



ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Зупарова Акида Абдукодировна

2-Республиканский техникум общественного здоровья им. Абу Али ибн Сино

Врожденные пороки центральной нервной системы (ЦНС) представляют собой аномалии развития мозга и спинного мозга, которые присутствуют с рождения.

Эти пороки могут быть разнообразными и включать расщелины, кисты, аномалии формы и размера, а также неправильное развитие мозговых структур.

Нозологии болезней. Это наследственные системные болезни нервной системы: заболевания с поражением мозжечка, сочетанные дегенерации мозжечковых путей и периферических нервов, болезни с преимущественным поражением экстрапирамидной системы: болезнь Паркинсона, гепатоцеребральная дистрофия, хорея Гентингтона, семейный асоциальный тремор Минора, генерализованный тик, деформирующая мышечная дистрофия. Болезни с преимущественным поражением пирамидных путей: семейный спастический паралич Штрюмпеля, семейный боковой амиотрофический склероз.

Требования к включению в программу. Наследственные болезни нервной системы (НБНС) – это заболевания, передающиеся из поколения в поколение или через поколение, обусловленные генными или хромосомными мутациями. При хромосомных мутациях в одних случаях различают нарушение числа хромосом (удвоение, утроение, отсутствие) или имеет место нарушение структуры хромосомы (делеции, инверсии, транслокации, дубликации). При генных мутациях изменения наблюдаются соответственно в генах на определенных участках хромосом. Мутации могут включать или одну ДНК последовательность (простые мутации) или обмены между аллельными или неаллельными ДНК-последовательностями. Эти изменения являются причиной моногенных заболеваний – довольно разнородной по клиническим проявлениям группы болезней. Наличие выраженного фенотипического полиморфизма приводит к различным клиническим признакам у представителей даже одной семьи. Неврологическая симптоматика может быть представлена классическими развернутыми формами, разнообразными атипичными проявлениями и «стертыми» клиническими симптомами. При изучении распространенности и исходов тяжелых прогрессирующих НБНС нами было показано, что до определенного времени эти пациенты являются достаточно компенсированными и абсолютно здоровыми людьми и болезнь у них дебютирует в самые разные периоды их жизни (в детском или пубертатном периоде или в возрасте от 35 до 60 лет) в результате разных эти



патогенетических факторов. Человек узнает о болезни только тогда, когда она начинает прогрессировать и это главное требование к участию в данном протоколе. У больного должно быть прогрессирование наследственной болезни. В большинстве случаев, формируется лавинообразное нарастание дегенеративно-атрофических процессов в различных участках центральной нервной системы (ЦНС), приводящих к глубокой деменции при атрофии коры мозга, тяжелой атаксии при атрофии коры мозжечка, акинетико-ригидных расстройствах и дискинезии при дегенерации стриопалидарной зоны мозга или атрофии мышц при повреждении моторных нейронов. В ряде случаев, декомпенсация приводит к глубокой инвалидизации из-за аутоиммунных нарушений или даже к летальному исходу из-за возникновения онкологических осложнений. Эти витальные осложнения обусловлены в первую очередь формированием геномно-протеомных структурных нарушений (делеции, инверсии, транслокации, дубликации) в гемопоэтических стволовых клетках (ГСК) как следствие повреждений и разрывов ДНК в них. Таким образом, появление дополнительных мутаций генов приводит к глубокой инвалидности, деменции или летальному исходу в результате аутоиммунного воспаления, дегенерации нервной ткани или канцерогенного перерождения тканей пациента с НБНС.

Принцип терапии. Особая актуальность данной проблемы обусловлена отсутствием эффективных методов лечения прогрессирования НБНС и существующей возможностью повторных случаев в последующих поколениях. Основные надежды при лечении НБНС возлагаются в будущем на технологии геномного редактирования. Но что делать сегодня если заболевание неуклонно прогрессирует? Можно ли его остановить? Да, можно и ответ на эти вопросы дали наши экспериментальные работы по реставрации смертельных мутаций поврежденных ГСК с использованием природоподобной технологии гомологичной рекомбинации (равнозначной замены) мутантных участков ГСК на двухцепочечную ДНК (дцДНК) здорового донора. Молекулярные исследования по реставрации смертельно поврежденных ГСК и МССК с большим количеством мутаций и повреждений ДНК, обусловленных 3-5 кратной фатальной дозой ионизирующего облучения позволило создать природоподобную революционную инновационную биотехнологию реставрации и замены мутантных участков ДНК на подобные участки здоровой донорской ДНК в процессе деления ГСК больного с НБНС. Часть этих реставрированных ГСК и МНК периферической крови применяется для реинфузии этих реставрированных клеток в кровь, а другую часть используется для реставрации поврежденных нервных клеток мозга путем интратекальных введений этих клеток в спинномозговой канал.

Результат. Технология не позволяет вылечить все генетические болезни человека, особенно такие сложные как НБНС, да и не ставит себе это в задачу, но



она дает реальный шанс остановить прогрессирование наследственной нервной болезни за счет природ подобного молекулярного механизма гомологичной рекомбинации мутантных и поврежденных кусков ДНК ГСК и МНК на ДНК здорового донора и в ряде случаев стабилизировать молекулярно-биологическую структуру неустойчивого генома нейронов, блокировать функционирование раковых стволовых клеток опухоли у больного с НБНС, а также компенсировать неврологическое и соматическое состояние пациента с НБНС.

Технология позволяет профи активировать возможность возникновения декомпенсации различных форм НБНС у здоровых компенсированных членов семьи с наследственной семейной отягощенностью и высоким риском развития болезни путем сбора собственных МНК и ГСК в состоянии компенсации и этим обеспечить биостраховку от возможного прогрессирования наследственной болезни путем реи фузии их при возникновении декомпенсации болезни.

ЛИТЕРАТУРА:

1. Уразалиева И.Р., & Маматкулов Б. (2019). Основные аспекты деятельности медсестер первичного звена здравоохранения. Медицинские новости, (12 (303)), 62-66.
2. <https://xn--80acdieijdwd2a2cwhwb.xn--plai/obyazannosti-patronazhnoj-medsestry-что-входит-в-ею-работу/>
3. Mirzarakhimova, K. R., Kamilov, A. A., Tangirov, A. L., Turakhonova, F. M., & Mamadjanov, A. (2022). Risk factors caused by congenital disorders in children. *ACADEMICIA: An International Multidisciplinary Research Journal*, 12(1), 76-82.
4. Мирзарахимова, К. Р. (2020). Распространенность врожденных аномалий у детей: факторы риска и роль патронажной медсестры в их предупреждении. *Медицинская сестра*, 22(5), 41-48.
5. Умаров, Б. А., Мирзарахимова, К. Р., Зикирова, М. Ш., & Рузиев, Ш. А. (2023). Факторы Взаимосвязи Ментального Здоровья И Здорового Образа Жизни Населения. *Research Journal of Trauma and Disability Studies*, 2(4), 101-108.
6. Rakhmanov, T. O., Nurmatova, K. C., Abdukadirov, K. J., Mirzarakhimova, K. R., & Mardonov, O. D. (2022). Innovative factors of raising youth morality in the republic of uzbekistan. In *Interdiscipline innovation and scientific research conference* (Vol. 1, No. 3, pp. 55-57).
7. Мирзарахимова, К. (2021). Врожденные аномалии у детей Распространенность и факторы риска. *Медицина и инновации*, 1(1), 38-45.
8. Kamilova, D., Irkhanova, D., & Mirzarakhimova, K. Телемедицина-В Республике Узбекистан. *Medical Sciences*, 54.



9. Джалилов, А. М., & Мирзарахимова, К. Р. (2025, March). Анализ физико-химических свойств кремов с содержанием витамина Е. In Scientific Conference on Multidisciplinary Studies (pp. 37-40).