

ПРЕДОТВРАТИТЬ РАЗВИТИЕ МЫШЕЧНЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Абдумуминова Р.Н., Махмудов К.Х., Хожиева Л.Х.

Самаркандский государственный медицинский университет

АННОТАЦИЯ

Мышечная дистрофия – одно из наследственных заболеваний – группа наследственных хронических заболеваний, поражающих мышцы человека. Эти заболевания характеризуются сокращением мышц, дегенерацией мышц. Постепенно они теряют свою работоспособность. Мышечная дистрофия — это группа наследственных заболеваний, которые со временем повреждают и ослабляют мышцы. Это повреждение и слабость вызваны недостатком белка дистрофина, который необходим для нормальной функции мышц. Недостаток этого белка может вызвать проблемы с ходьбой, глотанием и координацией мышц. Кроме того, он обменивается с соединительной и жировой тканью и даже разлагается. Мышечная дистрофия может возникнуть в любом возрасте, но большинство диагнозов приходится на детский возраст. Это заболевание чаще встречается у молодых мальчиков, чем у девочек. Симптомы мышечной дистрофии: затруднение ходьбы, потеря рефлексов, нарушение осанки, истончение костей, сколиоз, представляющий собой аномальное искривление позвоночника больного, легкая умственная и эмоциональная слабость, одышка, проблемы с глотанием, наблюдается легочная и сердечная недостаточность. Это заболевание поражает преимущественно мальчиков, тогда как девочки остаются носителями. Эта мышечная дистрофия наиболее распространена среди детей. Большинство жертв — мальчики. Атрофия скелетных мышц; постоянная усталость; частая потеря мышечного тонуса; увеличение размеров мышц за счет увеличения соединительной ткани (особенно икроножной); мышечная боль постепенно исчезнет.

Ключевые слова: мышечная дистрофия Дюшенна. Мышечная дистрофия Эрба-Рота. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, кортикостероиды, Беккера, Дистальная, дистрофиновая и икроножная.

Цель исследования: получить представление о формах (типах) мышечной дистрофии, изучить причины общего происхождения этого заболевания и новые методы лечения в теории и научиться применять их на практике.

Материалы и результаты исследования: Выделяют девять различных типов и форм мышечной дистрофии. Поскольку это генетическое заболевание, тип мутации, который у вас есть, возникает в определенном гене. Роль могут сыграть и другие факторы, и каждый тип этого заболевания может иметь разный

прогноз и курс лечения. Виды мышечной дистрофии: У девочек данное заболевание встречается редко, что связано с доминантными генами на двух половых хромосомах у девочек. Формы мышечной дистрофии:

Миотоническая (также называемая болезнью Штейнерта), мышечная дистрофия Дюшенна, мышечная дистрофия Беккера, конечностно-поясная, глазоглоточная, фасцискапуло-плечевая, дистальная, Эмери-Дрейфуса.

Формы мышечной дистрофии. Сегодня известны различные формы этого заболевания. Давайте рассмотрим их подробно.

Мышечная дистрофия Дюшенна. Эта форма называется псевдогипертрофической мышечной дистрофией и часто возникает в детском возрасте. Первые симптомы заболевания появляются в возрасте 2-5 лет. Чаще всего больные ощущают слабость мышечных групп таза и конечностей. Затем поражаются мышцы верхней части тела и только остальные группы мышц. Мышечная дистрофия этой формы может привести к тому, что ребенок к 12 годам полностью утратит способность двигаться. Большинство пациентов в возрасте до 20 лет не выживают.

Еще одним типом этого заболевания является прогрессирующая мышечная дистрофия Эрба-Рота. Первые симптомы заболевания обычно возникают в 14-16 лет, реже в 5-10 лет. Самыми ранними симптомами являются патологическая мышечная утомляемость и резкие изменения в походке «уткой».

Мышечная дистрофия Эрба-Рота. Это заболевание преимущественно локализуется в группах мышц нижних конечностей, но иногда одновременно поражает мышцы плеча и таза. Заболевание развивается быстро и приводит к инвалидности.

Мышечная дистрофия Беккера аналогична предыдущей форме заболевания, но эта форма прогрессирует медленно. Пациент может продолжать операцию десятилетиями.

Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса — еще один тип заболевания. К числу ранних симптомов такой мышечной дистрофии относятся: Нарушение функции локтевого сустава; Окружность двуглавых мышц руки, а затем и дельтовидных мышц; Ходьба на внешних краях стопы;

Лечение мышечной дистрофии. Для диагностики мышечной дистрофии проводится осмотр терапевта и ортопеда, а также электромиография. Вы можете провести молекулярно-биологические тесты, чтобы определить вероятность заболевания у детей. Лечение мышечной дистрофии – это усилия, направленные на замедление и остановку патологического процесса, поскольку полностью вылечить это заболевание невозможно.

Для предотвращения развития дистрофических процессов в мышцах больному вводят: витамин B1, аденозинтрифосфат, кортикостероиды. Больному

следует выполнять регулярный лечебный массаж. Кроме того, всем, у кого мышечная дистрофия, следует делать дыхательную гимнастику. Кроме того, у пациентов развиваются заболевания органов дыхания, такие как пневмония и дыхательная недостаточность, а затем могут возникнуть и другие осложнения. Редкие формы мышечной дистрофии. Существуют и другие виды мышечной дистрофии. Мышечная дистрофия Беккера лучше, чем X-сцепленная Дюшенна в возрасте от 5 до 25 лет. Люди с этим типом дистрофии живут с МДД. Дистрофия плеча встречается с одинаковой частотой у представителей обоих полов и обычно проявляется в возрасте 20-30 лет. Примерно у 50% больных с этим типом дистрофии она поражает пояс и может не распространяться на пояс нижней конечности, тогда как у других сначала поражаются мышцы живота нижних конечностей, а слабость плеч появляется примерно через 10 лет. Скелетно-мышечная дистрофия наследуется по аутосомно-доминантному механизму и одинаково поражает представителей обоих полов. Для этого типа дистрофии характерно «крыловидное» расположение лопатки. У некоторых людей наблюдается сильный поясничный лордоз (искривление позвоночника). Слабость мышц лица заставляет людей свистеть, прихлебывать губы и не закрывать глаза. В зависимости от того, какая группа мышц поражена, движения сгибателей и мизинцев могут быть ослаблены или «зависать». Лекарства от мышечной дистрофии не существует, но такие осложнения, как инфекции дыхательных и мочевыводящих путей, требуют применения антибиотиков.

Лечение включает в себя следующие меры:

Упражнения могут замедлить прогрессирование слабости и ограничения движений; комплексы упражнений очень полезны в сочетании с лечебной физкультурой.

Укорочение – это пассивное укрепление сухожилий. Корректирующие корсеты необходимы при возникновении травм и искривлений позвоночника. Хирургическое воздействие укороченных тенденций. Психологическая поддержка очень важна; Самая важная помощь для семьи и хозяйства.

В ряде случаев, особенно при дистрофии Дюшенна, прогноз заболевания отрицательный. Степень инвалидности может быть значительной, и со временем пациенту может потребоваться инвалидная коляска. Большинство больных дистрофией плеч изменились в течение 20-40 лет, а иногда и больше, но это может помочь им жить полноценной жизнью.

Заключение: Мышечная дистрофия – очень редкое заболевание, но оно полностью наследственное и широко распространено во всем мире. Наиболее распространенная форма — мышечная дистрофия Дюшенна — встречается примерно в 3–10 000 случаев у мальчиков. Все виды мышечной дистрофии обусловлены генетическими причинами, хотя происхождение мышечной ткани

не установлено. Возможно, основная причина – разрушение клеточной мембраны, которая не может контролировать приток ионов кальция в клетку, что активирует протеазы (ферменты), способствующие разрушению мышечных волокон. Пренатальный диагноз, который можно изучить до сдачи гестационной жидкости. Тем не менее, родители с мышечной дистрофией нуждаются в медико-генетическом консультировании с детства.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Beheshti B., Park P.C., Braude I., Squire J.A. Microarray CGH. *Methods in Molecular Biology*. V.204. Molecular Cytogenetics. Protocols and Applications /Ed. Yao-Shan Fan. London Health Sciences Center and the University of Western Ontario, London, Ontario, Canada. 2002. P. 191—207.
2. Collins F.S., McKusick V.A. Implication of Human Genome Project for Medical Science // *JAMA*. 2001. Vol. 285, № 5. P. 1-11
3. Chromatin structure and gene expression. / Ed. by S.C.R. Elgin and J.L. Workman. Oxford Univ. Press. 2000. 328 p.
4. Norbuvaevna A. R. et al. Ecological and hygienic application of the accumulation of toxic substances in soil and food products under the influence of agricultural factors // *ACADEMICIA: An International Multidisciplinary Research Journal*. – 2021. – Т. 11. – №. 11. – С. 836-840
5. Norbuvaevna A. R., Nurmuminovna G. G., Rukhsora M. HYGIENIC ASSESSMENT OF THE EFFECT OF NITRATES ON HUMAN HEALTH // *Archive of Conferences*. – 2021. – С. 24-26.
6. Botirov, X. F., & Abdumuminova, R. N. (2013). Winter green manures and peach yields./The text of the materials of the scientific-practical conference" of UzBU and Veterinarian Research Institute factors of development, yield and quality improvement of intensive garden vineyards in the Republic"(12-13 may 2013).).
7. Abdumuminova, R. N. (2013). Environmental factors and peach yield./Materials of the scientific-practical conference devoted to the" Year of prosperity" of professors and teachers on the topic" science achievements and prospects of agrarian sphere"(10-11 April 2013).)-Part I. Samarkand, Samarkand State Agricultural Institute, 57-53.
8. Narbuvaevna, A. R. N., Murodulloyevna, Q. L., & Abduraxmanovna, U. N. (2022). Environmentally friendly product is a Pledge of our health!. *Web of Scientist: International Scientific Research Journal*, 3(02), 254-258.
9. Norbuvaevna, A. R., Ergashevna, K. D., Baxramovna, M. M., & Shomuratovna, B. R. (2021). Ecological and hygienic application of the accumulation of toxic substances in soil and food products under the influence of agricultural factors.

ACADEMICIA: An International Multidisciplinary Research Journal, 11(11), 836-840.

10. Abdumuminova, R. N. (2016). Effective use of Natural Resources and techniques factors in gardening. Scientific application" Agro science" of the Journal of Agriculture of Uzbekistan.-Tashkent, 6, 42-43.
11. Shaw B, Nagy C, Fountain MT. Organic Control Strategies for Use in IPM of Invertebrate Pests in Apple and Pear Orchards. *Insects*. 2021;12(12).
12. Narbuvaevna AR, Karimovich BZ, Mahramovna MM. Improving Food Safety and Improving the Fundamentals of Reducing the Negative Effects on The Environment. *Eurasian Research Bulletin*. 2022;5:41-6.
13. Abdumuminova, R. N. (2017). Requirements of peach to external environmental factors. *Journal of Agriculture of Uzbekistan.-Tashkent*, 8, 40.
14. Norbuvaevna, A. R., Nurmuminovna, G. G., & Rukhsora, M. (2021, August). HYGIENIC ASSESSMENT OF THE EFFECT OF NITRATES ON HUMAN HEALTH. In *Archive of Conferences* (pp. 24-26).
15. Abdumuminova, R. N., Sh, B. R., & Bulyaev, Z. K. (2021). On The Importance Of The Human Body, Nitrates. *The American Journal of Medical Sciences and Pharmaceutical Research*, 3(04), 150-153.
16. Eshnazarovich TB, Norbuvaevna AR, Nurmuminovna GG. RESEARCH OF ECOLOGICAL AND HYGIENE ASPECTS OF AGROFAKTORS AFFECTING HUMAN HEALTH. *Web of Scientist: International Scientific Research Journal*. 2021;2(08):7-11.
17. The Future Of Food Safety First FAO/WHO/AU International Food Safety Conference Addis, 12-13 February 15. R. N., A. ., K. Kh., M. ., & Sh. M., M. . (2023). Technology of Maintaining the Medicinal Properties of Peaches through Organic Production and Increase Valuable Economic Characteristics. *World of Science: Journal on Modern Research Methodologies*, 2(3), 160–164. Retrieved from <https://univerpubl.com/index.php/woscience/article/view/781>
18. Намозбоева М.А, Тухтаров Б.Э., Абдумуминова Р.Н. ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИДА ГИМЕНОЛЕПИДОЗ БИЛАН КАСАЛЛАНГАНЛАРНИНГ ЭПИДЕМИОЛОГИК ТАҲЛИЛИ Vol. 1 No. 5 (2022): PROSPECTS OF DEVELOPMENT OF SCIENCE AND EDUCATION, P 58- 60
19. Narbuvaevna, A. R., Shomuratovna, B. R., Sattarovna, N. Z., & Ikramovna, N. Z. (2022). Explore Ecological and Hygiene Assignment of Soil Contamination With Heavy Metals. *Central Asian Journal of Medical and Natural*
20. Abdumuminova R.N., Ismoilov Zoxid Yo'ldashevich Isayev G'ulom Bobonazarovich, & Jalolova Shoxida. (2024). ONTOGENESIS. DEVELOPMENT OF SKULL BONES. *UNIVERSAL JOURNAL OF MEDICAL*

AND NATURAL SCIENCES, 2(9), 81–86. Retrieved from <https://humoscience.com/index.php/mc/article/view/2593>

- 21 Abdumuminova Ra'no Narbuvayevna, Mukhitdinov Shavkat Mukhamedjanovich, & Kholyarova Gulmira Rabbimovna. (2024). INVESTIGATION OF THE MEDICINAL PROPERTIES OF PEACH. In International Multidisciplinary Research in Academic Science (IMRAS) (Vol. 7, Number 02, pp. 86–189). Zenodo. <https://doi.org/10.5281/zenodo.10728635>
- 22 Abdumuminova R.N., Tursunqulova S.T., & O'tayev B.J. (2024). SHAFTOLINING DORIVOR XUSUSIYATALARINI TADQIQ ETISH. <https://doi.org/10.5281/zenodo.10500696>
- 23 Abdumuminova R.N., & Annaqulov S. A. Xasanova G. A. (2024). BOLALAR SALOMATLIK HOLATIGA MAKTAB JIHOZLARNING TA'BSIRINI GIGIYENIK BAHOLASH. <https://doi.org/10.5281/zenodo.10500703>
- 24 R.N. Abdumo'minova, G. A.Vafaxonova, & Y. M.Shakarboyeva. (2024). SHARQIY ZIRABULOQ AHOLISI HUDUDLARIDAGI OCHIQ SUV HAVZALARINING SANITAR-GELMINTOLOGIK HOLATI. <https://doi.org/10.5281/zenodo.10500719>