

**PROGERIYA****A'zamova Anora Xayrullo qizi****Qo'qom universiteti Andijon filiali****Tibbiyot fakulteti Peditriya ishi yo'nalishi****Email: irodahonxusanova@gmail.com****Tel: +998933438448****Ibroximova Mohigul Doniyorbek qizi****Email: ibroximovamoxigul19@gmail.com****Tel: +998970831906****<https://doi.org/10.5281/zenodo.17452001>****Anotatsiya**

Progeriya — bu kam uchraydigan genetik kasallik bo'lib, bemorlarning tanasi va hujayralari tez qarish jarayoniga duchor bo'ladi. Kasallik odatda LMNA geni mutatsiyasi bilan bog'liq bo'lib, bu hujayralarning normal funksiyasini buzadi. Progeriyaga chalingan bolalarda o'sish sekinlashadi, teri va sochning holati yomonlashadi, mushak va bo'g'imlar zaiflashadi hamda yurak-qon tomir kasalliklari rivojlanadi. Hozirda progeriyani to'liq davolash yo'q, ammo simptomlarni kamaytirish va bemorning hayot sifatini yaxshilash mumkin.

**Kalit so'zlar:** Progeriya, tez qarish, genetik kasallik, LMNA geni, hujayra mutatsiyasi, o'sishning sust rivojlanishi, teri va soch holati, mushak va bo'g'im zaifligi, yurak-qon tomir kasalliklari

**Annotation**

Progeria is a rare genetic disorder in which the body and cells of affected individuals age rapidly. The disease is usually associated with a mutation in the LMNA gene, which disrupts normal cellular function. Children with progeria experience slowed growth, deteriorating skin and hair, weakened muscles and joints, and increased risk of cardiovascular diseases. Currently, there is no complete cure for progeria, but treatments can help reduce symptoms and improve quality of life.

**Keywords:** Progeria, rapid aging, genetic disorder, LMNA gene, cell mutation, slowed growth, skin and hair condition, muscle and joint weakness, cardiovascular diseases

**Аннотация**

Прогерия — это редкое генетическое заболевание, при котором тело и клетки пациентов быстро стареют. Болезнь обычно связана с мутацией гена LMNA, что нарушает нормальную функцию клеток. У детей с прогерией замедляется рост, ухудшается состояние кожи и волос, ослабевают мышцы и суставы, повышается риск сердечно-сосудистых заболеваний. В настоящее время полного лечения прогерии нет, но терапия может помочь уменьшить симптомы и улучшить качество жизни.

**Ключевые слова:** Прогерия, ускоренное старение, генетическое заболевание, ген LMNA, клеточная мутация, замедленный рост, состояние кожи и волос, слабость мышц и суставов, сердечно-сосудистые заболевания

**Progeriya** ([qadimgi yunoncha](#): прос- yuqori, γέρων — chol) — eng kam uchraydigan genetik nuqsonlardan biri. Progeriya bilan [teri](#) va ichki organlarda o'zgarishlar yuz beradi, bu tananing erta qarishi tufayli yuzaga keladi. Bolalik progeriyasi (**Xatchinson (Hutchinson)-Gilford sindromi**) va kattalar progeriyasi (**Verner sindromi**) tasniflanadi.

Progeriya, shuningdek, Xatchinson-Gilford Progeriya sindromi (HGPS) yoki "Benjamin Button" kasalligi sifatida ham tanilgan ("Benjamin Buttonning qiziq voqeasi" hikoyasi va filmidagi bosh qahramon nomi bilan atalgan). Bu kamdan-kam uchraydigan genetik kasallik bo'lib, tananing tez qarishiga olib keladi. Progeriya bilan og'rikan bolalarning aksariyati 13 yoshdan oshmaydi. Barcha jinslar va irqdagi odamlar bir xil darajada ta'sirlanadi. Dunyo bo'ylab taxminan 1 million chaqaloqdan 4 nafari u bilan tug'iladi.

1886-yilda ingliz shifokori Jonatan Xatchinson birinchi marta olti yoshli bolada teri va uning hosilalari atrofiyasi bilan namoyon bo'lgan erta qarish holatini tasvirlab berdi. Keyinchalik uning vatandoshi va hamkasbi Xastings Gilford ushbu patologiyani klinik va morfologik xususiyatlarini o'rganib, „progeriya“ atamasini kiritdi. Voyaga yetganlar progeriyasini nemis shifokori Karl Vilgelm Otto Verner tasvirlab bergan bo'lib, u hali tibbiyot talabasi bo'lganida bu sindromni taxminan 30 yil to'rtta aka -ukada kuzatgan va 1904-yilda doktorlik dissertatsiyasida bu kuzatuvlarni asosida rasmiylashtirgan.

Dunyoda 350 dan ortiq progeriya holatlari qayd etilgan, jumladan, 13 yoshli Adaliya Rouz (Adalia Rose), 18 yoshli Ashanti Elliott-Smit va Xebron shahridan 22 yoshli Ontalametse Phalatse qayd etilgan. [Yoxannesburg](#) yaqinida, progeriya bilan kasallangan yagona negroid bemor aniqlangan. Progeriya kasalligi bilan og'rikan va 2011-yil 5-iyunda vafot etgan, YouTube'da video blogni boshqargan DJ va [xip-xop artisti](#) Leon Bota, shuningdek, 2014-yil 10-yanvarda yoshida vafot etgan amerikalik [motivatsion ma'ruzachi](#) Sem Berns 17 yoshida va 2015-yil 2-aprelda 17 yoshida vafot etgan Xeyli Okins dunyoga mashhur bo'ldi.

### Bolalarda

**Progeriya** yosh bolalarga ta'sir qiladigan holat. Bu bolaning ikki yoshdan boshlab qarishni boshdan kechirishiga olib keladi. Tibbiyot tilida Xatchinson-Gilford sindromi deb nomlanuvchi bu kam uchraydigan irsiy kasallikdir. Bunday bolalar odatda past umr ko'rishadi. Shunga qaramay, zamonaviy tadqiqotlar muvaffaqiyatga erishdi, to'g'ri davolash yanada istiqbolli bo'ldi.

### Progeriya belgilari qanday?

Tug'ilgandan keyin bolada aql va jismoniy rivojlanish to'sqinlik qilmaydi. Ammo bolangizda quyidagi alomatlar paydo bo'lishi va yoshi ulg'aygan sari tashqi ko'rinishi o'zgarishi mumkin:

1. Bo'yi va vazni normal standartlarga mos kelmasligi bilan o'sishning pasayishi
2. Yupqa pastki labi, tumshug'iga o'xshash burni va kichik pastki jag'i bo'lgan nozik yuz
3. Boshning kattaligi boshqa yuz xususiyatlariga nisbatan kattaroq
4. Ko'zga ko'rinadigan ko'zlar bilan ko'z qovoqlari to'liq yopilmaydi
5. [Soch to'kilishi](#) butun tanada, shu jumladan boshdan, kirpiklardan va qoshlardan
6. Yupqa teri dog'lar va ajinlar bilan belgilangan
7. Ko'zga ko'ringan tomirlar
8. Shiqillagan baland ovoz
9. og'ir [yurak-qon tomir kasalliklari \(yurak va qon tomirlari\)](#). bu vaqt o'tishi bilan rivojlanadi
10. Magistr va oyoq-qo'llardagi terining qattiqlashishi
11. Anormallik yoki tishlarning kechikishi

12. [Eshitishning yo'qolishi](#)
13. Mushaklar hajmini yo'qotish bilan teridagi yog 'miqdori kamayadi
14. Skelet tuzilishidagi anormallik, natijada [mo'rt suyaklar](#)
15. Imkoniyatlar ortdi [sonning dislokatsiyasi](#)
16. Qo'shimchalarning qattiqligi
17. Insulinga qarshilik

### **Qachon shifokorga murojaat qilish kerak?**

Anormal o'sish va rivojlanish belgilarini sezsangiz, chaqalog'ingizni shifokorga ko'rsating. Vaziyatga tashxis qo'yish uchun muammoni eng erta muhokama qiling. Shuningdek, shifokorga murojaat qilishingiz kerak bo'lishi mumkin [genetik mutaxassisi](#) kim qon testi bilan tashxisni tasdiqlashi mumkin.

### **Progeriyaning davolash usullari qanday?**

Hozirda progeriya uchun ma'lum davo yo'q, ammo tibbiyot tadqiqotchilari kelajakda muvaffaqiyatga umid qilishmoqda. Shifokor bolangizni tekshiradi va o'sishdagi anormalliklarni tekshirish uchun vazni va bo'yiga e'tibor beradi. Yurak-qon tomir tizimining muntazam monitoringi vaziyatni nazorat ostida saqlashga yordam beradi. Davolanishni kechiktirish uchun shifokor davolanishni tavsiya qilishi mumkin. Ba'zi alomatlar bolaga yordam berish uchun ham davolanishi mumkin. Farzandingizga quyidagilar buyurilishi mumkin:

1. Oldini olish uchun har kuni aspirinning past dozasi [yurak huruji](#) va insult
2. Statinlarni saqlash kerak [xolesterin](#) nazorat ostida
3. Pastga tushirish uchun dori [qon bosimi](#)
4. Oldini olish uchun antikoagulyantlar [ivish](#)
5. Yengillikni ta'minlaydigan dorilar [bosh og'rig'i](#) va [soqchilik](#)
6. Qo'shimchalarning qattiqligini kamaytirish uchun jismoniy va kasbiy terapiya
7. To'yimli, yuqori proteinli oziq-ovqat tanani oziqlantiradi
8. Ularni muntazam ravishda suv ichishga undash orqali kun davomida namlanish
9. Quruqlikni oldini olish uchun teriga quyosh kremi qo'llash
10. [Tish parvarishi](#) tish muammosining oldini olish uchun
11. O'sish gormoni bo'y va vaznni oshirishga yordam beradi.
12. FDA lonafarnibni (Zokinvy) yurakka ta'sir qilishi mumkin bo'lgan nuqsonli

progerin to'planishini oldini olishni tasdiqladi.

Shifokor maslahat berishi mumkin [Angioplastika](#) or [koronar bypass operatsiyasi](#) bolangiz progeriyaning tez rivojlanishini sekinlashtirishi uchun.

### **Progeriya bilan bog'liq qanday asoratlar mavjud?**

Farzandingiz aterosklerozni rivojlanishi mumkin, chunki qon tomirlari qonning silliq o'tishini cheklash uchun etarlicha qattiqlashadi. Ushbu anormallik tufayli yurak-qon tomir muammolari paydo bo'ladi.

### **Asosiy qism**

Bolalar progeriyasi A laminni kodlovchi LMNA genidagi mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi.

Laminlar [hujayra yadrosi](#) qobig'ining maxsus qatlamini tashkil etuvchi oqsillardir. Aksariyat hollarda progeriya vaqti-vaqti bilan sodir bo'ladi, bir nechta sibling oilalarda, shu jumladan qarindoshlik nikohlarida qayd etilgan, bu irsiylanishning autosomal retsessiv turi ehtimolini ko'rsatadi. Bemorlarning teri hujayralarida DNKn reparaatsiyasi va fibroblastlarni

klonlashning buzilishi, shuningdek [epidermis](#) va dermadagi atrofik o'zgarishlar va teri osti to'qimalarining yo'qolishi aniqlandi.

Bolalar progeriyasi tug'ma bo'lishi mumkin bo'lsa-da, ko'pchilik bemorlar hayotining 2 yoki 3-yillarida klinik belgilar namoyon qiladi. Bolaning o'sishi keskin sekinlashadi, dermada, teri osti to'qimalarida, ayniqsa yuz va oyoq-qo'llarda atrofik o'zgarishlar qayd etiladi. Teri yupqa bo'ladi, quriydi, ajinlar paydo bo'ladi, tanada sklerodermaga o'xshash yaralar, giperpigmentatsiya joylari paydo bo'lishi mumkin. Tomirlar yupqalashgan teri orqali ko'rina boshlaydi. Bemorning tashqi ko'rinishi: katta bosh, bo'rtgan peshona tumshuq shaklidagi burun bilan kichik („qush“) yuzga chiqib turadi, pastki jag'i kam rivojlangan. Mushak atrofiyasi, tishlarda, soch va tirnoqlarda distrofik jarayonlar ham kuzatiladi; genital organlarning gipoplaziyasi, yog 'almashinuvining buzilishi, gavharning xiralashishi, [ateroskleroz](#), suyak-bo'g'im apparatlarda, miokardda o'zgarishlar aniqlanadi.

Bolalik progeriyasi uchun o'rtacha umr ko'rish 13 yil. Ko'pgina manbalarda o'lim yoshi 7 yoshdan 27 yoshgacha ko'rsatilgan, balog'at yoshiga yetish esa juda kam uchraydi. 27 yillik muhim bosqichdan omon qolgan bemorlarning faqat ikkita holati ma'lum — yaponiyalik, Ogixara va boshqalar tomonidan 1986-yilda tasvirlangan va 45 yil yashaganva Tiffani Wedekind, 43 yil (2020) " Benjamin Button " sindromi tashxisi qo'yilgan bemorlarning eng keksasi.

### Kattalarda

Kattalardagi progeriya autosomal retsessiv irsiylanadi. Defektli gen WRN (ATFga bog'liq helikaz [geni](#)). Bu jarayon DNK reparatsiyasi, [biriktiruvchi to'qima](#) metabolizmining buzilishi bilan bog'liq deb taxmin qilinadi.

Gistologik kartinasi: epidermisning tekislanishi, biriktiruvchi to'qimalarning gomogenizatsiyasi va sklerozi, teri osti to'qimalarining atrofiyasi, uni biriktiruvchi to'qima tolalari bilan almashinishi. Klinik jihatdan kasallik balog'at yoshida o'zini namoyon qiladi. Sekin o'sish, [gipogonadizm](#) belgilari qayd etiladi. Odatda, hayotining uchinchi o'n yilligida bemorning sochlari oqaradi va to'kiladi, [katarakta](#) rivojlanadi, teri asta-sekin ingichka bo'lib, yuz va oyoq-qo'llardagi teri osti to'qimalari atrofiyaga uchraydi, buning natijasida qo'llar va ayniqsa oyoqlar ingichka bo'lib qoladi. Sklerodermaga o'xshash siqilish o'choqlari mavjud, disxromiya, oyoq-qo'llarning distal qismida va yuzda eng aniq ifodalangan, ingichka tumshug'simon burun, toraygan og'iz ochilishi bilan birga unga niqobga o'xshash ko'rinish beradi. Bosimga duchor bo'lgan joylarda giperkeratoz rivojlanadi, surunkali yomon bitadigan trofik yaralar. [Osteoporoz](#), yumshoq to'qimalarning [metastatik](#) kalsifikatsiyasi, kamroq holatda [osteomielit](#) aniqlanadi,. Qandli [diabet](#) tez-tez kuzatiladi, uning belgilari, erta umumiy ateroskleroz belgilari kabi, odatda 30-40 yoshdagi bemorlarda aniqlanadi; [xavfli o'smalar paydo bo'lishi](#) mumkin (masalan, teri saratoni, [sarkoma](#), [adenokarsinoma](#)).

Tashxis klinik ko'rinish asosida qo'yiladi. Differensial tashxisot tug'ma poykilodermiya, skleroderma bilan amalga oshiriladi. Davolash simptomatik bo'lib, asosan aterosklerotik asoratlarning oldini olishga, qandli diabetdagi trofik yaralarni bartaraf etishga qaratilgan. U asosiy klinik belgilarga qarab terapevt, endokrinolog yoki boshqa mutaxassis tomonidan amalga oshiriladi. Tiklanish prognozi yomon; bemorlarning aksariyati aterosklerotik asoratlar va xavfli o'smalardan vafot etadi. Profilaktika ishlab chiqilmagan.

### Qarish

Odam progeriyasining og'ir shakli (Hutchinson-Gilford sindromi) normal qarish uchun xos bo'lgan molekulyar o'zgarishlar, jumladan genomik beqarorlik, telomerlarning qisqarishi va ustun hujayra [gomeostazining](#) buzilishi bilan bog'liqligi aniqlandi. Ushbu ma'lumotlar uzoq umr ko'rish bo'yicha genetik tadqiqotlar bilan birgalikda progeriya sindromlari normal qarish jarayonini boshqaradigan bir qator patologik o'zgarishlarni tezlashtiradi degan gipotezaga olib keldi.

### Xulosa

**Progeriya** — bu organizmning normal qarish jarayonidan oldinroq, ya'ni bolalik davrida boshlanadigan irsiy kasallikdir. Eng keng tarqalgan shakli — Hutchinson–Gilford progeriya sindromi (HGPS). Bu sindromda bolalarda tezlashtirilgan qarish belgilari paydo bo'ladi, jumladan, terining yupqalashishi, sochlarning to'kilishi, suyaklarning zaiflashishi va yurak-qon tomir kasalliklariga moyillik ortishi kuzatiladi.

Progeriyaning sababi LMNA genidagi mutatsiyalardir, bu gen lamin A oqsili ishlab chiqarilishiga javob beradi. Lamin A oqsili yadro membranasining barqarorligini ta'minlaydi, ammo mutatsiya tufayli bu oqsilning shakli va funksiyasi buziladi, natijada hujayralarning normal ishlashi yomonlashadi. Natijada, organizmning rivojlanish va tiklanish jarayonlari buziladi, bu esa tez qarish va turli kasalliklarning rivojlanishiga olib keladi.

Progeriya juda kam uchraydigan kasallik bo'lib, har 4 million tug'ilishda bir holat kuzatiladi. Hozirgi kunda progeriyaning davosi yo'q, ammo ilmiy tadqiqotlar davom etmoqda. Semmi Basso ismli italiyalik yigit 28 yoshida progeriya tufayli vafot etdi, u bu kasallik bilan yashagan eng uzoq umr ko'rgan bemorlardan biri hisoblanadi. Bassoning ota-onasi va yaqinlari progeriya bilan kurashish uchun maxsus uyushma tashkil etishgan va ularning faoliyatida Semmi ham ishtirok etgan.

### Foydalanilgan adabiyotlar:

- 1.Wang-Michelitsch, J., & Michelitsch, T. M. (2015). Premature aging as a consequence of Misconstruction of tissues and organs during body development. arXiv.
- 2.Shahzod Gafforov. (2024). Erta qarish sindromiga chalingan erkak 28 yoshida vafot etdi. Yuz.uz.
- 3.Alldata. (n.d.). O'zbekistonda yuqori texnologiyalarga asoslangan ishlab chiqarishni rivojlantirish yo'nalishlari mavzusi uchun kirish, xulosa va foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati. Alldata.uz.
- 4.Alldata. (n.d.). Xulosa chiqarishning tuzulishi. Alldata.uz.
- 5.Alldata. (n.d.). Aholining turmush farovonligini oshirish yo'llari mavzusi bo'yicha kirish, xulosa va foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati. Alldata.uz..