

**TALASEMIYA KASALLIGINING DIAGNOSTIKASI VA ZAMONAVIY
DAVOLASH USULLARI****Nuraliyeva Sevinch Shuhrat qizi***Samarqand davlat Tibbiyot Universiteti 1-kurs talabasi*svchnuraliyeva@gmail.com**MAQOLA
MALUMOTI****ANNOTATSIYA:****MAQOLA TARIXI:***Received: 21.01.2026**Revised: 22.01.2026**Accepted: 23.01.2026***KALIT SO'ZLAR:***talasemiya,
gemoglobin, alfa-
globin, beta-globin,
anemiya, irsiy kasallik.*

Mazkur maqolada talasemiya kasalligining kelib chiqish sabablari, genetik va molekulyar asoslari hamda klinik belgilari haqida ma'lumot berilgan. Maqolada alfa va beta globin genlaridagi mutatsiyalar natijasida gemoglobin sintezining buzilishi, eritrotsitlarning yemirilishi va anemiya rivojlanish mexanizmlari yoritilgan. Shuningdek, kasallikning klinik belgilari, tashxislash usullari, asoratlari hamda zamonaviy skrining va davolash usullarining ahamiyati haqida qisqacha ilmiy ma'lumotlar keltirilgan. Ushbu maqola tibbiyot oliygohlari talabalari hamda shifokorlar uchun foydali hisoblanadi.

Tadqiqot maqsadi:

Talasemiya kasalligining genetik va molekulyar mexanizmlarini o'rganish, kasallik patogenizini tahlil qilish hamda uning klinik belgilari, erta tashxislash va profilaktikasining ahamiyatini yoritishdan iborat.

Talasemiya – bu irsiy gematologik kasallik bo'lib, gemoglobining tarkibiy qismlari bo'lgan globin zanjirlarining sintezi buzilishi bilan tavsiflanadi. Kasallik autosomal-retsessiv yo'l bilan nasldan-naslga o'tadi. Talasemiya asosan O'rta yer dengizi mamlakatlari, Yaqin Sharq, Janubi-Sharqiy Osiyo va Markaziy Osiyo keng tarqalgan bo'lib, sog'liqni saqlash tizimi uchun muhim muammo hisoblanadi.

Tadqiqot usullari:

Kasallikning tarqalishi:

Dunyo bo'yicha talasemiyaning tashuvchilari 250 milliondan ortiq kishini tashkil etadi. Har yili taxminan 300-400 ming bola og'ir talasemiya shakllari bilan tug'iladi. Ayrim hududlarda, xususan O'rta yer dengizi mamlakatlarida, kasallik uchrash chastotasi yuqori. O'zbekistonda ham talasemiyaning tashuvchilari mavjud bo'lib, skrining tadbirlari bosqichma-bosqich yo'lga qo'yilmoqda.

Gemoglobin tuzilishi va globin genlari:

Gemoglobin oqsili to'rt globin zanjiridan tashkil topgan: ikki alfa va ikki beta zanjir. Alfa-globin genlari 16-xromosomada, beta-globin geni esa 11-xromosomada joylashgan. Ushbu genlarining normal faoliyati eritrotsitlarda yetarli miqdorda gemoglobin sintezini ta'minlaydi.

Talasemiyaning genetik va molekulyar asoslari:

Talasemiyaning asosiy sababi globin genlaridagi turli xil mutatsiyalardir. Ular quyidagi shakllarda namayon bo'ladi:

Alfa-talasemiya – alfa-globin genlarining deletsiyasi yoki yetishmovchiligi natijasida rivojlanadi.

Beta-talasemiya – beta-globin genidagi nuqsonlar tufayli beta zanjir sentezining kamayishi yoki to'xtashi bilan kechadi.

Mutatsiyalar natijasida globin zanjirlari muvozanati buziladi, ortiqcha zanjirlar eritrotsitlarni shikastlaydi va ularning erta parchalanishiga olib keladi.

Kasallik patogenez:

Talasemiyaning patogenizi bir nechta asosiy mexanizmlar bilan bog'liq:

1. Gemoglobin sintezining kamayishi:

Globin zanjirlarining yetishmovchiligi kislorod tashish qobiliyatining pasayishiga olib keladi.

2. Eritrotsitlarning erta parchalanishi (gemoliz):

Nomutanosib globin zanjirlari eritrotsit membranasini shikastlab, ularning umrini qisqartiradi.

3. Suyak iligi faoliyatining kuchayishi:

Anemiya natijasida suyak iligi kompensator ravishda kengayadi, bu esa suyak deformatsiyalariga olib kelishi mumkin.

Talasemiyaning klinik belgilari:

***Chaqaloqlik va erta bolalik davri:**

Oqargan teri va shilliq qavatlar

Sustlik, tez charchash

Ishtahaning pasayishi

***Bolalik davri:**

Jismoniy va aqliy rivojlanishdan orqada qolish

Qorin bo'shlig'ida jigar va taloqning kattalashishi

Suyak deformatsiyalari

***Katta yoshda:**

Surunkali anemiya

Yurak-qon tomir tizimi asoratlari

Temir moddasining ortiqcha to'planishi (gemoxromatoz)

Davolash usullari:

- 1.Qon quyish- qizil qon hujayralari yetishmovchiligini bartaraf etish.
- 2.Chelatsiya terapiyasi – ortiqcha temirni chiqarish (qon quyish natijasida ortadi).
- 3.Gen terapiya – beta-talassemiada yangi zamonaviy usul sifatida qo'llanilmoqda.
- 4.Jarrohlik – ba'zan taloqni olib tashlash zarur bo'ladi.

Xulosa:

Talasemiya – gemoglobin sintezining buzilishi bilan kechadigan og'ir irsiy gematologik kasallikdir. Kasallikning molekulyar asosida alfa va beta globin genlaridagi mutatsiyalar yotadi. Natijada eritrotsitlar erta parchalanadi va surunkali anemiya rivojlanadi. Talasemiya erta aniqlash, genetik maslahat va skrining dasturlarini keng joriy etish kasallik asoratlarini kamaytirishda muhim ahamiyatga ega.

Foydalanilgan adabiyotlar

- 1.Weatherall D.J., Clegg J.B. (2001). The Thalassaemia Syndromes. Blackwell Science.
- 2.Cappellini M.D., Cohen A., Porter J. et al. (2014). Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassaemia. Thalassaemia International Federation.
- 3.Genetics Home Reference. (2023). Thallasemia. U.S. National Library of Medicine.
- 4.Higgs D.R., Engel J.D., Stamatoyannopoulos G. (2012). Thalassaemia. The Lancet, 379(9813),373-383.