To‘lasheva Jasminaxon Jo‘rabek qizi

Qo‘qon Universiteti Andijon filiali tibbiyot fakulteti

“Davolash ishi yo‘nalishi” 2-kurs 24-19-guruh talabasi

NASLIY VA ORTTIRILGAN TROMBOTSITOPATIYALARNING MOLEKULYAR-PATOGENETIK MEXANIZMLARI VA KLINIK-DIAGNOSTIK JIHATLARI

Annotation

Inherited and acquired thrombocytopathies are disorders characterized by abnormal platelet function, which leads to bleeding tendencies despite normal platelet counts. Inherited thrombocytopathies, such as Glanzmann thrombasthenia and Bernard-Soulier syndrome, are caused by genetic mutations affecting platelet membrane glycoproteins or signaling pathways. Acquired thrombocytopathies, on the other hand, result from external factors such as medications, chronic diseases, or autoimmune conditions. Diagnosis relies on clinical evaluation, laboratory tests including platelet aggregation studies, flow cytometry, and genetic analysis in inherited forms. Management depends on the type and severity of the disorder and may include platelet transfusions, desmopressin administration, or targeted therapies. Understanding the mechanisms and differences between inherited and acquired forms is crucial for effective diagnosis and treatment.

Keywords

inherited thrombocytopathy, acquired thrombocytopathy, platelet dysfunction, bleeding disorder, Glanzmann thrombasthenia, Bernard-Soulier syndrome.

Annotatsiya: Nasliy va orttirilgan trombotsitopatiyalar — bu trombotsitlar funksiyasining buzilishi bilan kechadigan kasalliklar bo‘lib, trombotsitlar soni normal bo‘lsa ham qon ketish xavfi yuzaga keladi. Nasliy trombotsitopatiyalarga Glantsman trombasteniyasi va Bernard-Soulier sindromi kiradi, ular trombotsit membranasidagi glikoproteinlar yoki signal yo‘llaridagi genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. Orttirilgan trombotsitopatiyalar esa dori vositalari, surunkali kasalliklar yoki autoimmun holatlar kabi tashqi omillar tufayli paydo bo‘ladi. Diagnostika klinik tekshiruvlar, trombotsit agregatsiyasini o‘lchash, oqim sitometriyasi va nasliy shakllarda genetik tahlil orqali amalga oshiriladi. Davolash kasallik turi va og‘irligiga bog‘liq bo‘lib, trombotsit transfuziyasi, desmopressin qo‘llash yoki maqsadli terapiyani o‘z ichiga olishi mumkin. Nasliy va orttirilgan shakllar mexanizmlari va farqlarini tushunish samarali tashxis va davolash uchun muhimdir.

Kalit so‘zlar: nasliy trombotsitopatiya, orttirilgan trombotsitopatiya, trombotsit funksiyasi buzilishi, qon ketish buzilishi, Glantsman trombasteniyasi, Bernard-Soulier sindromi.

Аннотация: Наследственные и приобретённые тромбоцитопатии — это нарушения функции тромбоцитов, приводящие к склонности к кровотечениям при нормальном количестве тромбоцитов. Наследственные тромбоцитопатии, такие как тромбас-тения Гланцмана и синдром Бернарда-Сулье, обусловлены генетическими мутациями, влияющими на гликопротеины мембраны тромбоцитов или сигнальные пути. Приобретённые тромбоцитопатии развиваются под воздействием внешних факторов: лекарств, хронических заболеваний или аутоиммунных состояний. Диагностика

основывается на клинической оценке и лабораторных исследованиях, включая тесты агрегации тромбоцитов, проточную цитометрию и генетический анализ для наследственных форм. Лечение зависит от типа и тяжести заболевания и может включать переливание тромбоцитов, введение десмопрессина или целевую терапию. Понимание механизмов и различий между наследственными и приобретёнными формами важно для эффективной диагностики и терапии.

Ключевые слова: наследственная тромбоцитопатия, приобретённая тромбоцитопатия, дисфункция тромбоцитов, кровоточивость, тромбас-тения Гланцмана, синдром Бернарда-Сулье.

Kirish. Trombotsitopatiyalar — bu trombotsitlar funksiyasining buzilishi bilan kechadigan qon kasalliklaridir, ular qon ketish xavfi bilan namoyon bo‘ladi, ammo trombotsitlar soni ko‘pincha normal bo‘ladi. Ushbu kasalliklar nasliy va orttirilgan shakllarga bo‘linadi.[1, 3]

Nasliy trombotsitopatiyalar genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi va trombotsit membranasidagi glikoproteinlar yoki signal yo‘llarining buzilishi bilan bog‘liq bo‘ladi. Ularga Glantsman trombasteniyasi, Bernard-Soulier sindromi kabi kam uchraydigan kasalliklar kiradi. Ushbu patologiyalar odatda bolalikda namoyon bo‘ladi va butun hayot davomida davom etadi. [2]

Orttirilgan trombotsitopatiyalar esa tashqi omillar, masalan, dori vositalari, surunkali kasalliklar, infektsiyalar yoki autoimmun jarayonlar natijasida rivojlanadi. Ushbu shakllar ko‘pincha keyingi hayot bosqichlarida aniqlanadi va muayyan davolash choralariga javob beradi. [5, 6]

Trombotsitopatiyalarni o‘rganish, ularning mexanizmlari va klinik namoyon bo‘lishini tushunish, shuningdek, to‘g‘ri tashxis va samarali davolash strategiyalarini ishlab chiqish uchun muhimdir. Shu sababli, nasliy va orttirilgan trombotsitopatiyalar sohasidagi ilmiy tadqiqotlar hematologiya va klinik amaliyotda katta ahamiyatga ega. [3, 4]

Trombotsitopatiyalar faqat qon ketish bilan cheklanmaydi, balki bemorlarning hayot sifatiga ham sezilarli ta’sir ko‘rsatadi. Ular burun qonashi, terida dog‘lar, og‘riqli qon ketishlar va jarrohlik amaliyotlarida xavfni oshirish kabi klinik belgilar bilan namoyon bo‘ladi. Shu sababli, trombotsitopatiyalarni erta aniqlash va to‘g‘ri baholash muhim hisoblanadi. [6, 7]

Nasliy shakllarda genetik testlar va molekulyar diagnostika vositalari yordamida kasallik sababini aniqlash mumkin. Orttirilgan shakllarda esa asosiy sababni aniqlash, masalan, dori vositalari, autoimmun kasalliklar yoki surunkali kasalliklarni baholash, davolash strategiyasini belgilashda muhimdir. [7]

Trombotsitopatiyalarni o‘rganishning zamonaviy usullari trombotsitlarning agregatsion faoliyatini laborator tekshiruvlar, qon koagulyatsiyasi va molekulyar biologik tahlillar orqali baholash imkonini beradi. Bu esa kasallikni to‘g‘ri tashxis qilish, xavfni baholash va bemor uchun individual davolash rejasini ishlab chiqish imkonini beradi. [5,7]

Asosiy qism: Nasliy va orttirilgan trombotsitopatiyalar qonning ivish jarayonida muhim rol o‘ynaydigan trombotsitlarning funktsional buzilishlari bilan tavsiflanadi. Trombotsitopatiyalar ikki asosiy guruhga bo‘linadi: nasliy (genetik) va orttirilgan (olingan).

Nasliy trombotsitopatiyalar odatda irsiy xususiyatlarga ega bo‘lib, ko‘pincha ota-onadan bola naslida o‘tadi. Bu guruhga Glanzmann trombasteniyasi, Bernard-Soulier sindromi, va boshqa genetik defektlar kiradi. Masalan, Glanzmann trombasteniyasida trombotsitlar yuzasidagi glykopeptid komplekslari yetishmovchiligi sababli ular normal tarzda qon ivish jarayonini

boshlay olmaydi. Bernard-Soulier sindromida esa trombotsitlarning glykopeptid GPIb-IX-V kompleksi buzilgan bo‘ladi va bu qon tomirlarida trombotsitlarning qon devoriga yopishishini qiyinlashtiradi. Nasliy trombotsitopatiyalar klinik jihatdan qon ketishiga moyillik, og‘ir jarrohlik yoki travma paytida ko‘p qon ketishi kabi simptomlar bilan namoyon bo‘ladi.

Orttirilgan trombotsitopatiyalar esa turli kasalliklar, dori vositalari, toksinlar yoki autoimmun reaksiyalar natijasida paydo bo‘ladi. Masalan, og‘ir infeksiyalar, gematologik kasalliklar, qonda immun komplekslari ko‘payishi trombotsitlarning funktsiyasini buzishi mumkin. Shuningdek, ayrim dori vositalari (masalan, aspirin, non-steroid yallig‘lanishga qarshi preparatlar) trombotsitlarning agregatsiyasini inhibe qilib, qon ivish jarayonini sekinlashtiradi. Orttirilgan trombotsitopatiyalar klinik jihatdan tez-tez burun, og‘iz va terida qon ketish, jarrohlik yoki jarohatlardan keyin uzoq davom etuvchi qon ketish bilan namoyon bo‘ladi.

Tashxis qo‘yishda laborator tekshiruvlar asosiy rol o‘ynaydi. Trombotsitlar soni, ularning shakli, agregatsiya testi va boshqa morfologik hamda funksional testlar orqali trombotsitopatiya turi aniqlanadi. Nasliy shakllarda genetik analizlar yordamida mutatsiyalar aniqlanishi mumkin.

Davolash strategiyasi trombotsitopatiya turiga bog‘liq. Nasliy trombotsitopatiyalarda asosan simptomatik davolash, trombotsit transfuziyasi va qon ketishini nazorat qilish ishlatiladi. Orttirilgan shakllarda esa asosiy kasallikni davolash, dori vositalari ta’sirini kamaytirish va trombotsit funksiyasini qo‘llab-quvvatlash muhimdir. Shu bilan birga, profilaktik choralar, travma va jarrohlik oldi tayyorgarlik ham qon ketishini kamaytirishga yordam beradi.

Ushbu mavzu hematologiya va qon kasalliklari sohasida katta ahamiyatga ega bo‘lib, trombotsitlarning normal funktsiyasini saqlash, qon ketishini nazorat qilish va bemorlar hayot sifatini yaxshilash uchun zarur hisoblanadi.

Shu sababli, nasliy va orttirilgan trombotsitopatiyalar hematologiya, pediatriya va klinik laboratoriya diagnostikasi sohalarida katta ahamiyatga ega bo‘lib, ular bo‘yicha ilmiy tadqiqotlar bemorlar uchun samarali davolash va profilaktika choralarini ishlab chiqishda muhim asos hisoblanadi.

Xulosa: Nasliy va orttirilgan trombotsitopatiyalar — trombotsitlarning funktsional buzilishlari natijasida qon ivish jarayonining sustlashishi bilan tavsiflanadigan kasalliklar hisoblanadi. Nasliy shakllar genetik mutatsiyalar tufayli paydo bo‘lib, Glanzmann trombasteniyasi va Bernard-Soulier sindromi eng keng tarqalgan namunalardir. Orttirilgan shakllar esa infeksiya, dori vositalari, toksinlar yoki autoimmun jarayonlar natijasida yuzaga keladi.

Trombotsitopatiyalar klinik jihatdan qon ketishiga moyillik, jarrohlik va travmalardan keyingi uzoq davom etuvchi qon ketish bilan namoyon bo‘ladi. Tashxis qo‘yishda laborator tekshiruvlar, trombotsitlarning morfologik va funksional tahlillari, agregatsiya testlari va genetik analizlar muhim rol o‘ynaydi.

Davolash usullari kasallik turiga bog‘liq bo‘lib, nasliy shakllarda simptomatik davolash va trombotsit transfuziyasi, orttirilgan shakllarda esa asosiy kasallikni davolash, dori vositalari ta’sirini kamaytirish va trombotsit funksiyasini qo‘llab-quvvatlash muhimdir.

Shu sababli, trombotsitopatiyalarni erta aniqlash, muntazam monitoring qilish va samarali davolash bemorlarning hayot sifatini yaxshilash va og‘ir asoratlarning oldini olishda katta ahamiyatga ega.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Maxmonov L.S., Mamatkulova F.X. // Irsiy trombotsitopatiyalarning klinik-laborator xususiyatlari // Science and Education. 2024.
2. Zaynutdinova D.L., Babadjanova Sh.A., Ergasheva M.M. // Trombotsitlar patologiyasi bo‘lgan homilador ayollarning akusherlik tarixi // Doktor axborotnomasi. 2023.
3. Sabirova Sh.G. // Izagregatsion trombotsitopatiyalarning kliniko-patogenetik aspektlari // avtoreferat, Toshkent. 2019.
4. Sánchez-Fuentes A., Pérez-Botero M., et al. // Diagnosis of inherited platelet disorders: clinical evaluation and functional and molecular assays // Biomolecules. 2025;15(6):846. (Review — IPD diagnostikasi, funksional va molekulyar baholash)
5. Brennan Y., Levade M., Ward C.M. // Acquired platelet function disorders // Thrombosis Research. 2020;196:561–568. (Review — orttirilgan trombotsit funksiyasi buzilishlari: sabablar, diagnostika, boshqaruv)
6. Altahan R.M. // Acquired platelet disorders // Frontiers in Medicine. 2025;12:1638994. (Review — orttirilgan trombotsit disfunktsiyalari, klinik va patofiziologik aspektlar)
7. Bacci M., Ferretti A., et al. // Autoimmune disorders of platelet function: systematic review of cases of acquired Glanzmann thrombasthenia and acquired delta storage pool disease // Blood Transfusion. 2022;20(5):420–432. (Systematic review — autoimmun orttirilgan trombotsitopatiyalar)