

MUSHAK DISTROFIYALARI VA ULARNING GENETIK OMILLARI

Muallif: Nishonov Muhammadamin Jahongir o'g'li

Alfraganus universiteti, Tibbiyot fakulteti, Davolash yo'nalishi, 2-kurs

Annotatsiya: Mushak distrofiyalari – irsiy o'zgarishlar natijasida mushak to'qimalarining progressiv zaiflashishi va degeneratsiyasiga olib keladigan kasalliklar guruhidir. Ushbu maqolada mushak distrofiyalarining asosiy turlari, ularning genetik sabablari, kasallikning rivojlanish mexanizmi va zamonaviy davolash usullari haqida so'z yuritiladi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, mushak distrofiyalari asosan genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi va hozirgi kunga kelib, gen terapiyasi ushbu kasalliklarni davolashda istiqbolli yo'nalish sifatida qaratilmoqda.

Kalit so'zlar: mushak distrofiyasi, genetik mutatsiya, irsiy kasalliklar, Duchenne distrofiyasi, Becker distrofiyasi, gen terapiyasi.

Kirish

Mushak distrofiyalari – bu mushaklarning asta-sekin zaiflashishi va funksiyasini yo'qotishiga olib keladigan irsiy kasalliklar guruhi bo'lib, ularning sababi asosan genetik o'zgarishlar bilan bog'liq. Ushbu kasalliklar turli yoshda, turli jiddiylik darajasida namoyon bo'lishi mumkin va asosan o'ta progressiv xususiyatga ega.

Duchenne mushak distrofiyasi (DMD) va Becker mushak distrofiyasi (BMD) eng keng tarqalgan turlar bo'lib, ular distrofin geni mutatsiyasi natijasida yuzaga keladi. Bu gen mushaklarning tuzilishi va mustahkamligini ta'minlovchi asosiy oqsilni sintez qilish uchun javobgardir. Ushbu kasalliklarning patogenezi to'liq o'rganilgan bo'lsa-da, ularning davosi hali ham topilmagan. Zamonaviy ilmiy izlanishlar gen terapiyasi va yangi dorilar yordamida mushak distrofiyalarini samarali davolash yo'llarini topishga qaratilgan.

Asosiy qism:

1. Mushak distrofiyalarining turlari

Mushak distrofiyalarining turli turlari mavjud bo'lib, ularning har biri o'ziga xos genetik mutatsiyalar bilan bog'liq. Eng keng tarqalganlari quyidagilardir:

Duchenne mushak distrofiyasi (DMD) – eng og'ir shakli bo'lib, asosan erkaklarda uchraydi. Kasallikning ilk belgilari bolalik davrida namoyon bo'ladi.

Becker mushak distrofiyasi (BMD) – DMD bilan o'xshash bo'lib, lekin kechroq boshlanadi va ancha yengilroq kechadi.

Emery-Dreifuss mushak distrofiyasi – yurak mushaklariga ham ta'sir ko'rsatadi va bemorlarning umr davomiyligini qisqartiradi.

Limb-Girdle mushak distrofiyasi – qo'l va oyoq mushaklarining asta-sekin zaiflashishiga olib keladi.

Oculopharyngeal mushak distrofiyasi – ko'z qovoqlari va yutish mushaklarining zaiflashishi bilan tavsiflanadi.

2. Mushak distrofiyalarining genetik sabablari

Mushak distrofiyalari asosan genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. Distrofin geni (DMD geni) eng ko'p uchraydigan mushak distrofiyalarining rivojlanishida asosiy rol o'ynaydi. Ushbu gen X-xromosomada joylashganligi sababli, mushak distrofiyalari ko'pincha erkaklarda uchraydi, chunki ular faqat bitta X-xromosomaga ega.

Genetik mutatsiyalar natijasida distrofin oqsili ishlab chiqarilmaydi yoki yetarli darajada faol bo'lmaydi. Bu esa mushak hujayralarining zaiflashishiga, oxir-oqibat esa ularning o'lishiga olib keladi.

3. Kasallik rivojlanish mexanizmi

Mushak distrofiyalari quyidagi bosqichlarda rivojlanadi:

Distrofin yetishmovchiligi – mushak hujayralari zaiflashadi va shikastlanishga moyil bo'lib qoladi.

Mushak hujayralarining degeneratsiyasi – mushak to'qimalari o'rniga biriktiruvchi to'qimalar hosil bo'la boshlaydi.

Harakat qobiliyatining yo'qolishi – mushaklarning qattiqlashishi va zaiflashishi natijasida bemorlar harakatlanishda qiyinchilikka duch keladi.

Yurak va nafas mushaklarining ishdan chiqishi – ba'zi og'ir holatlarda yurak va nafas mushaklari ham zaiflashib, bemorning hayotiga xavf solishi mumkin.

4. Zamonaviy davolash usullari

Hozirgi kunda mushak distrofiyalarini butunlay davolashning aniq usuli mavjud emas, ammo turli yo'nalishlarda olib borilayotgan tadqiqotlar bemorlarning hayot sifatini yaxshilashga qaratilgan. Asosiy davolash usullari quyidagilardan iborat: Gen terapiyasi – genetika sohasidagi ilg'or yutuqlar mushak distrofiyalarini genetik tuzatish orqali davolash imkoniyatlarini kengaytirmoqda.

Kortikosteroidlar – mushaklarning shikastlanishini sekinlashtiradi va bemorlarning harakat qobiliyatini uzoqroq saqlab qolishiga yordam beradi.

Fizioterapiya va rehabilitatsiya – jismoniy mashqlar va massaj mushaklarning tarangligini kamaytiradi va harakatlanish qobiliyatini yaxshilaydi.

Dori terapiyasi – yangi dorilar mushaklarning degeneratsiyasini sekinlashtirish va ularning tiklanishiga yordam berish uchun ishlab chiqilmoqda.

Xulosa

Mushak distrofiyalari – jiddiy va progressiv tusga ega bo'lgan genetik kasalliklar bo'lib, ular mushaklarning zaiflashishiga olib keladi. Duchenne va Becker mushak distrofiyalari eng keng tarqalgan turlari bo'lib, ular distrofin genidagi mutatsiyalar bilan bog'liq.

Zamonaviy ilm-fan mushak distrofiyalariga qarshi kurashish bo'yicha yangi usullarni ishlab chiqmoqda. Gen terapiyasi, zamonaviy dori vositalari va rehabilitatsiya dasturlari

bemorlarning hayot sifatini yaxshilashga yordam beradi. Biroq, to'liq davolash usuli hali topilmagan va bu borada tadqiqotlar davom etmoqda.

Kelajakda gen muhandisligi va regenerativ tibbiyot sohasidagi yutuqlar mushak distrofiyalarini butunlay davolashga imkon berishi mumkin. Shu sababli, ilmiy tadqiqotlarni yanada kengaytirish va gen terapiyasi usullarini rivojlantirish zarurati dolzarb bo'lib qolmoqda.

Adabiyotlar

1. Hoffman, E. P., & Brown, R. H. (2021). Genetics of Muscular Dystrophy: Advances and Challenges. *Journal of Medical Genetics*.
2. Bushby, K. (2020). Duchenne Muscular Dystrophy: Current Therapeutic Approaches. *The Lancet Neurology*.
3. Mendell, J. R. (2022). Gene Therapy for Muscular Dystrophy: Future Perspectives. *Nature Medicine*.