

PROGERIYA IRSIY KASALLIGI

Nazarov Sirojiddin G'ani O'g'li

Toshkent tibbiyot akademiyasi Termiz filiali Pediatriya fakulteti 1 bosqich talabasi

E-mail: sirojiddinnazarov612@gmail.com

Sharipova Farida Salimdjanoyna

Toshkent tibbiyot akademiyasi Termiz filiali Pedagogika fanlari bo'yicha falsafa doktori (PhD)

E-mail: Sharipovafarida781@gmail.com

Annotatsiya. Ushbu maqolada progeriya deb ataladigan noyob genetik kasallikning sabablari, simptomlari, tashxis qo'yish usullari, davolash yo'llari va ilmiy tadqiqotlar doirasidagi istiqbollari o'rganiladi. Progeriya – bolalarda favqulodda tez qarish jarayonini keltirib chiqaruvchi kasallik bo'lib, LMNA genidagi mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. Maqolada shuningdek, progeriyaning ijtimoiy va psixologik ta'siri, bemorlarga ko'rsatiladigan tibbiy va psixologik yordam, shuningdek, kasallik bilan kurashishdagi global yondashuvlar ham yoritiladi. Kasallikni erta aniqlash va simptomatik davolash orqali bemorlarning hayot sifatini yaxshilash imkoniyati tahlil qilinadi.

Kalit so'zlar: Progeriya, genetik kasallik, LMNA geni, tez qarish, yurak-qon tomir kasalliklari, diagnostika, terapiya, psixologik yordam, o'sish buzilishi, osteoporoz, gen terapiyasi, larnafarib, ijtimoiy moslashuv, bolalar genetikasi.

Аннотация. В данной статье рассматривается редкое генетическое заболевание — прогерия, причины его возникновения, клинические симптомы, методы диагностики, подходы к лечению и перспективы дальнейших научных исследований. Прогерия — это заболевание, вызывающее аномально быстрое старение у детей в результате мутации в гене LMNA. В статье также освещаются социальные и психологические аспекты болезни, роль медицинской и психологической поддержки, а также современные мировые подходы к борьбе с этим заболеванием. Анализируются возможности повышения качества жизни пациентов за счёт ранней диагностики и симптоматической терапии.

Ключевые слова: Прогерия, генетическое заболевание, ген LMNA, ускоренное старение, сердечно-сосудистые заболевания, диагностика, терапия, психологическая помощь, замедленный рост, остеопороз, генная терапия, лонафарниб, социальная адаптация, детская генетика.

Annotation. This article explores the rare genetic disorder known as progeria, examining its causes, symptoms, diagnostic methods, treatment approaches, and prospects in scientific research. Progeria is a condition that leads to abnormally rapid aging in children, caused by a mutation in the LMNA gene. The article also addresses the social and psychological effects of the disease, the importance of medical and

psychological support, and global approaches to managing the condition. The potential for improving patients' quality of life through early diagnosis and symptomatic therapy is analyzed.

Key words: *Progeria, genetic disorder, LMNA gene, rapid aging, cardiovascular disease, diagnosis, therapy, psychological support, growth delay, osteoporosis, gene therapy, lonafarnib, social adaptation, pediatric genetics.*

Progeriya, yoki Xatchinson-Gilford sindromi, juda kam uchraydigan va og'ir genetik kasallik bo'lib, bunda bolalarda erta qarishning aniq belgilari namoyon bo'ladi. Hayotining dastlabki oylarida bunday bolalar odatda normal rivojlanishiga qaramasdan, ikki yoshga yetganda tashvishli simptomlar paydo bo'la boshlaydi: sochning to'kilishi, o'sishning sekinlashishi, terining qarishi va elastiklik xususiyatlarini yo'qotib boshlashi va yurak-qon tomir tizimining jiddiy buzilishlari kabi. Kasallik yuqumli emas bo'lib, aksariyat hollarda nasldan naslga o'tmaydi, chunki ko'pincha bu o'z o'zidan genetik mutatsiya natijasida paydo bo'ladi. Biroq uning oqibatlari juda og'ir: progeriya bilan kasallangan bolalarning o'rtacha umr ko'rish davri taxminan 13 yilni tashkil etadi, lekin ayrim hollarda bemorlar 20 va undan ortiq yil yashashi mumkin.

Progeriyaning o'rganilishi tarixi yuz yildan ortiq vaqtni o'z ichiga oladi. Birinchi marta ushbu sindromning klinik tasviri 1886 yilda britaniyalik jarroh Jonatan Xatchinson tomonidan taqdim etilgan bo'lib, u bolalarda qarishning g'ayrioddiy alomatlari birlashishini ta'kidladi. Keyinchalik, 1897 yilda yana bir britaniyalik shifokor, Xasting Gilford, kasallikning klinik xususiyatlarini batafsilroq tasvirlab, uni alohida nozologik bir birlik sifatida ajratishni taklif etdi. Shundan beri progeriya o'zining kashfiyotchilari — Xatchinson-Gilford sindromi nomi bilan atalgan. Kasallikni o'rganish yuz yildan ortiq davom etgan bo'lsa-da, faqat XXI asrning boshlarida olimlarga uning genetik sababini to'laqonli aniqlashga muvaffaq bo'ldi. 2003 yilda kasallik LMNA genidagi mutatsiya natijasida yuzaga kelishi aniqlangan bo'lib, bu progeriyaning rivojlanish mexanizmlarini tushunish yo'lida muhim qadam bo'ldi va samarali davolash usullarini ishlab chiqish uchun umid yaratdi.

Progeriyaning asosiy sababi LMNA genidagi mutatsiya bo'lib, bu gen lamin A oqsilini kodlaydi — hujayra yadrosining asosiy tarkibiy qismi. Ushbu oqsil yadro membranasining barqarorligini saqlash va hujayraning normal faoliyatini ta'minlash uchun javobgardir. Biroq, LMNA genidagi mutatsiya natijasida anomal oqsil — progerin hosil bo'ladi. Progerin strukturaviy nuqsonlarga ega bo'lib, o'zining asosiy funksiyasini bajara olmaydi, bu esa yadro membranasining yaxlitligini buzadi. Natijada hujayra bo'linish jarayoni barqaror bo'lmaydi va hujayralar odatdagidan ancha tezroq parchalanadi. Bu esa to'qimalar va organlarning qarishini tezlashtirib, progeriyaning alomatlariga sabab bo'ladi.

Progeriya, an'anaviy ma'noda irsiy kasallik emasligini ta'kidlash muhimdir. Bu — biror ota-ona tomonidan urug' hujayralaridan birining genlarida yuzaga kelgan tasodifiy

(de-novo) mutatsiyaning natijasi bo'lib va bu kasallikning naslda paydo bo'lishiga olib keladi. Mutatsiyaning bir oilada qayta yuzaga kelish ehtimoli juda past bo'lib, bu kasallikni noyob qiladi. Shunga qaramay, bunday mutatsiyalar tasodifiy ravishda sodir bo'lishi mumkin va har qanday oila, genetik fondan qat'iy nazar, bu kasallikka duchor bo'lishi mumkin.

Progerin, ya'ni anormal oqsil, hujayralarda to'planib, ularning normal bo'linishi va faoliyatini buzadi. Bu ayniqsa yuqori metabolizmga ega to'qimalarda — yurak, qon tomirlari, teri va suyaklarda yaqqol ko'zga tashlanadi. Ushbu to'qimalarda hujayralarning zararlanishi tez sodir bo'ladi va qarilikka xos belgilarni keltirib chiqaradi. Hujayralarning jadallashgan qarishi ularning tiklanish qobiliyatini izdan chiqaradi, bu esa ateroskleroz, yurak-qon tomir kasalliklari, shuningdek, terining yupqalashuvi va shikastlanishiga olib keladi. Bunday o'zgarishlar organizmning umumiy holatining yomonlashuviga sabab bo'ladi va ayniqsa yosh bolalarda hayot uchun xavf tug'diradi.

Progeriya erta yoshdan namoyon bo'ladigan ko'plab belgilar bilan tavsiflanadi. Dastlab, bolalarning aqliy va jismoniy rivojlanishi normal bo'lib ko'rinsa-da, ikki yoshdan boshlab tez qarish belgilarini ko'ra boshlash mumkin. Bu simptomlar nafaqat tashqi ko'rinishda, balki ichki a'zolarida ham kuzatiladi va turli asoratlarni keltirib chiqaradi.

Progeriyaning asosiy belgisi o'sishning sekinlashuvidir. Ushbu kasallikka chalingan bolalar bo'y va vazn jihatdan tengdoshlaridan orqada qoladi. Ular o'ziga xos jismoniy xususiyatlarga ega bo'ladilar: ingichka pastki labli, qarg'a tumshug'iga o'xshash burunli, kichik jag'li va yuziga nisbatan kattaroq bosh chanog'li bo'lishadi. Progeriya butun tana bo'ylab soch to'kilishiga sabab bo'ladi — bu bosh sochlari, qosh va kipriklarni ham o'z ichiga oladi. Teri yupqa, zaif va dog'li bo'lib qoladi, burmalar paydo bo'ladi. Shuningdek, tomirlar ko'rinib qolishi kuzatiladi, bu holat ham kasallikning xos belgisidir.

Yosh o'tishi bilan yurak-qon tomir tizimida muammolar yuzaga keladi, ular orasida ateroskleroz va boshqa yurak-qon tomir kasalliklari mavjud. Bu holatlar progeriyali bolalar orasida o'limning yuqori bo'lishiga sabab bo'ladi. Bundan tashqari, suyak tuzilishida ham o'zgarishlar ro'y beradi, bu suyaklarning mo'rtlashuviga va son suyagi chiqib ketish xavfining ortishiga olib keladi. Bo'g'imlar qotib qoladi, mushak hujayralari esa o'z funksiyasini yo'qota boshlaydi, bu esa umumiy sog'liq holatiga ta'sir qiladi.

Progeriyaning ijtimoiy va psixologik jihatlar ham muhim ahamiyatga ega. Erta qarish bolalarda depressiya, ijtimoiy ajralish kabi psixologik muammolarni keltirib chiqaradi va ularning jamiyatga moslashishini qiyinlashtiradi, chunki tashqi ko'rinish ularning yoshiga mos kelmaydi. Kasallikning kam uchrashi tufayli progeriyali bolalar ko'pincha tengdoshlarining tushunmasligi va hatto masxarasi obyekti bo'lib qoladi, bu esa psixoemotsional holatni yanada og'irlashtiradi.

Progeriyani tashxislash murakkab va ko'p bosqichli jarayon bo'lib, tibbiyot mutaxassislarining diqqatli yondashuvini talab qiladi. Tashxis, birinchi navbatda, klinik kuzatuv asosida boshlanadi. Progeriya sekinlashgan o'sish, tashqi ko'rinishdagi

o'zgarishlar, soch to'kilishi va boshqa qarilikka xos belgilarga qarab aniqlanadi. Biroq tashxisni tasdiqlash uchun LMNA genidagi mutatsiyani aniqlovchi genetik test o'tkazish zarur bo'ladi.

Genetik test progeriyani to'laqonli aniqlash imkonini beruvchi asosiy diagnostika usulidir. Bu analiz oddiy qon tahlili yordamida o'tkazilishi mumkin bo'lib, u invaziv bo'lmagan va bemorlar uchun mavjud bo'lgan usuldur. Ayrim hollarda tashxis maxsus tekshiruvlardan so'nggina qo'yiladi, masalan, yurak-qon tomir tizimini tekshiruvchi MRT yoki UTT yordamida yashirin asoratlari aniqlanadi.

Genetik testdan tashqari, ayniqsa kardiologiya, ortopediya va dermatologiya sohalarida doimiy klinik tekshiruv va kuzatuvlar o'tkazish ham muhimdir. Bu progeriyaga xos bo'lgan asoratlarni vaqtida aniqlash va davolash imkonini beradi. Genetiklar, kardiologlar, dermatologlar va pediatriklar kabi mutaxassislarining ishtiroki tashxis qo'yishning aniqligi va tezligida muhim rol o'ynaydi.

Hozirgi kunda progeriyani to'liq davolovchi dori vositasi mavjud emas, biroq zamonaviy davolash usullari simptomlarni yengillashtirish va kasallik rivojlanishini sekinlashtirishga qaratilgan. Dorivor terapiya davolashning muhim qismi bo'lsa-da, u kasallik sababini bartaraf etmaydi, balki simptomlarni nazorat ostida ushlab turadi. Masalan, yurak-qon tomir kasalliklarini oldini olish uchun xolesterin miqdorini nazorat qiluvchi statinlar qo'llaniladi. Trombozlarning oldini olish uchun antikoagulyantlar va kichik dozadagi aspirin tavsiya etiladi.

Yurak-qon tomir tizimi salomatligini saqlash uchun qon bosimi va xolesterin darajasini muntazam kuzatib borish hamda yuqori ko'rsatkichlarni davolash zarur. Fizioterapiya va mehnat terapiyasi bo'g'imlar harakatchanligini yaxshilash va jismoniy faollikni saqlashda muhim rol o'ynaydi, bu esa qotib qolish jarayonini sekinlashtiradi.

Shuningdek, bemorlar va ularning oilalari uchun psixologik yordamga alohida e'tibor qaratiladi. Progeriyali bolalar ko'plab ijtimoiy va ruhiy muammolarga duch kelganligi sababli, psixologlar va ijtimoiy xodimlar yordamidan foydalanish kompleks davolashning ajralmas qismidir. Ota-onalar va jamiyatni kasallik haqida xabardor qilish stigmatizatsiyani kamaytirish va bemorlar hayot sifatini oshirishga xizmat qiladi. Maktab yoki boshqa ta'lim muassasalari darajasida ijtimoiy qo'llab-quvvatlash dasturlari bunday bolalarning jamiyatga qo'shilishida muhim yordam beradi.

Bundan tashqari, progeriya davolashini yaxshilashga qaratilgan ilmiy tadqiqotlar faol davom etmoqda. Eng istiqbolli yondashuvlardan biri bu o'sish gormonlaridan foydalanish bo'lib, ular o'sish va vaznni oshirish, shuningdek, qarish jarayonini sekinlashtirishga yordam berishi mumkin.

Ilmiy jamoatchilik progeriyani faol o'rganmoqda va har yili kasallik mexanizmlariga oid yangi ma'lumotlar paydo bo'lmoqda. Progeriyani davolashdagi eng istiqbolli yo'nalishlardan biri — bu hujayralarda nuqsonli progerin oqsili to'planishining oldini oluvchi dori vositalarini ishlab chiqishdir. Masalan, lonafarnib preparati AQSHning FDA tashkiloti tomonidan tasdiqlangan va klinik sinovlarda ijobiy natijalar bergan. U

progerinning to'planishini to'xtatib, kasallik rivojini sekinlashtiradi va bemorning ahvolini yaxshilaydi.

Shuningdek, gen terapiyasini o'rganish ham istiqbolli yo'nalishlardan biridir. Kelajakda organizm hujayralaridagi genetik mutatsiyalarni tuzatishga qaratilgan usullar yaratilishi mumkin, bu esa progeriyani hujayra darajasida davolash imkonini beradi. Biroq bunday tadqiqotlar hozircha boshlang'ich bosqichda bo'lib, ularni amaliyotda qo'llash uchun vaqt va qo'shimcha klinik sinovlar talab etiladi.

Progeriya — bu kam uchraydigan, ammo nihoyatda jiddiy genetik kasallik bo'lib, bolalarning hayotiga salbiy ta'sir ko'rsatadi va ularni favqulodda tezlikda qartaytiradi. To'liq davolash vositasi yo'qligiga qaramay, zamonaviy davolash usullari kasallik rivojini sekinlashtirish va bemorlar hayot sifatini yaxshilash imkonini bermoqda. Kelajakda samarali davolash vositalarini topish va genetik buzilishlarni tuzatishga erishish uchun tadqiqotlarni davom ettirish muhim ahamiyatga ega. Bugungi kunda eng muhim vazifalardan biri — bu progeriya haqida xabardorlikni oshirishdir. Bu nafaqat davolashni yaxshilaydi, balki bemorlar va ularning oilalariga kasallikka qarshi kurashda ijtimoiy va ma'naviy ko'mak beradi.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Merideth, M.A., et al. "Phenotype and course of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." *New England Journal of Medicine*, vol. 357, no. 5, 2007, pp. 413-423.
2. Gordon, L.B., et al. "Clinical Features of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." *JAMA*, vol. 295, no. 24, 2006, pp. 2916-2922.
3. "Understanding Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." National Institute on Aging, 2020.
4. "Lonafarnib for Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." FDA Approved Drugs, 2021.
5. De Sandre-Giovannoli, A., et al. "LMNA mutations are the cause of familial partial lipodystrophy." *Nature*, vol. 392, no. 6676, 1998, pp. 93-97.
6. Berdiyeva, S. (2023). Zamonaviy adabiyotda non-ficshning o'ziga hosligi. *Journal of Science-Innovative Research in Uzbekistan*, 1(1), 59-62.
7. Cao, K., et al. "Progerin and the pathogenesis of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." *Nature Reviews Molecular Cell Biology*, vol. 8, no. 6, 2007, pp. 423-431.
8. "Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: A Study on Genetic Mutations and Mechanisms." *Nature Genetics*, 2003.
9. U.S. National Library of Medicine. "Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." *Genetics Home Reference*, 2020.
10. "Genetic and Clinical Perspectives in Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome." *Mayo Clinic Proceedings*, vol. 84, no. 9, 2009, pp. 770-778.