IQRO JURNALI , IQRO JOURNAL, ИКРО ЖУРНАЛИ
ISSN:2181-4341| wordlyknowledge.uz/index.php/iqro
Volume 22 Issue 01 IYUN 2026

BOLALARDA IRSIY GEMATOLOGIK KASALLIKLARNING TARQALISHI VA DIAGNOSTIK MEZONLARI

G‘aniyev K.X., b.f.n., dotsent,
Qodirjonov Sh.Sh. Pediatriya ishi
yonalishi 2-bosqich talabasi
Central Asian Medical Uneversity

Annotatsiya: Irsiy gematologik kasalliklar bolalar orasida uchraydigan eng muhim genetik patologiyalar qatoriga kiradi. Ular qon hujayralari, gemoglobin sintezi, qon ivish tizimi va suyak ko‘migi faoliyatining buzilishi bilan namoyon bo‘ladi. Ushbu maqolada bolalarda uchraydigan asosiy irsiy gematologik kasalliklarning tarqalishi, klinik xususiyatlari hamda zamonaviy diagnostik mezonlari tahlil qilindi. Tadqiqot natijalari irsiy gematologik kasalliklarni erta aniqlashda molekulyar-genetik tekshiruvlar va skrining dasturlarining ahamiyatini ko‘rsatdi.

Kalit so‘zlar: irsiy gematologik kasalliklar, talassemiya, gemofiliya, o‘roqsimon hujayrali anemiya, molekulyar genetika, diagnostika, bolalar gematologiyasi.

Kirish. Irsiy gematologik kasalliklar genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan va qon tizimining turli komponentlarini zararlovchi kasalliklar guruhidir. Ular orasida talassemiya, o‘roqsimon hujayrali anemiya, gemofiliya, fon Villebrand kasalligi va irsiy sferotsitoz keng tarqalgan.

Jahon miqyosida har yili yuz minglab bolalar irsiy qon kasalliklari bilan tug‘iladi. Jahon sog‘liqni saqlash tashkiloti ma’lumotlariga ko‘ra, dunyo aholisining qariyb 5–7% qismi gemoglobinopatiyalar genlarining tashuvchilari hisoblanadi. Irsiy gematologik kasalliklar bolalar o‘limi va nogironligining muhim sabablaridan biri bo‘lib qolmoqda.

Kasalliklarni erta aniqlash, genetik maslahat va prenatal diagnostika ularning og‘ir asoratlarini kamaytirishda muhim ahamiyat kasb etadi.

Tadqiqot maqsadi: bolalarda uchraydigan irsiy gematologik kasalliklarning tarqalishi va diagnostik mezonlarini ilmiy adabiyotlar asosida tahlil qilish.

Materiallar va usullar. Tadqiqot adabiyotlar tahlili asosida olib borildi. 2018–2025-yillarda chop etilgan ilmiy maqolalar, xalqaro klinik tavsiyalar va tibbiy ma’lumotlar bazalaridan foydalanildi.

Tadqiqot manbalari:

- PubMed;
- Scopus;
- Web of Science;
- WHO hisobotlari;
- xalqaro gematologik assotsiatsiyalar tavsiyalari.

Tadqiqot usullari:

- bibliografik tahlil;
- qiyosiy tahlil;
- statistik ma’lumotlarni umumlashtirish;
- klinik va molekulyar-genetik diagnostika usullarini baholash.

Natijalar. Adabiyotlar tahlili natijasida bolalarda uchraydigan asosiy irsiy gematologik kasalliklar quyidagicha taqsimlandi:

1-jadval

Bolalarda uchraydigan asosiy irsiy gematologik kasalliklar

Kasallik	Genetik sababi	Tarqalishi

β-talassemiya	HBB geni mutatsiyasi	O‘rta Yer dengizi, Markaziy Osiyo hududlarida yuqori
O‘roqsimon hujayrali anemiya	HBB geni mutatsiyasi (Glu6Val)	Afrika va Yaqin Sharqda keng tarqalgan
Gemofiliya A	F8 geni mutatsiyasi	5000 erkak tug‘ilishidan 1 tasi
Gemofiliya B	F9 geni mutatsiyasi	25000 erkak tug‘ilishidan 1 tasi
Irsiy sferotsitoz	ANK1, SPTB genlari mutatsiyasi	2000–5000 tug‘ilishdan 1 tasi
Fon Villebrand kasalligi	VWF geni mutatsiyasi	Eng ko‘p uchraydigan irsiy qon ketish kasalligi

Klinik belgilar

Kasalliklarning asosiy klinik ko‘rinishlari quyidagilar:

- surunkali anemiya;
- terining oqarishi;
- sariqlik;
- taloq va jigar kattalashishi;
- qon ketishlarga moyillik;
- bo‘g‘imlarga qon quyilishi;
- jismoniy rivojlanishning orqada qolishi.

Diagnostik mezonlar

Tahlillar shuni ko‘rsatdiki, zamonaviy diagnostika quyidagi bosqichlardan iborat:

1. Klinik tekshiruv;
2. Umumiy qon tahlili;
3. Periferik qon surtmasi;
4. Gemoglobin elektroforezi;
5. Koagulogramma;
6. Immunologik testlar;
7. DNK diagnostikasi;
8. NGS (Next Generation Sequencing) texnologiyalari.

Molekulyar-genetik tekshiruvlar kasallikning sababchi mutatsiyalarini 95–99% hollarda aniqlash imkonini beradi.

Muhokama. So‘nggi yillarda molekulyar genetika va genom texnologiyalarining rivojlanishi irsiy gematologik kasalliklarni tashxislash imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi. Talassemiya va gemoglobinopatiyalarni aniqlashda gemoglobin elektroforezi hamda HBB genining molekulyar tahlili yuqori diagnostik ahamiyatga ega.

Gemofiliya A va B kasalliklarida F8 va F9 genlarining sekvenslash usuli kasallikning og‘irlik darajasini prognoz qilish imkonini bermoqda. Yangi tug‘ilgan chaqaloqlar skriningi ko‘plab davlatlarda irsiy gematologik kasalliklarni erta aniqlashning samarali usuli sifatida qo‘llanilmoqda.

Markaziy Osiyo davlatlarida qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlarning saqlanib qolishi ayrim autosom-retsessiv gematologik kasalliklarning uchrash chastotasini oshiruvchi omillardan biri hisoblanadi.

Erta tashxis va genetik maslahat berish kasallik yukini kamaytirishda muhim rol o‘ynaydi.

Xulosa

1. Irsiy gematologik kasalliklar bolalar orasida keng tarqalgan genetik patologiyalar hisoblanadi.

2. Talassemiya, gemofiliya va o‘roqsimon hujayrali anemiya eng muhim irsiy qon kasalliklari qatoriga kiradi.
3. Klinik va laborator tekshiruvlar molekulyar-genetik usullar bilan birgalikda qo‘llanilganda diagnostika samaradorligi sezilarli oshadi.
4. DNK diagnostikasi va NGS texnologiyalari kasalliklarni aniqlashning eng ishonchli usullari hisoblanadi.
5. Neonatal skrining va genetik maslahat tizimlarini rivojlantirish kasalliklarning oldini olish va erta aniqlash imkoniyatlarini kengaytiradi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Williams Hematology. New York: McGraw-Hill Education, 2021.
2. Nathan and Oski's Hematology and Oncology of Infancy and Childhood. Philadelphia: Elsevier, 2024.
3. Taher Ali T., Musallam K.M., Cappellini M.D. β-Thalassemias. *The New England Journal of Medicine*. 2021;384(8):727–743.
4. Piel Frédéric B. et al. Sickle cell disease. *Nature Reviews Disease Primers*. 2017;3:17097.
5. Srivastava Alok et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia. *Haemophilia*. 2020;26(Suppl 6):1–158.
6. World Health Organization (WHO) – Genomics and Genetic Diseases
7. National Center for Biotechnology Information (NCBI) – Hematologic Genetic Disorders
8. MedlinePlus Genetics
9. World Federation of Hemophilia. Guidelines for the Management of Hemophilia. 2024.
10. Thalassaemia International Federation. Guidelines for the Management of Transfusion-Dependent Thalassemia. 2023.
11. American Society of Hematology. Hematology Clinical Practice Guidelines. 2024.
12. O‘zbekiston Respublikasi Sog‘liqni saqlash vazirligi. Bolalar gematologiyasi bo‘yicha klinik protokollar. Toshkent, 2024.