

БИОМЕДИЦИНА ВА АМАЛИЁТ ЖУРНАЛИ

ЖУРНАЛ БИОМЕДИЦИНЫ И ПРАКТИКИ
JOURNAL OF BIOMEDICINE AND PRACTICE

ДАВРИЙЛИГИ: 2016-2025

ЖИЛД 10
СОҢ 5

2025



ЧОП
ЭТИЛГАН САНА:
06.11.2025

БИМЕДИЦИНА ВА АМАЛИЁТ ЖУРНАЛИ

10 ЖИЛД, 5 СОН

ЖУРНАЛ БИМЕДИЦИНЫ И ПРАКТИКИ

ТОМ 10, НОМЕР 5

JOURNAL OF BIOMEDICINE AND PRACTICE

VOLUME 10, ISSUE 5



Бош мухаррир:

Ризаев Жасур Алимжанович
тиббиёт фанлари доктори, профессор,
Самарқанд давлат тиббиёт университети ректори
ORCID ID: 0000-0001-5468-9403

Бош мухаррир ўринбосари:

Зиядуллаев Шухрат Худайбердиевич
тиббиёт фанлари доктори, Ўзбекистон Республикаси
Фанлар академиясининг Иммунология ва инсон
геномикаси институти директор ўринбосари,
ORCID ID: 0000-0002-9309-3933

Масъул котиб:

Самиева Гулноза Утқуровна
тиббиёт фанлари доктори, профессор,
Самарқанд давлат тиббиёт университети
ORCID ID: 0000-0002-6142-7054

Нашр учун масъул:

Шаханова Шахноза Шавкатовна
PhD, Самарқанд давлат тиббиёт университети,
онкология кафедраси доценти
ORCID ID: 0000-0003-0888-9150

ТАХРИРИЯТ КЕНГАШИ:

Арипова Тамара Уктамовна
*Иммунология ва инсон геномикаси институти директори –
тиббиёт фанлари доктори, профессор, Ўзбекистон
Республикаси Фанлар академияси академиги*

Jin Young Choi
*Сеул миллий университети Стоматология мактаби оғиз ва
юз-жағ жарроҳлиги департаменти профессори, Жанубий
Кореянинг юз-жағ ва эстетик жарроҳлик ассоциацияси
президенти*

Абдуллаева Наргиза Нурмаматовна
*тиббиёт фанлари доктори, профессор, Самарқанд
давлат тиббиёт университети проректори, 1-клиникаси бош
врачи. ORCID ID: 0000-0002-7529-4248*

Орипов Фирдавс Суръатович
*тиббиёт фанлари доктори, профессор, Самарқанд
давлат тиббиёт университети Гистология, цитология ва
эмбриология кафедраси мудири
ORCID ID: 0000-0002-0615-0144*

Мавлянов Фарход Шавкатович
*тиббиёт фандар доктори, Самарқанд давлат тиббиёт
университети болалар жарроҳлиги кафедраси доценти
ORCID ID: 0000-0003-2650-4445*

Магзумова Наргиза Махкамовна
*тиббиёт фанлари доктори, Тошкент тиббиёт
академияси Оилавий тиббиётда акушерлик ва гинекология
кафедраси профессори ORCID ID: 0000-0002-9313-4918*

Очилов Улугбек Усмонович
*DSc, доцент, СамДТУ Дипломдан кейинги таълим
факултети Психиатрия курси мудири. СамДТУ Илмий
кенгаши котиби. <https://orcid.org/0000-0003-3553-8727>*

Шавази Наргиз Нуралiena
*DSc. Доцент, СамДМУ 3-сон акушерлик ва гинекология
кафедраси мудири <https://orcid.org/0000-0001-7859-9955>*

Юлдашев Равшан Захидович
*Тоҷикистон Давлат тиббиёт университети Онкология
ва нур таъхиси кафедраси мудири, Тиббиёт фанлари
доктори, Профессор. Душанбе, Тоҷикистон.
<https://orcid.org/0009-0002-7165-5373>*

Саидов Сандамир Абборович
*тиббиёт фанлар доктори,
Тошкент фармацевтика институти
ORCID ID: 0000-0002-6616-5428*

Бабалданов Ойбек Абдуҷаббарович
*тиббиёт фанлари доктори, Тошкент педиатрия
тиббиёт институти, Тери-таносил, болалар тери-таносил
касаликлари ва ОИТС кафедраси доценти
ORCID ID: 0000-0002-3022-916X*

Теребаев Билим Алдамуратович
*тиббиёт фанлари доктори, доцент, Тошкент
педиатрия тиббиёт институти Факультет болалар
хирургия кафедраси. ORCID ID: 0000-0002-5409-4327*

Юлдашев Ботир Ахматович
*тиббиёт фанлари доктори,
Самарқанд давлат тиббиёт университети
№2-сон Педиатрия, неонатология ва болалар
касаликлари пропедевтикаси кафедраси доценти.
ORCID ID: 0000-0003-2442-1523*

Ибрагимова Малика Худайбергеновна
*тиббиёт фанлари доктори, профессор
Тошкент давлат стоматология институти
ORCID ID: 0000-0002-9235-1742*

Рахимов Нодир Махамматкулович
*тиббиёт фанлари доктори, Самарқанд давлат
тиббиёт университети, онкология кафедраси профессори
ORCID ID: 0000-0001-5272-5503*

Даминов Феруз Асадуллаевич
*Самарқанд давлат тиббиёт университети,
2-сон Даволаш факультети декани,
тиббиёт фанлари доктори, доцент.
Самарқанд, Ўзбекистон.*

Миржурев Элбек Миршавкатович
*тиббиёт фанлари доктори, профессор
ЎзССВ Тиббий ходимларни касбий малакасини
ривожлантириши марказининг Нейрореабилитация
кафедраси мудири, Тошкент, Ўзбекистон*

Тагаев Шерқабул Бойқабдулович
*тиббиёт фанлари доктори, хирургия кафедраси
доценти Тошкент давлат стоматология институти.
ORCID: 0009-0004-7661-9253.*

Саҳифаловчи: Хуршид Мирзахмедов

Контакт редакций журналлов. www.tadqiqot.uz
ООО Tadqiqot город Ташкент,
улица Амира Темура пр.1, дом-2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Тел: (+998-94) 404-0000

Editorial staff of the journals of www.tadqiqot.uz
Tadqiqot LLC The city of Tashkent,
Amir Temur Street pr.1, House 2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Phone: (+998-94) 404-0000

Главный редактор:

Ризаев Жасур Алимджанович
доктор медицинских наук, профессор, Ректор Самаркандского государственного медицинского университета, **ORCID ID:** 0000-0001-5468-9403

Заместитель главного редактора:

Зиядуллаев Шухрат Худайбердиевич
доктор медицинских наук, Заместитель директора Института иммунологии и геномики человека Академии наук Республики Узбекистан, **ORCID ID:** 0000-0002-9309-3933

Ответственный секретарь:

Самиева Гульноза Уткуровна
доктор медицинских наук, профессор Самаркандского государственного медицинского университета. **ORCID ID:** 0000-0002-6142-7054

Ответственный за публикацию:

Шаханова Шахноза Шавкатовна
PhD, доцент кафедры онкологии Самаркандского государственного медицинского университета **ORCID ID:** 0000-0003-0888-9150

РЕДАКЦИОННЫЙ КОЛЛЕГИЯ:

Арипова Тамара Уктамовна

директор Института иммунологии и геномики человека доктор медицинских наук, профессор, академик АН РУз

Jin Young Choi

профессор департамента оральной и челюстно-лицевой хирургии школы стоматологии Стоматологического госпиталя Сеульского национального университета, Президент Корейского общества челюстно-лицевой и эстетической хирургии

Абдуллаева Наргиза Нурмаматовна

доктор медицинских наук, профессор, проректор Самаркандского государственного медицинского университета, **ORCID ID:** 0000-0002-7529-4248

Орипов Фирдавс Суръатович

доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой Гистологии, цитологии и эмбриологии Самаркандского государственного медицинского университета **ORCID ID:** 0000-0002-0615-0144

Мавлянов Фарход Шавкатович

доктор медицинских наук, доцент кафедры Детской хирургии Самаркандского государственного медицинского университета, **ORCID ID:** 0000-0003-2650-4445

Магзумова Наргиза Махкамовна

Доктор медицинских наук, профессор кафедры акушерства и гинекологии Семейной медицины Ташкентской медицинской академии **ORCID ID:** 0000-0002-9313-4918

Очилов Улугбек Усманович

DSc, доцент, заведующий курсом психиатрии факультета постдипломного образования СамГМУ. Секретарь Ученого совета СамГМУ. <https://orcid.org/0000-0003-3553-8727>

Шавази Наргиз Нуралиевна

DSc, доцент, заведующая кафедрой акушерства и гинекологии N 3 СамГМУ. <https://orcid.org/0000-0001-7859-9955>

Юлдашев Рашид Захидович

Заведующий кафедрой Онкологии и лучевой диагностики Таджикского медицинского университета, д.м.н., профессор, Душанбе, Таджикистан <https://orcid.org/0009-0002-7165-5373>

Сандов Сандамир Аброрович

доктор медицинских наук, Ташкентский фармацевтический институт **ORCID ID:** 0000-0002-6616-5428

Бабаджанов Ойбек Абдужаббарович

доктор медицинских наук, Ташкентский педиатрический медицинский институт, доцент кафедры Дерматовенерология, детская дерматовенерология и СПИД, **ORCID ID:** 0000-0002-3022-916X

Теребаев Билим Алдамуратович

доктор медицинских наук, доцент кафедры Факультетской детской хирургии Ташкентского педиатрического медицинского института. **ORCID ID:** 0000-0002-5409-4327

Юлдашев Ботир Ахматович

доктор медицинских наук, доцент кафедры Педиатрии, неонатологии и пренатальной патологии детей Самаркандского государственного медицинского университета **ORCID ID:** 0000-0003-2442-1523

Ибрагимова Малика Худайбергатовна

доктор медицинских наук, профессор Ташкентского государственного стоматологического института **ORCID ID:** 0000-0002-9235-1742

Рахимов Нодир Махамматкулович

доктор медицинских наук, профессор кафедры онкологии Самаркандского государственного медицинского университета **ORCID ID:** 0000-0001-5272-5503

Даминов Феруз Асадуллаевич

Декан лечебного факультета №2 Самаркандского государственного медицинского университета, доктор медицинских наук, доцент. Самарканд, Узбекистан.

Мирджураев Эльбек Миршавкатович

Заведующий кафедрой Нейрореабилитации Центра развития профессиональной квалификации медицинских работников МЗ РУз, д.м.н., профессор Ташкент, Узбекистан

Тагаев Шеркабул Бойкабулович

доктор медицинских наук, доцент кафедры хирургии, Ташкентский государственный стоматологический институт. **ORCID:** 0009-0004-7661-9253.

Верстка: Хуршид Мирзахмедов

Контакт редакций журналов. www.tadqiqot.uz
ООО Tadqiqot город Ташкент,
улица Амира Темура пр.1, дом-2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Тел: (+998-94) 404-0000

Editorial staff of the journals of www.tadqiqot.uz
Tadqiqot LLC The city of Tashkent,
Amir Temur Street pr.1, House 2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Phone: (+998-94) 404-0000

Chief Editor:

Rizaev Jasur Alimjanovich
MD, DSc, Professor of Dental Medicine,
Rector of the Samarkand State Medical University
ORCID ID: 0000-0001-5468-9403

Deputy Chief Editor:

Ziyadullaev Shukhrat Khudayberdievich
Doctor of Medical Sciences, Deputy Director of the Institute
of Immunology and Human Genomics of the Academy of
Sciences of the Republic of Uzbekistan
ORCID ID: 0000-0002-9309-3933

Responsible secretary:

Samieva Gulnoza Utkurovna
doctor of Medical Sciences, Professor,
Samarkand State Medical University
ORCID ID: 0000-0002-6142-7054

Responsible for publication:

Shakhanova Shakhnoza Shavkatovna
PhD, Docent Department of Oncology
Samarkand State medical university
ORCID ID: 0000-0003-0888-9150

EDITORIAL BOARD:

Aripova Tamara Uktamovna

*Director of the Institute of Immunology and Human Genomics -
Doctor of Medical Sciences, Professor, Academician of the
Academy of Sciences of the Republic of Uzbekistan*

Jin Young Choi

*Professor Department of Oral and Maxillofacial
Surgery School of Dentistry Dental Hospital
Seoul National University, President of the
Korean Society of Maxillofacial Aesthetic Surgery*

Abdullaeva Nargiza Nurmatovna

*Doctor of Medical Sciences, Professor, Vice-Rector
Samarkand State Medical University, Chief Physician of
the 1st Clinic ORCID ID: 0000-0002-7529-4248*

Oripov Firdavs Suratovich

*Doctor of Medical Sciences, Professor,
Head of the Department of Histology, Cytology and
Embryology of Samarkand State Medical University.
ORCID ID: 0000-0002-0615-0144*

Mavlyanov Farkhod Shavkatovich

*Doctor of Medicine, Associate Professor of Pediatric
Surgery, Samarkand State Medical University
ORCID ID: 0000-0003-2650-4445*

Magzumova Nargiza Makhamovna

*Doctor of Medical Sciences, Professor, Department
of Obstetrics and Gynecology, Family Medicine, Tashkent
Medical Academy. ORCID ID: 0000-0002-9313-4918*

Ochilov Ulugbek Usmanovich

*DSc, Docent, Head of the Psychiatry Course at the Faculty of
Postgraduate Education of SamSMU. Secretary of the Academic
Council of SamSMU. <https://orcid.org/0000-0003-3553-8727>*

Shavazi Nargiz Nuraliyena

*DSc, Associate Professor, Head of the Department of Obstetrics
and Gynecology N 3 of Samarkand State Medical University.
<https://orcid.org/0000-0001-7859-9955>*

Yuldashev Ravshan Zakhidovich

*Head of the Department of Oncology and Radiation Diagnostics
at Tajik State Medical University, Doctor of Medical Sciences,
Professor. Dushanbe, Tajikistan <https://orcid.org/0009-0002-7165-5373>*

Saidov Saidamir

*Doctor of Medical Sciences,
Tashkent Pharmaceutical Institute,
ORCID ID: 0000-0002-6616-5428*

Babadjanov Oybek Abdujabbarovich

*Doctor of sciences in medicine, Tashkent Pediatric
Medical Institute, Docent the Department of
Dermatovenerology, pediatric dermatovenerology
and AIDS, ORCID ID: 0000-0002-3022-916X*

Terebaev Bilim Aldamuratovich

*Doctor of Medical Sciences, Associate Professor,
Tashkent Pediatric Medical Institute,
Faculty of Children Department of Surgery.
ORCID ID: 0000-0002-5409-4327.*

Yuldashev Botir Akhmatovich

*Doctor of Medical Sciences, Associate Professor of
Pediatrics, Neonatology and Propaedeutics of Pediatrics,
Samarkand State Medical University No. 2.
ORCID ID: 0000-0003-2442-1523*

Ibragimova Malika Xudayberganovna

*Doctor of Medical Sciences, Professor,
Tashkent State Dental Institute
ORCID ID: 0000-0002-9235-1742*

Rahimov Nodir Maxammatkulovich

*DSc, Professor of Oncology,
Samarkand State Medical University
ORCID ID: 0000-0001-5272-5503*

Daminov Feruz Asadullaevich

*Dean of the Faculty of Medicine No. 2, Samarkand State
Medical University, Doctor of Medical Sciences, Associate
Professor. Samarkand, Uzbekistan.*

Mirjuraev Elbek Mirshavkatovich

*Head of the Department of Neurorehabilitation Center
for the development of professional qualification of
medical workers, Doctor of Medical Sciences,
Professor. Tashkent, Uzbekistan
<https://orcid.org/0009-0008-2111-4388>*

Tagaev Sher Kabul Baykabulovich

*Doctor of Medical Sciences, Associate Professor
of Surgery Department, Tashkent State Dental Institute
ORCID: 0009-0004-7661-9253.*

Page Maker: Khurshid Mirzakhmedov

Контакт редакций журналов. www.tadqiqot.uz
ООО Tadqiqot город Ташкент,
улица Амира Темура пр.1, дом-2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Тел: (+998-94) 404-0000

Editorial staff of the journals of www.tadqiqot.uz
Tadqiqot LLC The city of Tashkent,
Amir Temur Street pr.1, House 2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Phone: (+998-94) 404-0000

DENTISTRY AND OTORHINOLARYNGOLOGY WITH MAXILLOFACIAL SURGERY

1.	Ahmedov Alibek Bahodirovich, Olimov Siddiq Sharifovich DENTAL REHABILITATION MEASURES FOR PATIENTS WITH FATTY HEPATOSIS.....	11
2.	Alimova Dono Mirjamolovna, Mustagizova Feruza Abduraximovna THE ROLE OF PERIODONTAL DISEASE IN CARDIOVASCULAR DISEASE.....	18
3.	Amonov Shavkat Ergashevich, Bezbakh Dmitry Ilyich, Amonov Aminjon Shavkatovich LARYNGEAL PAPILOMATOSIS: A REVIEW OF MODERN METHODS OF DIAGNOSIS AND TREATMENT.....	25
4.	Nuraliyev Nekkadam Abdullayevich, Razikova Dilnoza Kadyrovna INDICATIONS OF IMMUNE SYSTEM HUMORAL IMMUNE FACTORS IN RELAPSING HERPETIC STOMATITIS IN CHILDREN.....	31
5.	Eshimova Parvina Behzod qizi, Alimova Dono Mirjamalovna, Suleymenov Askar Nurlanovich A MODERN PERSPECTIVE ON LOCAL TREATMENT OF RECURRENT APHTHOUS STOMATITIS.....	36
6.	Kuryazov Shoxrux Akbarovich METHODS OF EARLY DIAGNOSIS OF ORAL ORGAN PATHOLOGIES IN GIRLS DURING PUBERTY.....	41
7.	Suleymenov Askar Nurlanovich, Alimova Dono Mirjamalovna, Eshimova Parvina Behzod qizi COMPARISON OF THE CLINICAL AND RADIOLOGICAL EFFICACY OF EPOXY SILERS OF TRADITIONAL COMPOSITION AND WITH ADDITIVES OF QUATERNARY AMMONIUM.....	50

ONCOLOGY

8.	Djanklich Sayde Mustafayevna, Tillyashaykhov Mirzagaleb Nigmatovich, Imamov Olim Abdilhodjayevich, Berkinov Alisher Aliyevich, Ismailova Umida Abdullayevna PREVALENCE OF CERVICAL CANCER IN UZBEKISTAN: INCIDENCE AND MORTALITY.....	56
9.	Iskandarova Shakhnoza Tulkinovna, Khakimova Laylo Nuraliyevna, Yusupov Anvar Sobirovich SPECIFIC FEATURES OF ORGANIZING THE ANESTHESIOLOGY SERVICE IN AN ONCOLOGICAL CLINIC DURING MAJOR UPPER ABDOMINAL SURGERY.....	66
10.	Islamov Khurshid Jamshidovich ANALYSIS OF TREATMENT RESULTS FOR PATIENTS WITH RECTAL METASTIC CANCER.....	75
11.	Malikov Muzaffar Abduvakhobovich DEVELOPMENT OF A DIAGNOSTIC AND TREATMENT ALGORITHM FOR DIFFERENTIATED THYROID CANCER BASED ON THE APPLICATION OF MOLECULAR-GENETIC ANALYSIS METHODS.....	83
12.	Sapura Ibragimova, Klevleeva Albina, Babakhanova Nargiza, Rizayeva Feruza, Erimbetova Indira, Nigmatov Khamidhon, Aripova Nazokat OUTCOMES OF BLINATUMOMAB THE INITIAL PHASE OF CHEMOTHERAPY IN CHILDREN WITH B-CELL ALL.....	91
13.	Raximov Nodir Maxammatkulovich, Shaxanova Shaxnoza Shavkatovna, Assatulaev Akmal Farxadovich, Khakimov Alisher Abduraxmonovich COMPREHENSIVE RISK ASSESSMENT OF THROMBOCYTOPENIA IN ONCOLOGY PATIENTS: FROM PREDICTORS TO PERSONALIZED THERAPY.....	97

14. **Mirrakhimova Nargiza Mirzakhidovna, Khikmatullaeva Aziza Saydullaevna, Ibadullaeva Nargiza Saypievna, Abdukadirova Muazzam Aliyevna, Rakhimov Ruslan Ravshanovich**
THE ROLE OF HBV RNA IN THE EARLY DIAGNOSIS OF HBV-ASSOCIATED HEPATOCELLULAR CARCINOMA.....107
15. **Tillyashayxov Mirzagaleb Nigmatovich, Malikov Muzaffar Abduvakhobovich**
EVALUATION OF THE EFFECTIVENESS OF COMBINED TREATMENT OF DIFFERENTIATED THYROID CANCER.....112
16. **Shakhanova Shakhnoza Shavkatovna, Madaminova Sevarakhon Mukhammadjon kizi, Esankulova Bustonoy Sobirovna, Kamalova Barno Zafarovna**
MODERN CONCEPTS OF PATHOGENESIS AND MORPHOLOGICAL FEATURES OF HPV-ASSOCIATED LESIONS OF THE VULVA AND CERVIX.....119

HEALTHCARE

17. **Israilova Gulida Maratovna, Tuxtarov Baxrom Eshnazarovich, Kodirov Dilmurod Alimxon O'g'li**
METHODS FOR ENHANCING THE TECHNOLOGY OF FORTIFYING FUNCTIONAL MEAT PRODUCTS IN THE REPUBLIC OF UZBEKISTAN.....124
18. **Nasirova Rano Rakhimovna**
ELECTRONIC MEDICAL RECORDS IN MILITARY MEDICINE: MODERN CAPABILITIES AND IMPLEMENTATION PROSPECTS.....132

INTERNAL DISEASES

19. **Aripdjanova Shakhlo Sardarovna, Zufarov Pulat Saatovich, Baykhanova Dilrabo Jamalitdinovna, Ashurova Munisa Jalalitinovna**
USE OF ADAPTOGENS IN THE COMPLEX THERAPY OF PATIENTS WITH CARDIOVASCULAR DISEASES.....142
20. **Mamasoliyev Nematjon Soliyevich, Nishonova Nodiraxon Akramovna, Botirov Jaxongir Akramjon Ug'li**
CHARACTERISTICS OF THE DEVELOPMENT AND CHANGE OF PRENOLOGICAL RISK FACTORS OF ARTERIAL HYPOTENSION IN THE CONDITIONS OF THE ANDIJAN REGION (PROMISING ANALYSIS OF THE STUDY).....146
21. **Mamasoliyev Nematjon Soliyevich, Nishonova Nodiraxon Akramovna, Botirov Jaxongir Akramjon Ug'li**
LONG-TERM FEATURES OF THE FORMATION AND DEVELOPMENT OF AGE-RELATED FACTORS OF SMOKING, ALCOHOL CONSUMPTION, AND HYPERCHOLESTEROLEMIA IN THE VALLEY, DEPENDING ON THE PREMORBID PREVENTION OF ARTERIAL HYPOTENSION.....152
22. **Zufarov Pulat Saatovich, Aripdjanova Shakhlo Sardarovna, Baikhanova Dilrabo Jamalitdinovna, Ashurova Munisa Jalalitinovna**
USE OF ADAPTOGENS IN THE COMPLEX THERAPY OF PATIENTS WITH CARDIOVASCULAR DISEASES.....157

PEDIATRIC SURGERY AND PEDIATRICS

23. **Ibragimov Qurbonmurod Niyozovich, Akhmedov Yusufjon Maxmudovich**
EVALUATION OF THE RESULTS OF POSTOPERATIVE COMPLICATIONS IN THE SCROTAL FORM OF HYPOSPADIAS IN CHILDREN.....162

24. **Hasanov Aziz Batir O'g'li, Yusupov Shuxrat Abduqosim O'g'li**
MORPHOLOGICAL AND MORPHOMETRIC CHARACTERISTICS OF BONE TISSUE IN ALLOXAN-INDUCED OSTEOPATHY AND ITS CORRECTION.....167
25. **Muxamedjanova Fatima Rustamovna**
COMPARATIVE ASSESSMENT OF ANTHROPOMETRIC AND SOMATIC INDICATORS IN CHILDREN PLAYING CHESS AND STUDYING ACCORDING TO THE GENERAL EDUCATION PROGRAM.....173
26. **Muxamedjanova Fatima Rustamovna**
FEATURES OF THE PHYSICAL DEVELOPMENT OF CHILDREN WHO PLAY CHESS.....181
27. **Rakhmatullaev Akmal Abadbekovich, Terebaev Bilim Aldamuratovich, Abdullaev Kuddus Eshkurbanovich**
CURRENT ISSUES OF DIAGNOSIS AND TREATMENT OF PRIMARY OBSTRUCTIVE MEGAURETER IN CHILDREN.....186
28. **Kurbonov Djafar Djurakulovich, Azizov Mamatkul Kurbanovich, Khurramov Farrukh Mukhsinovich**
COMPARATIVE ANALYSIS OF TREATMENT OUTCOMES FOR VARIOUS FORMS OF ACUTE ABDOMINAL PATHOLOGY IN CHILDREN.....197

MORPHOLOGY

29. **Ruziev Sherzod Ibadullayevich., Ismailova Mexriban Olimbayevna**
FORENSIC SIGNIFICANCE OF VASCULAR PLEXUS AND VENTRICULAR MORPHOLOGY IN TRAUMATIC BRAIN INJURIES.....207
30. **Ruziev Sherzod Ibadullayevich., Ismailova Mexriban Olimbayevna**
METHODS OF STUDYING THE VASCULAR PLEXUS AND VENTRICULAR SYSTEM IN TRAUMATIC BRAIN INJURIES.....215
31. **Sapaeva Sharofat Aminovna**
MORPHOSTRUCTURAL CHANGES IN LUNG TISSUE IN AN EXPERIMENTAL MODEL OF SURFACTANT DEFICIENCY.....221
32. **Ulugbekova Gulrukh Juraevna, Adkhamov Shokhjakhon Abdullajon Ugli**
AGE- AND GENDER-SPECIFIC MORPHOLOGICAL CHANGES IN CRANIOMETRICAL INDICATORS OF THE HEAD AND CRANIAL INDEX IN CHILDREN OF EARLY SCHOOL AGE.....228

NEUROLOGY AND PSYCHIATRY

33. **Adambaev Zufar Ibragimovich, Kilichev Ibodulla Abdullaevich, Saparbaev Kudrat Ismailovich**
TREATMENT OF ISCHEMIC STROKE: FOCUS ON NEUROREGENERATION - MODERN STRATEGIES AND PROSPECTS.....233
34. **Dusov Abdimurod Kholmurodovich, Ochilov Ulugbek Usmanovich, Dusov Tursunmurad Kholmurodovich**
COMPREHENSIVE ASSESSMENT OF DELAYED HELP-SEEKING FOR PSYCHIATRIC CARE: AN ANALYSIS BASED ON AN INDEXING METHOD.....245
35. **Dusov Abdimurod Kholmurodovich, Ochilov Ulugbek Usmanovich, Dusov Tursunmurad Kholmurodovich**
FORMS AND SEVERITY LEVELS OF EMOTIONAL-VOLITIONAL DEFICIT IN PARANOID SCHIZOPHRENIA AND THEIR CLINICAL-DYNAMIC CHARACTERISTICS.....252

36. **Ismailov Zakhidjon, Mirdjuraev Elbek**
DIAGNOSIS, TREATMENT AND COMPREHENSIVE REHABILITATION OF CHILDREN WITH DISEASES OF THE PERIPHERAL NERVOUS SYSTEM.....262
37. **Ismailov Zakhidjon, Mirdjuraev Elbek**
RESULTS OF COMPREHENSIVE REHABILITATION OF CHILDREN WITH DISEASES OF THE PERIPHERAL NERVOUS SYSTEM.....275
38. **Madjidova Yakuthon Nabiyevna, Ergasheva Nargiza Nasriddinovna, Hasanova Nafisa Okilovna**
ASSESSMENT OF THE FUNCTIONAL STATE OF THE MUSCULOSKELETAL SYSTEM IN CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY.....284
39. **Mirdjuraev Elbek, Ismailov Zakhidjon**
OPTIMIZATION OF REHABILITATION OF CHILDREN WITH DISEASES OF THE NEUROMOTOR SYSTEM.....290
40. **Mirjurayev Elbek Mirshavkatovich, Adambayev Zufar Ibragimovich, Samiyev Asliddin Sayitovich, Ergashev G'ulom Bo'riyevich**
REHABILITATION OF NON-SPECIFIC BACK PAIN CAUSED BY MODIC SPONDYLODISCITIS: A RANDOMIZED CONTROLLED TRIAL.....299
41. **Ruzmetova Saodat Umarjonovna**
PERINATAL INVOLVEMENT OF CENTRAL NERVOUS SYSTEM AND ITS IMPACT ON CHILD DEVELOPMENT.....306
42. **Samiyev Asliddin Sayitovich, Bobomurodov Gayrat Allamurodovich, Khushvaktov Nizom Zoirovich, Samiyev Bobur Asliddinovich**
EFFECTIVENESS OF COMPLEX TREATMENT FOR PATIENTS WITH MYASTHENIC CRISIS.....312

TRAUMATOLOGY AND ORTHOPEDICS

43. **Axtamov A'zam, Axtamov Azim**
STUDYING THE RESULTS OF RECONSTRUCTIVE SURGICAL TREATMENT OF COMBINED MENISCLE WOUNDS.....316
44. **Axtamov A'zam, Axtamov Azim**
EXPERIENCE IN TREATING INTRA-ARTICULAR FRACTURES OF THE DISTAL PART OF THE HUMERUS IN CHILDREN.....321
45. **Axtamov Azim, Axtamov A'zam**
DIAGNOSIS AND MODERN METHODS OF TREATMENT OF ACETABULUM INJURIES (LITERATURE REVIEW).....325
46. **Urinbayev Payzilla Urinbayevich, Eranov Sherzod Nuraliyevich**
REHABILITATION OF PATIENTS WITH ELBOW JOINT CONTRACTURE IN IMPROPERLY UNIONED SUPRACONDYL FRACTURES OF THE HUMERUS.....332
47. **Zolotova Natalya Nikolaevna**
THE MAIN DIAGNOSTIC AND TREATMENT CRITERIA FOR HIP DISPLASIA IN CHILDREN.....341

SURGERY

48. **Davlatov Salim Sulaymonovich, Khamidov Obid Abdurakhmanovich, Nurmurzayev Zafar Narbayevich**
COMPARATIVE ASSESSMENT OF THE EFFECTIVENESS OF MINIMALLY INVASIVE AND TRADITIONAL BILIARY DECOMPRESSION METHODS IN THE COMPREHENSIVE TREATMENT OF BENIGN MECHANICAL JAUNDICE.....344

49. **Eshkabilov Shukurali Davlatmuratovich, Ixtiyorov Talat Vaxobovich**
ENDOSCOPIC BALLOON DILATION OF ANASTOMOTIC STRICTURES AFTER
SURGICAL REPAIR OF ESOPHAGEAL ATRESIA.....355
50. **Khashimov Rustam Uktamjanovich, Rizaev Jasur Alimjanovich, Rakhmanov Kosim
Erdanovich.**
CLINICAL EFFICACY OF MODIFIED AND ENDOVIDEOSURGICAL METHODS IN
HERNIOPLASTY OF INGUINAL HERNIAS.....361
51. **Matlubov Mansur Muratovich, Yusupov Jasur Tolibovich, Khamdamova Eleanora
Gafarovna, Khamdamov Olim Dilmurodovich**
THE ROLE OF ULINASTATIN IN COMPREHENSIVE THERAPY FOR THE
PREVENTION OF POSTOPERATIVE COMPLICATIONS IN CORONARY ARTERY
BYPASS GRAFTING.....371
52. **Rakhimov Oybek Umarovich, Khamdamov Bakhtiyor Zarifovich, Dadayev Shirin
Amanovich**
PERSONALIZED ALGORITHM FOR IMMUNOCORRECTION IN PATIENTS WITH
GENERALIZED PERITONITIS AND HIGH IMMUNOLOGICAL RISK.....378
53. **Togayev Sherkobul Baykobulovich, Baymakov Sayfiddin Risbaevich, Hasanov Bobur
Abduganievich, Ashurov Abdurashid Abdullaevich**
METHODS OF DIAGNOSIS AND TREATMENT OF CROHN'S DISEASE OF THE
SMALL AND LARGE INTESTINE.....385

ENDOCRINOLOGY

54. **Alieva Anna Valerovna, Salikhova Zebo Abdulzokhid Kizi, Ismoilova Nazokat
Egamberdi Kizi, Nazarova Bakhora Uktamovna**
COMPARATIVE ANALYSIS OF WOLFRAM AND ALSTROM SYNDROMES.....390
55. **Alidjanova Durдона Abdullajonovna**
DISORDERS OF MENTAL ACTIVITY IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH
TYPE 1 DIABETES.....397
56. **Alikhanova Nodira Mirshavkatovna, Isamukhamedova Istiora Sandjarovna,
Abboskhugaeva Lola Saydganiodgaevna**
GLYCEMIC INDEX AND GLYCEMIC LOAD OF FOOD PRODUCTS FOR CLINICAL
PURPOSES IN PATIENTS WITH DIABETES.....408
57. **Akhmedjanova Saodat Fakhadovna**
FUNCTIONAL HYPOTHALAMIC AMENORRHEA: CURRENT INSIGHTS INTO
PATHOGENESIS, DIAGNOSIS, AND THERAPY.....419

OPHTHALMOLOGY


58. **Islamov Ziyovuddin Sadriddinovich, Khamroyeva Yulduz Abdurashidovna, Azimov
Abdullo Asliddin Ugli**
DIAGNOSTIC VALUE OF ELASTOSONOGRAPHY IN CHOROIDAL TUMORS.....423
59. **Myakushkina Ruslana Rashidovna, Yusupov Azamat Farkhadovich, Karimova
Muyassar Khamitovna, Muxanov Shavkat Abduvaliyevich, Gelmanova Tatyana
Ivanovna**
CHANGES IN ABERRATIONS AND THEIR IMPACT ON VISION AFTER LASIK....429
60. **Tosphulatova Arofat Ziyavutdinovna, Khamraeva Yuvalla-Makhliyo Ulmasalievna**
ORTHOKERATOLOGY LENSES IN THE CONTROL OF MYOPIA PROGRESSION IN
CHILDREN (REVIEW ARTICLE).....434
61. **Turakulova Dilfuza Mukhitdinovna, Nazirova Zulfiya Rustamovna, Yunusova Komila
Bakhodirovna**
THE ROLE OF TONOGRAPHIC INDICATORS OF THE EYE IN THE CARE OF
CHILDREN WITH CONGENITAL GLAUCOMA.....443

БИОМЕДИЦИНА ВА АМАЛИЁТ ЖУРНАЛИ
ЖУРНАЛ БИОМЕДИЦИНЫ И ПРАКТИКИ | JOURNAL OF BIOMEDICINE AND PRACTICE**ALIEVA Anna Valerovna**

Doctor of Medical Sciences, Senior Researcher

SALIKHOVA Zebo Abdulzokhid kizi**ISMOILOVA Nazokat Egamberdi kizi****NAZAROVA Bakhora Uktamovna**Republican Specialized Scientific and Practical
Medical Center of Endocrinology**COMPARATIVE ANALYSIS OF WOLFRAM AND ALSTROM SYNDROMES**

For citation: Alieva Anna Valerovna, Salikhova Zebo Abdulzokhid Kizi, Ismoilova Nazokat Egamberdi Kizi, Nazarova Bakhora Uktamovna. Comparative analysis of Wolfram and Alstrom syndromes // Journal of Biomedicine and practice. - 2025, vol. 10, issue 5.

 <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.17554347>**ANNOTATION**

Wolfram syndrome and Alström syndrome are rare monogenic autosomal recessive multisystem disorders that manifest in childhood or adolescence. Despite certain overlapping clinical features (such as early-onset diabetes mellitus, progressive visual and hearing impairment), these syndromes differ in their genetic causes, pathogenesis, clinical course, and prognosis. This article provides a comparative analysis of the two syndromes.

Keywords: Diabetes mellitus, sensorineural hearing loss, visual impairment, multisystem disorders.

ALIEVA Anna Valerovna

tibbiyot fanlari doktori, katta ilmiy hodim

SALIXOVA Zebo Abdulzokhid qizi**ISMOILOVA Nazokat Egamberdi qizi****NAZAROVA Bahora O'ktamovna**

Respublika ixtisoslashtirilgan ilmiy-amaliy tibbiyot endokrinologiya markazi

VOLFRAM VA ALSTROM SINDROMLARINING QIYOSIY TAHLILI**ANNOTATSIYA**

Volfram sindromi va Alstrom sindromi — kam uchraydigan monogen autosomal-retsessiv, ko'p tizimli kasalliklar bo'lib, ular bolalik yoki o'smirlilik davrida namoyon bo'ladi. Ba'zi klinik belgilari o'xshashligiga (masalan, erta boshlanuvchi qandli diabet, ko'rish va eshitishning progresiv yomonlashuvi) qaramay, ushbu sindromlar turli xil genetik sabablar, patogenez, kechish va prognozga ega. Ushbu maqolada ushbu ikki sindromning qiyosiy tahlili keltiriladi.

Kalit so'zlar: qandli diabet, sensonevral eshitish qobiliyatining pasayishi, ko'rishning yomonlashuvi, multisistem kasalliklar.

АЛИЕВА Анна Валерьевна
доктор медицинских наук, старший научный сотрудник
САЛИХОВА Зебо Абдулзохид кизи
ИСМОЙЛОВА Назокат Эгамберди кизи
НАЗАРОВА Бахора Уктамовна
Республиканский специализированный научно-практический
медицинский центр эндокринологии

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СИНДРОМОВ ВОЛЬФРАМА И АЛЬСТРЕМА

АННОТАЦИЯ

Синдром Вольфрама и синдром Альстрёма — редкие моногенные аутосомно-рецессивные, мультисистемные заболевания, которые проявляются в детском или подростковом возрасте. Несмотря на некоторые клинические перекрёстные признаки (такие как раннее начало сахарного диабета, прогрессирующее ухудшение зрения и слуха), данные синдромы имеют различные генетические причины, патогенез, течение и прогноз. В данной статье проводится сравнительный анализ этих двух синдромов.

Ключевые слова: сахарный диабет, сенсоневральная тугоухость, ухудшение зрения, мультисистемные заболевания.

Эпидемиология. Распространенность синдрома Вольфрама у разных авторов разная: так, британские исследователи сообщают о распространенности 1 на 770 000 населения и 1 на 500 000 детей в Великобритании [1], в Северной Америке этот показатель составляет 1:100000 [2]. Самая высокая распространенность синдрома Вольфрама была зарегистрирована в Ливане (1:68 000) и на небольшой территории Сицилия (в Италии) (1:54 478), что, вероятно, связано с высоким уровнем кровнородственных браков в этих популяциях [3]. В Европе распространенность синдрома Вольфрама составляет 0,62 на 100 000 населения (2013) [4].

Синдром Альстрёма является редким заболеванием, и, хотя в настоящее время частота его возникновения неизвестна, по оценкам, он составляет от 1 случая на 500 000 до 1 случая на 1 000 000 [5]. Редкий характер заболевания потенциально может привести к тому, что многие случаи синдрома Альстрёма останутся невыявленными. Во всем мире было выявлено около 1200 случаев синдрома Альстрёма [6]. Это заболевание в равной степени поражает представителей обоих полов [7].

Патогенез. Синдром Вольфрама развивается вследствие мутаций в гене WFS1 (хромосома 4p16.1), реже — в гене CISD2 [8-10]. Эти гены кодируют белки, участвующие в регуляции кальциевого обмена и функционировании эндоплазматического ретикулаума и митохондрий. Выделяют три подтипа синдрома: WFS1, WFS2 и митохондриальную форму, из которых наиболее изучен WFS1 [12]. Вольфрамин экспрессируется во многих тканях, особенно в β -клетках поджелудочной железы и нервной системе. На сегодняшний день описано около 150 мутаций, преимущественно missense/nonsense и делеции в 8-м экзоне, что приводит к нарушению структуры белка, гибели нейронов и β -клеток. В патогенезе ключевую роль играют хронический эндоплазматический стресс (ER stress), митохондриальная дисфункция, активация каскадов апоптоза, что определяет развитие сахарного диабета и прогрессирующей нейродегенерации [9,11].

Синдром Альстрёма обусловлен патогенными вариантами гена ALMS1, расположенного на хромосоме 2p13. Ген охватывает 23 экзона и кодирует крупный белок (4169 аминокислот), локализованный в базальных тельцах и первичных ресничках. [13,14]. Белок ALMS1 играет ключевую роль в формировании и функции ресничек, а также участвует в энергетическом обмене, дифференцировке клеток, цилиарных сигнальных путях и контроле клеточного цикла, что позволяет относить заболевание к цилиопатиям. На сегодняшний день описано более 200 мутаций ALMS1, в основном нонсенс- и фреймшифт-мутации, приводящие

к нарушению работы белка и развитию ожирения, сахарного диабета 2 типа и нейросенсорной дегенерации. [15,16]

Клинические проявления. Синдром Вольфрама:

Диабет

– Инсулинозависимый диабет обычно дебютирует до 6 лет; при этом отсутствуют аутоантитела (GAD, IA-2) — характеризуется как неаутоиммунный [1, 18, 19].

– Кетоацидоз встречается редко; потребность в инсулине низкая, HbA1c стабильны на низком уровне [18].

Зрение

– Атрофия зрительного нерва развивается примерно к 11 годам, приводит к прогрессирующей ухудшающейся зрительной функции [20].

Слух

– Сенсоневральная тугоухость проявляется к 12–13 годам у 50–75 % пациентов; прогресс медленный [20].

Диабет инсипидус и мочевые нарушения

– Центральный диабет инсипидус развивается к ~14 годам у 70–80 % пациентов; нейрогенная дисфункция мочевого пузыря, гидроуретер и мегацист встречаются у 90 % [20, 19].

Неврология и психиатрия

– Часто отмечаются атаксия, нейропатии, дисфагия, дисартрия, эпилепсия, автономная нейродизфункция [19].

– Существенный процент пациентов страдает от тревожных расстройств и депрессии, хотя когнитивная функция остаётся стабильной [19].

Эндокринные и репродуктивная система

– Гипогонадизм (особенно у мужчин), задержка роста [19].

Синдром Альстрёма:

Диабет и метаболизм

– Развивается сахарный диабет 2 типа на фоне устойчивой инсулинорезистентности и выраженного ожирения. [23]

– Практически у всех пациентов наблюдаются гиперинсулинемия, NAFLD и гипертриглицеридемия.

Зрение

– Конусно-стержневая дистрофия проявляется уже в первые 6–18 месяцев жизни, слепота обычно развивается к подростковому возрасту.

Слух

– Сенсоневральная тугоухость начинается в раннем возрасте, прогрессирует, существенная инвалидизация.

Кардиология

– Дилатационная кардиомиопатия отмечена более чем у 60 % пациентов, может развиваться с раннего детства или юности; одна из ведущих причин летального исхода.

Печень и почки

– Ранняя жировая инфильтрация печени → фиброз, цирроз; почечная недостаточность вследствие фиброза — обычное явление.

Эндокринология и репродуктивная система

– Гипогонадизм (у мужчин и женщин), гипотиреоз, задержка роста.

– Часто встречаются акантоз нигриканс, гиперлипидемия [21]

Диагностика. Синдром Вольфрама. Поскольку WS1 характеризуется многими клиническими признаками, было высказано предположение, что WS1 может быть диагностирован в следующих случаях: (1) сосуществование двух основных критериев (DM + OA); (2) один основной критерий вместе с двумя второстепенными критериями; и (3) два любых проявления DIDMOAD. [22]

➤ Генетическое тестирование: NGS-панели или секвенирование WFS1/CISD2

- МРТ: атрофия ствола мозга, мозолистого тела [1]
- Аудиометрия
- Осмотр офтальмолога
- Проба Зимницкого (диабет инсипидус)
- Анализ уровень С-пептида

Синдром Альстрёма. Идентификация двух мутировавших аллелей или одного мутировавшего аллеля ALMS1 при наличии четырех возраст-зависимых первичных признаков или трех первичных признаков плюс двух возраст-зависимых вторичных признаков является критерием для постановки диагноза [23]

- Генетическое тестирование: NGS-панели или секвенирование ALMS1.
- Эхокардиография (кардиомиопатия)
- Аудиометрия
- Осмотр офтальмолога
- Глюкоза-толерантный тест

Лечение. Оба синдрома являются неизлечимыми. Лечение — симптоматическое и мультидисциплинарное:

Вольфрам:

- Инсулинотерапия
- Десмопрессин при несахарном диабете
- Слуховые аппараты
- Поддержка зрения
- Ведутся исследования по терапии, направленной на подавление стресса ЭР при

WS [24].

• Новая терапия:

Препарат AMX0035 (позиция фазового 2 исследования HELIOS) показал:

* Рост С-пептида на 24 и 48 неделе (до +35 min·ng/mL; p = 0,026) [25, 26].

* Улучшение общего состояния по шкале PGIC/CGIC у всех участников [26]

* Снижение HbA1c на ~0.26%, улучшение метаболического контроля у большинства

участников

* Улучшение или стабилизация зрительной функции у 5 из 8 участников [18, 27, 28].

Альстрём:

- Метформин, инсулин
- Диета, физнагрузки
- Поддержка зрения и слуха
- Терапия сердечной недостаточности
- Нефропротекция

Прогноз. Средний возраст, в котором выживают пациенты с синдромом Вольфрама, колеблется от 25 до 49 лет (в среднем пациенты умирают в возрасте 30 лет) [29]. Основной причиной смерти является дыхательная недостаточность вследствие атрофии ствола мозга.

Из-за широкого спектра симптомов, осложнений и степени их тяжести прогноз для пациентов с синдромом Альстрёма может сильно различаться. При этом заболевание часто приводит к серьезным осложнениям, таким как органная недостаточность. В результате продолжительность жизни пациентов с синдромом Альстрёма, как правило, сокращается. Возраст пациентов редко превышает 50 лет. [30]

Заключение. Хотя синдромы Вольфрама и Альстрёма имеют некоторые общие черты, такие как сахарный диабет, нейросенсорные нарушения и наследственный характер, они принципиально различаются по механизму, возрасту начала, тяжести течения и прогноза. WS характеризуется преимущественно нейродегенеративным процессом, в то время как AS — цилиопатией с выраженной метаболической и кардиальной дисфункцией. Генетическая диагностика играет ключевую роль в раннем выявлении и наблюдении за пациентами. Комплексная диагностика и мультидисциплинарное ведение остаются основой современной терапии этих редких синдромов.

Синдром Вольфрама выделяется среди редких нейроэндокринных заболеваний как одно из первых, для которого проводится клиническое испытание патогенетической терапии (AMX0035), действующей на уровне ER и митохондрий. Это открывает перспективы продления сохранности β-клеток и замедления неврологического ухудшения. Синдром Альстрёма, несмотря на схожую клинику, пока не имеет терапий, выходящих за пределы симптоматического лечения.

Сравнительная таблица: Синдром Вольфрама и Синдром Альстрёма.

Параметр	WS (Синдром Вольфрама)	AS (Синдром Альстрёма)
Мутация	WFS1 (реже CISD2)	ALMS1
Механизмы поражения	Нейродегенерация	Циллиопатия
Диабет	Инсулинозависимый, без аутоантител	Тип 2, инсулинорезистентный
Зрительная дисфункция	Атрофия зрительного нерва	Конусно-стержневая дистрофия сетчатки
Слух	Сенсоневральная тугоухость, медленный прогресс.	Сенсоневральная тугоухость, быстрый прогресс, значительная инвалидизация.
Ожирение	Редко	Почти всегда, с раннего возраста
Диабет инсипидус и мочевые нарушения	Центральный диабет инсипидус. Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря, гидроуретер, мегацист.	Не характерна
Неврология и психиатрия	Атаксия, нейропатии, дисфагия, дисартрия, эпилепсия, автономная нейродисфункция. Тревожные расстройства и депрессия, когнитивная функция стабильна.	Нет выраженной ЦНС-патологии. Задержка когнитивного развития (~50% пациентов).
Эндокринология и репродуктивная система	Гипогонадизм (особенно у мужчин), задержка роста, гипотиреоз	Гипогонадизм (мужчины и женщины), гипотиреоз, задержка роста, акантоз нигриканс, гиперлипидемия (~50% пациентов).
Кардиопатия	Не характерна	Дилатационная кардиомиопатия
Печень и почки	Диабетическая нефропатия, тубулопатия	Жировая инфильтрация печени, фиброз, цирроз; почечная недостаточность.
Новые терапии	AMX0035 (ER/митохондрии; фаза 2)	Нет
Прогноз	Есть потенциал замедления прогрессии	Симптоматический контроль
Сходства	<ul style="list-style-type: none"> • Моногенные, аутосомно-рецессивные заболевания • Мультисистемное поражение • Прогрессирующее ухудшение зрения и слуха • Раннее начало сахарного диабета (но разного типа) 	

IQTIBOSLAR | СНОСКИ | REFERENCES:

1. Barrett TG, Bunday SE, Macleod AF. Neurodegeneration and diabetes: UK national study of Wolfram (DIDMOAD) syndrome. Lancet 1995, 346, 1458–1463.

2. Strom TM, Hörtnagel K, Hofmann S, et al. Diabetes insipidus, diabetes mellitus, optic atrophy, and deafness (DIDMOAD): a neurodegenerative disorder caused by mutations in a novel gene (WFS1) encoding a predicted transmembrane protein // *Human Molecular Genetics*. 1998;7(13):2021–2028. DOI: 10.1093/hmg/7.13.2021.
3. Shembesh NM, Sehgal KC, El Mauhoub M, Elzouki AA. DIDMOAD syndrome in a Libyan family. *Annals of Tropical Paediatrics*. 1986. 6 (1), 47–50. <https://doi.org/10.1080/02724936.1986.11748410>
4. Farmer A, Ayme S, de Heredia ML, et al. Euro-WABB : an eu rare diseases registry for Wolfram syndrome, alstrom syndrome and Bardet-Biedl syndrome. *BMC Pediatr* . 2013;13(1):130.
5. Marshall JD, Maffei P, Beck S, Barrett TG, Paisey R, Naggert JK. Clinical utility gene card for: Alstrom Syndrome - update 2013. *Eur J Hum Genet*. 2013; 21(11).
6. Bdier AY, Al-Qahtani FA, Kumar Verma P, Alshoaibi NA, Mohammed Alrayes N, Shaik NA, Foo RSY, Bhuiyan ZA, Al-Aama JY. A novel homozygous ALMS1 protein truncation mutation (c.2938dupA) revealed variable clinical expression among Saudi Alström syndrome patients. *Arch Med Sci*. 2020; 100635.
7. Koray F, Dorter C, Benderli Y, Satman I, Yilmaz T, Dinccag N, Karsidag K. Alstrom syndrome: a case report. *J Oral Sci*. 2001; 43:221-224.
8. Alimadadi A, Ebrahim-Habibi A, Abbasi F, Amoli M, Sayahpour FA, Larijani B. Novel mutations of wolframin : a report with a look at the protein structure. *Clin Genet*. 2011 Jan;79(1):96-9. doi : 10.1111/j.1399-0004.2010. 01511.x. PMID: 21143470
9. Amr S, Heisey C, Zhang M, et al. A homozygous mutation in a novel zincfinger protein, ERIS, is responsible for Wolfram syndrome 2. *Am J Hum Genet*. 2007;81(4):673-683. DOI: 10.1086/520961.
10. de Heredia ML, Clèries R, Nunes V. Genotypic classification of patients with Wolfram syndrome: Insights into the natural history of the disease and correlation with phenotype. *Genet Med*. 2013;15(7):497-506.
11. Inoue H, Tanizawa Y, Wasson J, et al. A gene encoding a transmembrane protein is mutated in patients with diabetes mellitus and optic atrophy (Wolfram syndrome) // *Nature Genetics*. 1998;20(2):143–148. DOI: 10.1038/2441.
12. Delvecchio M, Iacoviello M, Pantaleo A, Resta N. Clinical Spectrum Associated with Wolfram Syndrome Type 1 and Type 2: A Review on Genotype–Phenotype Correlations. *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2021, 18, 4796. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094796>
13. Collin GB, Marshall JD, Ikeda A, So WV, Russell-Eggitt I, Maffei P, Beck S, Boerkoel CF, Siculo N, Martin M, Nishina PM, Naggert JK. Mutations in ALMS1 cause obesity, type 2 diabetes and neurosensory degeneration in Alström syndrome. *NatGenet*. 2002;31:74-78.
14. Hearn T, Renforth GL, Spalluto C, Hanley NA, Piper K, Brickwood S, White C, Connolly V, Taylor JF, Russell-Eggitt I, Bonneau D, Walker M, Wilson DI. Mutation of ALMS1, a large gene with a tandem repeat encoding 47 amino acids, causes Alström syndrome. *Nat Genet*. 2002;31:79-83., 10-Knorz VJ, Spalluto C, Lessard M, Purvis TL, Adigun FF, Collin GB, Hanley NA, Wilson DI, Hearn T. Centriolar association of ALMS1 and likely centrosomal functions of the ALMS motif-containing proteins C10orf90 and KIAA1731. *Mol Biol Cell*. 2010; 21:3617-3629.
15. Astuti D, Sabir A, Fulton P, Zatyka M, Williams D, Hardy C, Milan G, Favaretto F, Yu-Wai-Man P, Rohayem J, López de Heredia M, Hershey T, Tranebjaerg L, Chen JH, Chaussent A, Nunes V, Marshall B, McAfferty S, Tillmann V, Maffei P, Paquis-Flucklinger V, Geberhiwot T, Mlynarski W, Parkinson K, Picard V, Bueno GE, Dias R, Arnold A, Richens C, Paisey R, Urano F, Semple R, Sinnott R, Barrett TG. Monogenic diabetes syndromes: Locus-specific databases for Alström, Wolfram, and Thiamine-responsive megaloblastic anemia. *Hum Mutat*. 2017; 38:764-777.
16. Marshall JD, Muller J, Collin GB, Milan G, Kingsmore SF, Dinwiddie D, Farrow EG, Miller NA, Favaretto F, Maffei P, Dollfus H, Vettor R, Naggert JK. Alström Syndrome: Mutation Spectrum of ALMS1. *Hum Mutat*. 2015; 36:660-668.,

17. Álvarez-Satta M, Castro-Sánchez S, Valverde D. Alström syndrome: current perspectives. *Appl Clin Genet.* 2015; 8:171-179
18. Amylyx Pharmaceuticals. Phase 2 HELIOS Trial Results: AMX0035 improves glycemic and visual outcomes in Wolfram syndrome. *Business Wire*, Oct 17 2024
19. Amylyx Pharmaceuticals. HELIOS trial design and safety overview. *Business Wire* Apr 13 2023
20. PubMed. Neuro-ophthalmological manifestations of Wolfram syndrome: case series and review, 2022
21. Wikipedia. Alström syndrome summary and clinical features. Accessed 2025
22. Rigoli, L.; Caruso, V.; Salzano, G.; Lombardo, F. Wolfram Syndrome 1: From Genetics to Therapy. *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2022, 19, 3225
23. Marshall, J.D.; Beck, S.; Maffei, P.; Naggert, J.K. Alström Syndrome. *Eur. J. Hum. Genet.*, 2007, 15, 1193-1202
24. Monogenic and syndromic diabetes due to ER stress, 2020
25. Urano, F. et al. (2023). Combination therapy with taurursodiol and sodium phenylbutyrate improves ER and mitochondrial dysfunction in Wolfram syndrome. *JCI Insight*. [<https://doi.org/10.1172/jci.insight.167972>]
26. ClinicalTrials.gov. (2024). HELIOS: Phase 2 Trial of AMX0035 in Wolfram Syndrome (NCT05676034). <https://clinicaltrials.gov/study/NCT05676034>
27. Amylyx Pharmaceuticals. Long-term Phase 2 HELIOS data through Week 48. Press release Apr 2025
28. NeurologyLive. AMX0035 improves pancreatic function in WS: Phase 2 results. Apr 2024
29. Caruso V, Raia A, Rigoli L. Wolfram Syndrome 1: A Neuropsychiatric Perspective on a Rare Disease. *Genes* 2024, 15, 984. <https://doi.org/10.3390/genes15080984>
30. Marshall JD, Maffei P, Collin GB, Naggert JK. Alstrom syndrome: genetics and clinical overview. *Curr Genomics.* 2011; 12:225-235

БИМЕДИЦИНА ВА АМАЛИЁТ ЖУРНАЛИ

ЖУРНАЛ БИМЕДИЦИНЫ И ПРАКТИКИ

JOURNAL OF BIOMEDICINE AND PRACTICE

Контакт редакций журналов. www.tadqiqot.uz
ООО Tadqiqot город Ташкент,
улица Амира Темура пр.1, дом-2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Тел: (+998-94) 404-0000

Editorial staff of the journals of www.tadqiqot.uz
Tadqiqot LLC The city of Tashkent,
Amir Temur Street pr.1, House 2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; E-mail: info@tadqiqot.uz
Phone: (+998-94) 404-0000