

Nevrologiya və tibbi genetika kafedrası

\*İrsi ailəvi xəstəliklər

Mübadilə xəstəlikləri (lipoidoz,  
mukopolisaxaridoz,  
aminoasidopatiya)

**Prof. Z. M. Əliyev**

# Metabolizm pozğunluqlarının nevroloji əlamətləri

Piramid yolların zədələnmə əlamətləri, spastiklik

Ataksiya

Motor və əqli inkişafın ləngiməsi

Demensiya

Epileptik tutmalar

Görmə pozğunluqları

Polineyropatiya və miopatiya

# \* Hansı hallarda maddələr mübadiləsinin pozğunluqlarından şübhələnmək olar.

- ❖ Xəstənin bacısında, qardaşında və digər yaxın qohumlarında anoloji xəstəlik olduqda
- ❖ Şüurun itməsinin təkrari epizodları və ya erkən yaşlarda izah olunmayan qusmalar
- ❖ İzah olunmayan təkrarlanan ataksiya və ya spastiklik epizodları
- ❖ MSS-nin progressivləşən degenerasiyası
- ❖ Qardaş, bacı və ya xəstənin digər yaxın qohumlarında əqli gerilik olduqda
- ❖ Perinatal zədələnmə və anadangəlmə struktur anomaliyaları olmadan əqli gerilik olduqda

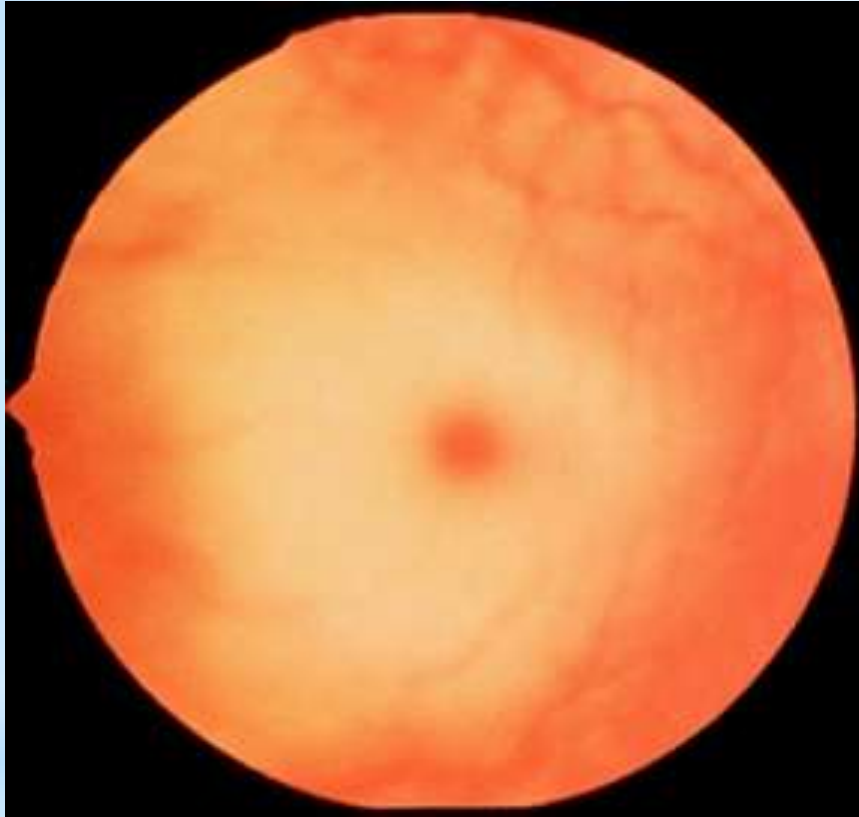
\* Maddələr mübadiləsinin pozğunluqlarından şübhələndikdə hansı diaqnostik müayinə üsullarından istifadə edilməlidir.

- Sidiyin analizi
- Plazmada ammiakın, laktat, piruvatın miqdarını öyrənmək
- Qanın qaz tərkibi
- Kəllənin, onurğanın və uzun borulu sümüklərin Rentgenoqrafiyası
- Lizosomal fermentlərin öyrənilməsi
- Biopsiya (Toxumalarda biokimyəvi və struktur dəyişikliklərinin qiymətləndirilməsi üçün)
- Molekulyar-genetik tədqiqat
- Neyrovizualizasiya

# \*lipidozlar

Lipidozlar zamanı neytral yağların, qlikolipidlərin, fosfolipidlərin və qanqliozidlərin toplanması baş verir

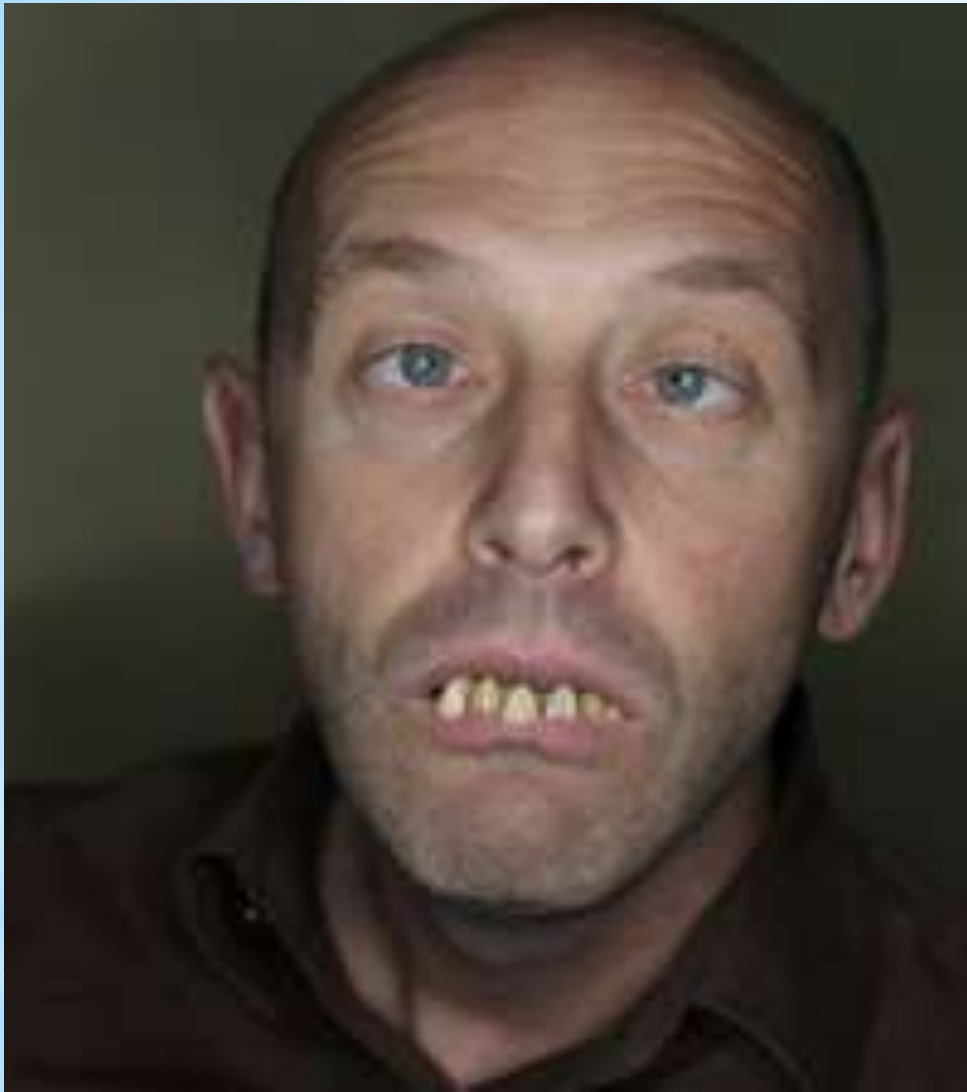
# Tey-saks xəstəliyi



Infantil forma



- \* Infantil formada həyatın birinci aylarında miokloniyalar və generalizə olunmuş tutmalar, korluq terminal mərhələdə isə dekortikasiya meydana gəlir.



\*Böyüklərdə demensiya, spastik parezlər, ataksiya və əzələlərin atrofiyası müşahidə olunur.

# Fabri xəstəliyi

## angiokeratoma corporis diffusum



- \* X-ilişikli yolla ötürülür.
- \* Dəri, böyrəklər, qan damarları , periferik və vegetativ sinir sistemi zədələnir.
- \* @-qlaktozidaza çatışmazlığı nəticəsində hüceyrələrdə triheksozilseramid toplanır.
- \* İlk simptomları ətraflarda yandırıcı ağrılardır. Çox vaxt tər ifrazı pozulur. Dəridə xarakterik səpkilər əmələ gəlir. Həyatın 3-4-cü illərində böyrək çatışmazlığı əmələ gəlir. Beyin insultu və Kəskin vestibulopatiya çox rast gəlinir.



# \* Niman-pik xəstəliyi

- Sfinqomielinaza çatışmazlığı və xolesterinin esterifikasiyasının pozğunluqları ilə əlaqədardır.
- Autosom-dominant yolla ötürülür
- Genetik defekt 18-ci xromosomda yerləşir.

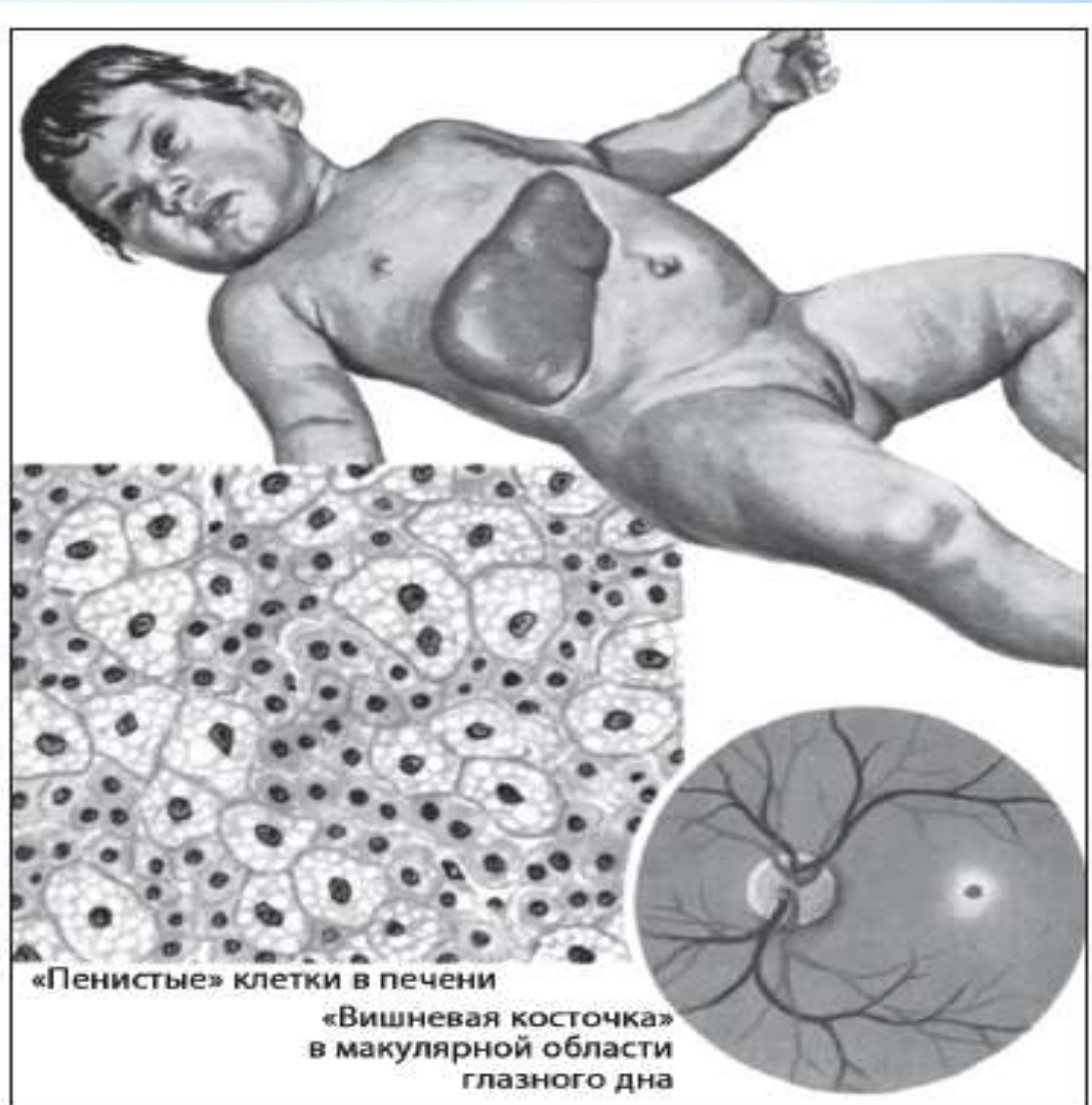
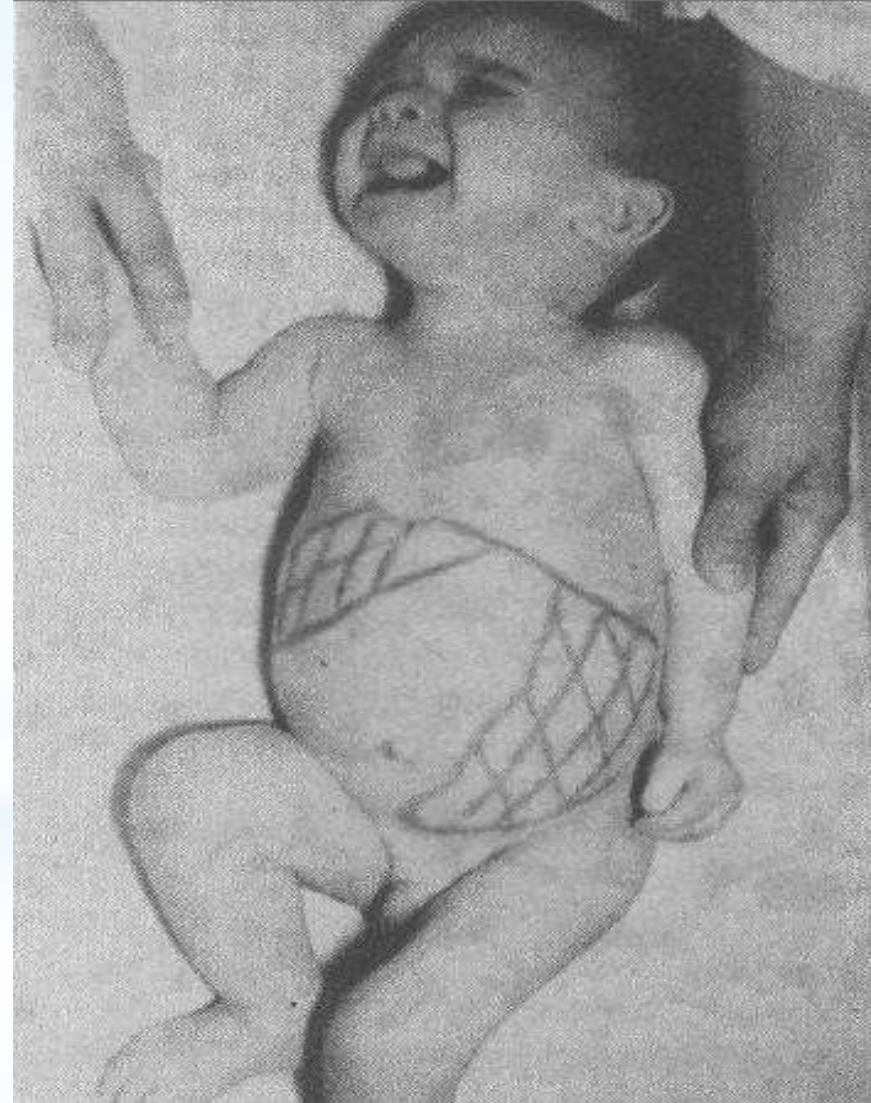


Рисунок 2. Основные симптомы болезни Нимана — Пика (по F. Netter, 2001)

# \* Qoşe xəstəliyi

Əsasında  
qlukoserobrozida  
za çatışmazlığı  
durur

Autosom-resektiv  
yolla ötürülür



Klinik formaları	klinik əlamətləri
Yuvenil neyronal forma	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kobud inkişaf pozğunluqları</li><li>• uşaqlar çox vaxt 2 yaşa qədər tələf olurlar</li></ul>
Yetkin neyronal forma	Psixoz , demensiya, miokloniyalar, generilizasiya olunmuş tutmalar, akatiziya, baxışın parezi, bulbar simptomlar, spastiklik, polineyropatiya
Yetkin qeyri neyronal forma	Splenomeqaliya, trombositopeniya və sümüklərdə ağrılar

# Leykodistrofiyalar

leykodistrofiyalar mielin mübadiləsinin pozğunluqları ilə əlaqədardır.

## \* Krabbenin Qloboid-hüceyrəli leykodistrfiyası



- \* Qalaktosrebrozidaza çatışmazlığı ilə əlaqədardır.
- \* Əsas klinik əlamətlər- spastik parezlər, görmə sinirinin atrofiyası, periferik sinirin keçiriciliyinin sürətinin zəifləməsi

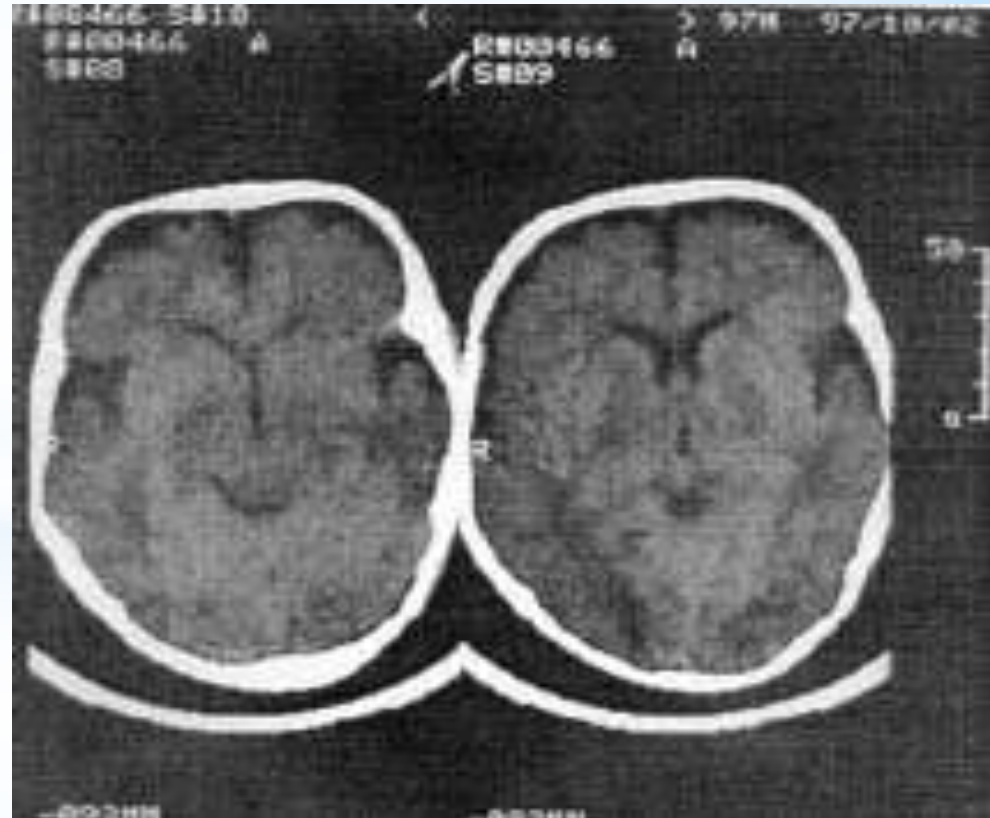
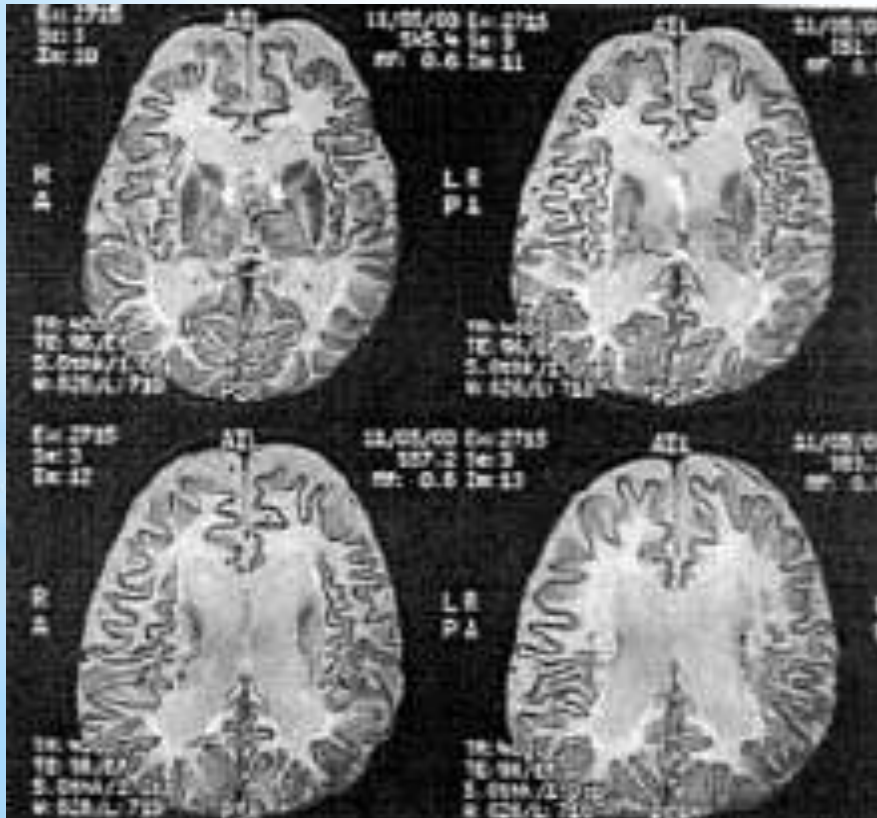
# \*Metaxromatik leykodistrofiya



- \* Arilsulfataza A çatışmazlığı ilə əlaqədardır. Bunun nəticəsində baş beyində, periferik sinirlərdə və digər toxumalarda (məs: böyrəklərdə) sulfatidlərin toplanması baş verir.
- \* Autosom resessiv yolla ötürülür.
- \* Əsas klinik əlamətlər-spastik parezlər, koqnitiv pozğunluqlar, vətər reflekslərinin zəifləməsi, bulbar və psevdobulbar əlamətlər

# leykodistrofiya zamanı baş beyinin KT-si

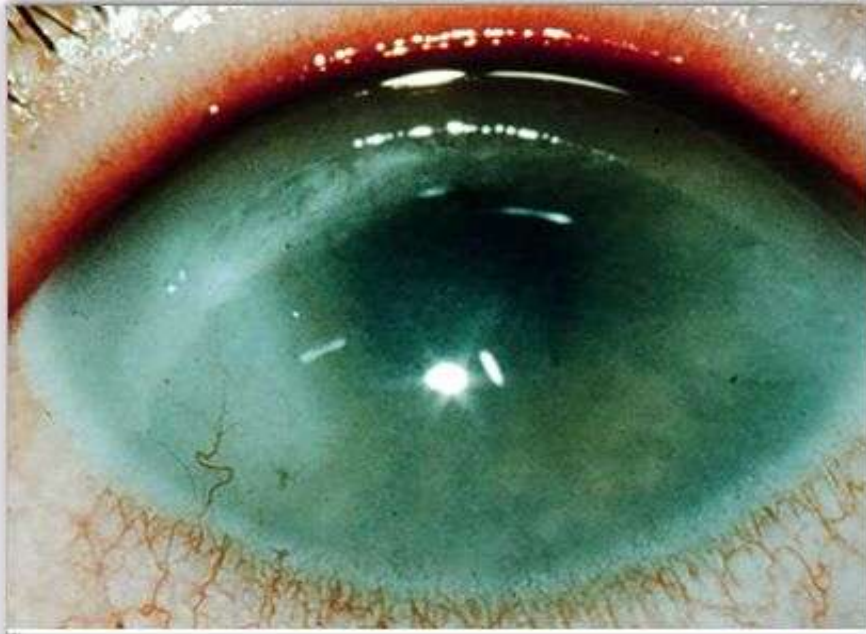
Beyin yarımkürələrinin ağ maddəsində, kötükdə, Beyincik yarımkürələrində diffuz dəyişikliklər qeyd edilir. Dinamikada 3-cü, 4-cü və yan mədəciklərin mülayim genişlənməsi, hər iki tərəfdə alın-gicgah nahiyələrində konveksital subaroxnoidal yarıqların kəskin genişlənməsi qeyd edilir.



# \* Mukopolisaxaridozlar

**Hidrolazanın çatışmazlığı  
nəticəsində turş  
mukopolisaxaridlərin  
utilizasiyası pozulur və onların  
toplanması baş verir.**

# Hurler sindromu



Opacidades en la córnea

SÍNDROME DE HURLER



- \* Uşağın heyatınının 1-ci ilində buynuz qişanın bulanıqlaşması və qozbellik formalaşır





- \* Oynaqlar rigid və ödemli olur. Əllər və ayaqlar balaca və yöndəmsiz olur. Döş qəfəsi deformasiyaya uğrayır. 2-3 yaşdan sonra karlık boyluq və əqli gerilik qeyd edilir.



\* Üz cizgiləri kobuddur. Önə çıxmış alın qabarıları , qlın qaşlar, yəhərəbənzər burun, hipertelorizm, kələkötür dil diqqəti cəlb edir.

\* Həmçinin beyin qişalarının qalınlaşması, hidrosefaliya vəya onurğa beyinin kompresiyası tetraparezlə rast gəlinə bilər.

# \* Aminturşu və uratların mübadiləsinin pozulmalar

## Fenilketonuriya

*Autosom-resessiv yolla ötürülür.*

*Fenilalanin hidrosilləşmə yolu ilə tirozinə çevrilməsi pozulur.*

*Melanin tirozinin törəməsi olduğundan belə uşaqların dərisi solğun, gözləri mavi saçları açıq rəngli olur.*

*Tər ifrazının artması kəskin xoşagəlməz iylə müşayiət olunur. Gün işığına dözümlükləri olmur. Dəriləri yanmaya və travmaya həssas olur.*

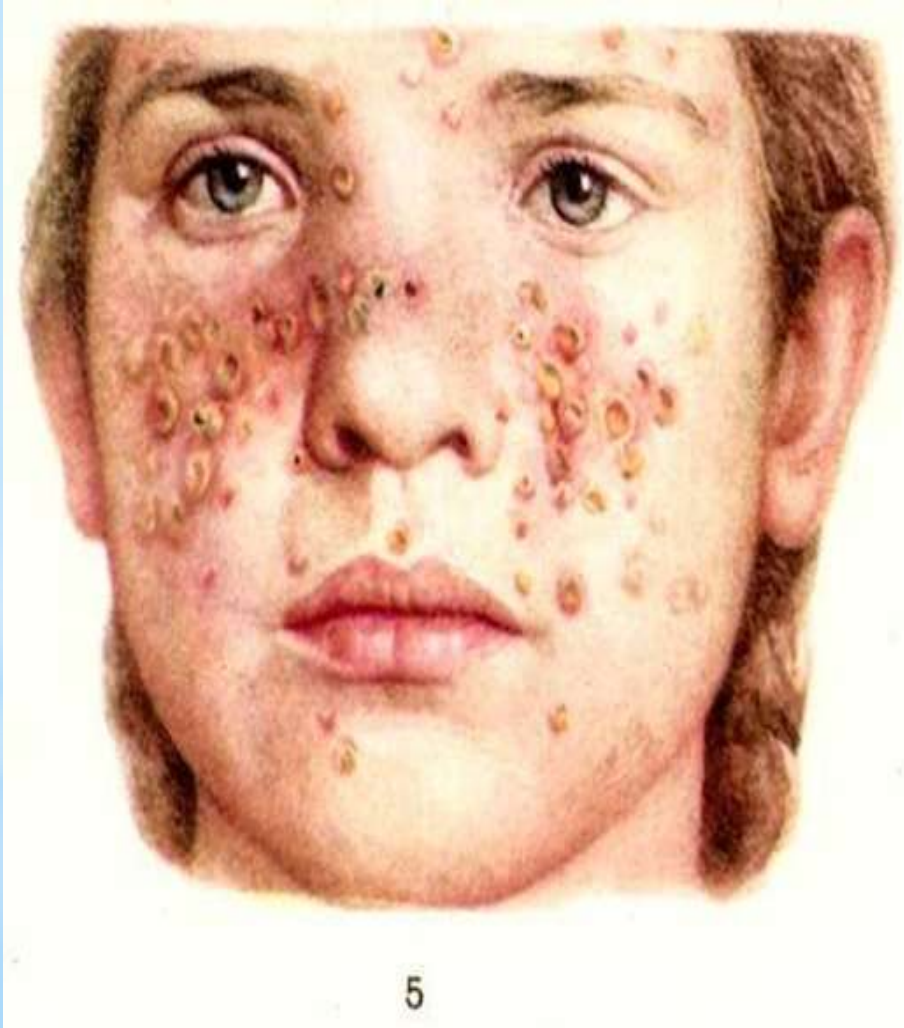




- \* Baş beyində mielinizasiyanın qənaətbəxş olmaması nəticəsində əqli gerilik və epileptik tutmalar meydana gəlir.
- \* Xəstəlik progressivləşdikcə spastik parezlər və tremor qoşulur.

\* Dietanın köməyi ilə motor və psixiki inkişafın normal səviyyəsini təmin etmək olar. dieta fenilalaninin qidada məhdudlandırılmasından ibarətdir. Bu zülal olduğundan uşağın qidasında zülal təxminən tamamilə istisna edilməlidir.

# \* Xartnap xəstəliyi



- \* Autosom dominant yolla ötürülür.
- \* Alanin, Triptofan və histidin amin turşularının bağırsaqda və böyrəklərdə tubulyar transportunun pozulması ilə əlaqədardır.
- \* Əsas simptomları: Ataksiya, nistaqm və yerişin pozulması epizodları ilə müşayiət olunan progressivləşən fotosensitiv pellaqrayabənzər dermatit.
- \* Həmçinin progressivləşən demensiya və spastik parezlər.

**Diqqətinizə görə  
təşəkkürlər**

