

**GEMOFILIYA:GENETIK ASOSLARI,KLINIK
XUSUSIYATLARI,DIAGNOSTIKASI VA ZAMONAVIY DAVOLASH
USULLARI**

Abbosova Hulkar Abbos qizi

Samarqand davlat tibbiyot universiteti davolash ishi fakulteti talabasi

E-mail. hulkarabbosova1@gmail.com

Islamova Zebiniso Bustonovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti assistenti

E-mail.islamova.zebiniso@mail.ru

MAQOLA MALUMOTI

ANNOTATSIYA:

MAQOLA TARIXI:

Received:14.09.2026

Revised: 15.09.2026

Accepted:16.09.2026

KALIT SO'ZLAR:

*gemofiliya ,qon ivish omillari
,genetik mutatsiya klinik belgilari
,profilaktik va zamonaviy davolash
,xromosoma gen terapiyasi ,VIII
omil,IX omil ,gemartroz,gen
terapiyasi,koagulatsiya,rekombinant
faktorlar.*

*Ushbu maqola gemofiliya kaslligini
genetik asoslari ,klinik xususiyatlari va
davolash nuqtai nazaridan tahlil qiladi
.Maqolada kasallikning A va B turlari
ularning klinik ko'rinishlari
,diagnostikasi va asoratlari batafsil
o'rganilgan .Shuningdek gemofiliya bilan
og'riqan bemorlarni davolashda
ishlatiladigan zamonaviy yondashuvlar ;
profilaktik faktor preparatlari ,gen
terapiyasi ko'rib chiqilgan
.Gemofiliyaning kelib chiqish sabablari,
X xromosoma bilan bog'liq irsiy
mexanizmlari hamda VIII va IX qon ivish
omillari yetishmovchiligi bilan bog'liq
patofiziologik jarayonlar yoritilgan
.Maqolada gemofiliya A va B turlarining
klinik kechishi mumkin bo'lgan asoratlari
tahlil qilinadi .Shu qatorda ,zamonaviy
diagnostika usullari ,jumladan,
laboratoriya va genetik tekshiruvlarning
ahamiyati ko'rsatib berilgan
.Gemofiliyani davolashda
qo'llaniladigan profilaktika va
simptomatik yondashuvlar, rekombinant
faktorlar hamda gen terapiyasining*

istiqbollari ilmiy manbalar asosida baholangan. Maqola gemofiliya bilan og'riqan bemorlarning hayot sifatini yaxshilash ,asoratlarini kamaytirish va samarali davolash strategiyalarini ishlab chiqishda ilmiy-amaliy ahamiyatga ega .

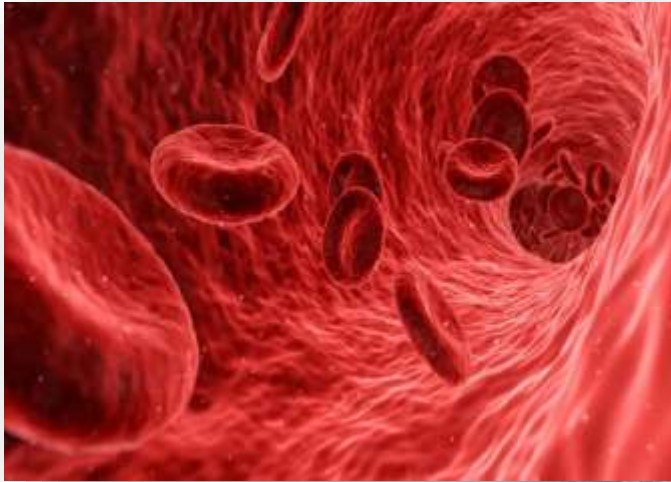
Kirish. ● Gemofiliya -qon ivish tizimining irsiy buzilishi bilan kechadigan kam uchraydigan gematologik kasallikdir .U asosan X xromosoma bilan bog'liq bo'lib ,VIII yoki IX qon ivish omillari yetishmovchiligi natijasida rivojlanadi .Kasallikning asosiy belgilariga qon ketishlari, bo'g'im ichki qon ketishlari ,mushak va ichki organlardagi gemorragiyalar kiradi .Gemofiliya dunyo bo'yicha har 5000 ta og'il chaqaloqdan taxminan bittasida uchraydigan irsiy gemorragik kasallik hisoblanadi.Gemofiliya bemorlarning hayot sifatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi va og'ir asoratlar xavfini oshiradi .So'nggi yillarda profilaktik davolash usullari ,gen terapiyasi va rekombinant qon ivish omillari bemorlarni qo'llab - quvvatlashda muhim natijalar bermoqda

Gemofiliyaning genetik asoslari.

Gemofiliya asosan X xromosoma bilan bog'liq irsiy kasallik hisoblanadi .Erkaklarda dominant X xromosomaning yo'qligi tufayli yuzaga keladi ,ayollarda nuqsonli retsessiv X xromosomasini bostiradi .150yillik kuzatuvlar davomida ayollarda 100 dan ortiq gemofiliya kasalligi aniqlangan. Ularning retsessiv X xromosomasidagi mutatsiya tug'ilgandan keyin sodir bo'lgan .Retsessiv X xromosoma nuqsoni qon ivish omili VIII (FVIII) yoki IX (FIX) ishlab chiqarishning buzilishiga olib keladi .FVIII yetishmovchiligi gemofiliya A ga olib keladi (85% hollarda uchraydi). FIX yetishmovchiligi gemofiliya B ga olib keladi .

Turlari .GEMOFILIYA A . Gemofiliyaning eng keng tarqalgan turi hisoblanadi .(Kasallikning klassik shakli boshqa turlarning 85% dan ortiq qismini tashkil etadi). Bu turi VIII qon ivish faktori yetishmasligi bilan tavsiflanadi .Gemofiliya A bemorlarda qon ivish jarayoning sustlashishi bilan ifodalanadi bu esa hatto kichik jarohat yoki jarrohlik protseduralarida ham uzoq vaqt davom etuvchi qon ketishiga olib kelishi mumkin .

Patofiziologiyasi. VIII faktor yetishmovchiligi koagulatsiya kaskadining ikkinchi bosqichini buzadi .Natijada ,trombin hosil bo'lishi keskin kamayadi va fibrin to'qimasi yetarli darajada hosil bo'lmaydi .Bu mexanizm bo'g'im ichki qon ketishlari ,mushaklarda gemorragiyalar va teri osti qon ketishlariga olib keladi .



Klinik belgilari:

9. Gemartrozlar -bo'g'im ichida qon ketishi ko'pincha tizzlar va tirsaklarda kuzatiladi.

10. Mushak gemorragiyalari -mushaklarda shish va og'riq bilan kechadi .

11. Teri o'tish va burun qon ketishlari bolalikda ko'p uchraydi.

12. Og'ir hollarda ichki organ qon ketishlari -jigar ,o'pka va miya qon ketishlari hayot uchun xavfli bo'ishi mumkin.

GEMOFILIYA B.Gemofiliyaning bu turi X xromosoma bilan bog'liq kam uchraydigan(boshqa shakllarning 13% gacha qismini tashkil etadi) qon ivish kasalligi bo'lib IX faktor yetishmovchiligi bilan tavsiflanadi .U asosan erkaklarda klinik jihatdan namoyon bo'ladi ,ayollarda esa ko'pincha gen tashuvchilik holatida kuzatiladi .Gemofiliya B „christmas kasalligi “nomi bilan ham tanilgan bo'lib birinchi marta ushbu kasallik bilan og'rigan bemor Christmas ismi bilan tavsiflanadi .

Patofiziologiyasi.Normal gemostaz jaroyonida qon tomir shikastlangandan so'ng birlamchi va ikkilamchi gemostaz ketma ket amalga oshadi .Birlamchi gemostaz trombositlar agregatsiyasi orqali vaqtinchalik tromb hosil qilsa ,ikkilamchi gemostazda koagulatsiya omillari ishtirokida fibrin hosil bo'lib ,tromb musthkamlanadi.Gemofiliya B da FIX geni mutatsiyai tufayli IX omil sintezi kamayadi yoki hosil bo'lgan oqsilning biologik faolligi buziladi .Natijada ichi koagulatsiya yo'li izdan chiqadi .Patofiziologik jihatdan kasallikning asosiy mexanizmi trombin hosil bo'lishining kamayishi va barqaror fibrin trombi shakllanmasligidir .shu sababli qon ketishlar ko'pincha jarohatdan biroz vaqt o'tgach boshlanadi va uzoq davom etadi.

Klinik belgilari:

❖Gemartroz-kasallikning eng xarakterli belgisi bo'g'im ichiga qon quyilishidir.Takrorlanuvchi gemartrozlar surunkali gemofilik artropatiya ,tog'ay yemirilishi va bo'g'im deformatsiyasiga olib keladi .

❖Mushak ichiga qon quyilishi ba'zan kompartman sindromi rivojlanishi mumkin

❖Jarohat va operatsiyalardan keyingi qon ketish ;tish sug'urish ,jarrohlik amaliyotlari va travmalardan keyin ayniqsa xavf yuqori bo'ladi.

❖Teri va shilliq qavat qon ketishlari.Biroq trombosit kaslliklariga nisbatan shilliq qavat qonashlari kamroq uchraydi.

❖Og'ir gemofiliyada intrakranial qon ketishlar hayot uchun eng xavfli asoratlardan biri hisoblanadi.

GEMOFILIYA C.Bu shakli ko'proq ma'lum bo'lgan A va B gemofiliyalardan farqli o'laroq ular asosan ivish omillarning yetishmasligi bilan bog'liq ,gemofiliya C XI omil yetishmovchiligi bilan bog'liq .(Boshqa shakllarning 0,5% dan kamroq qismini tashkil etadi).Ushbu yetishmovchilik ,ayniqsa jarrohlik muolajalari yoki jarohatdan keyin ko'p qon ketishiga olib keladi .Gemofiliya C erkaklar va ayollarga teng darajada ta'sir qilishi mumkin ,bu uni gemofiliyaning o'ziga xos shakliga aylantiradi .Gemofiliya C ni tushunish erta tashxis qo'yish va samarali davolash uchun juda muhimdir ,bu zararlangan hayot sifatini sezilarli darajada yaxshilaydi.

Gemofiliyaning klinik belgilari.Eng keng tarqalgan alomatlar yengil yoki og'ir bo'lishi mumkin, qon ketishi va osongina ko'karish moyilligidir .Ba'zi odamlarda kichik jarohatlardan keyin qon ketishi mumkin ,boshqalari kamdan -kam hollarda qon ketadi ,ba'zan qon ketishi jarohatsiz boshlanadi.Qon ketishi har qanday joyda sodir bo'lishi mumkin .Odatda tizzalar kabi mushaklar yoki bo'g'imlardan boshlanadi yoki og'riq yoki shish paydo bo'lishiga olib keladi .Milklerden qon ketishi va siydikda qon ketishi ham keng tarqalgan .Boshqa alomatlar orasida mushak va bo'g'implarda og'riq ,qattqlik va yaralarning sekin bitishi kiradi.Gemofiliya bo'g'implarning qattiqlashishiga va harakatchanligini yo'qolishiga olib keladi.Odatda gemofiliyada faqat katta bo'g'implar shikastlanadi ,kichik bo'g'implarga juda kamdan -kam hollarda shikast yetadi.Kasallikning rivojlanishi bilan birga patologik o'zgargan bo'g'implar soni ham ortadi .Aynan shu ,bir vaqtning o'zida bir nechta bo'g'implarning shikastlanishi bemorning 15-20 yoshida nogironligiga olib keladi .shuni ta'kidlash kerakki kasallik nafaqat bo'g'implarga balki boshqa organlarga va anatomik tuzilmalarga ham ta'sir qiladi .Ehtimol ,retroperitoneal ,subfastsial va mushaklararo gematomalar (ko'karishlar) paydo bo'lishi mumkin .Gematomadagi qon hajmi 0,5 dan 3 litrgacha bo'lishi mumkin .Ba'zi hollarda gematomalar nervlarni va qon tomirlarni ezib qo'yishi mumkin .Bunday holatda bemorda kuchli og'riq ,ishemiya belgilari ,shuningdek ,parez va falajlik rivojlanadi .gemofiliyaning og'ir shakllarida bemorda oshqozon -ichak va buyraklarda qon ketish xavfi mavjuddir .Qon bilan qusish ,qora suyuq najas kuzatiladi .Buyrakda qon ketish bilan esa ,siydik va qon ajralishi kuzatiladi .





Profilaktika choralari.

- Muntazm ravishda jismoniy mashq qilish .Suzish ,velosipedda yurish va piyoda yurish kabi mashg'ulotlar bo'g'imlarni himoya qilish bilan birga mushaklarni rivojlantiradi .Futbol, xokkey yoki kurash kabi kontakt sport turlari gemofiliya bilan kasllangan odamlar uchun xavfsiz emas .
- Ba'zi og'riq qoldiruvchi dorilarni qabul qilmang .Qon ketishini kuchaytirishi mumkin bo'lgan dorilarga asetilsalitsil kislotasi va nosteroid yallig'lanishga qarshi preparatlar(NSAID) va ibuprofen (Advil ,Motrin IB va boshqalar)kiradi .Buning o'rniga ,og'riqni yengil tushirish uchun asetaminofen (Tylenol ba boshqalar) dan foydalaning .
- Qon suyultiruvchi dorilarni qabul qilmang .Qonning ivishiga to'sqinlik qiluvchi dorilar geparin ,varfarin (Jantoven),klopidogrel (Plavix),prasugrel (Effient),tikagrelor (Brilinta),rivaroksaban (Xarelto),apixaban (Eliquis),edoksaban (Savaysa) va dabigatran (Pradaxa)kiradi.
- Tishlaringizga g'amxo'rlik qiling .Maqsad qon ketishiga olib kelishi mumkin bo'lgan tish va milk kasalliklarining oldini olishdir .
- Emlash qiling .Gemofiliya bilan kasallangan odamlar to'g'ri yoshda emlanishi kerak .ular shuningdek A va B gepatitga qarshi emlanishlari kerak .Eng kichik o'lchovli ignani so'rang .Qon ketish xavfini kamaytirish uchun emlash joyiga 3-5 daqiqa davomida bosim o'tkazing yoki muz qo'ying .
- Bolalarni qon ketishiga olib kelishi mumkin bo'lgan jarohlardan saqlang .Tizza ,tirsak, dubulg'a va xavfsizlik kamarlari yiqilish va boshqa baxtsiz hodisalardan kelib chiqadigan jarohlarning oldini olishga yordam beradi .Uyingizdagi mebellarning o'tkir burchaklari yo'qligiga ishonch hosil qiling .
- Kichik jarohlarni davolang .Ko'pincha bosim va bint yordamida kichik kesilgan joydan qon ketish to'xtaydi .Teri ostidagi kichik qon ketish joylari uchun muz

paketidan foydalaning .Og'izdagi kichik qon ketishini sekinlashtirish uchun muz paketchalaridan foydalaning .

Diagnostika .Gemofiliya odatda bolalik davrida aniqlanadi ,ammo ba'zida u erta balog'at yoshida ,masalan ,tish olib tashlanganida va qon ketishini to'xtata olmaganida aniqlanadi.Jiddiy gemofiliya bilan og'rigan odamlarning aksariyati hayotlarining birinchi yilida tashxis qo'yiladi .Yengil shakllari bo'gan odamlar bu kasallikka chalinganlarini katta bo'lguncha bilishmaydi .Ba'zi odamlar jarrohlik amaliyoti paytida kutilganidan ko'proq qon ketgandan keyin gemofiliya bilan kasallanganliklarini bilishadi .Gemofiliyani tashxislashda testlar yordam beradi.Ular quyidagilar ;

➤ Skringing testlari .Bu qon quyqalarining qanchalik yaxshi ekanligini ko'rsatadigan qon testlari.

➤ Qon ivish omil testlari .Ushbu qon testlari qon ivish omili yetishmasligini ko'rsatadi.Testlar shuningdek ,gemofiliya turini va uning yengil ,o'rtacha va og'ir ekanligini ko'rsatishi mumkin .

➤ Genetik testlar .Oilada gemofiliya tarixi bo'lgan odamlar genetik testdan o'tishlari mumkin .Bu kimning tashuvchisi ekanligini ko'rsatish va homilador bo'lish to'g'risida qaror qabul qilishga yordam beradi.

➤ Homiladorlikdan oldingi testlar .Homiladorlik paytida gemofiliya tug'ilmagan chaqaloqqa ta'sir qiladimi yoki yo'qligini aniqlash mumkin .Ammo test homila uchun ba'zi xavflarni keltirib chiqaradi .Homiladorlikdan oldingi testning ijobiy va salbiy tomonlari haqida tibbiyot xodimlari maslahatlashish lozim .

➤ Labarotoriya diagnostikasi .Koagulyatsiya tekshiruvi bosqichma -bosqich amalga oshiriladi.gemorragik holatlarga shubha qilingan hollarda koagulyatsiya skringing faollashtirilgan qisman tromboplastin vaqti (APTT),protrombin vaqti (PT) trombin vaqti (TT) va fibrinogen konsentratsiyasini o'z ichiga oladi.

Davolash usullari.

Gemofiliyani davolashning asosiy usuli **o'rinbosar (subtitutsion)terapiya** deb ataladi .VIII qon ivish omili (gemofiliya A uchun) yoki IX qon ivish omili (gemofiliya B uchun) konsentratlari asta-sekin tomchilab yuboriladi yoki vena ichiga yuboriladi .Bu infuziyalar yetishmayotgan yoki past bo'lgan qon ivish omilini to'ldirishga yordam beradi .qon ivish omilining konsentratlari inson qonidan tayyorlanishi mumkin .Qon gepatit kabi kasalliklarning tarqalishining oldini olish uchun davolanadi .Donorlik qonining skringing va davolashning hozirgi usullari bilan inson qon ivishining omili tufayli yuqumli kasallikka chalinish xavfi juda kam .Xavfni yanada kamaytirish uchun siz yoki farzandingiz inson qonidan tayyorlanmagan ivish omili konsentratlarini qabul qilishingiz mumkin .Bular rekombinant ivish omillari deb ataladi .Laxtalanish omillarini uyda saqlash ,aralashtirish va ishlatish oson -omilni olish uchun atigi 15 daqiqa vaqt ketadi .Qon ketishini oldini olish uchun siz muntazam ravishda o'rinbosar terapiyadan foydalanishingiz mumkin .Bu profilaktika yoki profilaktika (PRO-fih-lac-tik) terapiyasi deb ataladi .Yoki faqat sizga qon ketishini to'xtatish

uchun o'rinbosar terapiya kerak bo'lishi mumkin .Davolashning zaruratiga qarab qo'llanilishi talab terapiyasi deb ataladi.Talab terapiyasi profilaktika terapiyaga qaraganda kamroq intensiv va qimmatroq .Biroq ,talab terapiyasini olishdan oldin qon ketishi zarar yetkazish xavfi mavjud.

❖ **Desmopressin-(DDAVP)**-bu yengil gemofiliya A bilan kasallangan odamlarni davolash uchun ishlatiladigan sun'iy garmon .DDAVP gemofiliya B yoki og'ir gemofiliya A ni davolash uchun ishlatilmaydi .DDAVP saqlagan VIII omil va fon Villebrand omilining ajralib chiqishini rag'batlantiradi;shuningdek ,u qondagi bu oqsillar darajasini oshiradi. Von Villebrand omili VIII omilini olib yuradi va bog'laydi ,keyin u qon oqimida uzoqroq qolishi mumkin .DDAVP inektsiya yoki burun spreyi shaklida beriladi.Ushbu dori tez-tez ishlatilsa ,uning ta'siri yo'qolishi sababli ,dori faqat ma'lum holatlarda beriladi .Ma'salan,

Siz qon ketishining oldini olish yoki kamaytirish uchun stomatologik muolajalardan oldin sport turlari bilan shug'ullanishdan oldin ushbu dorini qabul qilishingiz mumkin .

❖ **Antifibrinolitik dorilar** .(shu jumladan traneksamik kislota va epsilon aminokaprovik) o'rinbosar terapiya bilan birgalikda qo'llaniladi.Ular odatda tabletka shaklda beriladi va qon quyqalarining parchalanishiga yo'l qo'ymaydi.Bu dorilar ko'pincha stomatologik muolajalardan oldin yoki og'iz yoki burundan qon ketishini yoki yengilichak 5ni davolash uchun ishlatiladi .

❖ **Gen terapiyasi.** Tadqiqotchilar gemofiliyani keltirib chiqaradigan nuqsunli genlarni tuzatish yo'llarini topishga harakat qilmoqdalar.Gen terapiyasi hali gemofiliyani davolashning qabul qilingan usuli bo'adigan darajada rivojlanmagan. Biroq,tadqiqotchilar gen terapiyasini klinik sinovlarda sinab ko'rishda davom etmoqdalar.

❖ **Gemofiliyani** davolash mahsulotlari.Helimbra (shuningdek ACE 910 yoki emizumab sifatida tanilgan ,DDAVP yoki Stimat (desmopressin asetat), Amicar(epsilon aminokaproik kislota),Roctavian (valoctocogene roxaparvovec-rvox),Hemgenix (etranakogen dezaparvovek) kabi dori vositalari tibbiyotda qo'llaniladi.

XULOSA.Gemofiliya irsiy qon ivish tizimi kasalliklari orasida klinik va ijtimoiy ahamiyati yuqori bo'lgan patologiyalardan biridir. O'z vaqtida tashxis qo'yilmasa, bo'g'imlarning deformatsiyasi, nogironlik hamda hayot uchun xavfli ichki qon ketishlar rivojlanishi mumkin.So'nggi yillarda molekulyar genetika va gematologiya sohasidagi yutuqlar gemofiliyani tashxislash va davolash imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi. Rekombinant ivish omillari, profilaktik substitutsion terapiya, antifibrinolitik preparatlar hamda gen terapiyasining rivojlanishi bemorlarning umr davomiyligi va hayot sifatini sezilarli yaxshilamoqda. Shu bilan birga, kasallikning oldini olishda genetik maslahat, prenatal diagnostika, muntazam tibbiy kuzatuv va bemorlarni profilaktik davolash muhim o'rin tutadi.Xulosa qilib aytganda, gemofiliyani samarali boshqarish faqat kompleks yondashuv — erta diagnostika, zamonaviy davolash usullari, profilaktik choralar va bemorlarning tibbiy savodxonligini oshirish orqali amalga oshiriladi. Kelgusida gen

terapiyasining keng joriy etilishi ushbu kasallikni davolashda yangi istiqbollarni ochishi va bemorlarning hayot sifatini yanada yaxshilashi kutilmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati

1. World Federation of Hemophilia. Guidelines for the Management of Hemophilia. 3rd Edition. Montreal, 2020.
2. World Federation of Hemophilia. Annual Global Survey 2023. Montreal, 2024.
3. Srivastava A., Santagostino E., et al. Guidelines for the Management of Hemophilia. *Haemophilia*. 2020.
4. Hoffbrand A.V., Moss P.A.H. Essential Haematology. 8th Edition. Wiley-Blackwell, 2019.
5. Kumar V., Abbas A.K., Aster J.C. Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease. 11th Edition. Elsevier, 2023.
6. Jameson J.L., Fauci A.S., et al. Harrison's Principles of Internal Medicine. 22nd Edition. McGraw-Hill, 2024.
7. Rodak B.F. Hematology: Clinical Principles and Applications. 6th Edition. Elsevier, 2020.
8. Kaushansky K., et al. Williams Hematology. 10th Edition. McGraw-Hill, 2021.
9. Hoffbrand A.V. Color Atlas of Clinical Hematology. Wiley, 2019.
10. Mannucci P.M., Tuddenham E.G.D. The Hemophilias. *New England Journal of Medicine*.
11. Pipe S.W. Gene Therapy for Hemophilia. *Blood*. 2023.
12. Peyvandi F., Garagiola I., Young G. The past and future of haemophilia. *The Lancet*. 2016.
13. Bolton-Maggs P.H.B. Inherited Bleeding Disorders. Wiley, 2021.
14. WHO. Genomic Resource Centre: Hereditary Blood Disorders. Geneva.
15. WHO. Model List of Essential Medicines. 2023.
16. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi. Gemofiliya bilan og'rigan bemorlarni tashxislash va davolash bo'yicha klinik tavsiyalar.
17. McPherson R., Pincus M. Henry's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods. 24th Edition.
18. Greer J.P., et al. Wintrobe's Clinical Hematology. 15th Edition. Wolters Kluwer, 2023.
19. Kliegman R.M., et al. Nelson Textbook of Pediatrics. 22nd Edition. Elsevier, 2023.
20. Brunton L.L., Hilal-Dandan R., Knollmann B.C. Goodman & Gilman's The Pharmacological Basis of Therapeutics. 14th Edition. McGraw-Hill, 2023.