

**АНДИЖОН ДАВЛАТ ТИББИЁТ ИНСТИТУТИ ФАКУЛЬТЕТ,
ГОСПИТАЛ ТЕРАПИЯ, ХАЛҚ ТАБОБАТИ
ВА ЭНДОКРИНОЛОГИЯ, ГЕМАТОЛОГИЯ КУРСИ
БИЛАН КАФЕДРАСИ**

МАЪРУЗА

**ГЕМОЛИТИК КАМҚОНЛИКЛАР Г-6-ФДГ
ТАЛАССЕМИЯЛАР, АУТОИММУН, АПЛАСТИК АНЕМИЯЛАР**

**ГЕМОЛИТИК КАМҚОНЛИКЛАР Г-6-ФДГ
ТАЛАССЕМИЯЛАР, АУТОИММУН, АПЛАСТИК АНЕМИЯЛАР**

Маъруза мақсади: Талабаларга анемиялар ва темир танқислиги камқонлиги хақида, уларнинг тарқалиши, этиологиялари, клиникаси ва замонавий даволаш принциплари хақида тушунча бериш

Мавзу 1	Гемолитик камқонликлар Г-6-ФДГ талассемиялар, аутоиммун, апластик анемиялар
Талабалар сони :45-50 киши	Вакт-2
Укув машгулотининг шакли	Ахборотли мавзуй, маъруза.
Маъруза машгулотининг режаси	<p style="text-align: center;">«Гемолитик камқонликлар Г-6-ФДГ талассемиялар, аутоиммун, апластик анемиялар» МАЪРУЗА РЕЖАСИ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Гемолитик камқонлик хақида тушунча, қон ивиш системаси. 2. Гемолитик камқонликларнинг замонавий синфланиши. 3. Гемолитик камқонлик турлари этиологияси, клиникаси, даволаш. 4. Гемолитик камқонлик клиник кечишлари, даволаш. 5. Критерии диагностикаси и дифференциаль диагностикаси. 6. Даволаш тактикаси. 7. Гемолитик камқонлик медико-генетик консультацияси. 8. Хулоса.

<p><i>Машигулот максуди</i> :талабаларга гемолитик камконлик хакида, атипик кечиш вариантлари ташхислаш мезонлари ,киёсий ташхислаш, текшириш усуллари уларини даволаш буйича тушинча ва урганиш учун йуналиш бериш.</p>	
<p><i>Педагогик вазифалар:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Гемолитик камконлик хакида тушунчани талабалар томонидан англашига эришишни таъминловчи фаолиятини ташкиллаш. • Ташхис куйишдаги муаммони ифодалаш,уни ечиш учун хал килиниши зарур булган кичик муаммоларни аниклашни ташкиллаш; • Касалликни асосий текшириш методларини узлаштиришга каратилган фаолиятни ташкиллаш. • Касалликнинг клиник кечиш хусусиятлари, патологик холатлар, тушинчаси мохиятини урганиб даволаш 	<p><i>Укув фаолиятининг натижалари:</i></p> <p>Талабалар куйидагиларни бажара олади.</p> <ul style="list-style-type: none"> • «Гемолитик камконлик тушунчасига таъриф бера оладилар» • Ташхис куйишдаги муаммони ифодалай оладилар, уни ечиш учун хал килиниши зарур булган кичик муаммоларни курсатиб бера оладилар. • Касалликни асосий текшириш методларини белгилаб бера оладилар. • Касалликни клиникаси,унинг ривожланиш жараёни,этиологияси,риск омиллари билан боғланган мохиятини тушинган холда даволаш йуналишларини белгилай оладилар.

Йуналишларини белгилаб чиқишга қаратилган фаолиятини ташкиллаш;	
Таълим усуллари	Методлар: ахборотли, мавзли маъруза, суҳбат, баҳсли мунозара.
Таълим воситалари	Маруза матни: таблицалар, слайдлар, кадоскоп, диапротектор ва мавзу буйича беморлар демонстрация қилиш, таркатма материаллари.
Таълим шакллари	Жамоавий
Уқитиш шароитлари	Маъруза зали
Мониторинг ва баҳолаш	Эътиборни қузатиш, савол-жавоб

Маъруза машгулотининг технологик харитаси

Босқичлар, вақт	Фаолият мазмуни	
	Уқитувчи	Талаба
1-босқич Машгулотга қириш (5 дақиқа)	1.1 Мавзу, режа, мақсад қутилажак таълимий натижалар, режалаштирилган ишларни эълон қилиш, машгулот хусусиятлари билан талабаларни таништириш	1.1 Тинглайдилар, маълумотларни аниқлаштирадилар, савол берадилар.
2-босқич Асосий	2.1 Талабаларни мавзуга оид муаммога олиб қиришга	2.1 Суҳбатда қатнашадилар,

<p>(65 дакика)</p>	<p>каратилган савол-жавоблар:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Асосий касаллик хакида нима биласиз -Касаллик хакида тушунча. -Касалликнинг таркалиши <p>Маъруза режа буйича:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Гемолитик камконлик хакида тушунча, кон ивиш системаси. 2. Гемолитик камконликларнинг замонавий синфланиши. 3. Гемолитик камконлик турлари этиологияси, клиникаси, даволаш. 4. Гемолитик камконлик , клиник кечишлари, даволаш. 5. Критерии диагностикаси и дифференциаль диагностикаси. 6. Даволаш тактикаси. 7. Гемолитик камконлик медико-генетик консултацияси. 8. Хулоса. 	<p>саволларга жавоб берадилар</p>
<p>3-боскич Яқунловчи (10 мин)</p>	<p>3.1.Рефлексия ташкиллайди, ушбу мавзуни талабаларни булажак касби учун булган</p>	<p>Уз-узини баҳолашни амалга Оширадилар.</p>

	<p>ахамиятига алохида ургу беради.</p> <p>3.2.Талабаларнинг машгулотдаги умумий ва индивидуал фаолиятини баҳолайди.</p> <p>3.3.Талабалар билан таълимий максадларга эришилганлик даражасини тахлил килади.</p> <p>3.4. Семинар машгулотга тайёргарлик буйича маслахат ва йуриқномалар беради</p>	<p>Саволлар берадилар</p> <p>Семинар юзасидан бериладиган вазифаларни аниқлаштирадидлар.</p>
--	--	--

ГЕМОЛИТИК КАМКОНЛИКЛАРНИ КИЁСИЙ ТАШХИСЛАШ ВА КИСИЙ ДАВОЛАШ

Ирсий касалликларни, шу каторда ирсий қон касалликларни дини олиш хозирги замон тиббиёт фанининг долзарб масалаларидан бири булиб, у кадим замонлардан бери фақат олимлар ва мутфаккирларнигина эмас балки бутун инсониятни кизиктириб келади.

Ирсий қон касалликлар орасида купрок учрайдиганларидан хисобланган гемоглобинопатия, энзимопатия ва уларга ухшаш касалликлар (гемоглобинозлар F , Д, Е, М ва α , β -талассемиялар) гемоглобин молекуласида глобиннинг альфа ва бетта занжирлари етишмовчилиги сабабли келиб чиқадиган молекуляр касалликлардир. Эритроцитлардаги ферментлар етишмовчиликлари орасида купрок, учраб турадиганлардан глюкоза -6-фосфатдегидрогеназа (Г-6-ФДГ), пирукиназа, метгемоглобинредуктазалардир.

Юкорида эслатилган эритроцит, гемоглобин молекулаларида учрайдиган патологик узгаришлар натижасида эритроцитларни яшаш кискаради ва шу сабабдан уларнинг емирилишидан камконликлар келиб чиқади. Жахон Соғликни Саклаш Кумитасининг (ВОЗу маълумотларига караганда, хозирги вақтда 100 миллионга яқин ахоли нишонли гем йинин

ташувчилар, шундан хар йили 100 минг, бола катта талассем билан улади.. 300 миллионга яқини эса Г-б-ФДГ ферментининг етишмовчилигини ташувчилар хисобланиб бундан 100 минг вболалиЕзда ди.Шу ватгача нишонли гемоглобинларнинг 400 га яқини ва Г-б-ФДГ ферментининг эса 400 дан ортик- тури аниқланган.

Хомиладорлик, келтириб чиқаридиган асоратлар она хаёти ва хомиланинг тугилишига салбий таъсир курсатиш мумкин.

Соғлом аёллар учун хомиладорлик бу физиологик холатдир. Ирсий камконлик билан оғриган аёллар хаёти учун эса бу катта хавф туғдириши мумкин. Бундай долзарб маммоаларни ўйлаганда хар бир инсонда куйидаги саволлар тугилиши табиийдир:

-нима учун Урта Осиё ва Кавказ орти республикаларида бу касалликлар куплаб учрайди ва бу ерлар касаллик учоғи хисобланади"

-нима учун яқин кон кариндошлар узаро никохланадилар? -нима учун тушуна-била туриб бундай оилалар уз фарзандларини майиб ва мажрух. тугилишига сабабчи булишадилар?

Бир катор мутахасисс олимлар (А.Г.Марачев, Р.Фарькавцев-Ю.Н.Токарев. С.М.Бахрамов. К.К.Салиев ва бошқалар) изланишларида аниқланишича Урта Осиё ва Кавказ орти республикаларида ирсий камконликларни бир нечта турлари (талассемиялар, эритроцитларда Г-б-ФДГ ферменти етишмовчилиги гемаглобиннинг патологик формалари 5 ,Д,Е,Ы ва бошқалар) кенг тарқалган регионлар эканлигини исботлаб беришдилар.Ўзбекистоннинг аҳолиси узига хос хусусиятга булиб, уларнинг урф-одатлари, расм-русмлари (кариндошлар кудачилик куп болалилик, тез-тез хомиладор булишлик),таласемияни, Г-б-ФДГ ферменти етишмовчилик ва бошқа ирсий камконликлар генлари куп учрашига асосий сабабларидан бири хисобланади. Бундай ирсий кон касалликлари ва уларни ташувчи шахсларни куплаб учраб туради, асосий сабаблардан бири, яқин кон кариндошлар булган кишиларни узаро турмуш куришидир.Чунки бундай оилаларда шу касалликларнг гетерозигот ташувчи ва гомозигот формалари учраб қолиш эхтимо ортади. Утказилган илмий текширишимиздан маълум булишича Фарроқ водийси аҳолиси орасида кариндош уруглар узаро никохланиши хам етарли даражада куплаб учраб, айрим холларда аҳоли ва миллатлар орасида умумий аҳолининг 4% дан 26% фоизгача тугри келади.

Баъзи бир вилоятларда бу курсаткичлар бир неча бор оғир Окибат натижада уларнинг фарзандлари орасидаг шу касалликлари оғир формалари купайиб кетишга олиб келади.Купинча бундай холат ачинарли ва бахтсиз ходисаларга олиб келиши мумкин (хомилани тушиб кетиши чакалокни чала ва улик тугилиши фарзандсизлик холлари ва майиб мажрух фарзандлар тугилиши баъзида эса уларнинг **ХАЁТДАН** куз юмишлари мумкин. Юкоридаги куйилган катор саволларга мисол келтириш натижасида жавоб олишимиз

мумкин. Бу масала факат тиббиётга алоқадор булиб қолмай, балки жамиятнинг социал масаласи ҳамдир.

Албатта утмишга хос айрим табақалар орасидаги бир қатор чеклашлар бир уруг ёки яқин қон-қариндошлар уртасидаги никоҳларни қупайишига ва унинг оқибатида майиб-мажруҳ болаларнинг туғилиши ва бир умр оиланинг бахтсиз булиб қолишига олиб келади. Тиббиёт олимлари одамларда учрайдиган ирсий касалликлар ва уларга алоқа-нуқсонларнинг 2900 дан қупрок хили борлигини аниқлашган. Қариндош никоҳи қупинча қон касалликларига сабаб булади. Ирсий қон касаллик орасида гемоглобинопатия, энзимопатия ва уларга уқшаш булган қасалликлар – гемоглобинозлар талассемия синдромлари қуп учрайди. Хозирги пайтда қанга гемоглобин қасаллигининг 400 дан ортиқ, турлари ва эритроцитларнинг Г-6-ФДГ ферменти етишмовчилигининг 400 дан турлари борлиги аниқланган.

Юқорида айтиб утилган қасалликлар натижасида гемоглобин эритроцитлар риаожланиши, функцияси, қислород СИГИМИ бузилади, қизил қон таначаси осмотик тургунлиги қамаяди, натижада патологичи узғаришлар руй беради. Турли босқичдаги гемолитик анемия (эритроцитларнинг патологичи емирилиши) юзага қелиб, бошқа ички органларга хусусан жигар, талок, юрак-қон томирлар тизими фаолияти бузилади. Эритроцитларнинг гемолитик қризлари такрорланганда (эритроцитларнинг бирданига қуплаб емирилиши) бу органлар туқималарининг лук қисми улади, инфаркт руй беради, натижада бемор ногирон булиб қолади ёки улимга олиб келади.

Талассемия ва гемоглобинопатия нима? Талассемия лотинча "талас" - денгиз, "мия" - қондаги қасаллик демақдир. Лотин тилидан таржима қилинадиган булса Урта ер денгиз гемолитик анемияси деган маънони аңлатади. Бу қасаллик асосан Урта ер денгиз атрофида мамлақатларда пайдо булиб, кейинчалик бутун дунё мамлақатларида тарқалган қасалликдир.

Талассемия Урта Осиё ва Қавқаз орти (Ўзбекистон, Тожикистонгача учрайди.

Талассемиянинг туртта клиник тури : қатта, оралик, қичик ва қичкина талассемиялар тафовут қилинади. Қатта бетта-талассемия - ота ҳам, она ҳам шу қасалликнинг генини ташувчиси булса ёки уларда талассемия қасаллиги булса уларнинг фарзандлари қатта талассемия қасаллиги билан туғилиши мумкин. Бундай ҳолат талассемия буйича гомозигот ҳолат деб аталади. Қатта талассемия бир қатори сурункали аломатлар билан характерланади. Гемолитик анемия зурайиб, жигар, талок, қатталашади, тери ранги зохил тортиб сарғаяди, гемолитик қризлар даврида қонда билирубин ва сийдикда уробилин топилади; юз ва қалла суяги узғаради, юмалок тортиб, монғоллар юзига уқшаб келади.

Бундай беморлар қупинча асосий қасалликнинг асоратидан қунончи, ички органлар туқималарида темир моддаси қуқиб, туғималар ҳалок булиши

туфайли юзага келадиган юрак, жигар ва буйрак касаллигидан халок буладилар. Беморлар гемолитик шок натижасида улиб қолишлари ҳам мумкин. Илмий текширишлардан келтирилган маълумотларга қараганда катта талассемия билан оғриган беморларнинг уртача умри 6 йилни ташкил этадилар ёшлигиданок, ногирон буладилар ёки улиб кетадилар. Лекин ҳозирги замон тиббиёт фани ютуқлари натижасида қонни керакли компонентлари ажратиб даволаш натижасида беморларнинг уртача умри анча узаймоқда.

Оралик бетта-талассемия касаллиги аломатлари катта бетта-талассемияга қараганда анча енгил ва зимдан кечади. Кичик бетта-талассемия клиник жиҳатдан бир меъёрга камқонлик бўлиши ёки булмаслиги билан ифодаланади. Минимал бетта-талассемия эса клиник жиҳатдан **СОГЛОМ** бўлиб, касаллик генини ташувчиси ҳисобланади.

Бундай беморларда кечадиган гемолитик кризлар хомиладорликка алоқадор бўлиши мумкин, хусусан, хомиладорлик асоратлар билан кечганда номоён булади.

Талассемия тарқалган регионларда жуфт гетерозигот турлар социал ва тиббий жиҳатдан катта хавф тугдиради ва болалар улимига **ОЛИБ КЕЛИШИ МУМКИН** ва аломатларсиз кечадиган гетерозигот турларни аниқлашни қупайтиради.

Бундан ташқари, альфа-талассемия ҳам булади, у глобикниж альфа занжирри синтези бузилиши таъсирида пайдо булади ва анча кечиши билан фарқ қилади. Буларнинг ҳаммасига тула сифатли эритроцитларнинг талокда тез парчаланиши, гемоглобин синтези суяк илигидаги темир моддасининг эритробластлар билан утилизация қилинишининг бузилиши натижасида юзага келадиган анемиясидир.

Бетта-талассемия туғма касаллик бўлишига қарамай, унинг ор турида касалликнинг биринчи аломатлари асосан 3 - 5 - 7 ёшли С ларда (2 -3 ёшли) ҳам учрайди. Одатда касал болаларнинг холи қ, ди.бола кам ҳаракат булади, иштаҳаси булмайди, боши айланади. Унинг буйи яхши усмайди, териси оқ-сарғиш булади, жигар ва талок катталашади. Суягида ҳам узғаришлар руй беради, минора шаклини олади. Юқорида айтиб утилган клиник аломатлар ниҳоятда узғариб туриши билан тафовут қилинади.

Юқорида айтиб утилган фикрларимизнинг далили сифатида клиника-мизда даволанган бетта-талассемиянинг оралик тури билан оғриган баъзи беморларни мисол келтирамыз.

Г. исмли бемор 26 ёшда, миллати узбек. Вақти-вақи билан мадори қурийди, салга толиқиб қолади, баъзан сийдик ранги ўзгаради, териси ва қузи оқи сал сарғайган. Беморга бетта-талассемиянинг оралик тури келтириб чиқарган гемолитик анемия диагнози қуйилди. Унинг оила аъзолари текширилганда, угледа нуксонли гемоглобин турлари қупайиб кетганлиги топилди. Беморнинг эрида эса минимал талассемия топилди. Беморда I ва 2-

хомила буйидан тушган (6 ойлик муддатлирда) 3 - хомиладан туғилган уғил чакалоклигида не булган, кейинги икки кизи туғилгандан сунг 1-3 кун яшашган холос. Унинг сунги фарзанда тўлик туғилган. Беморнинг синглиси 4 ёшда нобуд булган. Беморнинг насл- насаби текширилганда унинг углега турмушга чикканлиги маълум булди, ёлгиз угле эса бета-талассемияни гетерозигот ташувчиси хисобланади. Якин кон кариндошларнинг куда-анда булишлари юкоридаги окибатларга олиб келади. Биз бир хаётдан мнсол келтирдик. Аслида эса бундай оилалар куплаб учрайди.

Демак, кичик ва минимал талассемия сифатида генининг гетерозигот ташувчилари борлиги бу оилаларда оғир гемолитик анемиялар билан кечадиган катта талассемиялар пайдо булишига доимо хавф солиб туради, бундай беморларда гудаклик чоғидаёк, ногиронликка чалинади ёки нобуд буладилар. 1

Айрим оилаларнинг (СМ. Бахрамов ва бошка, 1986 й.) ёзишича бизнинг вохамизда купрок, ирсий микросфероцитар гемолитик камконлик учрайди, Уларнинг аник ташхисини куйиш учун эса, эритроцитларнинг кислотага чидамлилигини аниклаш кифоя булиб, хусусан унга силжиган булади.

Ирсий микросфероцитоз билан оғриган аёллар хомиладорлигида гемолитик кризи хакимларнинг ишини оғирлаштиради. Агар гемолитик криз хомиладорлининг дастлабки пайтларида булса, хомилани олиб ташлаш ва спленэктомия килиш керак. Агарда асорати - ут тош касаллиги аникланса, ут пуфагини хам олиб ташланади. Хомиладорлик 4-6 ойлик булса, талок олиб ташланиб, хомиладорликни сақлаб қолинади. 7 ойликдан кейин эса, хомилани она корнидан жаррохлик йули билан (кесарево сечение) олиб, талок хам олиб ташланади.

Бета-талассемия (кичик, кичкина турлари) генларини ташувчилар одатда соғлом хисобланади, касаллик асоратсиз кечади, баъзан эса енгил гемолитик кризлар кузатилиши мумкин. Купинча бунга сабаб юкумли касалликлар, хомиладорлик, айникса, асоратли кечганда булади. Бетта-талассемия генини ташувчиларнинг ташхисини эритроцитлар тузилишини текшириш (нишонли эритроцитлар, микроцитоз, анизоцитоз, гипохромия), осмотик босимни ва гемоглобинларнинг А- ва F булаклари микдорини ортишига асосан куйилади.

Талассемияларни даволаш асосан симптоматик булиб, иммунлогик ва гурух мослигидаги музлатилган эритроцитларни эритиб куйилади. Яна фолат кислотаси, дармондорилардан "В" гурухи, "Е ва бока зарур дори-дармонлар килинади. Хозирги вақтда гистологик мос келган суяк кумигининг куйиш эса катта қизиқиш уйғотмокда. Баъзи холларда булса кора талок, зурикиб кетганда жаррохлик (спленэктомия) йули билан хам даволанади. Талассемиянинг гетерозигот турларининг ташхисини куйишда насл

генотипини аниклаш, келин-киёвларни текшириш (тиббий- гетик маслахатхонада) ва она корнидаги хомилани текширишдан иборат булиб, касал туғилиш хавфини олдини олиш макул булади.

Уроксимон хужайрали камқонликларда (S-гемоглобинемия) ташувчилар ва хомиладорлик.

Бу муаммо алохида ахамият касб килмокда, чунки охирги 25 йил ичида бундай касаллиги бор аёллар туғиш ёшигача яшамокдалар. Булар орасида эса оналар ва болалар ўлими юкорлигича қолмокда. Хаттоки бу курсаткич вирусли сариқ касали, зотилжам, упка инфаркти, пиелонефритлардаги хомиладорлар улими каби булмокда. Камқонлик аломатлари асосан хомиладорликнинг охирпи 3 ойда руёбга чиқиб, аёлнинг туғиш вақтида ёки кейинги дастлабки кунларида ёғли эмболия, суяк кўмиги зарарланишидан улим келиб чикмокда.

Соғлом аёлларга нисбатан уроксимон хужайрали камқонликларда чала туғиш ёки бола ташлаш куп учрайди. Бу камқонликнинг енгил турларида она ва хомилага хавф озрок. Шунинг учун хомиладор булиш ва туғиш мумкин, аммо бу яна хомиладорликни кандай кечишига хам боғлик булади. Агар хомиладорликни эрта тухтатиш керак булса, оғриксизлантиришга алохида ахамият берилиши шарт хомиладорликни саклаб колинса, бундай аёл доимо, гинеколог ва гематолог назоратида булиши керак. У 10-15 мг кунига берилади.

Ишлаб чикилган усулга (Токарев Ю.Н., 1985 й-), биноан аёл хомиладорликнинг биринчи ярмида, касалликнинг белгилари булмаса ёки жуда оз булса, 6 хафтада бир марта кон куйиш ва гемоглобин микдорини 100 г/л-дан туширмаслик керак. Охирги уч ойликда оса S-гемоглобиннинг кондаги микдорини 40-дан пасайтириш максадида кон алмаштириш керак. Бундаги асорат ва юкумли сарикка чалиниишга салбий таъсири, гемосидероз булиши мумкин.

Агар касалликнинг белгилари купрок аник, булса, кондаги Нв-5 микдорини 40 %- гача ушлаб туриш учун керагича кон куйиш ёки кон алмаштириш токи туккунга кадар давом эттирилади.

Агар аёлда НвAS гетерозигот ташувчи булса кондаги O_2 -нинг ниобий босими, РН паст булганда буйракнинг мил кисмида эритроцитлар урок, шаклини олади за буйрак фаолиятини бузади. Бундай аёлларда купинча гематурия, белгисиз бактериурия ва сийдик йулларида микроблар топилади. Хомиладорларда буни аниклаш ва даволаш катта ахамиятга эгадир. Агарда Нв AS ташувчиларда жаррохлик ёрдами килинса, кислородни куп бериб, оғриксизлантириш ва айрим нафас марказини фалажловчи наркотик дориларни кулламаслик керак. Лекин уроксимон гемоглобин Урта Осиё республикаларида камрок, учрайди.

Эритроцитларда Г-6-ФДГ ферменти етишмовчилигидан келиб чиқадиган гемолитик анемия нима? Кизил қон таначалари кобиридаги 100 га яқин ферментлар борлиги аниқланган. Шулардан бири Г - 6- ФДГ булиб, унинг 400 дан ортик турлари аниқланган. Шу фермент етишмаслиги натижасида одамда гемолитик анемиянинг оғир турлари пайдо булиши учраб туради. Бундай анемиялар турли клиник вариантлар билан тафовут килинади. Булардан бири хеч қандай аломатсиз ёки кам белгилар билан кечиши, уғил болаларда руйи рост учраб туради. Ва баъзи ҳолларда сурункали гемолитик анемия босилиб туради, вақти-вақти билан гемолитик кризлар юз беради. Бу дори препаратларнинг гемолитик ёки сурункали ёхуд уткир юкумли касалликларнинг захарли таъсири натижасида пайдо булади. Бунда оддий профилактика тадбирларига амал қилинмаса, тусатдан уткир гемолитик криз ёки шок юзага келиши мумкин. Шунинг учун барча беморлар ва уларнинг ота-оналари яқин қариндошлари бу ҳақда огохлантирилиб куйилади. Эритроцитлар гемолизини пайдо булишига сабабчи ҳисобланган дорилар руйхатини уларга бериб тушунтирилади.

Шундай беморларнинг қариндош-уруғларини текшириб қурилганда 221 кишидан 49 таси (беморлар билан бирга) эритроцитларнинг Г - 6 -ФДГ ферменти танқислиги аниқланган. Шунини таъкидлаш лозимки текширилган 28 оилада 57 бола ёшлигиданок, нобуд булган, ҳар бир оилада уртача 2 бола нобуд булган. Бирок, уларнинг гомозигот ёки гетерозигот касаллиги ташувчиси эҳтимоли яқин туради, бундай оилаларда хомиладорликни саклаб қолиш масаласи жуда катта аҳамиятга эга, чунки 41 ҳодисада хомиладорликнинг биринчи ярида бола тушиб кетган.

Шунини таъкидлаш керакки, Г - 6 - ФДГ танқислигидан пайдо буладиган гемолитик анемияси бор беморлар турли клиник вариантлар билан фарқ, қиладилар. Уларда касаллик хеч қандай аломатларсиз ёки белгилари кам ҳолда, шунингдек оғир кечадиган уткир гемолития кризлар руйи рост анемия билан кечади. Бошқа ҳолларда касаллик сурункали гемолитик анемия типиде утади. Касаллик дам босилиб, дам гемолитик криз руйи бериб туради бундай кризга дори-дармонлар ёки сурункали ва уткир юкумли касалликлар таъсир қилади. Бундай беморлар касалхоналарда куп марта даволанадилар. Ушбу фермент генини ташувчиларнинг купчилигида касаллик клиник жихатдан пайдо булмаслиги мумкин (Г -6 - ФДГ ферментини яширин ташувчиси).

Эритроцитлардаги Г-6-ФДГ ферменти етишмаган камқонлик авлоддан-авлодга жинсий хромосом? - Х орқали утади. Шу сабабли гомозигот аёллардо доимо фермент фаоллигининг камчилиги булса, гетерозигот аёлларда фақат фермент фаоллиги кучли пасайганларда дорилар таъсирида булар сони 100 дан ортиқгина гемолиз- эритроцитлар парчаланиши булади. Бундан ташқари яна қандли диабет, жигар касаллиги гелментозлар ва хомиладорлик ҳам кузатиши мумкин.

Клиник белгилари тери ранги бироз окарган, сарғимтир, куз шиллик пардаси сарғиш, сийдик ранги тук, ахлат ранги узгармаган, баъзан эса тук-жигарранг. Ташхис куйиш асосан эритроцитлардаги фермент сифат бор-йуклигини (Бернштейн усули), микдорини (Мотульский усулида аникланади, Хамма ирсий кам конларни хакимининг доимий назоратига ва махсус туғрукхоналарда ҳам хисобга олинади. Эритроцитларда Г- б - ФДГ ферменти етишмаган гомозигот кизларни ёшлигидан болалар ҳам хисобга олинади ва доимий назорат килинади.

Гемолитик кризлар вақтида даволаш асосан куйидагича олиб борилади гемолитик омилни инсон жисмига тушишини тухтатилади, сунгра гемотрансфузия (ювилган эритроцитлар), стероид гормонлар, витаминлар берилади. Агар кора талок зурикиб кетса спленэктомия килинади. Агар гемолиз енгил, ретикулоцитоз булса, хушидан кетмаса, буйрак етишмовчилиги кузатилмаса дори моддаларни бериш тухтатилади, оксидланишни сусайтирувчилар, - витамин "Е" уколи килинади (2 мл кунига 2 махал). Бундай беморлар хаммаси амбулатория назоратига олинади ва хархил касалликларни олдини олиш чоралари курилади, айникса, эритроцитларни парчаловчи, бундай химик моддалар, дорилар ва бонкаларни кулга берилади ва уларни бериш ва истъемол килиш мутлоко такикланади.

Ирсий камқонликларни олдини олувчи асосий омил, шу хасталиклар куп учрайдиган жойларда тиббий- генетик маслахат (медико-генетик консультация) хоналари ташкил килиниб ахолкни тула текширувдан утказиш керак ва генетик хавфли холатни аникланади. Генетик хавфли холати касаллар 0% - дан ортса - паст даражаси. 10-20% булса урта даражаси, 20% дан баланд булса, бу жуда юкори даражаси деб айтилади.

Агар генетик хавфли холат паст даражада булса, бу ерларда хомилани ирсий какконликка текширилмаса ҳам булади ва хомиладор булиш, бола туғишга ҳам рухсат берса булади. Агар генетик хавфлилик ортик ва юкори даражаларда булса бу тугридан- тугри хомиладор булмасликка ва туғмасликка - хомилани олиб ташлашга курсатма хисобланади.

Беморлар ва уларнинг кариндошларига муаян оилаларда ирсий касаллик хавфи куп учраши мумкинлиги ушбу генни ташувчилар уртасида якин кариндошлар турмуш курса, тузатиб булмайдигай касалликлар келиб чикиши кузатилади. Узбекистан ва кардош кушни республикаларда шундай касалликлар генини ташувчилар кўплаб учраб туради. Шунинг учун тиббий генетика маслахатларини ташкиллантириш мухим ахамият касб этади.

Ирсий энзимоленик метгемоглобинемия нима? Бу касалликда эритроцитларда метгемоглобинредуктаза ферменти кескин камайиб кетади ёки бутунлай булмади. Бу ферменти активлиги сусайишига караб касалликнинг гетерозигот (активликнинг сусайиши) ва гомозигот (ферментнинг мутлако булмаслиги) турлари тафовут килинади.

Касалликнинг асосий белгиси, конда кислород етишмаслиги натижасида кукариб кетади, касаллик асосан гомозигот турда пайдо булади. Бирок гетерозигот турда ҳам пайдо булиши гипоксияга (хужайра ва тукумаларда кислороднинг етишмаслиги)га боғлиқ. Бу метгемоглобиннинг ошиши окибатидир. Бу беморларда фунционал "яширин анемия" ривожланишига олиб келади.

Бундай оилаларда гомозигот боланинг туғилган пайтиданок, териси, кузга ташланадиган шиллик кавалари, лаб четлари, бурун учи, кулок солинчоғи, тирнок ва юзнинг хамма ери кукаради. Беморнинг кандай даражада кукариши конда метгемоглобин миқдорига боғлиқ булади ва хатто юзи кулранг —куктир тусдан тук бинафша рангга киради. Клиник аломатлари хам юрак - томирлар, нафас ва кон хосил килувчи тизимларнинг компенсация килиши кобилиятига кура намоён булади. Одатда метгемоглобин даражаси 20-50% булганда беморнинг холи курийди, жисмонан зуркканидан хансирайди, серзарда булиб қолади, боши оғриб айланади, хотираси сусайиб, кўкраги атрофида нохуш сезги пайдо булади ва юраги гуппилаб уради. Бирок бошка ички органлар текширилганда мухим узгаришлар топилмайди.

Бу касалликнинг ирсий табиати - аутосом- рецессивдир. Фаргона водийсида истикомат килувчилар орасида 17 ходисада ана шундай касаллик топилганлиги, жумладан 3 таси гомозигот бемор эканини баён килинган эди. Бу ИЭМ нинг гуё иккинчи учоғини килиниши демакдир.

Бу оилада болалари 6 кишидан иборат булиб, ундан 7 киши хола- ваччалар узаро никохланишган. Якин кариндошлари хиообланмиш 58 кишидан 48 киши она томонидан булиб, булар яхшилаб лаборатория текширувидан утказиладинда улардан 17 (42,5) кишида метгемоглобинредуктаза ферментини активлиги сусайиши ёки нулга тенглиги аникланган.

Ирсий микросфероцитоз (Минковский—Шоффар касаллиги)ни биринчи марта 1900 йилда Минковский, кейинчалик Шоффар ан-ча батафсил баён қилишган. **касалликнинг сабаблари ва ривожланиши.** Касаллик асосида эритроцитлар мембратласи оксилнинг иллоти ётади. Мембрана аномалияси эритроцитларга натрий ионларининг одтик даражада киришига ва улар ичида кўп сув йиғилишига олиб келади. Натижада сферик (шарсимон) эритроцитлар (сфероцитлар) пайдо булади. Икки томонлама ботик нормал эритроцитлардан фаркли уларок сфероцитлар кон айланишининг тор жойларида, масалан, та-лок синусита утиш жойида букилиш хусусиятига эга эса эритроцитларнинг талок синусларида сурилишининг секинлашувига улар юзасининг бир кисми узилиб қолишига ва шу тарика микросфероцитлар хосил булишига олиб келади. Шу сабабли улар аста-секин халок булади. Парчаланган эритроцитлар талок макрофаглари томонидан ютилади. Талокда эритроцитларнинг доимий гемолизи унинг хужайраларининг ортикча усишига ва бу органнинг

катталашувига олиб келади.

Ортикча миқдорда ичакка тушаётган билирубин организмдан сийдик ва асосан ахлат билан стеркобилин куринишида чиқарилади. Стеркобилиннинг бир суткада чиқарилиши нормадан 10-20 марта ортик булади. Билирубиннинг куплаб утга чиқарилиши ут пуфаги ва йулларида тош хосил бўлишига, ўт плейохромиясига олиб келади.

Клиник кўриниши. Кўп ҳолларда касалликнинг дастлабки белгилари ўсмирлик ёки балогатга етган даврда аниқлана бошлайди. Болаларда касаллик белгиларини уларни яқин қариндошларининг касалликлари туфайли тиббий кўрувдан утказилганда аниқланади., Касаллик зураймаган даврда шикоятлар бўлмаслиги мумкин. Зурайган даврида дармонсизлик, бош айланиши иситма чиқиши кузатилади.

Касалликнинг асосий клиник белгиси сарғайиб кетишдир. Сарғайиш касалликнинг бирдан-бир белгиси булиб қолиши мумкин. Беморнинг ахлати тук- жигар ранг булади. Ут йулларида тош хосил бўлишига мойиллик ошиши муносабати билан беморларда ут-тош хуружлари кузатилиши мумкин. Бунда купинча холецистит белгилари намоён булади. Умумий ут йулининг тош билан тусилиб қолиши натижасида қисилиш сариклиги синдроми юзага келади (билирубин\ анча ошиб кетади, сийдикда ут пигментлари пайдо булади, хоказо).

Ирсий микросфероцитознинг энг муҳим белгиси талокнинг катталашиб кетишидир. У ковурга ёйи остидан 2—3 см га чиқиб туради. Узок давом этган гемолизда спленомегалия кучли даражада булади. Бунда Ковурга ёйи тагида огирлик сезадилар. Асоратсиз кечаётган касалликда катталашмайди. Узок давом этган гемолитик камқонликда катталашуви мумкин. Организм ривожланиши ортда қолаётганлигининг белгилари ва юз скелети бузилиши: минорасимон бош суяги, эгарсимон бурун, тишлар жойлашувининг бузилиши, танглайнинг юқори туриши, кўз косасининг торайганлигини кузатилиши мумкин.

Камқонлик турли даражада бўлади: кўпинча гемоглобин ўрта-миёна камайган бўлади. Баъзи беморларда камқонлик кузатилмайди. Энг кескин камқонлик гемолитик кризлар даврида аниқланади.

Баъзан ўрта яшар ва катта ёшдаги одамлар болдирида трофик яралар учрайди. Уларни, даволаш яхши наф бермайди.

Касалликнинг кечишига вақти-вақти билан бўлиб турадиган гемолитик кризлар хосдир. Бунда иситма кўтарилади, сарғайиш кучаяди, қоринда кучли оғриқ ва қусиш пайдо бўлади. Гемолитик кризлар одатда интеркурент инфекциялар, совқотиш, аёлларда хомиладорлик вақтида келиб чиқади. Кризларнинг қайталаниш тезлиги хар хил, бир қатор беморларда умуман кузатилмайди.

Гемолитик ўзгаришлар. Камқонлик нормохром характерда булади. Қон суртмасида микросфероцитлар куп булади. Конда ретикулоцитлар сони ошади. Гемолитик кризлар давридагина лейкоцитлар сони ошиб, чапга силжиш кузатилади. Тромбоцитлар сони нормал холда қолади. Иликда

эритроид каторининг гиперплазияси (кучайганлиги) кузатилади. Конда боғланмаган билирубин микдори уртамиёна даражада ошади ва одатда 50-70 мкмоль/ литрдан ошмайди. Сийдикда уробилин, ахлатда стеркобилин ортик микдорда аникланади.

Ташхисини аниклаш. Ирсий микросфероцитоз ташхисини касалликнинг кечиш хусусиятига (криз ва ремиссияларнинг алмашилиб-туриши), клиник куринишига (саргайиш, спленомегалия, унғ қобирға ёйи тагида огрик, камкошиқ), периферик кондаги узгаришларга мохром камкошиқ, ретикулоцитоз, микросфероцитоз) караб аникланади. Беморнинг кариндош-уругларини текшириш мухим. Уларда зўрга аниқланадиган гемолиз белгилари ва клиник куринишсиз утадиган микросфероцитоз кайд килиниши мумкин

Ирсий касалликларни олдини олиш генетик консултацияни ўрни ва муаммолари яқин кариндошлар никохланиб оила курганда уларнинг фарзандлари орасида на факат аутомом - рецессив кон касалликлари пайдо булиши, балки яна куп гоносомно- рецессив ва бошка куп фактор- ирсий касалликлар келиб чиқиши мумкин. Ирсий камконликлар қанчалик куп учраши никохланганларни кай даражада яқин кариндош эканлигига туғридан- туғри боғлиқдир. Бунинг сабаби кон кариндошлар орасида теми- ва гетерозигот (касалик генини ташувчилар) кон-кариндош булмаганларга нисбатан жуда куп учрайди. Окибат натижада бундай оилаларда хасталикнинг гомозигот ва бошка турлари келиб чиқади. Бундай холларда тиббий генетика маслахатиға мурожаат килишға туғри келади. Консултациянинг олдиндан берадиган маслахат ва прогнозларининг аниқлиги, касалликнинг туғри топилишиға боғлиқ. Утказилган медико-генетик текширишлар натижасида ирсий касалликлар турларига ажратилгандан сунг, бундай оилаларға тегишли маслахатлар берилади.

Урта ва юкори даражали генетик хавф пайдо булган оила аьзоларининг розилиги билан чаколоклар туғилишини тухтатишға маслахат генетик хавфнинг булишидан катъий назар, хомилани саклаб қолиш ёки уни тушириб юбориш, оила аьзоларининг максадларига караб туғилади.

Хар бир бахтли булиши истаган инсон оила, айникса замонавий ёшлар хозирги замон тиббиёт фанининг ютуқларидан яхши хабардор булишлари ва узларига умр йулдош танлашларида кон-кариндошлар узаро никохланишининг ёмон томонларини хисобға олишлари керак. Улар "Ўзбекистон никох ва оила кодексини" яқин кариндошларнинг никохини тақиклашини унутмасликлари керак. Ана шунда оила мустахам булади, соғлом фарзандлар туғилади ва доимо бахтли буладилар.