

ALTSGEYMER KASALLIGI: ERTA TASHXISLASH VA GENETIK OMILLAR
ROLI.

Nazarova Diyoraxon SHerzod qizi

Central Asian Medical University

nazarovadiyoraxon3@gmail.com

ORCID ID: 0009-0000-4958-3233

Annotatsiya: Ushbu maqolada Altsgeymer kasalligining erta bosqichda aniqlanishi va genetik omillar bilan bog‘liqligi chuqur tahlil qilinadi. Kasallik rivojida ishtirok etuvchi asosiy genetik markerlar, patofiziologik mexanizmlar, zamonaviy tashxis usullari va prognozga ta’siri yoritiladi. Erta tashxis davolash samaradorligini oshirish va ijtimoiy-psixologik rejalashtirishda muhim ahamiyatga ega ekanligi asoslab beriladi.

Русский язык: В статье рассматриваются вопросы ранней диагностики болезни Альцгеймера и влияние генетических факторов на развитие заболевания. Подробно анализируются генетические маркеры, механизмы патогенеза, современные диагностические технологии и их влияние на прогноз и лечение. Особое внимание уделено преимуществам раннего выявления заболевания.

In English: This article explores the early diagnosis of Alzheimer’s disease and its correlation with genetic factors. It provides a comprehensive review of genetic markers, pathophysiological mechanisms, and modern diagnostic approaches. The article emphasizes the clinical and social importance of early detection in improving treatment outcomes and planning care strategies.

Kalit so‘zlar: Altsgeymer, demensiya, erta tashxis, APOE ε4, beta-amiloid, tau protein, neyrodegeneratsiya, genetik predispozitsiya, biomarkerlar, nevroimaging

Kirish :

Altsgeymer kasalligi — bu surunkali, degenerativ xotira buzilishi bilan kechuvchi markaziy asab tizimi kasalligi bo‘lib, demensiyaning eng keng tarqalgan shaklidir. Dunyo bo‘yicha 55 milliondan ortiq kishi bu kasallikka chalingan, bu raqam 2050-yilga kelib ikki barobar oshishi kutilmoqda. Bu kasallik odatda keksa yoshdagilar orasida uchrasa-da, ayrim holatlarda erta boshlanish shakllari ham mavjud. Hozirda asosiy e’tibor kasallikni klinik belgilar chiqishidan ancha oldin aniqlashga qaratilgan.

ASOSIY QISM:

1. Altsgeymer kasalligiga patologik yondashuv:

Kasallikda ikki asosiy patologik jarayon mavjud:

Beta-amiloid (Aβ) blyashkalari: Bu protein fragmentlari neyronlar orasida to‘planib, neyronlararo signal uzatishni buzadi va neyronlar o‘limiga sabab bo‘ladi.

Tau proteinlarining giperfosforillanishi: Bu proteinlar neyron ichida mikronaychalarni barqarorlashtirishga javobgar. Fosforillangan tau oqsillari neyrofibrillar chalkashliklar hosil qilib, hujayra transport tizimini izdan chiqaradi. Bu patologik

o‘zgarishlar xotira markazlari (xususan, hipokamp) va prefrontal korteksda chuqur zararlanishlar hosil qiladi.

2. Genetik omillar va Altsgeymer kasalligi:

a) Irsiy va sporadik shakllar

Familiyaviy (irsiy) shakl – kam uchraydi, lekin tez boshlanadi (40–60 yosh).

Sporadik shakl – eng ko‘p uchraydigan, 65 yoshdan keyin namoyon bo‘ladigan forma.

b) Asosiy genetik markerlar

1. APOE (apolipoprotein E)

$\epsilon 4$ alleli Altsgeymerning asosiy xavf omili hisoblanadi. Bitta $\epsilon 4$ alleliga ega bo‘lganlar xavfini 3–4 baravar, ikkita $\epsilon 4$ alleli esa 12–15 baravar oshiradi.

2. APP (amyloid precursor protein)

21-xromosomada joylashgan. Beta-amiloid oqsili hosil bo‘lishiga sabab bo‘ladi.

3. PSEN1 (Presenilin-1) va PSEN2 (Presenilin-2)

Gamma-sekretaza kompleksida ishtirok etadi. Bu mutatsiyalar familiyaviy holatlarda erta boshlanadigan shakllarga olib keladi.

4. TREM2, CLU, BIN1, ABCA7 – yangi aniqlangan genetik polimorfizmlar bo‘lib, kasallik xavfini oshiradi yoki kechishini og‘irlashtiradi.

3. Erta tashxislashning zamonaviy usullari:

a) Biomarkerlar

Lumbal punksiya orqali miya suyuqligidan (likvor) quyidagilar aniqlanadi: $A\beta 42$ darajasi past bo‘ladi. Qon biomarkerlari – 2023-yilda rivojlangan yangi usullar yordamida oddiy qon tahlilidan p-tau aniqlanishi mumkin.

b) Nevroimaging texnologiyalari

MRI (Magnit-rezonans tomografiya) – miya kortikal atrofiya, ayniqsa medial temporal lob va hipokampda.

PET (Pozitron-emissiya tomografiyasi): Amyloid PET – beta-amiloid blyashkalarini ko‘rsatadi. Tau PET – tau protein to‘planishini ko‘rsatadi.

c) Nevropsixologik baholash

MMSE (Mini-Mental State Examination)

MoCA (Montreal Cognitive Assessment)

Bu testlar erta kognitiv buzilishlarni aniqlashda ishonchli vositalardir. MMSE past ball (24 dan kam) demensiyaga ishora qiladi.

4. Erta tashxislashning klinik va ijtimoiy ahamiyati

Davolash samaradorligi oshadi: Donepezil, memantin kabi preparatlar simptomlarni yengillashtiradi va hayot sifatini saqlab turishga yordam beradi.

Kasalxona tushish tezligi kamayadi: Vaqtida tashxis qo‘yilsa, bemorning parvarishlanishi rejalashtiriladi va og‘ir komplikatsiyalar oldi olinadi.

Ijtimoiy rejalashtirish imkoniyati: Erta tashxis oila a‘zolariga tayyorgarlik ko‘rish, huquqiy hujjatlarni rasmiylashtirish va parvarish tizimini yo‘lga qo‘yishga imkon beradi.

5. Innovatsion yondashuvlar va istiqbollar

Gen terapiya: Mutatsiyalangan genlarni tuzatish bo'yicha dastlabki tajribalar olib borilmoqda.

Antiamiloid antitanalar: Lecanemab, Aducanumab singari dori vositalari A β to'planishini kamaytirishga qaratilgan.

Sun'iy intellekt asosida erta prognoz: AI yordamida MRI yoki qon biomarkerlariga asoslangan prognozlashtirish algoritmlari ishlab chiqilmoqda.

Xulosa:

Altsgeymer kasalligi zamonaviy nevrologiyaning eng murakkab va dolzarb muammolaridan biridir. Uning patogenezi ko'p omilli bo'lib, genetik omillar, neyrodegeneratsiya, toksik proteinlar to'planishi asosiy rol o'ynaydi. Genetik testlar, biomarkerlar, tasviriy usullar va kognitiv testlar yordamida kasallikni simptomlar boshlanishidan oldin aniqlash imkoniyati mavjud. Bu esa sog'lom qarish va kasallikni sekinlashtirishda hal qiluvchi ahamiyatga ega.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Alzheimer's Association. 2023 Alzheimer's Disease Facts and Figures. Alzheimers Dement.
2. Jack CR, Bennett DA, et al. NIA-AA Research Framework: Toward a biological definition of Alzheimer's disease. Alzheimers Dement.
3. Hardy J, Selkoe DJ. The amyloid hypothesis of Alzheimer's disease: progress and problems on the road to therapeutics. Science.
4. Lambert JC, Ibrahim-Verbaas CA, et al. Meta-analysis of 74,046 individuals identifies 11 new susceptibility loci. Nat Genet.
5. Sperling RA, Aisen PS, et al. Toward defining the preclinical stages of Alzheimer's disease. Alzheimers Dement.
6. Gauthier S, et al. Mild cognitive impairment. Lancet.
7. Dubois B, et al. Advancing research diagnostic criteria for Alzheimer's disease. Lancet Neurol.
8. Cummings J, et al. Drug development in Alzheimer's disease: the path to 2025. Alzheimers Res Ther.