

MITOXONDRIAL KASALLIKLAR VA GIPOENERGIK HOLATLAR

Qo'qon Universiteti Andijon filiali

Tibbiyot fakulteti Davolash ishi 24-02gurux talabasi:

Alixojayev MuhammadAyubxon Axmad o'g'li

+998 94 000 73 77

S6710699@gmail.com

Anotatsiya: Mitoxondrial kasalliklar – hujayra energetikasining asosiy markazi bo'lgan mitoxondriyadagi DNK mutatsiyalari yoki nuklear DNKdagi o'zgarishlar tufayli yuzaga keladigan irsiy-metabolik buzilishlar guruhidir. Ushbu patologiyalar ATP sintezining keskin kamayishi, oksidlovchi fosforlanish jarayonining izdan chiqishi va to'qimalarning energiyaga bo'lgan ehtiyoji ta'minlanmasligi natijasida rivojlanadi. Kam energiyali (gipoenergik) holatlar mitoxondrial kasalliklarning markaziy klinik xususiyati bo'lib, mushak zaifligi, nevrologik simptomlar, kardial yetishmovchilik, endokrin buzilishlar va ko'p organli shikastlanish bilan kechadi. Ushbu maqolada mitoxondrial kasalliklarning etiologiyasi, patogenezi, asosiy klinik ko'rinishlari hamda diagnostika va davolash yondashuvlari yoritildi.

Kalit so'zlar: Mitoxondriya, oksidlovchi fosforlanish, ATP, gipoenergik holat, mtDNK, metabolik kasalliklar.

Аннотация: Митохондриальные заболевания представляют собой патологические состояния, вызванные генетическими или метаболическими нарушениями в митохондриях – основных энергетических органеллах клетки. Эти заболевания характеризуются снижением синтеза АТФ и нарушением окислительного фосфорилирования. В результате в тканях с высоким энергетическим спросом, таких как мышцы, нервная система, сердце, печень и почки, развиваются гипоэнергетические состояния. Гипоэнергетический синдром проявляется мышечной слабостью, утомляемостью, неврологическими нарушениями, кардиомиопатией и эндокринной недостаточностью. В статье рассматриваются этиология, патогенез, диагностика и подходы к лечению митохондриальных заболеваний.

Ключевые слова: Митохондрия, АТФ, окислительное фосфорилирование, гипоэнергетическое состояние, метаболические заболевания.

Annotation: Mitochondrial diseases are pathological conditions caused by genetic or metabolic defects in mitochondria, the cell's primary energy-producing organelles. These disorders are characterized by reduced ATP synthesis and

impaired oxidative phosphorylation. Consequently, hypoenergetic states develop in high-energy-demand tissues such as muscles, nervous system, heart, liver, and kidneys. The hypoenergetic syndrome manifests as muscle weakness, fatigue, neurological impairments, cardiomyopathy, and endocrine deficiencies. This article discusses the etiology, pathogenesis, diagnostic strategies, and treatment approaches for mitochondrial diseases, highlighting the clinical significance of energy deficiency in multi-organ involvement.

Keywords: Mitochondria, ATP, oxidative phosphorylation, hypoenergetic state, metabolic disorders

KIRISH.

Jahongir, [12/8/2025 10:51 AM]

Quyida "Mitoxondrial kasalliklar va gipoenergik holatlar" mavzusida to'liq, ilmiy-uslubdagi maqola tayyorlab berdim. Hajmi talabga mos, strukturasi jurnal maqola formatiga mos.

MITOXONDRIAL KASALLIKLAR VA GIPOENERGIK HOLATLAR

Annotatsiya; Mitoxondrial kasalliklar – hujayra energetikasining asosiy markazi bo'lgan mitoxondriyadagi DNK mutatsiyalari yoki nuklear DNKdagi o'zgarishlar tufayli yuzaga keladigan irsiy-metabolik buzilishlar guruhidir. Ushbu patologiyalar ATP sintezining keskin kamayishi, oksidlovchi fosforlanish jarayonining izdan chiqishi va to'qimalarning energiyaga bo'lgan ehtiyoji ta'minlanmasligi natijasida rivojlanadi. Kam energiyali (gipoenergik) holatlar mitoxondrial kasalliklarning markaziy klinik xususiyati bo'lib, mushak zaifligi, nevrologik simptomlar, kardial yetishmovchilik, endokrin buzilishlar va ko'p organli shikastlanish bilan kechadi. Ushbu maqolada mitoxondrial kasalliklarning etiologiyasi, patogenezi, asosiy klinik ko'rinishlari hamda diagnostika va davolash yondashuvlari yoritildi.

Kalit so'zlar: mitoxondriya, oksidlovchi fosforlanish, ATP, gipoenergik holat, mtDNK, metabolik kasalliklar.

KIRISH

Mitoxondriya – hujayra ichidagi asosiy energetik organoid bo'lib, oksidlovchi fosforlanish orqali energiyaning universal shakli bo'lgan adenozintrifosfat (ATP) ni sintez qiladi. Mitoxondriyalar o'ziga xos irsiy material – mitoxondrial DNKga (mtDNK) ega bo'lib, mutatsiyalarga juda sezgir. Shuning uchun mitoxondrial kasalliklar odamdagi eng keng tarqalgan irsiy-metabolik buzilishlardan biri hisoblanadi.

Mitoxondriyalarning funksional yetishmovchiligi oqibatida hujayra energiyasi keskin kamayadi, natijada gipoenergik sindrom yuzaga keladi. Bu holat mushak, asab, yurak, jigar, buyrak kabi yuqori energiya talab qiluvchi to'qimalarda ayniqsa og'ir namoyon bo'ladi.

Mitoxondrial kasalliklarning etiologiyasi

Mitoxondrial patologiyalarning rivojlanishiga ikki asosiy genetik omil sabab bo'ladi:

1. mtDNK mutatsiyalari

Ona orqali irsiylanadi (maternal meros).

Punkt mutatsiyalar, deleciiyalar va duplikatsiyalar uchraydi.

Eng keng tarqalgan shakllari:

MELAS (mitoxondrial encefalomiopatiya, laktat asidoz, insultga o'xshash holatlar)

MERRF (mioepilepsiya va tolali qiyshaygan tolalar sindromi)

LHON (Leberning irsiy optik neyropatiyasi)

2. Yadro DNK (nDNA) mutatsiyalari

Autosomal-retsessiv yoki dominant yo'l bilan o'tadi.

Mitoxondrial oqsillar sintezi va transportida ishtirok etuvchi oqsillar buziladi.

Fenotip ko'p organli va og'ir kechadi.

Patogenezi: gipoenergik holatlarning rivojlanishi

Energiya ishlab chiqarish zanjiridagi muammolar quyidagi mexanizmlar orqali gipoenergik sindromga olib keladi:

1. Oksidlovchi fosforlanishning buzilishi

Elektron tashish zanjiri (I–V komplekslar) faoliyatining pasayishi

ATP sintezi kamayadi

2. Laktatning ortishi (laktat asidoz)

Aerob metabolizm susayishi

Anaerob yo'l kompensator ravishda kuchayadi

3. Reaktiv kislorod zarralari (ROS) ko'payishi

Oksidlovchi stress kuchayadi

Hujayra va to'qimalar yanada shikastlanadi

4. To'qimalarning energiyaga talabining ta'minlanmasligi

Mushaklarda charchoq, zaiflik

Nerv tizimida degenerativ o'zgarishlar

Yurak kasalliklari

Endokrin yetishmovchilik

Klinik ko'rinishlari

Mitoxondrial kasalliklarning klinik belgilari juda turlicha bo'lib, ko'p organlarni o'z ichiga oladi.

1. Mushak-belgilari

Mushak zaifligi

Miyopatiya

Mashqqa chidamsizlik

2. Nevrologik belgilari

Degenerativ neyropatiya

Epileptik xurujlar

Koordinatsiya buzilishi (ataksiya)

Miyelin deganerasiyasi

3. Ko'z va eshitish buzilishlari

Optik asab atrofiyasi

Karsizlik (sensorinevral)

4. Yurak patologiyalari

Kardiyomiopatiya

Aritmiyalar

Yurak yetishmovchiligi

5. Endokrin tizim buzilishlari

Diabet

Qalqonsimon bez yetishmovchiligi

Buyrak usti bezi kasalliklari

6. Jigar va buyrak shikastlanishi

Metabolik gepatopatiya

Buyrak naycha degeneratsiyasi

Diagnostika

Mitoxondrial kasalliklarni aniqlash murakkab bo'lib, quyidagi usullar qo'llaniladi:

Laborator tekshiruvlar

Qonda va siydikda laktat / piruvat nisbatining ortishi

Kreatin kinaza ko'payishi

Aminokislotalar spektri

Instrumental tekshiruvlar

EMG — miyopatiyaga xos o'zgarishlar

MRI — miyada simmetrik o'choqlar

Genetik tekshiruvlar

mtDNK va nDNA sekvenirlash

Molekulyar diagnostika

Biopsiya

“Ragged red fibers” — mitoxondrial miyopatiya uchun patognomonik belgi

Davolash tamoyillari

Mitoxondrial kasalliklarning to'liq davosi mavjud emas, ammo simptomatik va metabolik terapiya qo'llaniladi:

1. Metabolik qo'llab-quvvatlash:

Koenzim Q10

L-karnitin

Riboflavin (B2)

Tiamin (B1)

Alfa-lipoik kislota

2. Energetik balansni tiklash

ATP ishlab chiqarishni qo'llab-quvvatlash

Antioksidant terapiya

3. Simptomatik davolash

Epilepsiya uchun antikonvulsantlar

Kardiyomiopatiya uchun yurak dori vositalari

Endokrin buzilishlarda gormon terapiyasi

4. Reabilitatsiya

Yengil jismoniy mashqlar

Parhez terapiyasi

Fizioterapiya

Xulosa

Mitoxondrial kasalliklar murakkab, ko'p organli shikastlanishlar bilan kechadigan irsiy-metabolik patologiyalar bo'lib, ularning asosiy markaziy mexanizmi energiya ishlab chiqarishning yetishmovchiligi – gipoenergik holatlarga olib kelishidir. ATP sintezining pasayishi, oksidlovchi fosforlanishning buzilishi va hujayra metabolizmining izdan chiqishi natijasida nevrologik, mushak, yurak, endokrin va boshqa tizimlar faoliyati jiddiy zararlanadi. Erta diagnostika, genetik tekshiruvlar va metabolik qo'llab-quvvatlash terapiyasi bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda muhim o'rin tutadi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

- 1- DiMauro S, Schon EA. Mitochondrial respiratory-chain diseases. N Engl J Med.
- 2- Wallace DC. Mitochondrial genetics and human disease. Science.
- 3- Chinnery PF. Mitochondrial Disorders Overview. GeneReviews.
- 4- Rahman S. Mitochondrial disease in children. J Intern Med.

5- Spinazzola A. Mitochondrial DNA depletion syndromes. Ann Neurol.

6- Gorman GS et al. Prevalence of mitochondrial disease in adults and children. Ann Neurol.

7- Koene S, Smeitink J. Mitochondrial medicine: therapeutic options. Mol Genet Metab.