“ KARTAGENER ” SINDROMI

Termiz iqtisodiyot va servis unversiteti tibbiyot fakulteti, Terapevtik fanlar kafedrasi o‘qituvchisi: Bo‘riyeva Dilnoza Baxriddinovna

Talaba: Xolboboyeva Madina Maxmarajab qizi

Gmail: *xolboboyevamadina861@gmail.com*

Annotatsiya: *Ushbu maqolada birlamchi siliar diskineziyaning kam uchraydigan genetik shakli — Kartagener sindromining klinik manzarasi va zamonaviy diagnostika usullari tahlil qilinadi. Tadqiqotda situs inversus totalis, surunkali sinusit va bronxoektatik kasallik triadasining patofiziologik mexanizmlari yoritilgan. Maqolada kiliya (kiprikchalar) motorikasidagi nuqsonlarning nafas olish tizimi va reproduktiv salomatlikka ta'siri ko'rib chiqiladi. Asosiy e'tibor rentgenologik va kompyuter tomografiya (KT) belgilariga, shuningdek, differensial diagnostika jarayonida yo'l qo'yilishi mumkin bo'lgan xatolarni bartaraf etishga qaratilgan. Xulosa qismida bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda erta tashxis qo'yish va ko'p tarmoqli terapevtik yondashuvning o'rni asoslab berilgan.*

Kalit so'zlar: *Kartagener sindromi, birlamchi siliar diskineziya, situs inversus, bronxoektaz, surunkali rinosinusit, genetik mutatsiya, klinik diagnostika.* Kartagener sindromi — bu genetik o‘zgarishlar sababli yuzaga keladigan kam uchraydigan irsiy kasallik bo‘lib, uning xarakterli belgilaridan biri situs inversus, bronxektaziya va sinuzit triadasi hisoblanadi. Bu sindrom birinchi marta 1933-yilda shved shifokori Manes Kartagener tomonidan tasvirlangan. Tegishli statistikaga ko‘ra, Kartagener sindromi taxminan har 30,000–40,000 odamdan birida uchraydi.

Bu holat uchun mas'ul bo'lgan mutatsiyalarning katta qismi ikkita o'ziga xos genda uchraydi: biri dinein aksonemal og'ir zanjir 5 (DNAH5) ni kodlovchi va ikkinchisi dinein aksonemal oraliq zanjir 1 (DNAI1) ni kodlovchi. Sindromning to'liq namoyon bo'lishi ko'pincha kuchli oilaviy naqshni ko'rsatadi, odatda bir avlod ichida bir nechta aka-uka va opa-singillarga ta'sir qiladi. Ta'sirlanmagan ota-onalar

orasida qarindoshlikning mavjudligi bu holat autosomal retsessiv tarzda meros bo'lib o'tgan degan nazariyani yanada qo'llab-quvvatlaydi.

Kartagener sindromida bronxektaziya juda muhim rol o‘ynaydi. Bronxektaziya — bronxlarning kengayishi va yallig‘lanishi bilan kechadigan surunkali kasallik bo‘lib, bunda bemorlar uzoq davom etgan yo‘tal, balg‘am ajralishi va nafas olish bilan bog‘liq muammolarga duch keladilar. Bronxektaziyaga olib keluvchi sabablar orasida Kartagener sindromi bilan bog‘liq bo‘lgan muammolar juda muhimdir. Buning sabablaridan biri infeksiyalarga moyillik ortishi va balg‘amning yomon ajralishi hisoblanadi.

Sinusit esa burun va sinuslarining yallig‘lanishi bilan xarakterlanadi. Bu Kartagener sindromi bilan bog‘liq holda odatda surunkali shaklda bo‘ladi va burunning doimiy tiqilib qolishi, bosh og‘rig‘i va mukoz membranalarning shishishi bilan kechadi.

Kartagener sindromining genetik asosi "birlamchi siliya diskineziyasi" deb ataluvchi holat bilan kechadi. Birlamchi siliya diskineziyasi — epiteliy hujayralaridagi kiprikchalarning funksional buzilishidir. Kartagener sindromi birlamchi kirpikli diskineziya (PCD) kasalligi bo'lib, PCD kasalliklarining 50% ni tashkil qiladi. PCD irsiy klinik sindrom bo'lib, odatda autosomal retsessiv ko‘rinishgaga amal qiladi va X bilan bog'langan meros holatlari kam uchraydi. Bu g'ayritabiiy yoki kirpikli harakatning yo'qligi bilan tavsiflangan noyob genetik holat bo'lib, uning tarqalishi 1:10,000–20,000 tirik tug'ilishni tashkil qiladi. Kirpikli harakatning buzilishi shilliq qavatning tozalanishini ingibe qiladi va bakteriyalar bilan to'ldirilgan shilimshiq quloq, burun, sinus va o'pkaning nafas yo'llarida qoladi, bu esa yallig'lanish va takroriy infeksiyalarga olib keladi. PCD shilliq qavatning tozalanishiga ta'sir qilishdan tashqari, ichki organlarning g'ayritabiiy rivojlanishiga yoki joylashishiga olib keladi, bu esa ko'krak qafasi va qorin bo'shlig'i organlarining to'liq teskari o'zgarishiga olib keladi, bu normal joylashuvning oyna tasviri sifatida ko'rinadi.

Situs inversus — bu ichki a’zolar joylashuvining teskari tarzda rivojlanishidir, ya’ni odatda o‘z o‘rnida joylashgan a’zolar, masalan, yurak va jigar, bu kasallikda qarama-qarshi tarafda joylashgan bo‘ladi. Situs inversus, oddiy hayot faoliyatiga sezilarli darajada ta’sir qilmasligi mumkin, ammo ba’zi hollarda bu jarrohlik aralashuvlari vaqtida noto‘g‘ri tashxis qo‘yilishiga sabab bo‘lishi mumkin. Bu holat butun dunyo bo‘ylab taxminan 1/10,000 odamda kuzatiladi.

Siliar harakatchanlik buzilishlari irsiy (tug'ma) yoki hayotning keyingi davrida (orttirilgan) rivojlanishi mumkin. Irsiy shakllar birgalikda PCD deb ataladi PCD bilan kasallangan odamlarning taxminan yarmi situs inversusni namoyon qiladi. PCD holatlarida situs inversus mavjud bo'lganda, bu holat Kartagener sindromi deb ataladi. PCDning klinik ko'rinishi odamlar orasida juda katta farq qilishi mumkin. Ba'zilar tug'ilgandan ko'p o'tmay nafas olish qiyinlishuvini boshdan kechirishi mumkin, boshqalari esa bronxoektaziya bilan bog'liq doimiy samarali yo'talni rivojlantiradi

Biz taqiqot davomida tekshiruvlar asosida diagnostik natijalarni oldik. Ko'krak qafasi rentgenografiyasida ikki tomonlama bronxoektaziya bilan dekstrokardiya aniqlandi, ko'krak qafasining yuqori aniqlikdagi KT (HRCT) esa ikki tomonlama bronxoektaziyani tasdiqladi. Paranazal sinus (PNS) rentgenografiyasida frontal sinus agenezi va yuqori jag' sinusiti ko'rsatildi, bu surunkali sinus shikastlanishini ko'rsatadi. Ekokardiyografiyada o'pka arteriyasi sistolik bosimi (PASP) 70 mm sim. ust. bo'lgan o'pka gipertenziyasi aniqlandi, bu esa yurak-qon tomir tizimining sezilarli darajada shikastlanishini ko'rsatadi. O'pka arteriyasi sistolik bosimi (PASP) sezilarli darajada oshishi tufayli biz dastlabki tashxisimizdan tashqari, tug'ma yurak kasalligi kabi boshqa mumkin bo'lgan sabablarni ham ko'rib chiqdik. Biroq, transezofageal ekokardiografiya va ventilyatsiya-perfuziya (V/Q) skanerlashning mavjud emasligi, shuningdek, moliyaviy cheklovlar tufayli, o'pka gipertenziyasining boshqa potentsial sabablarini aniq istisno qilish uchun ushbu tekshiruvlarni o'tkazishning iloji bo'lmadi.

Bemor nafas olish, yurak-o'pka, ovqatlanish va endokrinologik asoratlarga qaratilgan ko'p tarmoqli yondashuv bilan davolandi. Nafas olishni parvarish qilish kislorod terapiyasi orqali etarli miqdorda kislorod bilan to'yinganlikni saqlashga, shuningdek, shilimshiqni tozalashni kuchaytirish va o'pkaning keyingi yomonlashuvining oldini olish uchun ko'krak qafasi fizioterapiyasi bilan birga e'tibor qaratdi. U takroriy nafas olish va sinus infektsiyalari uchun antibiotik terapiyasini, shuningdek, nafas yo'llari faoliyatini va sekretsiyani tozalashni yaxshilash uchun bronxodilatatorlar va mukolitiklarni oldi. O'pka gipertenziyasi va jigar tiqilishi mavjudligini hisobga olgan holda, suyuqlikning ortiqcha yuklanishini boshqarish va yurak-qon tomir stressini kamaytirish uchun diuretiklar buyurildi. Oziqlanish va gormonal qo'llab-quvvatlash ham uning parvarishining asosiy jihati edi. U potentsial ozuqaviy etishmovchiliklarni bartaraf etish uchun parhez bo'yicha maslahat berildi, shuningdek, uning birlamchi amenoreyasini endokrinologik baholashni amalga oshirdi.

Bundan tashqari, bemor va uning oilasiga Kartagener sindromining (KS) autosomal retsessiv meros shakli va uning potentsial reproduktiv oqibatlari haqida ma'lumot berish uchun genetik maslahat berildi. Oila a'zolariga, ayniqsa aka-uka va opa-singillarga PCD yoki unga bog'liq kasalliklarni erta aniqlash uchun skriningdan o'tish tavsiya qilindi. Umumiy davolash rejasi simptomlarni yengillashtirish, kasallikning rivojlanishining oldini olish va bemorning uzoq muddatli hayot sifatini yaxshilashga qaratilgan.

Xulosa:

Kartagener sindromi noyob, irsiy kasallik bo'lib, ko'pincha noaniq alomatlar va aniq, invaziv bo'lmagan diagnostika testining yo'qligi tufayli kech tashxislanadi. Erta aniqlash uzoq muddatli nafas olish asoratlarining oldini olish va bemorning hayot sifatini yaxshilash uchun juda muhimdir. Ushbu holat Kartagener sindromini tashxislashda klinik xabardorlik va o'z vaqtida tasvirlashning muhimligini

ta'kidlaydi. O'z vaqtida va tegishli qo'llab-quvvatlovchi yordam simptomlarni sezilarli darajada yengillashtirishi va umumiy prognozni yaxshilashi mumkin.

Ushbu holat Kartagener sindromining klassik, ammo murakkab ko'rinishini taqdim etadi, bu o'pka gipertenziyasi, jigar tiqilishi va birlamchi amenoreya kabi qo'shimcha asoratlar bilan birga keladi. Biroq, bu asoratlarning ba'zilari - masalan, o'pka gipertenziyasi va birlamchi amenoreya - tug'ma yurak kasalligi va gormonal nomutanosiblik kabi muqobil sabablarga ega bo'lishi mumkin, ularni cheklangan resurslar tufayli aniq istisno qilib bo'lmaydi. Kechiktirilgan ko'rinish va diagnostika cheklovlari kam resurslarga ega sharoitlarda duch keladigan qiyinchiliklarni ta'kidlaydi, klinik xabardorlikni oshirish va diagnostika vositalariga kirishni yaxshilash zarurligini ta'kidlaydi

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Leigh, M. W., et al. (2019). "Primary Ciliary Dyskinesia: State of the Art and Future Directions". American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine.

2.Mirra, V., Werner, C., & Santamaria, F. (2017). "Challenging Diagnostic Aspects of Primary Ciliary Dyskinesia". Journal of Clinical Medicine.

3.Kartagener, M. (1933). "Zur Pathogenese der Bronchiektasien: Bronchiektasien bei Situs viscerum inversus". Beiträge zur Klinik der Tuberkulose (Sindromga asos solgan klassik manba).

4.*Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: a cross-sectional and 3-decade longitudinal study. Marthin JK, Petersen N, Skovgaard LT, Nielsen KG. Am J Respir Crit Care Med. 2010;181:1262–1268. doi: 10.1164/rccm.200811-1731OC.* [DOI] [PubMed] [Google Scholar]