

## GEPALENTIKULYAR DEGENERASIYA

Gepatolikulyar degenerasiya (Wilson kasalligi) – bosh miya tuzilmalari va jigar to'qimasida misning ortiqcha to'planishi bilan kechuvchi zo'rayib boruvchi nasliy kasallik. Kasallik erta bolalik, o'smirlik va o'rta yoshlarda uchraydi, 50 yoshdan oshganlarda esa kam kuzatiladi. U qancha erta boshlansa, shuncha og'ir kechadi.

**Epidemiologiyasi.** Turli davlatlarda gepatolikulyar degenerasiya tarqalishi 30 000–60 000 aholi soniga 1 kishini tashkil etadi.

**Etiologiyasi va patogenezini.** Wilson kasalligi organizmda mis metabolizmi buzilishi sababli rivojlanadi. Autosom-recessiv tipda nasldan-naslga uzatiladi. Genetik tekshiruvlar 13-xromosomada (13q14-q21) defekt borligini ko'rsatgan. Ushbu genetik defekt sababli hujayralarda mis metabolizmi buziladi. Ma'lumki, organizmga ovqat bilan bir kunda 2-5 mg mis tushadi. U ichakdan so'rilib, jigarga o'tadi va seruloplazmin bilan bog'lanadi. Hosil bo'lgan birikma qonda aylanib yurib, ichki a'zolariga o'tadi. Sog'lom odamda o't bilan kuniga 2 mg mis ajralib chiqadi va qayta ichakka tushadi. Wilson kasalligida esa organizmdan kuniga 0,2-0,4 mg mis ajralib chiqadi, xolos. Qolgani esa turli to'qimalarda, ayniqsa, jigar, miya, buyrak va ko'zning shox pardasida to'planadi. Demak, tashqariga chiqarilishi kerak bo'lgan misning bor-yo'g'i 10-20%i ajralib chiqadi, xolos. Jigarda to'plangan mis seruloplazmin sintezini susaytiradi.

To'qimalarda ortiqcha to'plangan mis organizmga zaharli ta'sir ko'rsatadi. U fermentlar faoliyatini va, shuningdek, lipidlar, aminokislotalar, uglevodlar, mineral moddalar va vitaminlar almashinuvini izdan chiqaradi.

**Patomorfologiyasi.** Misning jigarda katta miqdorda to'planishi gepatositlarning yog'li distrofiyasi, periportal fibroz va gepatositlar nekroziga, ya'ni jigar sirroziga olib keladi. Ekstrapiramidal yadrolar, ayniqsa, lentikulyar yadro atrofiyaga uchraydi. Shuningdek, bosh miya katta yarim sharlari po'stlog'i va boshqa nerv to'qimalarida ham degenerativ jarayonlar boshlanadi.

**Klinikasi.** Asosiy klinik simptomlar – bular *mushaklarning zo'rayib boruvchi rigidligi, tremor, giperkinezlar va intellekt susayishi*. Gepatolikulyar degenerasiya tashxisini to'g'ri qo'yishga asos bo'ladigan simptom – bu ko'z shox pardasining qirrasini bo'ylab joylashgan *Kayzer-Fleysher halqasi* hamdir. Bu halqa ko'kimtir-jigarrang tusda bo'lib, deyarli 90% bemorda uchraydi. Demak, bu halqaning bo'lmasligi Wilson kasalligini inkor qila olmaydi.

Nevrologik buzilishlar bilan birgalikda surunkali gepatit va jigar sirrozi, portal gipertenziya, splenomegaliya, gemorragik vaskulit, osteoporoz, endokrin buzilishlar,

nefropatiya, allergik reaksiyalar ham vujudga keladi. Shuningdek, bunday bemorlarda doimiy anemiya, trombositopeniya, leykopeniya ham kuzatiladi. Biroq ushbu sindromlar turli bemorlarda turlicha namoyon bo'ladi.

### **Gepatolentikulyar degenerasiyaning 5 ta klinik turi farqlanadi.**

**Qorin turi.** Ushbu turi, asosan, 10-30 yoshlarda boshlanadi va kasallikning klinik manzarasi jigar zararlanishi belgilari bilan namoyon bo'ladi. Ularda surunkali gepatit va jigar sirrozi aniqlanadi. Jigar kasalliklari O'zbekistonda ko'p uchrashi qonda seruloplazmin va mis miqdorini ham tekshirib turishni taqozo qiladi.

**Rigid-aritmo-giperkinetik turi (erta turi).** Boshlanish davri 7-15 yosh. Kasallikning ushbu turi uchun mushaklar rigidligi, bradikineziya, gipomimiya, aritmik giperkinezlar va torsion distoniya xos. Bemorning yurishi sekinlashadi, oyog'ini sakratib tashlab yuradi, qo'l barmoqlarida atetoid giperkinezlar paydo bo'ladi. Uning ovozi ham so'nadi, gapirib bo'lgandan keyin og'zi biroz ochiq qoladi. Intellekt pasayib, ba'zan og'ir demensiya darajasigacha yetadi. Ruhiiy buzilishlar va epileptiform xurujlar ham kuzatiladi. Kasallik og'ir kechadi.

**Titroqli-rigid turi.** Boshlanish davri 15-25 yosh. Asosiy klinik belgilari titroq (tremor) va mushaklar rigidligi bo'lib, ular jismoniy harakatlar paytida kuchayadi. Shuningdek, atetoid va xoreik giperkinezlar, nutq va yutish buzilishlari paydo bo'ladi.

**Titroqli turi.** Kasallik 20-30 yoshlarda qo'l panjalarida titroqlar (tremor) bilan boshlanadi, keyinchalik plastik tarzda mushaklar tonusi osha boshlaydi. Miyacha simptomlari, ya'ni intension tremor, nistagm, ataksiya kabi simptomlar vujudga keladi. Shuningdek, turli davrlarda zo'raki kulish va yig'lash, sinkopal holatlar, intellekt pasayishi, ruhiy-hissiy buzilishlar, epileptiform xurujlar ham kuzatiladi. Titroqli turi kasallikning boshqa turlariga qaraganda yengilroq kechadi va uzoq davom etuvchi remissiyalar kuzatiladi. Bir necha yillardan so'ng tremor kamayib, mushaklar rigidligi osha boradi. Kasallik 10-20 yil davom etadi.

**Ekstrapiramidal-po'stloq turi.** Birmuncha kam uchraydi. Ekstrapiramidal buzilishlarga piramidal simptomlar, epileptiform xurujlar, kuchli ifodalangan intellektual buzilishlar qo'shiladi.

### **Tashxis qo'yish algoritmi:**

- Autosom-resessiv tipda nasldan-naslga uzatilishi.
- Asosan bolalik va o'smirlik yoshida boshlanishi.
- Tremor, mushaklar rigidligi va distoniyasi, giperkinezlar va demensiya deyarli har doim kuzatilishi.
- Ko'zning shox pardasida Kayzer-Fleysher halqasi aniqlanishi.

- Qonda seruloplazmin miqdorining 1,3 mmol/l dan past bo'lishi.
- Siydikda ko'p miqdorda (1,25 mmol/l dan ko'p) mis ajralib chiqishi.
- MRT da ekstrapiramidal yadrolar, bosh miya katta yarim sharlari po'stlog'i va miyacha atrofiyasi aniqlanishi.
- DNK testida 13-xromosomaning 13q14-q21 lokusida defekt aniqlanishi.
- Jigar bioptati spektrofotometriyasida mis aniqlanishi.
- Surunkali gepatit va sirroz aniqlanishi.
- To'xtovsiz rivojlanib borishi (ba'zida yengil remissiyalar).

**Davolash.** Davolashdan asosiy maqsad – organizmdan ortiqcha misni chiqarib tashlash. Bu maqsadda Britaniya antilyuiziti, D-penisillamin, unitiol va sink sulfati kabi dorilar qo'llaniladi.

*Britaniya antilyuiziti* (2,3-dimerkaptopropanol) – 1 kg tana vazniga 2 mg dan m/i ga kuniga 2 mahal 10-20 kun mobaynida qilinadi. Orada 20 kun tanaffus qilib, zaruratga qarab yana davom ettiriladi. Bu dorini uzoq vaqt mobaynida qabul qilish umumiy intoksikatsiyani yuzaga keltiradi. *Unitiol 5%* – 5-10 ml har kuni yoki kunora m/i ga 30 kun mobaynida qilinadi. Qayta davolash 2-3 oydan so'ng o'tkaziladi.

*D-penisillamin (kuprenil)* – misning siydik orqali chiqarilishini kuchaytiruvchi dori. D-penisillamin kuniga 1-3 gr dan ovqatdan yarim soat oldin ichishga buyuriladi. Bu dori organizmdan misning siydik orqali ajralib chiqishini 3-5 barobarga jadallashtiradi. D-penisillamin asoratlari – xavfli agranulositoz, trombo- va leykopeniya, miastenik sindrom, nefrotik sindrom. *Sink sulfati* – misning ichakdan so'rilishini sustlashtiruvchi dori. Bu dori 200 mg dan kuniga 3 mahal ichishga buyuriladi.

Shuningdek, B<sub>1</sub> va B<sub>6</sub> vitaminlari katta dozada tavsiya etiladi. Chunki organizmda misning oshib ketishi ushbu vitaminlar metabolizmiga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Shuningdek, antioksidant ta'sirga ega dorivor vositalar ham buyuriladi. Davolash muolajalarini o'tkazish davrida siydikdan ajralib chiqayotgan va jigar bioptatidagi mis miqdori tekshirib turiladi. Misni organizmdan chiqaruvchi dorilar bilan davolashda buzilgan nevrologik funksiyalar birmuncha qayta tiklanadi va jigar degeneratsiyasi sustlashadi.

**Jigar transplantatsiyasi.** Agar dorilar bilan davolash ko'zlangan natijani bermasa va sirroz rivojlana boshlasa, bemorga jigar ko'chirib o'tkaziladi.

**Parhez.** Bemorga jigar kasalligida tavsiya etiladigan parhez buyuriladi. Qo'y, tovuq va o'rdak go'shtlari, baliq, kolbasa, dengiz qisqichbaqasi, rediska, dukkakli o'simliklar, yong'oq, olxo'ri, shokolad, kakao, murch kabi tarkibida misni ko'p saqlovchi oziq moddalarni iste'mol qilish cheklanadi.

**Prognoz.** Kasallik zo'rayib borib, og'ir nogironlik bilan tugallanadi. Dorilar bilan davolash kasallikning dastlabki bosqichida samarali, xolos. O'lim, ko'pincha, jigar sirrozi oqibatida (qon ketishlar va shu kabi boshqa asoratlar) ro'y beradi.

**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](http://www.asab.uz)