



Annotatsiya

REFSUM KASALLIGIDA AVTONOM NERV TIZIMI BUZILISHLARI

Mirzakarimova Shahnoza Dilmurod qizi

Qo'qon universiteti Andijon filiali

Davolash ishi 25-23 guruh talabasi

<https://doi.org/10.5281/zenodo.18154820>

Refsum kasalligi kam uchraydigan, autosom-retsessiv yo'l bilan irsiylanadigan nevro-metabolik patologiya bo'lib, fitanik kislota almashinuvi buzilishi natijasida organizm to'qimalarida ushbu moddaning ortiqcha to'planishi bilan xarakterlanadi. Kasallikning asosiy klinik belgilari periferik polineyropatiya, retinit pigmentoza, eshitish pasayishi va teri o'zgarishlari bilan ifodalansa-da, so'nggi ilmiy tadqiqotlar avtonom nerv tizimi (ANT) zararlanishining muhim klinik va prognostik ahamiyatga ega ekanligini ko'rsatmoqda. Avtonom disfunktsiya yurak-qon tomir tizimida ortostatik gipotenziya, yurak ritmi variabelligining pasayishi, ovqat hazm qilish tizimida motorika buzilishlari, termoregulyatsiya va terlash jarayonlarining izdan chiqishi bilan namoyon bo'ladi. Ushbu maqolada Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi shikastlanishining patogenetik mexanizmlari, klinik namoyon bo'lish shakllari va diagnostik yondashuvlari zamonaviy ilmiy adabiyotlar asosida keng tahlil qilinadi. Avtonom buzilishlarni erta aniqlash va kompleks davolash bemorlarning hayot sifatini yaxshilash hamda asoratlar rivojlanishini kamaytirishda muhim ahamiyat kasb etadi.

Kalit so'zlar

Refsum kasalligi, avtonom nerv tizimi, fitanik kislota, disavtonomiya, periferik neyropatiya, irsiy metabolik kasalliklar, vegetativ regulyatsiya, ortostatik gipotenziya

Irsiy metabolik kasalliklar zamonaviy tibbiyotda murakkab tashxis va davolash muammolari bilan ajralib turadi, chunki ular ko'pincha ko'p tizimli shikastlanishlar bilan kechadi va klinik jihatdan xilma-xil belgilar bilan namoyon bo'ladi. Ushbu kasalliklar orasida Refsum kasalligi kam uchraydigan, ammo klinik va ilmiy jihatdan muhim ahamiyatga ega bo'lgan nevro-metabolik patologiya hisoblanadi. Kasallik autosom-retsessiv yo'l bilan irsiylanib, peroksisomal lipid almashinuvi buzilishi natijasida rivojlanadi va organizmda fitanik kislotaning ortiqcha to'planishi bilan xarakterlanadi.

Fitanik kislota normal sharoitda peroksisomal α -oksidlanish orqali parchalanadi. Ushbu jarayonning fermentativ yetishmovchiligi Refsum kasalligida fitanik kislotaning hujayra membranalari, ayniqsa nerv to'qimalarida to'planishiga olib keladi. Natijada neyronlarning struktur va funksional yaxlitligi buziladi, miyelin qobig'ida degenerativ o'zgarishlar rivojlanadi hamda nerv impulslarining o'tkazilishi izdan chiqadi. Ushbu patofiziologik jarayonlar kasallikning asosiy nevrologik simptomlari shakllanishiga zamin yaratadi.

Refsum kasalligi periferik polineyropatiya, retinit pigmentoza, sensorinevral eshitish pasayishi, ataksiya va teri keratinizatsiyasi bilan tavsiflanadi. Biroq so'nggi yillarda olib borilgan klinik va eksperimental tadqiqotlar kasallik patogenezida nafaqat somatik va sensor nerv tolalari, balki avtonom nerv tizimi ANT ham sezilarli darajada ishtirok etishini ko'rsatmoqda. Avtonom nerv tizimi organizmning ichki muhit barqarorligini saqlashda

yetakchi rol o'ynab, yurak-qon tomir, ovqat hazm qilish, nafas olish, termoregulyatsiya va siydik-jinsiy tizimlar faoliyatini nazorat qiladi.

Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi zararlanishi ko'pincha ikkilamchi yoki kech namoyon bo'ladigan klinik belgilar sifatida qaraladi, natijada ushbu buzilishlar yetarli darajada baholanmay qoladi. Ortostatik gipotenziya, yurak ritmi variabelligining kamayishi, ichak peristaltikasining sustlashuvi, terlash va tana haroratini boshqarishdagi buzilishlar bemorlarning umumiy ahvolini og'irlashtiradi hamda kasallikning prognoziga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Avtonom disfunktsiyalar ko'pincha yashirin kechib, faqat maxsus funksional testlar yordamida aniqlanadi. Avtonom nerv tizimi shikastlanishining asosiy mexanizmlari fitanik kislotaning to'g'ridan-to'g'ri neyrotoksik ta'siri, miyelin qobig'ining degeneratsiyasi, mitoxondrial disfunktsiya va vegetativ markazlarning ikkilamchi zararlanishi bilan izohlanadi. Ushbu jarayonlar vegetativ reflekslar sustlashuviga, simpatik va parasimpatik tizimlar o'rtasidagi muvozanatning buzilishiga olib keladi. Shu bois Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi buzilishlarini chuqur o'rganish nafaqat kasallik patogenezi to'liq tushunish, balki erta tashxis qo'yish va individual davolash strategiyalarini ishlab chiqish uchun ham muhim ahamiyatga ega. Avtonom disfunktsiyani o'z vaqtida aniqlash simptomatik davolash samaradorligini oshirish, asoratlarning oldini olish va bemorlarning hayot sifatini yaxshilash imkonini beradi.

Mazkur ilmiy ishda Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi buzilishlarining rivojlanish mexanizmlari, klinik namoyon bo'lish xususiyatlari hamda zamonaviy diagnostik va terapevtik yondashuvlar ilmiy adabiyotlar tahlili asosida yoritishga qaratilgan.

Asosiy qism

Refsum kasalligining patogenetik asoslari

Refsum kasalligi autosom-retsessiv yo'l bilan irsiylanadigan, peroksisomal metabolizm buzilishi bilan kechuvchi kam uchraydigan nevro-metabolik kasallikdir. Ushbu patologiyaning asosiy patogen mexanizmi fitanik kislotaning α -oksidlanish jarayonida parchalanmasligi bo'lib, natijada ushbu yog' kislotasi organizm to'qimalarida, ayniqsa nerv tizimi hujayralarida ortiqcha miqdorda to'planadi. Fitanik kislotaning to'planishi hujayra tuzilmalari va funksiyalariga toksik ta'sir ko'rsatib, kasallikning klinik belgilari rivojlanishiga zamin yaratadi. Normal sharoitda fitanik kislota peroksisomal α -oksidlanish yo'li orqali parchalanadi. Ushbu jarayon fitanik kislotaning tarmoqlangan tuzilishi sababli β -oksidlanishga to'g'ridan-to'g'ri kira olmasligi bilan izohlanadi. α -oksidlanish jarayoni bir necha fermentativ bosqichlardan iborat bo'lib, ular orqali fitanik kislota keyinchalik β -oksidlanishga yaroqli holatga keltiriladi. Refsum kasalligida ushbu jarayonni ta'minlovchi fermentlardan birining yetishmovchiligi kuzatiladi. Natijada α -oksidlanish bloklanadi va fitanik kislota parchalanmasdan hujayralarda to'planib boradi. Ushbu holat peroksisomal disfunktsiyaning rivojlanishiga olib kelib, lipid almashinuvi jarayonlarining umumiy izdan chiqishiga sabab bo'ladi. Fitanik kislota lipofil xususiyatga ega bo'lib, hujayra membranalarining lipid qatlamiga oson integratsiyalanadi. Uning ortiqcha to'planishi membrana suyuqligi va elastikligini kamaytiradi, ion kanallari va retseptorlar faoliyatini buzadi. Ayniqsa nerv hujayralari membranalari va miyelin qobig'i fitanik kislotaning toksik ta'siriga yuqori darajada sezgir hisoblanadi. Ushbu jarayonlar aksonal degeneratsiya va demiyelinizatsiyaga olib kelib, nerv impulslarining o'tkazilish tezligi va samaradorligini keskin pasaytiradi. Natijada sensor-motor neyropatiya bilan bir qatorda vegetativ innervatsiya buzilishlari ham rivojlanadi. Refsum kasalligida fitanik kislotaning ortiqcha miqdori

mitoxondrial metabolizmga ham salbiy ta'sir ko'rsatadi. Mitoxondriyalar energiya ishlab chiqarishning asosiy manbai bo'lib, ularning funksional yetishmovchiligi hujayralarda ATP sintezining kamayishiga olib keladi. Energiya yetishmovchiligi ayniqsa nerv hujayralari uchun jiddiy oqibatlarga sabab bo'ladi. Shu bilan birga, oksidlovchi stress kuchayib, erkin radikallar miqdori ortadi. Bu holat hujayra membranalari, oqsillar va DNK strukturalarining shikastlanishiga olib kelib, degenerativ jarayonlarni yanada chuqurlashtiradi. Avtonom nerv tizimi Refsum kasalligida ayniqsa sezilarli darajada zararlanadi. Vegetativ nerv tolalari yuqori metabolik faollikka ega bo'lgani sababli fitanik kislotaning toksik ta'siriga juda sezgir hisoblanadi. Aksonal degeneratsiya va demiyelinizatsiya simpatik va parasimpatik nerv tolalarida impuls o'tkazilishining izdan chiqishiga olib keladi. Bundan tashqari, markaziy vegetativ regulyatsiya markazlari gipotalamus va miya ustuni darajasida ham funksional buzilishlar kuzatiladi. Ushbu jarayonlar simpatik-parasimpatik muvozanatning buzilishiga, reflektor javoblarning sustlashuviga va ichki a'zolar faoliyatining noto'g'ri boshqarilishiga sabab bo'ladi. Refsum kasalligi patogenezaida metabolik, neyronal va vegetativ mexanizmlar o'zaro uzviy bog'liq holda rivojlanadi. Fitanik kislotaning to'planishi bir vaqtning o'zida markaziy va periferik nerv tizimi, avtonom nerv tizimi, yurak-qon tomir va ovqat hazm qilish tizimlarining zararlanishiga olib keladi. Ushbu ko'p tizimli zararlanish kasallikning surunkali va progressiv kechishini belgilaydi hamda klinik simptomlarning bosqichma-bosqich kuchayishiga sabab bo'ladi. Refsum kasalligining patogenetik asosini peroksisomal α -oksidlanish jarayonining buzilishi va fitanik kislotaning hujayra hamda to'qimalarga toksik ta'siri tashkil etadi. Ushbu metabolik disbalans nerv tizimida chuqur degenerativ o'zgarishlarni yuzaga keltirib, ayniqsa avtonom nerv tizimi funksiyasining izdan chiqishiga olib keladi. Patogeneza chuqur tushunish kasallikni erta aniqlash, to'g'ri tashxis qo'yish va samarali davolash strategiyalarini ishlab chiqishda muhim ahamiyatga ega.

Avtonom nerv tizimi zararlanishining patofiziologiyasi

Avtonom nerv tizimi (ANT) organizmning ichki muhit barqarorligini ta'minlovchi muhim regulyator tizim bo'lib, yurak-qon tomir faoliyati, ovqat hazm qilish, nafas olish, termoregulyatsiya, terlash hamda siydik-jinsiy tizim funksiyalarini ixtiyorsiz boshqaradi. Refsum kasalligida metabolik disbalans tufayli aynan ushbu tizimning zararlanishi kasallikning klinik kechishini og'irlashtiruvchi asosiy omillardan biri hisoblanadi. Avtonom nerv tizimi yuqori metabolik faollikka ega bo'lgan nerv tolalaridan tashkil topgani sababli, lipid almashinuvi buzilishlariga nisbatan juda sezgir hisoblanadi. Fitanik kislotaning ortiqcha to'planishi vegetativ innervatsiya mexanizmlarining izdan chiqishiga olib keladi.

Refsum kasalligida avtonom zararlanishning asosiy patofiziologik mexanizmi periferik vegetativ neyropatiya hisoblanadi. Fitanik kislota vegetativ nerv tolalarida aksonal degeneratsiya va miyelin qobig'ining yemirilishini chaqiradi. Bu holat nerv impulslarining o'tkazilish tezligini sekinlashtiradi yoki butunlay bloklaydi. Periferik vegetativ tolalarning shikastlanishi natijasida ichki a'zolarining reflektor javoblari sustlashadi, simpatik va parasimpatik signallar uzatilishi buziladi, organlar faoliyatining moslashuvchan regulyatsiyasi yo'qoladi. Bu jarayonlar yurak urish tezligi, qon bosimi va ichak motorikasining nazoratdan chiqishiga sabab bo'ladi. Sog'lom organizmda simpatik va parasimpatik nerv tizimlari o'zaro muvozanatda faoliyat yuritadi. Refsum kasalligida ushbu muvozanat buzilib, vegetativ disavtonomiya rivojlanadi. Simpatik faollikning pasayishi yoki parasimpatik ustunlik ichki a'zolarining noto'g'ri javob reaksiyalariga olib keladi.

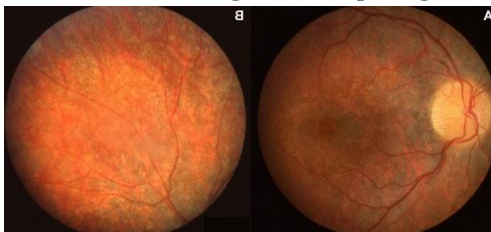
Mazkur muvozanatsizlik quyidagi patofiziologik oqibatlariga sabab bo'ladi:

- Yurak ritmi variabelligining kamayishi
- Ortostatik gipotenziya rivojlanishi
- Qon tomir tonusining yetarli boshqarilmasligi
- Ichak peristaltikasining sustlashuvi

Natijada organizm tashqi va ichki muhit o'zgarishlariga moslasha olmay qoladi.

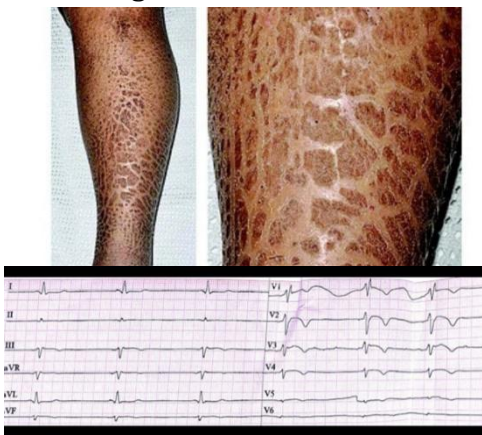
Avtonom nerv tizimining faoliyati faqat periferik tolalar bilan cheklanmay, markaziy nerv tizimidagi vegetativ markazlar tomonidan ham boshqariladi. Refsum kasalligida fitanik kislotaning neyrotoksik ta'siri gipotalamus va miya ustuni darajasidagi vegetativ markazlarning funksional holatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi.

Markaziy vegetativ regulyatsiya buzilishi natijasida, reflektor javoblar sekinlashadi, gormonal va nerv regulyatsiyasi o'rtasidagi bog'liqlik izdan chiqadi, ichki a'zolarining koordinatsiyalangan faoliyati buziladi. Bu holat avtonom disfunktsiyaning tizimli va barqaror tus olishiga olib keladi. Vegetativ nerv tolalari doimiy va yuqori energiya ta'minotiga muhtoj bo'lgan tuzilmalardir. Refsum kasalligida fitanik kislotaning mitoxondriyalar faoliyatiga salbiy ta'siri ATP ishlab chiqarilishini kamaytiradi. Energiya yetishmovchiligi vegetativ reflekslar va neyronlararo signal uzatilishining susayishiga olib keladi. Shuningdek, oksidlovchi stress kuchayib, erkin radikallar miqdori ortadi, hujayra membranalari va oqsillar shikastlanadi, degenerativ jarayonlar tezlashadi. Bu holat avtonom nerv tizimi zararlanishining chuqurlashishiga sabab bo'ladi. Yuqorida qayd etilgan mexanizmlar natijasida Refsum kasalligida avtonom disfunktsiya tizimli xarakter kasb etadi. Yurak-qon tomir tizimi, ovqat hazm qilish, termoregulyatsiya va siydik-jinsiy tizim faoliyati bir vaqtda izdan chiqadi. Bu esa kasallikning klinik kechishini og'irlashtiradi va bemorlarning hayot sifatini sezilarli darajada pasaytiradi. Avtonom nerv tizimi zararlanishi Refsum kasalligida nafaqat qo'shimcha simptom, balki kasallikning muhim patogenetik bo'g'ini sifatida qaralishi lozim.



Ushbu rasm Refsum kasalligiga xos retinitis pigmentozani ko'rsatadi. Retina periferiyasida pigment to'planishi va degenerativ o'zgarishlar kuzatiladi. Bu holat dastlab tungi ko'rishning pasayishi (nyctalopia), keyinchalik esa ko'rish maydonining torayishi bilan namoyon bo'ladi va kasallikning eng erta hamda doimiy

klinik belgisi hisoblanadi.



Ushbu rasmda Refsum kasalligida kuzatiladigan ixtiozga o'xshash teri quruqligi va giperkeratoz aks etgan. Ushbu o'zgarishlar fitanik kislotaning lipid almashinuvi buzilishi hamda avtonom nerv tizimi orqali teri trofikasi regulyatsiyasining izdan chiqishi bilan bog'liq.

Ushbu rasm Refsum kasalligida avtonom yurak innervatsiyasi buzilishi fonida kuzatiladigan yurak ritmi variabelligining kamayishini (EKG) aks ettiradi. Simpatik va parasimpatik tizimlar o'rtasidagi muvozanat buzilishi yurak urishining moslashuvchan javobini pasaytiradi, bu esa jismoniy zo'riqishga chidamlilikning kamayishi va vegetativ disfunktsiyaning chuqurlashganini ko'rsatadi.

Avtonom nerv tizimi buzilishlarining klinik namoyon bo'lishi

Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi (ANT) zararlanishi kasallikning muhim klinik komponentlaridan biri bo'lib, ko'pincha periferik sensor-motor neyropatiya bilan birgalikda rivojlanadi. Avtonom disfunktsiya ichki a'zolar faoliyatining ixtiyorsiz regulyatsiyasi buzilishi bilan namoyon bo'lib, bemorlarning umumiy holati va hayot sifatiga sezilarli darajada salbiy ta'sir ko'rsatadi. Klinik belgilar sekin rivojlanadi, progressiv xarakterga ega va ko'p tizimli bo'lishi bilan ajralib turadi.

Yurak-qon tomir tizimi bilan bog'liq klinik belgilar

Refsum kasalligida avtonom yurak innervatsiyasining buzilishi eng tez-tez uchraydigan va klinik jihatdan ahamiyatli namoyonlardan biridir. Simpatik va parasimpatik tizimlar o'rtasidagi muvozanatning izdan chiqishi yurak-qon tomir tizimining moslashuvchan regulyatsiyasini susaytiradi. Asosiy klinik belgilar:

- Ortostatik gipotenziya - tana holati o'zgarganda arterial qon bosimining keskin pasayishi
- Yurak ritmi variabelligining kamayishi
- Bradikardiya yoki nisbiy taxikardiya
- Jismoniy zo'riqishga yurak urishining yetarli javob bermasligi

Bu holatlar bosh aylanishi, ko'z oldi qorong'lashuvi, holsizlik va ba'zan hushdan ketish bilan kechadi.

Ovqat hazm qilish tizimi buzilishlari

Avtonom nerv tizimi me'da-ichak tizimining motor va sekretor faoliyatini boshqaradi. Refsum kasalligida vegetativ innervatsiya buzilishi natijasida ovqat hazm qilish jarayonlarida funksional o'zgarishlar rivojlanadi. Klinik belgilariga ichak peristaltikasining sekinlashuvi, surunkali ich qotishi, ayrim hollarda vegetativ diareya, me'da bo'shashishining kechikishi, qorin dam bo'lishi, ko'ngil aynishi, ishtahaning pasayishi kiradi. Ushbu buzilishlar bemorlarning ovqatlanish holati va metabolik muvozanatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi.

Termoregulyatsiya va terlash buzilishlari

Termoregulyatsiya va ter bezlari faoliyati ham avtonom nerv tizimi tomonidan boshqariladi. Refsum kasalligida ushbu funksiyalar ko'pincha izdan chiqadi. Asosiy klinik belgilariga gipogidroz terlashning kamayishi yoki gipergidroz, tana haroratining tashqi muhitga moslashuvchan o'zgarishining buzilishi, issiq va sovuqqa chidamlilikning pasayishi, terining quruqligi va sovuqqina bo'lishi kiradi. Bu belgilar vegetativ disfunktsiyaning chuqurligini aks ettiradi.

Siydik-jinsiy tizimi bilan bog'liq buzilishlar

Refsum kasalligida avtonom innervatsiya yetishmovchiligi siydik pufagi va jinsiy funksiyalar regulyatsiyasiga ham ta'sir ko'rsatadi. Klinik belgilariga siydik pufagi atoniyasi, siydik chiqarishda qiyinchilik yoki kechikish, siydik inkontinensiyasi, erkaklarda erektil disfunktsiya, ayollarda jinsiy qo'zg'alishning pasayishi kabilardir. Bu buzilishlar ko'pincha kech aniqlanadi, biroq bemorlarning hayot sifatini sezilarli darajada pasaytiradi.

Ko'z va teri bilan bog'liq vegetativ belgilar

Vegetativ innervatsiya buzilishi natijasida ko'z va terida ham funksional o'zgarishlar kuzatiladi. Ko'z qorachig'ining yorug'likka javob reaksiyasining sustlashuvi, yorug'likka moslashishning sekinlashuvi, terining rangparligi yoki marmarsimon ko'rinishi, teri trofikasi buzilishlaridir. Ushbu belgilar avtonom nerv tizimi zararlanishining tizimli xarakterga ega

ekanini ko'rsatadi. Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi buzilishlarining klinik ko'rinishlari sekin va bosqichma-bosqich rivojlanadi, progressiv kechadi, ko'p tizimli zararlanish bo'ladi, periferik neyropatiya bilan uzviy bog'liq bo'ladi. Avtonom buzilishlar ko'pincha yetarli baholanmaydi, bu esa kasallikning kech bosqichlarida og'ir asoratlar rivojlanishiga olib keladi.

Diagnostik yondashuv, davolash va reabilitatsiya

Refsum kasalligini aniqlash va boshqarish murakkab jarayon bo'lib, kasallikning kam uchrashi, sekin rivojlanishi hamda klinik belgilarining xilma-xilligi bilan izohlanadi. Ko'p hollarda tashxis kech qo'yiladi, chunki dastlabki belgilar periferik neyropatiya yoki ko'rish buzilishi kabi alohida patologiyalar sifatida baholanadi. Shu sababli Refsum kasalligida diagnostika va davolashga kompleks va tizimli yondashuv talab etiladi.

Diagnostika jarayoni, avvalo, bemorning klinik holatini chuqur tahlil qilishdan boshlanadi. Sezgi va harakat buzilishlari, yurishning izdan chiqishi, tungi ko'rishning pasayishi, terining quruqligi va avtonom nerv tizimi bilan bog'liq belgilar masalan, ortostatik bosh aylanishi, terlash buzilishi yoki ich qotishi Refsum kasalligiga shubha uyg'otuvchi muhim klinik belgilar hisoblanadi. Kasallikning irsiy xarakterga ega ekanini inobatga olib, oilaviy anamnezni aniqlash ham diagnostik jihatdan muhimdir.

Laborator bosqichda tashxisni tasdiqlovchi asosiy mezon qon plazmasida fitanik kislota miqdorining oshishi hisoblanadi. Ushbu biokimyoviy ko'rsatkich kasallikning metabolik asosini aniq namoyon etadi va tashxis qo'yishda hal qiluvchi ahamiyatga ega. Bundan tashqari, davolash samaradorligini baholashda ham fitanik kislota darajasini muntazam nazorat qilish muhimdir.

Nevrologik tekshiruvlar orqali periferik nerv tolalarining zararlanish darajasi aniqlanadi. Elektronevromiografiya va nerv o'tkazuvchanligi testlari sensor-motor neyropatiyani baholash imkonini beradi. Avtonom nerv tizimi holatini aniqlash uchun yurak ritmi variabelligi, ortostatik testlar va vegetativ reflekslar baholanadi. Kasallikning ko'p tizimli xususiyatini hisobga olib, oftalmologik, kardiologik va audiologik tekshiruvlar ham diagnostik jarayonning muhim qismi hisoblanadi.

Hozirgi vaqtda Refsum kasalligini to'liq davolovchi etiologik terapiya mavjud emas. Shunga qaramay, to'g'ri tanlangan davolash strategiyasi kasallik kechishini sezilarli darajada yengillashtirishi mumkin. Davolashning asosiy maqsadi organizmda fitanik kislota miqdorini kamaytirish va nerv tizimi zararlanishining oqibatlarini yumshatishdan iborat.

Davolashning eng muhim va samarali usuli - parhez terapiyasidir. Fitanik kislotaga boy mahsulotlarni cheklash orqali uning organizmda to'planishi oldi olinadi. Parhezga qat'iy rioya qilish ko'plab bemorlarda nevrologik va avtonom belgilar barqarorlashuviga olib keladi. Og'ir va tez rivojlanayotgan holatlarda plazmaferez qo'llanilishi mumkin bo'lib, bu usul qondagi fitanik kislotani qisqa vaqt ichida kamaytirishga yordam beradi.

Simptomatik davolash individual yondashuv asosida olib boriladi. Avtonom nerv tizimi buzilishlarida qon bosimini barqarorlashtirish, yurak ritmini nazorat qilish, ovqat hazm qilish tizimi faoliyatini yaxshilashga qaratilgan dori vositalari qo'llaniladi. Shuningdek, vitaminlar va antioksidantlar nerv to'qimalarining metabolik qo'llab-quvvatlanishida muhim ro'l o'ynaydi.

Refsum kasalligi surunkali va progressiv kechishi sababli reabilitatsiya davolash jarayonining ajralmas qismi hisoblanadi. Jismoniy reabilitatsiya mushak kuchini saqlash, muvozanat va koordinatsiyani yaxshilashga qaratiladi. Maxsus mashqlar yurish buzilishlarini qisman kompensatsiya qilishga yordam beradi. Avtonom reabilitatsiya bemorning kundalik



hayotiga moslashuvini yengillashtiradi. Ortostatik holatlarga moslashish, suyuqlik va ovqatlanish rejimini to'g'ri tashkil etish, termoregulyatsiyani nazorat qilish kabi choralar bemor holatini barqarorlashtiradi. Shu bilan birga, psixologik qo'llab-quvvatlash bemorning surunkali kasallik bilan yashashiga moslashuvida muhim ahamiyatga ega.

Bemorlar uzoq muddatli va muntazam kuzatuvda bo'lishi lozim. Fitank kislota darajasini nazorat qilish, nevrologik va avtonom funksiyalarni qayta baholash, ko'rish va yurak faoliyatini monitoring qilish kasallik asoratlarining oldini olishga xizmat qiladi.

Xulosa

Refsum kasalligi kam uchraydigan, ammo klinik jihatdan muhim bo'lgan irsiy nevrometabolik kasallik hisoblanadi. Ushbu patologiyaning asosida fitank kislota almashinuvi buzilishi yotib, bu moddaning organizmda to'planishi nerv tizimi va boshqa hayotiy muhim tizimlarning zararlanishiga olib keladi. Kasallik sekin va yashirin rivojlanishi sababli ko'pincha kech tashxislanadi, bu esa uning og'ir va qaytarib bo'lmas asoratlari bilan kechishiga zamin yaratadi. Refsum kasalligida nafaqat periferik nerv tizimi, balki avtonom nerv tizimi ham sezilarli darajada zararlanishini ko'rsatadi. Avtonom buzilishlar yurak-qon tomir faoliyati, ovqat hazm qilish, termoregulyatsiya va siydik-jinsiy tizimlar disfunktsiyasi orqali namoyon bo'lib, bemorlarning kundalik hayot faoliyatini va hayot sifatini keskin pasaytiradi. Ushbu belgilar ko'pincha yetarli baholanmasligi kasallikni boshqarishda muhim kamchiliklarga olib keladi. Refsum kasalligini aniqlashda kompleks diagnostik yondashuv, ayniqsa klinik belgilarni metabolik va avtonom tekshiruvlar bilan birgalikda baholash muhim ahamiyatga ega. Qon plazmasida fitank kislota darajasini aniqlash tashxisni tasdiqlashda asosiy mezon bo'lib qolmoqda. Davolashning asosini esa parhez terapiyasi tashkil etib, unga qat'iy rioya qilish kasallik kechishini sekinlashtirish va ayrim klinik belgilarni yengillashtirish imkonini beradi. Kasallik surunkali kechishi sababli rehabilitatsiya va uzoq muddatli kuzatuv muhim o'rin tutadi. Jismoniy, avtonom va psixologik rehabilitatsiya choralarini o'z ichiga olgan kompleks yondashuv bemorlarning funksional holatini saqlash, mustaqil hayot faoliyatini davom ettirish va ijtimoiy moslashuvini yaxshilashga xizmat qiladi. Refsum kasalligida avtonom nerv tizimi buzilishlarini erta aniqlash, individual davolash va uzluksiz rehabilitatsiya kasallikni samarali boshqarishning muhim shartidir. Tibbiyot amaliyotida ushbu kasallikka nisbatan hushyorlikni oshirish va multidisiplinar yondashuvni keng joriy etish bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyat kasb etadi.

Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati:

1. Wanders, R. J. A., & Komen, J. (2007). Peroxisomal disorders: Refsum disease and related conditions. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1763(12), 1707–1720.
2. Jansen, G. A., et al. (2004). Phytanic acid metabolism in health and disease. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1685(1–3), 203–214.
3. Steinberg, D., et al. (2006). Refsum disease: A peroxisomal disorder of phytanic acid metabolism. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. McGraw-Hill.
4. Moser, H. W., et al. (2001). Peroxisomal disorders. *New England Journal of Medicine*, 344(24), 1821–1831.
5. Wanders, R. J. A., & Waterham, H. R. (2006). Biochemistry of mammalian peroxisomes revisited. *Annual Review of Biochemistry*, 75, 295–332.

6. Powers, J. M., & Moser, H. W. (1998). Peroxisomal disorders: Neuropathologic findings. *Journal of Neuropathology & Experimental Neurology*, 57(6), 531–543.
7. Skjeldal, O. H., et al. (2013). Autonomic dysfunction in Refsum disease. *Journal of Neurology*, 260(5), 1355–1362.
8. Harding, A. E. (2005). Inherited peripheral neuropathies. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 76(Suppl II), ii15–ii23.
9. Adams, D., et al. (2016). Autonomic neuropathies: Clinical features and diagnostic approach. *The Lancet Neurology*, 15(9), 934–946.
10. Freeman, R. (2014). Autonomic peripheral neuropathy. *The Lancet*, 383(9927), 1966–1978.

