

FRIDREYX ATAKSIYASI

KXT-10: G11.1. *Erta boshlanuvchi miyacha ataksiyasi*

Fridreyx ataksiyasi – nerv sistemasining nasliy-degenerativ kasalligi bo'lib, uning asosiy belgilari *sensitiv va miyacha ataksiyasi, arefleksiya va muskullar atoniyasidir*. Ushbu kasallik 1861-yili nemis nevrologi *N. Friedreich* tomonidan aniqlangan. Keyinchalik boshqa olimlar tomonidan uning genetikasi va klinik ko'rinishlari o'rganilgan. Bugungi tasniflarda Fridreyx ataksiyasi erta boshlanuvchi (20 yoshgacha) ataksiyalar guruhiga kiritilgan. Kasallik autosom-resessiv tipda nasldan-naslga uzatiladi. Patologik gen 9-xromosomaning 9q13–q21.1 lokusida joylashgan.

Patomorfologiyasi. Orqa miyaning orqa ustunidan o'tuvchi Goll va Burdax yo'llari (ayniqsa, Goll yo'llari), yon ustundan o'tuvchi spinoserebellyar (Fleksig va Govers) yo'llarda degenerasiya kuzatiladi. Degenerativ o'zgarishlar, shuningdek, orqa miyaning oldingi shoxlari, miyacha po'stlog'i, ekstrapiramidal yadrolar va bosh miya katta yarim sharlarida ham ro'y beradi.

Klinikasi. Dastlabki klinik simptomlar 5-20 yoshlarda paydo bo'la boshlaydi. Ammo kasallik eng ko'p boshlanadigan davr – bu 6-12 yoshlar. Avval harakatlarda uquvsizlik paydo bo'ladi va bemor to'g'ri yura olmaydi. Bu belgilar, ayniqsa, chayqalib yurish asta-sekin kuchaya boradi: bemor katta qadamlar tashlab, yon tomonlarga og'ib yuradigan bo'lib qoladi. Bora-bora yiqilib ketmaslik uchun devor ushlab yuradi, ya'ni dinamik ataksiya shakllanadi.

Pay va periostal reflekslar pasayadi va butunlay yo'qoladi. Avvaliga axill, keyin esa tizza refleksi so'nadi, biroq biceps va triceps reflekslar uzoq vaqt saqlanib qoladi. Chuqur sezgi erta buzilib, muskullar tonusi pasaya boradi. Vibrasiya sezgisi ham erda buzila boshlaydi. Keyinchalik to'la arefleksiya va muskullar atoniyasi rivojlanadi.

Eslatma. *Fridreyx kasalligi uchun ataksiya, arefleksiya va muskullar gipotoniyasining birgalikda namoyon bo'lishi juda xos.*

Miyacha yo'llari zararlanishi sababli miyacha ataksiyasi, chuqur sezgi yo'llari zararlanganligi sababli sensitiv ataksiya paydo bo'ladi. Kasallikning so'nggi bosqichlarida oyoqning distal muskullarida diffuz atrofiya rivojlanadi va Fridreyx oyoq panjasi shakllanadi (*7.2-rasm*).

Bemor mustaqil ravishda yurolmay qoladi. Bemor qadam tashlash uchun oyog'ini yuqoriga ko'taradi, bu paytda butun gavdasi va oyoqlari qaltirab ketadi. Oyoq panjasini

yerga qattiq urib chayqalib yuradi. Bunday bemor oyoq ostiga qarab yuradi, qadamlarini ko'zi bilan nazorat qilishadi, yo'qsa chayqalib ketadi. Oyoq ostiga qarab yurish sensitiv ataksiya bilan kechadigan barcha kasalliklar uchun juda xos. Bunday yurishni **tabetik yurish** deb ham atashadi. Oyoq ostiga qarab yurish sensitiv ataksiya uchun, oyoqlarni yon tomonlarga tashlab katta qadamlar bilan yurish esa miyacha ataksiyasi uchun xos. Topik o'choqni aniqlashda bunga e'tibor qaratish lozim. Bunday bemor tovon-tizza va barmoq-burun sinamalarini qiynalib bajaradi, ayniqsa, tizza-tovon sinovini bajarish ancha mushkul bo'ladi.

Romberg sinovida kuchli ataksiya aniqlanadi, ayniqsa, kasallikning so'nggi bosqichida bemor o'tirgan holatda ham chayqalib o'tiradi. Unda miyacha va uning yo'llari zararlanishi uchun xos bo'lgan barcha simptomlarni kuzatish mumkin. Bular – nistagm, skandirlashgan nutq, dismetriya, megalografiya, adiodoxokinez, Styuart-Xolms simptomi va h.k. Tabiiyki, bunday bemor o'zini-o'zi eplay olmaydigan bo'lib qoladi. Keyinchalik skolioz rivojlanadi.

Kranial nervlar zararlanishi xos emas, yuzaki sezgi buzilmaydi, og'riqlar bo'lmaydi. Juda kam hollarda patologik piramidal simptomlar, ayniqsa, Babinskiy simptomi aniqlanadi. Ammo bu belgilar Per-Mari ataksiyasidagi kabi yaqqol namoyon bo'lmaydi. Ba'zan intellekt susayadi.

Shuningdek, gipertrofik kardiomiopatiya, gipogonadizm, infantilizm va katarakta ham aniqlanadi. Remissiya kuzatilmaydi va kasallik zo'rayib boradi. Bunday bemorlar tez-tez kasallanadigan bo'lib qolishadi. Kasallik, odatda, 15-20 yil davom etadi. Bemor yurak yetishmovchiligidan yoki qo'shimcha ravishda paydo bo'lgan infeksiyalardan vafot etadi.

Tashxis qo'yish algoritmi:

- Autosom-resessiv tipda naslga uzatilishi.
- Bolalik va o'smirlik davrida boshlanishi.
- Ataksiya, arefleksiya vachuqur sezgi buzilishi.
- Skolioz kuzatilishi.
- Endokrin buzilishlar (qandli diabet, o'sishdan to'xtash, gipogonadizm).
- Miokardiodistrofiya aniqlanishi.
- Katarakta kuzatilishi.
- MRT da miyacha chuvalchangi, miya ustuni va, ayniqsa, orqa miyada atrofiyalar.
- DNK testida 9-xromosomaning 9q13–q21.1 lokusida patologiya aniqlanishi.

Qiyosiy tashxis. Fridreyx ataksiyasi, avvalambor, tabes dorsalis, Per Mari ataksiyasi, tarqoq skleroz va bir qator spinoserebellyar degenerasiyalar bilan qiyoslanadi.

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