

FABRI KASALLIGI

Fabri kasalligi – bolalik va o'smirlik davrida boshlanuvchi va kuchli vegetativ-visseral buzilishlar bilan namoyon bo'luvchi polisistem nasliy kasallik.

Etiologiyasi va patogenezi. X-xromosomaga birikkan tipda nasldan-naslga uzatiladi. Kasallik patogenezi galaktozilgidrolaza fermentining genetik nuqsoni bilan bog'liq. Ushbu ferment yetishmovchiligi nerv sistemasi, periferik qon tomirlar, buyrak va boshqa a'zolarida glikolipidlar to'planishiga sababchi bo'ladi. Buning natijasida ushbu to'qimalarda metabolik va morfologik buzilishlar rivojlanadi.

Klinikasi. Kasallik klinikasida periferik vegetativ buzilishlar ustunlik qiladi. Ko'z yoshi va so'lak bezlarini innervatsiya qiluvchi vegetativ gangliyalari va nervlar zararlanishi bo'is alakrimiya, kseroftalmiya, keratit, stomatit, gingivit kabi patologik sindromlar rivojlanadi. Bolalik davridayoq oyoq panjalarida kuchli kuydiruvchi og'riqlar va yoqimsiz uvishishlar paydo bo'ladi. Og'riqlar va paresteziyalari doimiy tarzda namoyon bo'ladi va zo'rayib turadi. Bunday sensor buzilishlar nafaqat oyoqlar, balki qo'l panjalari, ko'krak qafasi va qorin sohasida ham kuzatiladi. Ushbu og'riqlarning vujudga kelishi spinal gangliyalari (shu jumladan, vegetativ), spinal ildizchalar va periferik sensor nervlar zararlanishi bilan bog'liq. Tanaga ko'rsatiluvchi issiq ta'sirlar va jismoniy harakatlar ushbu og'riqlarni kuchaytirib yuboradi. Sezgi buzilishlari giperesteziya va ba'zida gipesteziya tipida namoyon bo'ladi.

Oyoq-qo'llarning distal qismida turli darajada ifodalangan vegetativ-trofik buzilishlar, ya'ni gipo- yoki angidroz, akrosianoz, giperkeratoz kabi simptomlar yuzaga keladi. Bu kasallik uchun juda xos bo'lgan simptomlardan biri – tananing pastki qismida va sonning ichki yuzasida diametri 2 mm bo'lgan qoramtir-qizg'ish dog'lar va papulalarning paydo bo'lishi. Shuningdek, kardiovaskulyar buzilishlar, ya'ni arterial gipertenziya, kardiomegaliya va miokard infarkti rivojlanadi. Arterial gipertenziya buyrakning yukstaglomulyar apparatida glikolipidlar to'planishi bilan bog'liq. Hali 20 yoshga yetmagan bemorda ishemik va gemorragik insultlar rivojlanishi ham mumkin. Yurak-qon tomir kasalliklarining erta rivojlanishi arteriyalarda glikolipidlar to'planishi va aterosklerozning erta rivojlanishi bilan bog'liq.

Manba: © Z. Ibodullayev. **Asab kasalliklari. 2-nashr. Darslik, Toshkent, 2021., 960 b.**

© Z. Ibodullayev. **Umumiy nevrologiya. Darslik. Toshkent, 2021., 312 b.**

© **Ibodullayev ensiklopediyasi**

© www.asab.uz

