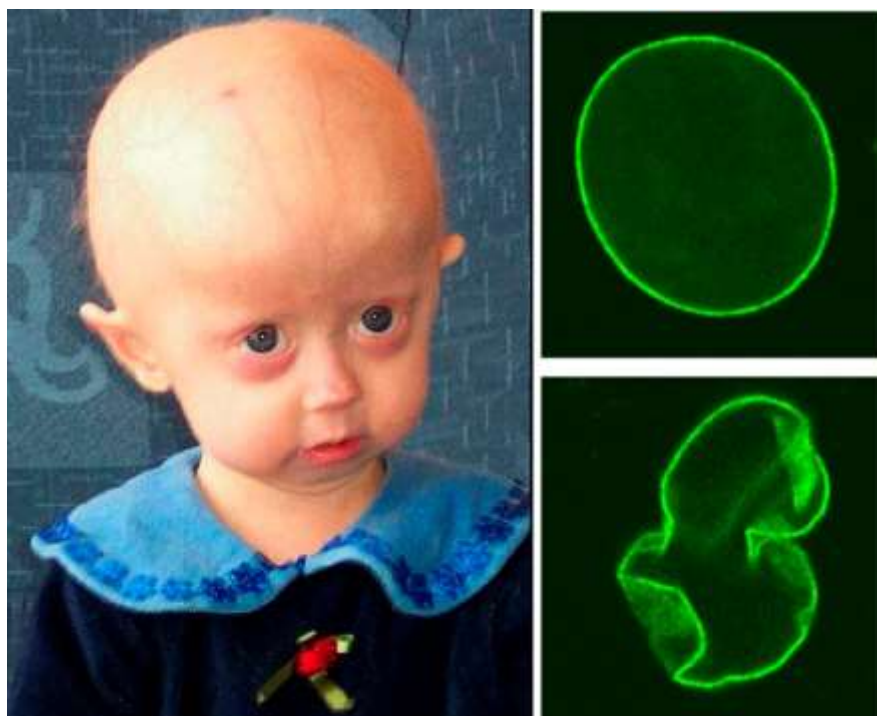
[islamova.zebiniso@mail.ru](mailto:islamova.zebiniso@mail.ru)

**Abstract:** Progeria is a rare genetic disease characterized by premature aging of the body, corresponding changes in internal organs. It is manifested by hyperpigmentation, thinning and loss of elasticity of the skin, graying and hair loss, an increase in the size of the skull, a decrease in its facial part, exophthalmos, the development of vascular atherosclerosis, myocardial infarction and fibrosis, osteoporosis, diabetes mellitus, the formation of malignant tumors. Diagnosis is based on the collection of clinical data, laboratory DNA testing. Treatment is aimed at eliminating the symptoms of the disease: prevention and therapy of atherosclerosis, myocardial infarction, diabetes, osteoporosis, cancer.

**Keywords:** Progeria, genetic disease, hair loss, causes, methods of treatment, DNA, atherosclerosis.

**Kirish.** Qadimgi yunon tilidan tarjima qilingan "progeriya" atamasi "erta qarish" degan ma'noni anglatadi. Progeriyaning bolalik shakli birinchi marta ushbu patologiyani mustaqil ravishda tasvirlab bergan tadqiqotchilarning familiyalariga ko'ra Xatchinson-Gilford sindromi deb ataladi: britaniyalik shifokor J. Xatchinson 1889 yilda, uning vatandoshi X. Gilford 1897 yilda. Voyaga etgan shakl "Verner sindromi" deb nomlanadi, chunki 1904 yilda nemis shifokori O. Verner 14-19 yoshdagi o'spirinlarda qarish alomatlarini birinchi bo'lib rasmiy ravishda kuzatgan. Kasallikning ikkala varianti ham juda kam uchraydi. Bolalar progeriyasining tarqalishi 7-8 million kishiga 1 ta holatni tashkil etadi, patologiya bo'yicha tadqiqotlar boshlanganidan beri 150 ga yaqin kasal bolalar aniqlandi. Voyaga etgan progeriya tez – tez uchraydi, o'rtacha epidemiologik ko'rsatkichlar 100 ming aholiga 1 bemor.

**Kelib chiqish sabablari:** Kasallikning asosi genetik mutatsiyadir. Progeriyaning chaqaloq turining sababi Imna genining nuqsoni bo'lib, u hujayra yadrosi qobig'ini quradigan maxsus Lamin a oqsilini kodlaydi. Qoida tariqasida, mutatsiya vaqti – vaqti bilan sodir bo'ladi-ota-onalarda jinsiy hujayralar kamolotida yoki kontseptsiya paytida. Biroq, tadqiqotchilar o'zlarining aka-uka va opa-singillarida patologiyaning bir nechta holatlarini aniqladilar, ularning ba'zilari bir-biri bilan chambarchas bog'liq bo'lgan oilalarda bo'lgan. Bu mutatsiyani autosomal retsessiv shaklda meros qilib olish imkoniyatini ko'rsatadi (ota-onalar nuqsonli genni olib yuradilar, ammo kasal bo'lmaydilar va farzand ko'rishga qodir emaslar).



**1-rasm. Progeriya bilan kasal qiz (chapda). Sog'lom hujayra yadrosi (o'ngdan yuqoriga) va kasal hujayra yadrosi (o'ngdan pastga)**

Kattalar progeriyasi irsiy kasallikdir. U genom barqarorligi, yaxlitligi va DNK tuzilishini qoʻllab-quvvatlovchi oqsilini ishlab chiqarish uchun mas'ul boʻlgan genida nuqson mavjud boʻlganda rivojlanadi. Mutatsiyaning yuqishi autosomal retsessiv tarzda sodir boʻladi, kasallik bitta allelda (onadan va otadan) ikkita nuqsonli gen olgan odamlarda namoyon boʻladi.

**Progeriya kasalliginig belgilari:** Xatchinson progeriyasi 6 oydan 2 yoshgacha boʻlgan normal rivojlanish davridan keyin debyut qiladi. Bolalarning tashqi koʻrinishi oʻzgaradi: oʻsish sekinlashadi, bosh suyagi kattalashadi, ammo old qismi kichik boʻlib qoladi, pastki jagʻ kam rivojlangan. Korakoid ingichka burun va ekzoftalm (koʻzning chiqishi) hosil boʻladi. Sochlar butunlay tushadi-bosh va tanada, kirpiklar va qoshlarda. Alopesiya bilan soch follikulalari yoʻq qilinadi, shuning uchun sochlarning keyingi oʻsishi imkonsiz boʻladi. Bosh terisida tomirlar shishib ketadi. Dermis va teri osti toʻqimalari atrofik oʻzgarishlarga uchraydi: teri ingichka, quriydi, ajinlar bilan qoplanadi. Lipodistrofiya rivojlanadi-teri osti yogʻ miqdorining sezilarli darajada pasayishi. Yonoqlarda va pubisda nisbatan saqlanib qoladi.

Tanada sklerodermaga oʻxshash oʻchoqlar hosil boʻladi – qorinning pastki qismida, dumba va sonlarda muhrlar. Terining ochiq joylarida yosh dogʻlari paydo boʻladi. Tirnoqlar rivojlanmagan, moʻrt, qalinlashgan, yumaloq konveks - "soat oynalari"shakliga ega. 2 yoshga kelib organlar va periartikulyar toʻqimalarning fibrozi rivojlanadi. Tirsak va tizza boʻgʻimlarida passiv harakatlar cheklangan (kontrakturalar), oyoq suyaklarining xarakterli holati – "chavandoz pozasi"hosil boʻladi. Skelet gipoplaziya, displazi va degenerativ oʻzgarishlarga uchraydi. Sut va doimiy tishlar kech chiqadi, qisman yoʻq, olomon, egri, kariesga moyil. 5-6 yoshga kelib qon tomirlarining aterosklerozi, yurak shovqini, chap qorincha gipertrofiyasi, linzalarning xiralashishi, insulin qarshiligi aniqlanadi. Jinsiy organlar rivojlanmagan boʻlib qolmoqda. Aqliy rivojlanish darajasi odatda tengdoshlariga qaraganda yuqori.

Verner sindromining klinik koʻrinishlari 14 yoshdan 18 yoshgacha aniqlanadi. Oʻsmir oʻsishni boshlaydi, sochlari oqarib, tushadi. 20 yoshga kelib, bemorlar kal boʻlib qoladilar. Yuz va oyoq-qoʻllarning terisi oqarib, ingichka boʻlib, choʻzilib ketadi. Uning ostida qon tomirlari tarmogʻi koʻrinadi. Mushak va yogʻ toʻqimalari atrofiyaga uchraydi, qoʻllar va oyoqlar nomutanosib ravishda ingichka boʻlib qoladi, artikulyar proektsiyalar ustidagi teri yaralanadi. 30 yoshga kelib katarakt paydo boʻladi, ovoz zaiflashadi va xirillaydi, oyoqlarda yaralar paydo boʻladi, tagliklarda – kalluslar, oʻrgimchak tomirlari, keratozlar. Bemorlarning tashqi koʻrinishi oʻziga xosdir: boʻyi past, oy shaklidagi yuz, chiqadigan iyak, toraygan ogʻiz ochilishi, psevdokzofthalmos.

Yogʻ va ter bezlari atrofiyaga uchraydi. Osteoartikulyar oʻzgarishlarga metastatik kalsifikatsiya, umumiy osteoporoz hodisalari, eroziv osteoartrit, barmoqlarning harakatchanligi va deformatsiyasi, fleksiyon kontrakturalari, oyoq-qoʻl ogʻrigʻi, artrit va osteomiyelit kiradi. Qon tomirlarida aterosklerotik oʻzgarishlar qayd etiladi, katarakt asta-sekin oʻsib boradi va intellektual qobiliyat pasayadi. 30 yildan keyin endokrin kasalliklar paydo boʻladi – diabet, gipogonadizm, tiropatiyalar. Bemorlarning 5-10 foizida turli organlar, suyaklar va terining xavfli oʻsmalari mavjud. Oʻlim sababi onkopatologiya yoki ogʻir yurak-qon tomir kasalligi.

**Progeriya tashxisi** - klinik va anamnestik maʼlumotlar asosida aniqlanadi. Mavjud alomatlariga qarab, endokrinologlar, nevrologlar, dermatologlar, terapevtlar va genetika shifokorlari diagnostikada ishtirok etishlari mumkin. Bolalar va kattalar progeriyasini tizimli skleroderma, poikiloderma, Rotmund-Tomson sindromi, Videman-Rautenstrauch sindromi bilan farqlash kerak.

Bemorlarni tekshirishning asosiy usullariga quyidagilar kiradi:

- Soʻrovnomma oʻtkazish.** Suhbat davomida shifokorlar simptomlarning paydo boʻlish vaqtini, ularning zoʻravonligini, jismoniy va ijtimoiy buzilish darajasini, normal rivojlanish davrining mavjudligini (bolalar shakli bilan 6-24 oy, kattalar bilan 14-20 yil) aniqlaydilar. Oilaviy va genealogik anamnez maʼlumotlarini toʻplang, genetik patologiyani yoki uning oilada yoʻqligini aniqlang.

- Tekshirish oʻtkazish.** Mutaxassislar nevrologik holatni, boʻgʻimlarning passiv va faol harakatchanligini, suyak deformatsiyalarini, teri va teri osti toʻqimalarining holatini, koʻrish xavfsizligini, intellektual funktsiyalarni baholaydilar. Bemorlar instrumental tadqiqotlarga yoʻnaltirilishi mumkin: suyak rentgenografiyasi, ultratovush va organlarning tomografiya, EKG, oftalmoskopiya.

- Biogenetik tadqiqot oʻtkazish.** Genetik material DNK sekvensiyasi usuli bilan tahlil qilinadi. Genlarning nuqsonlari progeriya rivojlanishiga olib keladigan joylari oʻrganilmoqda. Kasallikning bolalik va kattalar shakli boʻlgan bemorlarda homozigot va aralash heterozigot holatidagi mutatsiyalar aniqlanadi.

**Progeriyani davolash**-Progeriya terapiyasining oʻziga xos usullari ishlab chiqilmagan. Bemorlarga tibbiy yordam kasallik alomatlarini engillashtirishdan iborat. Ateroskleroz, osteoporoz, osteomiyelit, katarakt, diabet, yurak patologiyalari va onkologik kasalliklarni davolash amalga oshiriladi.

**Profilaktikasi**- Oʻrtacha, bolalar progeriyasi bilan ogʻrigan bemorlar 13 yoshgacha yashaydilar, 7 va 27 yoshda oʻlim holatlari qayd etilgan. Kasallikning kattalar turida umr koʻrish davomiyligi 30-40 yilni tashkil qiladi. Aterosklerotik asoratlar va malign neoplazmalar oʻlimga olib keladi. Profilaktika choralari yoʻq.

**Xulosa.** Kasallikning irsiy tabiati bilan kasal bolaning tugʻilishini oldini olish

mumkin – Verner sindromi bilan, Xatchinson sindromining ayrim holatlarida, oilada patologiya aniqlanganda, kelajakdagi ota-onalar yuqori xavf guruhiga kiradi. Bunday juftliklarga tibbiy-genetik maslahat beriladi.

Konservativ davolash usuli gidrosefaliyaning boshlang'ich bosqichlarida, gipertenzion sindromning yengi va o'rtacha darajalarida naf beradi. Bugungi kunda gidrosefaliyaning asosiy usuli davolash hisoblanadi. Gidrosefaliya xavfli simptomlarning kuchayib borishi davolashning jarrohlik usuliga ko'rsatma hisoblanadi. O'tkazilgan operatsiyaning xarakteri gidrosefaliyaning rivojlanish darajasi va turiga bog'liq

### **FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:**

1. Синдром прогерии Гетчинсона-Гилфорда (HGPS)/ Абдуллаев М. И., Абидова Ш. А. // Молодой ученый -2018 - №19.
2. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование/ Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е. и др. – 1996.
3. Hutchinson-Gilford progeria syndrome: A rare case report/ Subhash Kashyap, Vinay Shanker, Neeraj Sharma// Indian Dermatol Online Journal – 2014 - №5.
4. <https://e-library.sammu.uz/ru>
5. <https://en.wikipedia.org/wiki/Progeria>