

ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ ОЛИЙ ВА ЎРТА МАХСУС ТАЪЛИМ  
ВАЗИРЛИГИ  
АНДИЖОН ДАВЛАТ ТИББИЁТ ИНСТИТУТИ  
НЕВРОЛОГИЯ ВА БОЛАЛАР НЕВРОЛОГИЯСИ, ПСИХИАТРИЯ,  
НАРКОЛОГИЯ ВА ТИББИЙ ПСИХОЛОГИЯ КУРСИ КАФЕДРАСИ

## ТИББИЙ ГЕНЕТИКА

Педиатрия факультетининг 5 курс талабалари учун ўқув дастур

АНДИЖОН 2006 ЙИЛ

1. Фанни мақсад ва вазифалари, уқув жараёнидаги урни.

1.1. Тиббий генетика фанини мақсад ва вазифалари намунавий дастурда аниқланган.

Замонавий генетика морфологик ва биокимёвий жихатидан замонавий тиббиётнинг назарий пойдевори ҳисобланади. Ирсиятлик ҳаётнинг ҳамма йуналишларида намоён бўлади. Фан мақсади - организмнинг ҳамма босқичларидаги ирсият ва узгарувчанлик ходисаларининг молекуляр, хужайра, популяция даражасида урганиш, нафакат назарий томонлама, клиник фан сифатида ҳам.

Умумий амалиёт врачлари учун фанни мақсад ва вазифаларини муайянлаштирсак, олий уқув юрт шароитида тиббий генетика курси талабаларни тиббий генетика назарий асосларини, текшириш усулларини, таъхислаш ва даволаш принципларини ургатиш вазифаларини бажаради.

1.2. Фанни ўқитиш мақсади ва вазифаси.

Хар қандай амалий шифокор хар куни иш фаолиятида тадбик этиш учун тиббий генетика тугрисида маълумотга эга бўлиши зарур, чунки бундан нафакат саломатчилик, балки келажак авлодларни бахти, уларни давом этиши ҳам боғлиқдир.

Тиббиёт генетикасини ургатишнинг мақсади ва асосий вазифаси куйдагилардан иборат:

- талабаларни фенотипларни тасвирлаш мақсадида анамнезни тугри йиғиш ва беморни куриқдан утказиш учун пропедевтик куникмаларини эгаллашларини;

- инсонлардаги касалликларнинг мохиятини, этиологияси, патогенезни, келиб чиқиш механизминини, клиник полиморфизм сабаблари ҳақидаги билимларни эгаллаш ва ушбу билимларни дифференциал диагностикада фойдаланиш;

- айнан бир хил профилактик тадбирларни утказиш бўйича - аҳоли уртасидаги юқори хавфга эга гуруҳларни аниқлаш, тиббий-генетик маслаҳат беришни тушуниш, инсоннинг тугма ва ирсий патологиясини профилактикасидаги пренатал диагностикани, беморлар микдорига мое равишда тиббий-ижтимоий реабилитация асосида билиш;

- генетик асосда дорилар таъсирини индивидуал узига хос жавоб тушунчасини эгаллаш;

- цитогенетик, биокимёвий ва пренатал диагностика соҳасидаги элементар амалий куникмаларни урганиш.

1.3. Фан бўйича талабаларга куйиладиган тал аблар:

Тал аба билиши шарт:

1. Инсон геноми ҳақида замонавий тушунчага эга бўлиш.

2. Ирсият патологиянинг кдиник намоён бўлишини узига ҳослиги, умумий мезонлари. Ирсият касалликларнинг клиник диагностикасини, келиб чиқиш сабаблари ва морфогенетик вариантларининг диагностик аҳамияти.

3. Ирсият касалликларнинг турлари ва инсонлардаги белгиларни ирсий патологиясининг диагностикаси учун клиник-генеологик услубларининг аҳамияти ва асосларини.

4. Цитогенетик услубларни куллаш соҳалари: Ирсият касалликлар диагностикасида цитогенетик услубларнинг мохияти, турлари ва имконияти, хромосома тадқиқотни куллаш ва қушимча маҳсус текширувларга курсатмалар.

5. Даволашнинг умумий муаммолари, хромосомали патологияли беморларнинг ижтимоий адаптацияси ва реабилитацияси; хромосомали касалликлар профилактикасининг муаммолари.

6. Биокимёвий диагностика даражаси; биокимёвий бузилишларнинг асосий даражаси; нуксонлар алмашуви диагностикаси учун фойдаланиладиган

услуглар, биокимёвий, генетик тадқиқотларнинг курсаткичлари.

7.Купгенли касалликларнинг этиологияси, патогенези, текширувнинг махсус усуллари куллашга курсатмалар, урганилган Мендель конунларига буйсинувчи касалликларнинг профилактикаси ва даволаш усуллари, патогенетик ва симптоматик даволаш мезонлари ва генотерапия.

8.Ирсий мойиллик касалликларининг умумий тавсифи; аник касалликлари буйича кишиларни юкори хавфга эга гуруҳларга киритиш.

9.Тиббий-генетик маслахатларнинг мезонлари, турлари ва мазмуни; беморни тиббий-генетик маслахатга йуллашга курсатма.

Ю.Ирсий ва тугма касалликлар пренатал диагностикасининг мезон ва услублари; курсаткич, утказиш муддати, карши курсатмалар.

11 .Оммавий скрининг дастурлар; скринингга оид касалликларни руйхатини ва утказиш шартлари.

Талаба бажара олиши шарт.

1 .Беморларда ирсий касалликлар патологияси намоён булишини текширишни, ирсий патологиянинг умумий намоён булишини англашни, тугма морфогенетик вариантларнинг диагностикасини, беморни (феноти́пи) клиник куринишини тасвирлашда мое терминологиядан фойдаланишни.

2.Анамнез маълумотлар ва генеологик ахборотларни йигиш, шажарасини тузиш ва уни график куринишда такдим этиш, оилада касалликни ирсийлигини ёки касаллик белгиларини тахлили этишни.

3.Беморлар орасидан цитогенетик, махсус биокимёвий, молекуляр-генетик текширишларга шахсларини ажратишни.

4.Хромосома патологияли ва куп таркалган моноген ирсий белгиларни ва касалликеларни тахминий диагностикасини ифодалаш, узига хос генетик услубларни куллашни киритган холда кушимча текширувлар зарурлигини аниклашни.

5.Мультифакториал касалликларни ривожланишнинг юкори хавфи булган шахсларни аниклаш.

6.Беморни кундалик ва касаллик тарихи хулосаларида клиник-генетик ва лаборатор текширувлар натижасини кайд килишни.

7.Беморларни тиббий-генетик маслахатга асосланган холда йуллаш, тиббий-генетик маслахат утказиш учун керакли хужжатлар билан таъминлаш, оилани тиббий-генетик маслахатдан кейин карор кабул килишга кумаклашишни.

8. Ирсий ва тугма касалликларни олдини олишга хам да кенг таркалган мультифакториал касалликлар частотасини камайтиришга каратилган профилактик тадбирларни утказишни.

Укув режасининг бошка фанлар билан богликлиги.

Тиббиёт генетикаси фанини укитишда куйдаги фанлар билан богликлар бор: тиббиёт биологияси, неврология, педиатрия, эндокринология, психиатрия, травматология, гематология, фармакология.

### **5 курс педиатрия факультета талабалари учун тиббий генетикадан маърузалар мавзуси**

№	МАВЗУ	СОАТ
1.	Медицина генетикасига кириш. Медицина генетика фанини максади, вазибалари, кискача тарихи, замонавий ютуклари, урганиш усуллари. Ирсий касалликлар классификацияси.	3
2.	Хромосома ва ген касалликлар. Ирсий касалликлар диагностикаси ва даволаш принциплари. Тиббий-генетик	3

Маъруза № 1.

Мазмуни: 1. Медицини генетикасининг асосий ривожланиш боскичлари.

2. Медицина ва клиник генетикасининг замонавий ривожланишида эришилган ютуқлари.

3. Ўзбекистонда медицина генетикаси фанининг ривожланиш тарихи.

4. Медицина генетикасини урганиш усуллари: клинко-генеологик, эгизаклар, цитогенетик, биокимёвий, популяцион-статистик, дерматоглифика, ДНК-зонди.

5. Ирсий касалликлар классификацияси.

6. Маъруза № 2.

7. Мазмуни. 1. Хромосома касалликлари (Патау, Эдварс, Даун, Трисомия-Х, Шерешевский-Тернер, Клайнфельтер синдромлари). Этиопатогенези ва клиникаси.

2. Ген касалликлари (нерв-мушак дистрофиялар: Дюшен, Эрб-Рот, Ландузи-Дежерин, Шарко-Мари-Тут, Кугельберг-Велагдер, миёча атаксияси, Фридрейх, Пьер-Мари, Гентингтон хорейси, Штрюмпель касалликлари, миастения, миотония). Этиопатогенез, клиника.

3. Модда алмашув нуқсон касалликлари (оксил, углевод, ёғ, минерал тузлар), ферменттопатиялар. Бириктирувчи туқима касалликлари. Этиопатогенези ва клиникаси.

4. Ирсий касалликлар диагностикаси ва даволаш принуиплари, пренатал диагностика.

5. Тиббий генетик маслахат.

**5 курс педиатрия факультети талабалари учун тиббий генетикадан Амалий машгулотлар режаси.**

№	МАШГУЛОТ МАВЗУСИ	МАШГУЛОТНИНГ КИСКАЧА МАЗМУНИ	С О
1.	Медицина генетикасининг урганиш усуллари	Клинко-генеологик, эгизаклар, цитогенетик, биохимиявий, иммуногенетик, популяцион-статистика, дерматоглифика, молекуляр-генетик усуллари	6
2.	Ирсий касалликлари семиотикаси ва клиник диагностикаси	Ирсий касалликларнинг клиник намоён булишининг хусусиятлари, касалликнинг оммавий характерлиги, ирсий касалликларга хос симптомлар. Ирсии касалликларнинг клиник диагностикаси принциплари. Бёморни ва кариндошларини физикал текширишнинг ва куришнинг узига зос	6
3.	Хромосома касалликлари	Патау, Эдварс, Даун, трисомия-Х, Шерешевского-Тернер, Клайнфельтер, «мушук чинкириги» синдромлари этиологияси, патогенези, клиникаси, диагностикаси, солиштирма диагностикаси.	6

4.	Ген касалликлари	1 .Оксил тузилиш бузилишига боғлиқ касалликлар (муковисцидозлар). 2.Бириктирувчи тукима касалликлари:Марфан,Элерс-Данло синдромлари этиологияси, патогенези, клиникаси, диагностикаси, солиштирма диагностикаси.	6
5.	Ферментопатиялар	Оксил алмашуви бузилишига(фенилкетонурия, гисте-динемия), углевод алмашуви бузилишига(галактоземия, фруктозе-мия) боғлиқ ирсий касалликлар этиологияси, патогенези, клиникаси, диагностикаси, солиштирма диагностикаси, даволаш ва	6
6.	1 .Ирсий мойинлик	Умумий характеристика М.Ф.К.	6
	2.Ирсий касалликларни даволаш принциплари.	ривожланиш механизмлари. Одамдаги умумий касалликлар орасида ирсий мойинлик ахамияти. Умумий саволлари. Симптоматик, патогенетик, хирургик, этиологик даволаш.	
7.	Ирсий касалликларни	Тиббий-генетик маслаҳат, оилани режал аштириш.	
8.	Ирсий ва тугма ривожланиш нуксонлари касалликларнинг дастлабки диагностикаси.	Ирсий ва тугма касалликларда пренатал ва неонатал диагностика усуллари, максади, вазифалари, мохияти, ахамияти ва уларга курсатмалар	
9.	1.Амалий малакаларни	1.1 .Шажара тузиш. 2.Фенотипни таҳлил қилиш ва изохлаш. 3.Жинсий хроматинни аниқлаш. 4.Б/х таҳлил утказиш. 5.Кариотипни изохлаш. 2.1.Назарий билимларни топшириш.	

1 -машгулот

Мавзу: Медицина генетикасининг урганиш усуллари

Максад ва вазифалари: талабаларни медицина генетикада йуналадиган услублар билан текшириш ва ургатиш

Мазмуни: а) клинко-генеологик усул, шажара тузиш. Пробанд ва кариндошлардан анамнез йиғиш хусусиятлари. Облигат ва гетерозигот ташувчанлик;

б) цитогенетик услуб - кон лейкоцитлари культурасида хромосомлар тупламини текшириш, хромосомалар сонини аниқлаш, инсий хроматинни аниқлаш;

в) биокимёвий услуб-текширувга курсатма

г) эгизаклар услуги-ирсий ва ташки факторлар ахамияти, ирсийлик коэффициенти;

д) популяцион услуб - Харди-Вайнберг конуни. Генофонд ва популяция структураси. Инбридинг. Ирсий касалликлар геногеографияси.

2-машгулот

Мавзу: Ирсий касалликлар семотикаси ва клиник диагностикаси

Максад ва вазифалари: талабаларни ирсий касалликларни фенотипик

анализи ва ташхислаш принципларни ургатиш.

Мазмуни: Ирсий касалликларни фенотипи тахлили. Дисэмбриогенез белгилари ва уларнинг ирсий касалликларни ташхислашда ахамияти. Ривожланиш нуксонлари. Ирсий синдромлар хакида тушунча. Ирсий касалликларнинг клиник намоён булишининг хусусиятлари, касалликнинг оммавий характерлиги, ирсий касалликларга хос симптомлар. Ирсий касалликларнинг клиник диагностикаси, принциплари. Беморни ва кариндошларини физикал текширишнинг ва куришнинг узига хос хусусиятлари.

3-машгулот

Мавзу: Хромосома касалликлари

Максад ва вазифалари: талабаларга хромосом синдромларнинг ташхисини куйишни ургатиш, одамда хромосом туплами аномалияларни ургатиш, клиник белгиларни куриш, даволаш ва профилактика йулларини куриб чиқиш.

Мазмуни: Патау, Эдварс, Даун, трисомия-Х, Шершевский-Тернер, Клаймфельтер, «мушук кичкириги» сидромлар этиологияси, патогенези, клиникаси, диагностикаси, киёсий ташхислаш.

4-машгулот

Мавзу: Ген касалликлар

Максад ва вазифалари: моноген касалликлар хакида тушунча бериш, уларнинг клиник полиморфизми, синфланиш принциплари, ташхислаш ва даволашни талабаларга ургатиш.

Мазмуни: 1.Аутосом-доминант тип буйича наслга утиш билан кечувчи касалликлар -Марфан синдроми, нейрофиброматоз.

2.Аутосом-рецессив тип буйича наслга утиш билан кечувчи касалликлар - муковисцидоз, адреногенитал синдром.

3.Х-хромосомага боглик рецессив тип - мушак дистрофияси Дюшен формаси, гемофилия.

4.Ирсий нерв-мушак касалликлари-Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина, Шарко-Мари-Тут, Кугельберг-Веландер, миастения, миотония, миоплегия.

5-машгулот

Мавзу: Ферментопатиялар

Максад ва вазифалари: талабаларни ирсий модда алмашуви бузилиши касалликларни этиологияси, патогенези, клиникаси, тахислаш, замонавий даволаш ва профилактикаси усулларини ургатиш.

Мазмуни: 1.Амнокислота алмашинуви бузилиши - фенилкетонурия, альбинизм.

2.Углевод алмашинуви бузилиши - галактоземия, фруктоземия, гликоненоз, мукополисахаридоз.

3.Липид алмашинуви бузилиши - Тей-Сакс амавротик идиотия, Ниманн-Пика касаллиги.

6-машгулот

Мавзу: Ирсий мойиллик касалликлар.Ирсий касалликларни даволаш принциплари

Максад ва вазифалари: талабаларга мультифакториал касалликларни хакида тушунча бериш, ташхислаш, прогноз ва даволаш прниципларини ургатиш.

Мазмуни: Ирсий ва ташки мухит таъсиротлар, факторлар ирсий мойиллик касалликлар ривожланишида ахамияти. Ирсий мойиллик касалликлар - ошкозон яраси, гипертония касаллиги, онкологик касалликлар, алкоголизм, кандли диабет. Ирсий касалликлар даволаш принциплари: уринбосувчи, витаминотерапия, метаболизм индукция ва ингибицияси, хирургик даволаш, диетотерапия,симптоматик терапия. Фармакогенетика ва фармакокинетика

хакида тушунча.

7-машгулот

Мавзу: Ирсий касалликлар профилактикаси

Максад ва вазифалари: талабаларни тиббий-генетик маслахат вазифалари билан таништириш.

Мазмуни: тиббий-генетик маслахатга бемор ва унинг оила-кариндошларини йулланмага асослар. Тиббий-генетик маслахат вазифалари ва иш олиб бориш хусусиятлари. Деонтология принциплари. Оилани режалаштириш.

8-машгулот

Мавзу: Ирсий ва тугма ривожланиш нуксонлари касалликларнинг дастлабки диагностикаси

Максад ва вазифалари: ирсий ва тугма касалликлар да пренатал ва неонатал диагностика усулларини максоди, вазифалари, мохияти, ахамияти ва уларга курсатмаларни талабаларга ургатиш.

Мазмуни: пренатал диагностика: ультратовуш сканирлаш, амниоцентез, хорион биопсияни биокимёвий ва цитогенетик текшируви. Хомилани скрининг текширув: ультрасинография (дисэмбриогенез). Ирсий ва сурункали дегенератив касалликларни солиштирма диагностикаси - Штрюмпель касаллиги, Фридрейх атаксияси, Пьер-Мари атаксияси, Гентингтон хораяси.

9-машгулот

Мавзу: Амалий малакаларни топшириш. Якуний машгулот.

#### МУСТАКИЛ ТАЙЁРЛАНИШ УЧУН МАВЗУЛАР.

№	МАВЗУ	КИСКАЧА МАЗМУНИ	СОАТ
1.	Генетиканинг ривожланиш тарихи	XIX-XX асрларда чет эл генетикларнинг эришган ютуклари, генетиканинг ривожланишида асосчиларнинг ва чет эл генетикларнинг кушган хиссалари.	3
2.	Одам генетикасининг асослари	Одам ирсиятининг хусусиятлари. Нормал ва патологик белгиларнинг ирсийланиш хусусиятлари	3
3.	Ирсият ва касаллик	Ирсият ва гомеостаз. Ирсият ва мухит омилларнинг узаро таъсири	3
4.	Ирсий касалликларнинг	Антенатал диагностикаси	3
5.	Скрининг дастурлар	Скрининг дастурлар, гетерозиготли индивидлар диагностикаси	3
6.	Ирсият ва мухит	Фенотипик, генотипик ва мутацион узгарувчанлик	3
7.	Тугма ривожланиш	Мутацион жараён. Спонтан ва индуцирлашган мутагенез	3
8.	Медицина генетикасининг ижтимоий	Ижтимоий жараён ва генетик юк. Ирсий беморларни ижтимоий мослаштириш (адаптация)	4
9.	Оила ва никох	Оилани режалаштириш. Репродуктив тизим. Оилани режалаштириш усуллари. Контрацептивлар.	4

АДАБИЁТ:  
АССИСТЕНТЛАР  
УЧУН:

Асосий:

1. Клиническая генетика. Бочков Н.П. М., Медицина, 1997
2. Медицинская генетика для врачей. Лильин Е.Т. и др. М., Медицина, 1983
3. Медицинская генетика. Бочков Н.П., А.Ф.Захаров, В.И.Иванов, 1984, стр. 363.

Кушимча:

1. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Козлова СИ.и др. Л., Медицина, 1987.
2. Синдромная диагностика в педиатрии. М.Баранова, 1997.
3. Ранняя диагностика болезней обмена веществ. Кон, Рот., 1997.
4. Основы общей и медицинской генетики. Заяц, 1998.
5. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. Горбунова, Баранов, 1997.

ТАЛАБАЛАР УЧУН:

1. Клинические лекции по невропатологии. Н.К.Боголепов, 1971, стр 351-385.
2. Лекции по клинической генетике. Л.О.Бадалян, 1974, стр. 207.
3. Зурриёт сирлари. Е.Ф.Давиденкова, А.Б.Чухловин, 1978, стр. 64.
4. Одам генетикаси ваунинг баъзи социал муаммолари. А.Т.Окилов, 1980.
5. Учебное пособие по основам генетики. И.П.Карузина, 1980, стр. 224.
6. Наследственные болезни. Спр. Под ред. Л.О.Бадаляна, 1980, стр. 413.
7. Справочник по невропатологии. Под. Ред. Е.В.Шмидта. 1981.
8. Невропатология. Л.О.Бадалян, 1982, стр. 207-255.
9. Нервно мышечные болезни. Б.М. Гехт, Н.А. Ильина, 1982, стр. 352.
10. Медицинская генетика для врачей. Лильин Е.Т. и др. М., Медицина, 1983
11. Клиническая генетика. Бочков Н.П. М., Медицина, 1997
12. Медицинская генетика. Бочков Н.П., А.Ф.Захаров, В.И.Иванов, 1984, стр. 363.
13. Синдромная диагностика в педиатрии. М.Баранова, 1997.
14. Ранняя диагностика болезней обмена веществ. Кон, Рот., 1997.
15. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. Горбунова, Баранов, 1997.
16. Основы общей и медицинской генетики. Заяц, 1998.
17. Наследственные синдромы и медико - генетическое консультирование. Козлова С.И.и др. Л., Медицина, 1987.