



CLINICAL CASE OF LEUKODYSTROPHY WITH A PRIMARY LESION OF THE CEREBELLUM

S. A. Kasymova

Andijan State Medical Institute
Andijan, Uzbekistan

L. Kh. Mamadinova

Andijan State Medical Institute
Andijan, Uzbekistan

N. K. Kayumova

Andijan State Medical Institute
Andijan, Uzbekistan

ABOUT ARTICLE

Key words: Leukodystrophy, cerebellum.

Received: 22.12.22

Accepted: 24.12.22

Published: 26.12.22

Abstract: In the article, the authors analyze the clinical case of patient O., aged 19, with hereditary leukodystrophy. The patient is affected to a greater extent by both hemispheres of the cerebellum, there is a aggravated family history.

ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ СЕРЕБЕЛЛУМ БИЛАН ОҒИРЛАШТИРИЛГАН КЛИНИК ҲОЛАТИ

С. А. Касымова

Андижон давлат тиббиёт институти
Андижон, Ўзбекистон

Л. Х. Мамадинова

Андижон давлат тиббиёт институти
Андижон, Ўзбекистон

Н. К. Каюмова

Андижон давлат тиббиёт институти
Андижон, Ўзбекистон

МАҚОЛА ҲАҚИДА

Калит сўзлар. Лейкодистрофия, серебеллум.

Аннотация: Мақолада муаллифлар ирсий лейкодистрофия билан оғриган 19 ёшли бемор Оюнинг клиник ҳолатини таҳлил қиладилар. Беморга серебеллумнинг иккала ярим шарлари

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛЕЙКОДИСТРОФИИ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ
ПОРАЖЕНИЕМ МОЗЖЕЧКА****С. А. Касимова***Андижанский государственный медицинский институт
Андижан, Узбекистан***Л. Х. Мамадинова***Андижанский государственный медицинский институт
Андижан, Узбекистан***Н. К. Каюмова***Андижанский государственный медицинский институт
Андижан, Узбекистан***О СТАТЬЕ****Ключевые слова:** Лейкодистрофия,
мозжечок.**Аннотация:** В статье авторы
разбирают клинический случай пациента
О., 19 лет с наследственной
лейкодистрофией. У пациента поражены в
большей степени обе гемисферы мозжечка,
имеется отягощенный семейный анамнез.**КИРИШ**

Лейкодистрофия (ЛД) - турли хил келиб чиқадиган мия оқ моддасининг патологияси билан намоён бўладиган кенг тарқалган ҳетерожен касалликлар гуруҳи. Оқ модданинг (ОМ) ўзгаришига олиб келадиган кўплаб сабаблар мавжуд, асосийлари асаб тизимининг қон томир касалликлари, демиелинация қилувчи касалликлар, шунингдек, митохондриял касалликлар ва марказий асаб тизимининг моноген касалликларининг бошқа ноёб шакллари мавжуд. Патологиянинг бу шакллари ўзига хос бўлмаган клиник кўринишларнинг кенг доираси билан тавсифланади.

Анъанавий равишда ирсий ЛД асосан болаларда учрайди, деб ҳисобланади. Бугунги кунга келиб, ирсий ЛДнинг катталар шакллари ҳақида жуда кам маълумотлар мавжуд. ЛДнинг айрим ирсий шакллари 20 ёшдан кейин бошланиши, уларнинг сурункали, аста-секин прогрессив кечиши, патогномоник клиник ва МР белгиларининг йўқлиги кўпинча диагностика хатолигига олиб келади [1,3].

АСОСИЙ ҚИСМ

Ҳозирги кунга қадар бу шакллар етарлича ўрганилмаган, бу эса мутахассислар - неврологлар, генетикларнинг паст хабардорлигига олиб келади. Касалликнинг кеч даври юрак-қон томир тизими билан бирга келадиган касалликларнинг мавжудлиги билан боғлиқ бўлиб, у сурункали сереброваскуляар етишмовчиликка олиб келиши мумкин, бу миянинг оқ

моддасининг шикастланишини ва маълум даражада «ниқоблар»нинг ирсий ПЕ нинг кўринишлари шикастланишини кучайтиради [2]. Бундай беморларда нотўғри ва / ёки кеч ташхис қўйиш, табиийки, етарли бўлмаган терапия тайинланишига олиб келади.

Бемор О., 19 ёш, нутқининг пастлиги, юрганда беқарорлик, икки томонлама кўриш, бош айланиши, хотирани йўқотишдан шикоят қилади.

Анамнез: 19 ёшдан бошлаб юриш пайтида бир оз беқарорликни сеза бошлайди. Семptomлар аста-секин кучайди. Бир йил ўтгач, икки томонлама кўриш ва нотўғри нутқ қўшилди. Миянинг МРТда ярим шарлар, мия пояси ва орқа мия оқ моддасининг фокал ва диффуз лезёнлари аниқланган. Номаълум келиб чиқиши лейкоэнцефалопатия ташхиси қўйилди, у яшаш жойида нейрометаболик препаратлар билан даволанди, витамин терапияси самарасиз. Бемор мустақил равишда Андижон давлат тиббиёт инстиутитига текширув учун мурожаат қилди.

Оила тарихи: онанинг сўзларига кўра, эрнинг отаси ва эрнинг укаси бир хил нутққа эга. Улар текширувдан ўтишдан рад этишди.

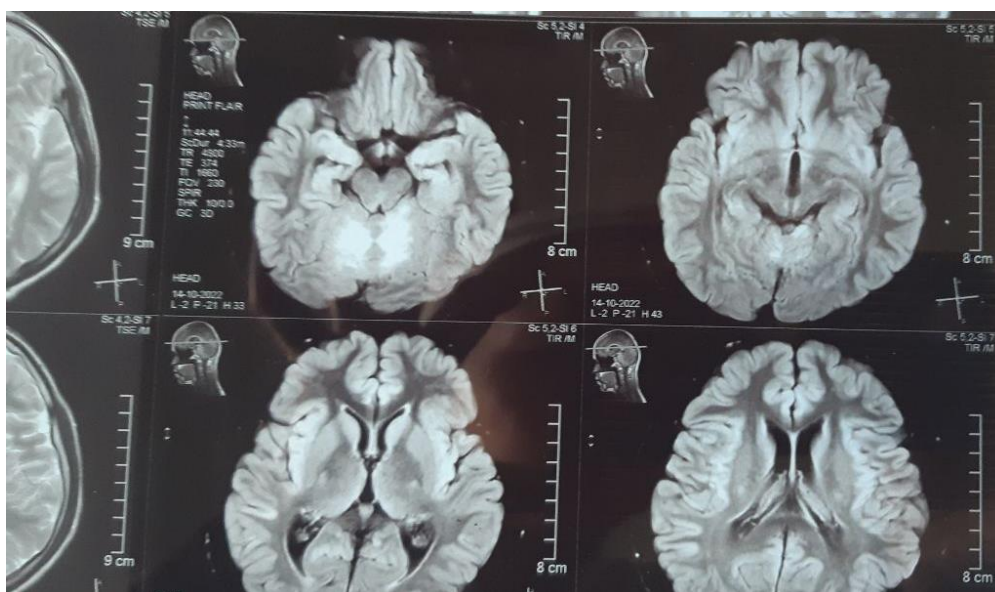
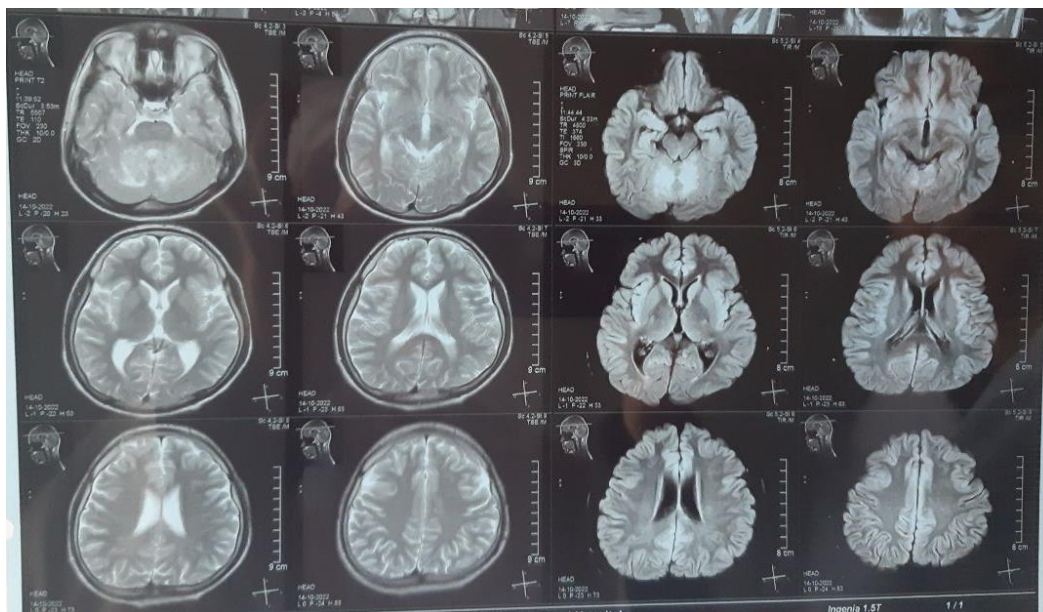
Неврологик ҳолат: барча йўналишларда айланадиган компонентли кенг кўламли горизонтал нистагмус. Дизартрия, дисфония, дисфагия йўқ. Оёқларда мушак кучининг 4 баллгача камайиши билан пастки парепарезия кузатилди. Қўлларда мушак тонуси пасайди, оёқларда спастик турга кўра биров кучайди. Қўллардан тендон рефлекслари паст, тенг, оёқлардан - юқори, рефлексоген зоналарнинг кенгайиши кузатилди. Патологик рефлекслар кузатилмади. Дисметрия, дискоординация тремор билан мувофиқлаштириш тестларини амалга оширилди. Юзаки сезувчанлик сақланиб қолган, оёқларда тебраниш сезгирлигининг кўпол пасайиши кузатилди. Юриш атаксик, кенгайтирилган асосда. МоСА - 26/30 балл (норманинг пастки чегарасига тўғри келади), FAB - 15/18 балл (ўртача фронтал дисфункция), HADS - T2, D1 (муҳим ташвиш ёки депрессия белгилари йўқ).

Нейропсихологик текширувда эшитиш-нутқ хотираси, тартибга солиш функциялари, апраксия элементлари ва визуал-фазовий идрок тестларида қийинчиликлар мавжуд.

Когнитив қўзғатилган потенциаллар Р300: иккинчи серияда стимулларнинг нотўғри сони аниқланди, Р300 чўққисининг кечикиши ёш нормасидан юқори, экспериментнинг иккинчи сериясида Р300 чўққисининг амплитудаси ёш нормасидан паст. ВП параметрлари енгил когнитив бузилиш, беморнинг тез чарчасини кўрсатди. Когнитив уйғотувчи потенциаллар Р300. Бемор ЛС-5, 21 ёш. А ва Б серияли Р300 чўққисининг кечикиши 350 ва 323 мс, чўққи амплитудаси мос равишда 15,1 мкВ ва 8,44 мкВ (21 ёшли бемор учун ёш нормаси 314 мс ва 11,7 мкВ) эди.

Миянинг МРТда серебеллумнинг оқ моддасининг чуқур бўлимларининг диффуз шикастланиши аниқланди. МРТ маълумотлари лейкодистрофияга мос келади (1-расм).

Клиник ва синдромик таҳлил давомида бир қатор касалликлар ва ирсий синдромлар кўриб чиқилди. Патологиянинг сабабларини аниқлашнинг кейинги мақсадли лаборатория (биокимёвий ва молекуляр) усуллари учун касалликларнинг тор дифференциал диагностика спектрини ажратиш учун бошқа органлар ёки тизимларнинг шикастланиш белгилари ва белгиларига алоҳида эътибор қаратилди.



1-Расм. 19 ёшли беморнинг МРТ, ирсий лейкодистрофия билан.

Беморга реабилитация даволаш курси ўтказилди (симптоматик терапия, реабилитациянинг физик усуллари ёрдамида). Ижобий динамика қайд этилди: у мустақил овқатлана олади, қўллардаги тремор камайди, қўлларнинг мушаклари тонуси камайди.

Ирсий ЛДлар гуруҳи ниҳоятда хетерожен бўлиб, доимий равишда янги нозологик шакллар билан янгиланади. Лейкодистрофиянинг индивидуал шаклларини клиник фарқлаш асосан биокимёвий тадқиқотлар натижаларига асосланади (1):

- Шольц — Гринфильд метахроматик лейкодистрофия
- глобоид хужайрали лейкодистрофия Краббе
- Галлеворден — Шпатц лейкодистрофияси
- Пелицеус — Мерцбахернинг (инг.) суданофил лейкодистрофияси
- мия оқ моддасининг шимгичли дегенерацияси - Канаван касаллиги
- Розенталнинг диффуз толали шаклланиши мавжудлиги билан лейкодистрофия -

Александр касаллиги.

Шифокорлар амалиётида лейкодистрофиянинг ноёб ва атипик шакллари ҳам мавжуд.

Лейкодистрофиянинг олдини олишда бемор боланинг оилалари учун тиббий генетик маслаҳат олиш катта аҳамиятга эга. Ота-оналарда касаллик бўлмаса, пробанднинг сипслари учун хавф паст ва умумий аҳоли билан солиштириш мумкин. Бироқ, ота-оналардан бирида гермине ёки соматик мозаиклик эҳтимоли туфайли такрорланиш хавфи назарий жиҳатдан биров юқориқдир.

ХУЛОСА

Шундай қилиб, шуни таъкидлаш керакки, гипомиелинация қилувчи лейкодистрофияни ташхислашда кўп тармоқли мутахассислар гуруҳи, жумладан невролог, рентгенолог, бошқа клиник фанлар мутахассислари ва тиббиёт генетики иштирок этиши керак. Патоген ген мутацияларини аниқлаш учун генетик тест демелинизация қилувчи лейкодистрофияни ташхиси калит ҳисобланади.

ФЙДАЛАНИЛГАН АДАБИЁТЛАР РЎЙХАТИ

1. Айкарди Ж. Заболевания нервной системы у детей. М.: издательство Бином, 2013, - 372с.
2. Smith, E. Vascular Cognitive Impairment / Smith E. // Continuum (Minneapolis Minn).- 2016.- Vol.22, №2.- P. 490–509.
3. van der Knaap M.S., Bugiani M. Leukodystrophies: a proposed classification system based on pathological changes and pathogenetic mechanisms. Acta Neuropathol 2017; 134(3): 351–382. DOI: 10.1007/s00401-017-1739-1