

ЁПИҚ БУРЧАКЛИ ГЛАУКОМАНИНГ ГЕНЕТИК ТАДҚИҚОТЛАРИ
(Адабиётлар шархи)

Андижон давлат тиббиёт институти
Ғуломиддинов Б.Б.

Аннотация. Бирламчи ёпиқ бурчакли глаукома (БЁБГ) кўришнинг бузилиши нуқтаи назаридан глаукоманинг энг ноқулай шаклларида биридир. Бугунги кунга қадар БЁБГ бўйича ягона тасниф мавжуд эмас ва касалликнинг генетикаси бўйича тадқиқот ишлари кам олиб борилган. Мақолада ёпиқ бурчакли глаукоманинг эпидемиологияси, таснифи ва генетикаси бўйича мавжуд маълумотларни тавсифловчи адабиётлар шарҳи келтирилган. БЁБГ учун хавф омиллари кўрсатиб берилган яъни қарилик, аёл жинси, асаб тизими, осие ирки.

Калит сўзлар: БЁБГ, эпидемиология, тасниф, генетика, полиморфизм, ўткир глаукома хужуми, ОББ.

Аннотация. Первичная закрытоугольная глаукома (ПЗОГЛ) является одной из наиболее неблагоприятных форм глаукомы с точки зрения нарушений зрения. На сегодняшний день не существует единой классификации ПЗУГ, и генетических исследований этого заболевания проведено мало. В статье представлен обзор литературы, описывающий имеющиеся данные по эпидемиологии, классификации и генетике закрытоугольной глаукомы. Указаны факторы риска развития ПЗУГ, такие как пожилой возраст, женский пол, нервная система, азиатская раса.

Ключевые слова: ПОУГ, эпидемиология, классификация, генетика, полиморфизм, острый приступ глаукомы, УПК.

Annotation. Primary angle-closure glaucoma (CDG) is one of the most unfavorable forms of glaucoma in terms of visual impairment. To date, there is no single classification of CDH, and few genetic studies of this disease have been conducted. The article presents a literature review describing the available data on the epidemiology, classification, and genetics of angle-closure glaucoma. Risk factors for BYOBG development are indicated, such as old age, female gender, nervous system, and Asian race.

Keywords: POAG, epidemiology, classification, genetics, polymorphism, acute attack of glaucoma, CPC.

Мавзунинг долзарблиги. Кўзнинг олд камераси бурчагини ёпилишидаги анатомик хавф омилларига олд камеранинг саёзлиги, кўриш майдони ҳажми, катта эгриликка эга калин рангдор парда ва гавхарнинг катталиги киреди. Олд камера бурчагининг бирламчи ёпилиши 3 боскичдан ўтади: олд бўлмани бирламчи ёпилишига шубҳа, олд бўлма бурчагининг бирламчи ёпилиши ва бирламчи ёпиқ бурчакли глаукомани ривожланиши. Агар кўз ичи босимининг кескин ошиши билан иридограбуляр алоқа кузатилса, глаукомани ўткир хуружи ташхиси қўйилади. Глаукоманинг ўткир хуружи қорчиғ блоки механизми, текис рангдор парданинг конфигурацияси, кўз ичи суюқлигининг нотўғри оқими синдроми ёки аралаш турдаги ривожланиши мумкин. Рангдор парда тўқимасида хар хил турдаги коллаген толалар зичлигининг пасайиши рангдор парда майдонининг торайиши ва олд камеранинг кенглигининг ошиши билан боғлиқ бўлиб, бу касалликнинг ривожланишига ҳисса қўшиши мумкин. БЁБГга хос бўлган қатъий ирсий мутациялар ҳали аниқланмаганига қарамай, БЁБГни генетик ва эпигенетик омилларнинг ўзаро таъсиридан келиб чиқадиган кўп факторли, генетик

THE MULTIDISCIPLINARY JOURNAL OF SCIENCE AND TECHNOLOGY

VOLUME-5, ISSUE-1

жиҳатдан аниқланган касаллик деб аташ мумкин. Генетик полиморфизмлар ва бошқа биомаркерларни кўриб чиқиш касалликни ташхислаш ва даволаш самарадорлигини сезиларли даражада оширади. Бирламчи ёпиқ бурчакли глаукома кўришнинг бузилиши нуктаи назаридан глаукоманинг оқибати жиҳатдан ноқулай шаклларида биридир. Сўнгги пайтларда адабиётларда глаукоманинг диагностикаси ҳақида жуда кўп маълумотлар мавжуд, аммо касалликнинг дастлабки босқичида ёпиқ бурчакли глаукомани аниқлаш алгоритмлари етарли даражада ишлаб чиқилмаган. Замонавий диагностика имкониятларига қарамай, глаукомани аниқлаш, янгиликларни излаш ва ёпиқ бурчакли глаукома ва глаукоманинг ўткир хуружга мойилликнинг аллақачон маълум бўлган генетик белгиларини аниқлаш масалалари жуда долзарб бўлиб қолмоқда. Zhuang В. ва бошқ. (2018), Хитойнинг Миллий тадқиқот дастури rs3753841 в гене COL11A1 (collagen XI, alpha-1 polypeptide), rs1258267 в гене CHAT (Choline O-Acetyltransferase) ва rs736893 генида GLIS3 (GLI-KRUPPEL FAMILY MEMBER COL3753841A11A1 генида (коллаген ХИ, алфа-1 полипептид), ЧАТ генида PC1258267 (холин О-Ацетилтрансфераза) ва ГЛИС736893 генида (ГЛИ-КРУППЕЛ оила аъзоси битта нуклеотид полиморфизмлари БЁБГ билан боғлиқлигини аниқлади. [37]. CHAT гени 10-хромосомада жойлашган ва холин ацетилтрансферазани кодлайди, бу ацетилхолин метаболизми орқали БЁБГ ривожланиш хавфига таъсир қилади деб ишонилади. GLIS3 гени оила тарихида рўйхатдан ўтган янги генетик тури бўлиб, етник келиб чиқиши ёпиқ бурчакли глаукоманинг ривожланиши билан чамбарчас боғлиқ. БЁБГга хос бўлган қатъий ирсий мутациялар ҳали аниқланмаганига қарамай, кўплаб тадқиқотлар унинг пайдо бўлиш хавфига ҳисса қўшадиган генетик омиллар мавжудлигини кўрсатади. COL11A1 генининг БЁБГ ривожланишига "қизиқиши" кўрсаткичлари бошқа тадқиқотларда ҳам учрайди. У склерал тўқималарда юқори даражада ифодаланган 12 турдаги коллагеннинг иккита алфа занжиридан бирини кодлайди. Коллаген синтезидаги ўзгаришлар склеранинг биомеханик ва қайта қуриш хусусиятларига таъсир қилади ва шу билан эксенел узунликнинг ўзгаришини ўз ичига олган глаукомага ва ушбу омил билан боғлиқ рефракция хатолиғига олиб келиши мумкин. COL11A1 генидаги битта нуклеотид полиморфизми Япон ва Хитой тилларида миопия хавфи ортиши билан ҳам боғлиқлиги аниқланди [40]. Склеранинг коллаген таркибидаги фарқлар кўрув нерви бошининг субоптимал биомеханикаси билан ўзаро боғлиқ бўлиши мумкин, бу эса сезувчанликнинг ошишига ва кўрув нервининг аксонал шикастланишига олиб келиши мумкин [41]. Тайван (17576) ММП-9 ген (matrix protein киназ-9 ген) rs2013 ягона нуклеотид полиморфизм ўрганиш БЁБГ [42] ривожлантиришда бу ген "қизиқиш" тасдиқлади. ММП-9 гени хужайрадан ташқари матрицани қайта қуришда иштирок этадиган ферментни кодлайди ва бу ўз навбатида склеранинг биомеханик хусусиятларига ҳам таъсир қилади. ММП-9 генининг БЁБГ ривожланишидаги аҳамияти Австралиянинг Европа аҳолисида ҳам тасдиқланган [43]. Зенг Кип ва бошқ. (2017) ген полиморфизмлари ўртасидаги муносабатни аниқлади. Шунингдек, БЁБГ генетик тадқиқотларида генетик полиморфизм ва даволанишга жавоб ўртасидаги боғлиқлик қайд этилган. Zhong Ё. ва бошқ. (2017) БЕСТ1 (Бестропхин1) ген мутациялар ўрганиш бўйича ўз ишида барча ўрганиб беморларда трабекулектотомиядан кейин саёз олд бўлма қайд этди. Шу муносабат билан, у операциядан кейинги даврда кўз тубидаги ўзгаришлар рол ўйнаши мумкин деган хулосага келади. Бесторфин-1 дисфункцияси туфайли ретинал пигмент эпителиясининг ўтказувчанлиги бузилганлиги сабабли субретинал ва интратретинал суюқлик тўпланишининг мавжудлиги, айниқса филтрация мавжуд бўлганда, орқа камера, шишасимон бўшлиқ ва олд камера ўртасида босимнинг пасайишига олиб келиши

мумкин. Бу гавхарнинг олдинга силжишига ҳисса қўшиши ва трабекулектотомиядан кейин чидамли саёз олд камерага олиб келиши мумкин [45]. Ҳозирги вақтда бестрофинопатиялар БЕСТ1 генидаги мутациялар туфайли ривожланадиган касалликлар ҳисобланади. Буларга Бест касаллиги, катталар бошлаган дистрофиялар, аутосомал рецессив бестрофинопатия, аутосомал доминант витреоретинохориоидопатия ва бошқ. (2006). Рангдор парда платоси синдроми билан оғриган беморлар орасида биринчи даражали қариндошларда Рангдор парда платоси синдромининг тарқалишини аниқлаш учун тадқиқот ўтказди. 5 йил давомида синдром билан кузатилган барча беморлар аниқланди. Шундай қилиб, ёпик бурчакли глаукомани кўп факторли, генетик жиҳатдан аниқланган касаллик деб аташ мумкин, бу генетик ва эпигенетик омилларнинг ўзаро таъсири натижасидир ва бу патология хавфи ёшга қараб ортади [42-44]. Ягона мутация оқибатида моноген касалликлардан фарқли ўлароқ, мультифакториал касалликлар йиғиндиси таъсири (генетик компонент) ва экологик омиллар (экологик компонент) (Faulkner, 1965) билан генлар билан боғлиқ мерос билан ифодаланади. Ёпик бурчакли глаукома ривожланишига тасдиқланган генетик мойилликни ҳисобга олган ҳолда, бизнинг фикримизча, касаллик профилактика чораларини ва шахсий даволанишни аниқлашга қаратилган башоратли диагностика моделларидан бирини аниқлатади. 5 "П" тиббиётининг ажралмас қисми бўлган шахсийлаштирилган тиббиёт (шахсийлаштирилган, башоратли, профилактик, беморга йўналтирилган, ижобий) одамларда турли хил патологик шароитларни башорат қилиш, профилактика чораларини ишлаб чиқиш ва индивидуал терапияни режалаштириш учун энг муҳим биомаркерларни аниқлаш, инновацион лаборатория технологияларидан фойдаланишга асосланган. [48]. Башоратли тиббиётнинг вазифаси касалликларни эрта ташхислашдан иборат бўлиб, бу профилактика чоралари билан бир қаторда парҳезга риоя қилиш ва дори-дармонларни қабул қилиш, беморларнинг ҳаёт сифатини яхшилаш ва иқтисодий харажатларни камайтириш орқали бир қатор патологияларнинг бошланишини кечиктириш ёки олдини олишга имкон беради. даволаш [49, 50].

Хулоса. Замонавий диагностика имкониятларига қарамай, глаукомани аниқлаш, янгисини излаш ва ёпик бурчакли глаукома ва глаукомани ўткир хуружга мойилликнинг аллақачон маълум бўлган генетик белгиларини аниқлаш масалалари долзарб бўлиб қолмоқда. Генетик полиморфизмлар ва бошқа биомаркерларни индивидуал кўриб чиқиш, шубҳасиз, БЁБГ диагностикаси ва даволаш самарадорлигини сезиларли даражада оширади. Баъзи биометрик ўзгаришларни ва ёпик бурчакли глаукомага генетик мойилликни аниқлаш ОББ ривожланиши учун хавф гуруҳини шакллантириш мезонларини аниқлаш ва бундай беморлар учун динамик кузатувни бошлаш вақти тўғрисида қарор қабул қилиш, шунингдек, ўз вақтида патогенетик асосланган даволанишни ўтказиш учун зарурдир. Хар бир ҳолатда кўришни сақлаб қолиш ва кўрликни олдини олиш учун шахсий ёндашувни ҳисобга олган ҳолда.

Адабиётлар

1. Бакунина, Н.А. Комплексные патофизиологические механизмы развития первичной закрытоугольной глаукомы у пожилых пациентов / Н.А. Бакунина, Л.М. Балашова // Клиническая геронтология. – 2021. – Т. 27, № 7-8. – С. 44-49. – <https://doi.org/10.26347/1607-2499>.
2. Бакунина, Н.А. Прогностическая значимость фармакогенетического тестирования в лекарственной терапии возрастной макулярной дегенерации / Н.А. Бакунина, С.Н. Щербо, Л.Н. Колесникова // Российский офтальмологический журнал. – 2019. – Т. 11, № 2 – С. 58-61. – DOI: 10.21516/2072-0076.

3. Бакунина, Н.А. Роль иммунотерапии в купировании офтальмогипертензии / Н.А. Бакунина, Л.Н. Колесникова // Офтальмологические ведомости. – 2015. – № 3. – С. 72-81.

4. Гипотензивные режимы, обеспечивающие целевой уровень офтальмотонуса у пациентов с первичной открытоугольной глаукомой (результаты многоцентрового аналитического исследования) / Н.В. Волкова, П.Ч. Завадский, Н.А. Бакунина [и др.] // Национальный журнал глаукома –019. – Т. 18, № 4. – С. 244-59. – <https://doi.org/10.25700/10.25700/NJG.2019.04.04>.

5. Имуно-гемостатические взаимосвязанные механизмы при первичной глаукоме преимущественно у пожилых пациентов. / Л.М. Балашова, Н.А. Бакунина, В.Л. Гришин, Г.В. Порядин, Ж.М. Салмаси // Клиническая геронтология. – 2021. – № 27 (1-2). – С. 37-45. – <https://doi.org/10.26347/1607-2499202101-02037-045>

