

**O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI OLIY VA O'RTA MAXSUS TA'LIM
VAZIRLIGI**

**O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI SOG'LIQNI SAQLASH VAZIRLIGI
BUXORO DAVLAT TIBBIYOT INSTITUTI
NEVROLOGIYA KAFEDRASI**

O'quv bo'limi

tomonidan ro'yxatga

olindi № _____

« _____ » _____ 2019 y

“TASDIQLAYMAN”

O'quv va tarbiyaviy Ishlar prorektori

t.f.n., dots. G.J Jarilkasinova

« _____ » _____ 2019 y

Davolash ishi va tibbiy pedagogika fakulteti IV kurs talabalari uchun

«GENETIKA NEYROGENETIKA ONKOGENETIKA»

fanidan

O`QUV-USLUBIY MAJMUA

2019 -2020 o'quv yili uchun

Buxoro 2019 yil

Fanning ishchi o'quv dasturi o'quv, ishchi o'quv reja va o'quv dasturiga muvofiq ishlab chiqildi.

Tuzuvchi: Artikova M.A. - nevrologiya kafedrasida dosenti, t.f.d.

Taqrizchilar: Urinov M.B. - nevrologiya kafedrasida katta o'qituvchisi, t.f.d.

Narzullayev N. U. - LOR va oftalmologiya kafedrasida katta o'qituvchisi, t.f.d.

Ushbu ishchi dastur o'quv dasturi va o'quv reja asosida ta'lim yo'nalishi 5510100 - Davolash ishi bo'yicha tuzilgan va kafedra yig'ilishida muhokama qilingan va tasdiqlangan.

Bayonnoma № _____ " _____ " _____ 2019 y.

Ushbu ishchi dastur o'quv dasturi va o'quv reja asosida asosida ta'lim yo'nalishi 5510100 - Davolash ishi, 5111000 - Kasb ta'limi (5510100 - Davolash ishi) bo'yicha tuzilgan va Buxoro davlat tibbiyot instituti markaziy uslubiy kengashida muhokama qilingan va tasdiqlangan.

Bayonnoma № _____ " _____ " _____ 2019 y.

Uslubchi: Sh. B. Jumayeva _____

Annotasiya

O'quv-uslubiy majmua (O'UM) – davlat ta'lim standarti va fan dasturida belgilangan talabalar tomonidan egallanishi lozim bo'lgan bilim, ko'nikma, malaka va kompetentsiyalarni shakllantirishni, o'quv jarayonini kompleks loyihalash asosida kafolatlangan natijalarni olishni, mustaqil bilim olish va o'rganishni hamda nazoratni amalga oshirishni ta'minlaydigan, talabaning ijodiy qobiliyatlarini rivojlantirishga yo'naltirilgan o'quv –uslubiy manbadir.

Ushbu o'quv-uslubiy majmua 4-kurs davolash va tibbiy pedagogika fakulteti talabalari uchun mo'ljallangan bo'lib, bu umumiy kasbiy fanlar 3-bloki o'quv adabiyotlari turkumiga kiradi, xamda davlat standartlari va namunaviy o'quv dasturi mazmuniga mos. O'quv uslubiy majmuada namunaviy dastur asosida nasliy kasalliklari etiologiya va patogenez, klinik manzarasi, zamonaviy diagnostika va davolash printsiplari to'liqligicha yoritilgan. Majmua mavzuga oid testlar va slaydlar bilan boyitilgan.

Odam genetikasining asosiy maqsadi odam organizmini irsiyati va o'zgaruvchiligini xar xil bosqichlarda, ya'ni molekulyar, populyatsion, xo'jayra va organizm darajasida o'rganishdir. Odam genetikasi faqat teoretik darajada rivojlanib qo'ymasdan, shuningdek, klinik fan sifatida xam rivojlanmoqda. Fanni o'qitishdan maqsad - nasliy kasalliklarning kelib chikishida genetik faktorlarning axamiyati va ularning atrof-muxit faktorlari bilan bulgan munosabatini urgatish, nasliy kasalliklarni aniklashda klinik kurinishlarni tugri taxlil kilish, diagnostika kilish, davolash va profilaktik choralarni urgatishdan iborat. Nasliy kasalliklarning 90% erta yoshdagi bolalarda aniqlanadi. Xozirgi vaqtda 4,5 mingdan ortiq gen kasalliklari mavjud bu esa oxirgi vaqtda nasliy kasalliklar soni ortib ketayotganligidan, bolalar o'rtasida nogironlik oshayotganligidan darak beradi. Bu kasalliklarni kelib chiqishida eng avvalo ekologik omillarning salbiy roli muxim o'rin egallaydi. UASh amaliyotda nasliy kasalliklarni erta tashxislash, shu kasalliklar bo'yicha xavfli guruxlarni aniqlash, ularni davolash va oldini olish eng muxim vazifalardan biridir.

Fanning dolzarbligi

Har tomonlama kamol topgan yuksak bilimli mutaxasis, shaxsni tarbiyalab etishtirishda, uning ilmiy dunyo qarashi va amaliyotini shakllantirishda muhim rol o'ynovchi fan nevrologiya bo'lib, uning ushbu dasturi o'z ichiga turli nevrologik kasalliklarni klinik-laborator diagnostikasini qamrab olgan. Unda talabaning tabiiy va tibbiy-biologik fikrlashning shakllanishi uchun zarur bo'lgan, asab tizimini gistologiyasi, klinik anatomiyasi, fiziologiya, zararlanish semiotikasi masalalari haqida ma'lumotlar berilgan.

Fanning o'quv rejadagi boshqa fanlar bilan o'zaro bog'liqligi

"Genetika neyrogenetika onkogenetika" fanini o'zlashtirishlari uchun o'qitishning ilg'or va zamonaviy usullaridan foydalanish, yangi informatsion-pedagogik texnologiyalarni tatbiq qilish muhim ahamiyatga egadir. Fanni o'zlashtirishda darslik, o'quv va uslubiy qo'llanmalar, ma'ruza matnlari, tarqatma materiallar,

elektron materiallar, keys-texnologiyalaridan foydalaniladi. Ma'ruza va seminar mashg'ulotlarida o'qitishning interaktiv usullari (vizual, muammoli, mualliflik ma'ruzalari, ikki tomonlama tahlil, Insert, klaster, "Venna", Sinkveyn, Assisment, "Charxpalak" va boshqalar)dan foydalaniladi. Fan o'qituvchisi tomonidan pedagogik va modulli texnologiya tamoyillari asosida "Genetika neyrogenetika onkogenetika" fani o'quv mashg'ulotlarining loyihalari ishlab chiqiladi.

Fan modulining dasturi (module syllabus)

Fan modullarning dasturi (modullar tizimlari)		
O'quv kursining to'liq nomi:	“Genetika neyrogenetika onkogenetika ”	
Kursning qisqacha nomi:		Kod:
Kafedra:	Asab kasalliklari	
O'qituvchi haqida ma'lumot:	F.I.Sh.	E-mail.
Semestr va o'quv kursining davomiyligi	7-8 -semestr	
O'quv soatlari hajmi	jami:	56
	shuningdek:	
	Ma'ruza	6
	Amaliy	12
	Klinik mashg'ulot	18
	mustaqil ta'lim	20
O'quv kursining statusi	Umumkasbiy fanlar bloki	
Dastlabki tayyorgarlik:	Kurs “Anatomiya”, “Gistologiya”, “Fiziologiya” “Patologik fiziologiya” fanlaridan o'zlashtirilgan bilimlarga asoslanadi.	
Fanning mazmuni: – talabalarga irsiy kasalliklari bilimlarning nazariy asoslarini, fanning amaliy ko'nikmalari bo'yicha asosiy tushunchalari va ularni o'rganish hamda ularni amaliyotda tatbiq etish ko'nikmasini hosil qilishning nazariy va amaliy tomonlarini o'rganishga yo'naltirilgan.		
Fanni o'qitishdan maqsad – o'quv fanini o'zlashtirish jarayonida amalga oshiriladigan masalalar doirasida bakalavr: «Sog'lom avlod», «Ona va bola» Davlat dasturining asosiy yo'nalishlari; turli yoshdagi bolalarning jismoniy va psixomotor rivojlanish normativlari; bolalarda uchraydigan nasliy va tug'ma kasalliklar etiologiyasi, ularning kelib chiqishi, ijtimoiy, iqlim va ekologik faktorlarning ta'siri; tug'ma va, nasliy kasalliklar profilaktika asoslari, nogironlikka olib keluvchi sabablarini, reabilitasiya va dispanserizatsiya asoslari to'g'risida tasavvurga ega bo'lishi kerak		
Fanning vazifasi: o'quv fanini o'zlashtirish jarayonida amalga oshiriladigan masalalar doirasida talaba: - odam genomi hakida zamonaviy tushuncha ;		

- mutatsiyalarni kelib chiqish sabablari;
- nasliy kasalliklarni kelib chiqishida genetik faktorlarning roli;
- har xil nasliy kasalliklarning klinik ko'rinishlari, diagnostika qilish, davolash, profilaktik choralarini, o'ziga xos tomonlari;
- odamni normal va patologik belgilarining nasli tiplari;
- nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni anamnezini yig'ishni o'ziga xos tomonlari;
- nasliy kasalliklarini aniqlashda qo'llaniladigan maxsus diagnostika usullarini **bilishi kerak**.

Talaba ;

- nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni umri va kasalligini anamnezi yig'ish;

- nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni tekshirish; nasliy kasalliklarga chalinganligi bo'yicha xavfli guruhga kiradigan shaxslarni aniqlash; har xil nasliy kasalliklarni bir biridan dif diagnostika qilish; taxminiy diagnoz qo'yish; bemorni tekshirish rejasini tuzish; skrining testlar o'tqazish kerak bo'lgan bemorlarni aniqlash; holatliy masalalarni yechish kerak, kasallik tarixini yozish; shajara daraxtini tuzish; antropometriyani o'tqazish; metafaza plastinkasini tahlillash; fenotip kartasini yozish; probandni qarindoshlari uchun prognoz qilish **ko'nikmalariga ega bo'lishi kerak**.

“Genetika neyrogenetika onkogenetika” o'quv fanining tematik tarkibi va mazmuni

Ma'ruza mashg'ulotlarining tematik rejas

№	Nomi	Annotatsiyasi	soat
1	Irsiy kasalliklarning diagnostika usullari (klinik-genealogik, stitogenetik, dermatoglifik, egizaklar, populyastion-statistik, biokimyoviy, immunogenetik).	Tibbiy genetikani asosiy rivojlanish bosqichlari, tarixi. Irsiy kasalliklar klassifikatsiyasi. Tibbiy genetikaning o'rganish usullari. Klinik - genealogik, tsitogenetik, egizaklar, populyatsion - statistik, dermatoglifik va boshqa usullar, shajara daraxtini tuzish, taxlil qilish, odam xromosomalarini va jinsiy xromatinni tekshirish usuli bilan tanishtirish, kasallar bilan ishlash.	2
2	Xromosom kasalliklari	Xromosoma kasalliklari (Daun, Patau, Edwards, Volf-Girshxorn, Lejen sindromi). Jinsiy xromosomalar kasalligi (Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromi, trisomiya-X, polisomiya-Y). Etiologiyasi va patogenez.	2

3	Monogen kasalliklar, irsiylanish turlari. Aminokislota, uglevodlar, lipidlar va biriktiruvchi to'qima almashinuvini buzilishi kasalliklari . Profilaktikasi. UASh taktikasi. O'zgarishlar semiotikasi. Multifaktorial kasalliklar. Prenatal diagnostika usullari. Tibbiyot-genetik maslahat.	Monogen kasalliklar. Irsiy moyillik kasalliklari. Etiopatogenezi, diagnostika, davolash va profilaktika. Irsiy kasalliklari diagnostika qilish va davolash asosiy printsiplari. Monogen kasalliklar va ularning kriteriyalari. Monogen kasalliklarning autosom-dominant va autosom-retsessiv kasalliklari. Aminokislotalar almashinuvini buzilishini nasliy kasalliklari (FKU, tirozinoz, tsistinoz, gomotsistinuriya, alkaptonuriya, gistidinemiya) UASh taktikasi. Albinizm Etiopatogenezi, klinikasi, diagnostikasi, profilaktikasi	2
	Jami		6

Asosiy nazariy qism (ma'ruza mashg'ulotlari)

1-mavzu. Irsiy kasalliklarning diagnostika usullari (klinik-genealogik, stitogenetik, dermatoglifik, egizaklar, populyastion-statistik, biokimyoviy, immunogenetik).

Klinik – genealogik, stitogenetik, egizaklar, populyastion – statistik, dermatoglifik va boshqa usullar, shajara daraxtini tuzish, taxlil qilish, odam xromosomalarini va jinsiy xromatinni tekshirish usuli bilan tanishtirish, kasallar bilan ishlash. Odamlarda belgilarning irsiylanish xususiyatlari. Avlodlar shajarasini tuzish egizaklarda belgilarning irsiylanishini o'rganish. Kaft va barmoq teri naqshlarini o'rganish. Odam xromosomalarini o'rganish uchun preparatlar tayyorlash usuli bilan tanishish. Jinsiy xromatinni aniqlash usulini o'rganish.

Sitogenetik tekshirish usuli:

1. Kariotip tuzish usuli belgisi bo'lgan hamma somatik hamda jinsiy xromosomalar kasalliklarini aniqlashda qo'llaniladi.

Sitogenetik usullar bilan tekshirishga ko'rsatmalar:

1. Rivojlanishni tug'ma nuqsonlarini ko'p bo'lishi va o'z ichiga 3 ta va undan ko'p sistemalarni olishi. Eng ko'p uchraydigan tug'ma nuqsonlar bosh-yuz, miya, tayanch-xarakat, yurak qon-tomir, buyrak, jinsiy organlar sistemasida uchrashi mumkin.
2. Jismoniy rivojlanishni psixik rivojlanishdan orqada qolishi.
3. Jinsiy a'zolar va ikkilamchi jinsiy belgilarni rivojlanishdan orqada qolishi.
4. Erkak va ayollarda birlamchi va davolab bo'lmaydigan bepustlik bo'lishi, agarda ular ginekologik va urologik kasalliklari bo'lmasa.
5. Xomiladorlikni boshlanish davrida odatlangan bola tashlashlari bo'lishi.

6. Agarda oilada tugma nuksonlar bilan bir nechta farzand tug'ilgan, yoki o'lik bola tug'ilish holatlari uchrasa ota-onalarni kariotipini tekshirish.
7. Oilada xromosoma kasalligi bilan bola tug'ilgan bo'lsa, ota-onalarini kariotipini tekshirish kelgusi tug'iladigan farzandlarni prognoz qilishda. A: 1,2,3,6,8,10
Q: 1,5

2 - mavzu. Xromosom kasalliklari. (Daun, Patau, Edvards, Volf-Girshxorn, Lejen sindromi). Jinsiy xromosomalar kasalligi (Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromi, trisomiya-X, polisomiya-Y).

Xromosomalar kasalliklari ularni soni va strukturasini o'zgarishiga bog'liq bo'ladi. Soni o'zgarsa - genomlar, sifati o'zgarsa - xromosomalar mutatsiyasi deb ataladi.

Oxirgi ma'lumotlarga ko'ra tirik tug'ilgan chaqaloqlarni 0,7 % xromosomalar kasalliklari bilan tug'iladi. Mutatsiyaga uchragan embrionlar soni undan ham ko'p, ammo, ular embrion yoki homila davrida o'limga uchraydi. Spontan abortga uchragan xomilalarni 40 %, o'lik tug'ilgan chaqaloqlarni esa 6 % xromosomalar kasalliklari bilan tug'iladi.

Agar rivojlanishni tug'ma nuqsonlari bilan kasalliklarni soni 100 % bo'lsa, ularni 35-40 % da xromosoma kasalliklari aniqlanadi.

Xromosoma kasalliklarini fenotipik ko'rinishlarini embrional davrida rivojlanishini buzilishi tufayli paydo bo'lgan ko'pchilik nuqsonlar tashkil qiladi. Tug'ma nuqsonlar ko'pgina sistemalarni shikastlantirishi mumkin. Shu tufayli patologik o'zgarishlar ko'pincha o'limga olib keladi, yoki xromosomalar kasalliklarini tashkil qiladi.

Xromosomalar sonini o'zgarishiga ularni gematogeneza meyozi 1 va 2 bosqichlarida qiz xujayralarga buzilishini yoki urug'langan tuxum xujayrani parchalanishini 1 chi bosqichlaridagi buzilishlar sabab bo'ladi.

Avloddan-avlodga o'tadigan xromosoma kasalliklari asosan ota-onalarni somatik xujayralarida genom yoki xromosoma mutatsiyasi bor bo'lib, ularni yetilgan gametalarga o'tishi sabab bo'ladi.

Xromosoma kasalliklarini diagnostika qilishda kasallikni patomorfologik xarakteristikasi katta ahamiyatga ega. Ammo, shunday bo'lsa ham yakuniy diagnoz ko'yishda eng asosiysi sitogenetik usul bo'ladi.

Xromosoma kasalliklarini asosan simptomatik davolash ko'llaniladi. Simptomatik davolash konservativ va xirurgik bo'lishi mumkin. Asosan kasallarga ularni yashash imkoniyatini yengillashtiruvchi preparatlar, tug'ma nuqsonlarni xirurgik yo'llar bilan tuzatish, fizioterapevtik metodlar tavsiya kilinadi. A: 1,2,3,6,8,10,11 Q: 1,2,3,4,5

3 - mavzu. Monogen kasalliklar, irsiylanish turlari. Aminokislota, uglevodlar, lipidlar va biriktiruvchi to'qima almashinuvini buzilishi kasalliklari. Profilaktikasi. UASh taktikasi. O'zgarishlar semiotikasi.

Monogen kasalliklar bitta genni o'zgarishiga (mutatsiyasiga) bog'liq bo'ladi. Bu yerda gen strukturasi DNK zanjiridagi bitta nukleotidni ikkinchisiga almashib qolishi, bitta purin yoki pirimidin asosiga boshqasiga almashib qolishi mumkin.

Keyingi berilgan umumiy ma'lumotlarga ko'ra umumiy aholida monogen kasalliklar 1-2% -da uchramoqda. Ammo, raqamlar geografik yoki etnik xususiyatlariga qarab, har xil yoshdagilar orasida uchrashi ancha farq qilishi mumkin.

Odamni irsiy apparati, yoki genomi 100000-dan ortik genlarda egadir. Agarda ularni faqat 1\20 qismi, yoki 10000-si mutatsiyaga uchrashi mumkin bo'lsa, hali qancha irsiy kasalliklar tug'risida bilimimizni ozligini tassavur qilish qiyin bo'lmasa kerak.

Hozirgi vaqtda 3000-ga yaqin monogen kasalliklar aniqlangan.

Monogen kasalliklarga xos kriteriyalar:

1. Mendel qonunlariga bo'ysinmoqlik.
2. Klinik progredient kechishi, ya'ni kasallik yengil simptomlardan boshlanib, kundan-kunga og'irlashib boradi.
3. Genetik geterogenlik - bu xar xil gen mutatsiyalariga bog'liq bo'lgan kasalliklarni klinik ko'rinishlarini, identik bo'lishi.
4. Klinik polimorfizm - bu bitta kasallikni klinik ko'rinishlari, davolashni effekti, prognozini har xil bo'lishi.

Monogen kasalliklar avloddan-avlodga Mendel qonunlari orkali o'tib turadi:

1. autosom-dominant tipi;
2. autosom-restessiv tipi;
3. jinsiy X-xromosomaga bog'lik, dominant tipi;
4. jinsiy X-xromosomaga bog'lik, restessiv tipi. A: 1,2,3,6,8,10.11 Q: 1,2,3,4,5

Multifaktorial kasalliklar (MFK)

MFK odamda uchraydigan patologiyani 90 % tashkil qiladi. Bu kasalliklarning etiopatogeneza ko'pchilik genlar mutatsiyasini atrof-muhitni noqulay sharoitiga tushgan holati bo'ladi. Bu kasalliklar Mendel qonunlariga bo'y sinmaydi. Agar monogen kasalliklarda autosom-dominant kasalliklarni keyingi avlodida uchrashuvi 50% deb, autosom-restessiv kasalliklari esa 25% deb hisoblanadi. MFK- da bunday prognoz qilishi mumkin emas. Ularni hisoblashda empirik ma'lumotlaridan va boshqa ko'pchilik faktorlarni hisobga olgan holda prognoz qilinadi.

MFK-ga xos kriteriyalar bor:

- 1) oilaviy chastota populyatsion chastotasidan doimiy yuqori bo'ladi;
- 2) probandning qarindoshlari uchun prognoz, uning kasalligini og'irligiga tug'ri proporsional;
- 3) probandning qarindoshlari uchun prognoz, oilada kasallar soniga proporsional;
- 4) oilada kasallikning yashirin, yengil turlaridan, to og'ir turlarigacha uchratish mumkin.
- 5) MFK-ga jinsiy dismorfizm xos;
- 6) qarindosh nikohlik kasalliklarni ko'payishiga yo'l ko'yadi.

Prenatal diagnostika usullari. Tibbiyot-genetik maslahat

Prenatal diagnostika usullari nasliy kasalliklarni kamaytirishining eng samarali usulariga kiradi. Hozirgi kunlarda 100 ta xromosoma va 3000 ga yaqin monogen kasalliklarni aniqlab berish mumkin. Usullari: xorion biopsiyasi, UTT, amniostentez, fetoskopiya va h.k. Tibbiyot-genetik maslahat 4 ta bosqichda o'tqaziladi. Tibbiyot-genetik maslahatning 2 ta usuli bor: retrospektiv va prospektiv.

Amaliy va klinik mashg'ulotlarning tematik rejalari

T/r	Mavzu	Amaliy mashg'ul	Klinik mashg'ul	Hammasi
	7-8 semestr			
1	Irsiy kasalliklarning diagnostika usullari (klinik-genealogik, stitogenetik, dermatoglifik, egizaklar, populyastion-statistik, biokimyoviy, immunogenetik).	2	2	4
2	Xromosom kasalliklari. (Daun, Patau, Edwards, Volf-Girshxorn, Lejen sindromi). Jinsiy xromosomalar kasalligi (Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromi, trisomiya-X, polisomiya-Y).	2	2	4
3	Monogen kasalliklar, irsiylanish turlari. Aminokislota, uglevodlar , lipidlar va biriktiruvchi to'qima almashinuvini buzilishi kasalliklari . Profilaktikasi. UASh taktikasi. O'zgarishlar semiotikasi.	2	2	4
4	Neyrodegenerativ kasalliklar (Alstgeymer, Parkinson kasalliklari, Gentington xoreyasi). Etiologiyasi, patogenezi, klinika, diagnostika, dif.diagnostika. Nerv mushak distrofiyalari -Miopatiyalar (Dyushen, Erba Rota, Landuzi Djerina, Bekker)	2	4	6
5	Multifaktorial kasalliklar.	2	4	6
6	Onkogenetika (genetik va genom o'smalari). Tibbiy-genetik maslahat. Prenatal tashxis. Skrining-dastur.	2	4	6
	Umumiy	12	18	30

Amaliy mashg'ulotlar bo'yicha ko'rsatma va tavsiyalar.
Amaliy mashg'ulotlar mavzulari mazmuni

№	Amaliy mashg'ulotlar nomlari va ularning yangi pedagogik texnologiyalarni qo'llagan holda qisqacha mazmuni	Adabiyotlar
1.	Irsiy kasalliklarning diagnostika usullari (klinik-genealogik, stitogenetik, dermatoglifik, egizaklar, populyastion-statistik, biokimyoviy, immunogenetik). (Doira stoli)	A: 1,2,3,6,8,10 Q: 1,5
2.	Xromosom kasalliklari. (Daun, Patau, Edvards, Volf-Girshxorn, Lejen sindromi). Jinsiy xromosomalar kasalligi (Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromi, trisomiya-X, polisomiya-Y). (O'z juftingni top)	A: 1,2,3,6,8,10.11 Q: 1,2,3,4,5
3.	Monogen kasalliklar, irsiylanish turlari. Aminokislota, uglevodlar , lipidlar va biriktiruvchi to'qima almashinuvini buzilishi kasalliklari . Profilaktikasi. UASh taktikasi. O'zgarishlar semiotikasi. (kim ko'p? kim chaqqon?)	A: 1,2,3,6,8,10.11 Q: 1,2,3,4,5
4	Neyrodegenerativ kasalliklar (Alstgeymer, Parkinson kasalliklari, Gentington xoreyasi). Etiologiyasi, patogenezi, klinika, diagnostika, dif.diagnostika. Nerv mushak distrofiyalari -Miopatiyalar (Dyushen, Erba Rota, Landuzi Djerina, Bekker) (Stol o'rtasida ruchka)	A: 1,2,3,6,8,10.11 Q: 1,2,3,4,5
5	Multifaktorial kasalliklar. Genetik va atrof – muhit faktorlarining multifaktorial kasalliklarni kelib chiqishidagi ahamiyati, diagnostika, davolash, profilaktik usullari, tug'ma nuqsonlar, yurakning ishemik kasalligi, oshqozon ichak yara kasalligi, revmatoid artritis, qandli diabet, shizofreniya, xolestistit, siydik yo'llari tosh kasalligi, onkologik, allergik kasalliklari (uch bosqichli intervyu)	A: 1,2,3,6,8,10.11 Q: 1,2,3,4,5
6	Onkogenetika (genetik va genom o'smalari). Tibbiy-genetik maslahat. Prenatal tashxis. Skrining-dastur. (men shunga loyiqman)	A: 1,2,3,6,8,10.11 Q: 1,2,3,4,5

Amaliy mashg'ulotlarni tashkil etish bo'yicha ko'rsatma va tavsiyalar

- Amaliy mashg'ulotlarda talabalar kasallik tarixini yozish, shajara daraxtini tuzish, antropometriya o'tqazish va metafaza plastinkasini tahlillashni o'rganadilar.
- Amaliy mashg'ulotlar multimedia qurilmalari bilan jihozlangan auditoriyada bir akademik guruhda bir o'qituvchi tomonidan o'tkazilishi lozim. Mashg'ulotlar faol va interaktiv usullar yordamida o'tilishi, mos ravishda munosib pedagogik va axborot texnologiyalarini qo'llash maqsadga muvofiqdir.
- Amaliy mashg'ulotlarni o'tkazishda quyidagi didaktik tamoyillarga amal qilinadi:
- Amaliy mashg'ulotlarni maqsadini aniq belgilab olish;

- O'qituvchining innovatsion pedagogik faoliyati bo'yicha bilimlarni chuqurlashtirish imkoniyatlariga talabalarda qiziqish uyg'otish;
- Talabada natijani mustaqil ravishda qo'lga kiritish imkoniyatini ta'minlash;
- Talabani nazariy-metodik jihatdan tayyorlash;
- Asab kasalliklarining ***barcha klinik turlarida kasallik tarixini yozish va himoya qilish.***

Laboratoriya ishlarini tashkil etish bo'yicha ko'rsatmalar

Fan bo'yicha laboratoriya ishlari namunaviy o'quv rejada ko'zda tutilmagan.

Kurs ishini tashkil etish bo'yicha uslubiy ko'rsatmalar

Fan bo'yicha kurs ishi namunaviy o'quv rejasida ko'zda tutilmagan.

O'quv klinik amaliyoti

Mavzuviy reja bo'yicha Viloyat ko'p tarmoqli tibbiyot markazi nevrologiya bo'limida.

Bilimlarni baholash usullari, mezonlari va tartibi:		
JN va YaN ning ballari ishchi dasturda beriladi		
Baholash usullari	Testlar, yozma ishlar, og'zaki so'rov, laboratoriya ishlarini bajarishi, prezentastiyalar va h.z.	
Fan bo'yicha talabalar bilimni nazorat qilish va baholash	Nazorat shakllari Baholash turlari fan xususiyatidan kelib chiqqan holda so'rovlar, og'zaki savol-javob, yozma ish, test sinovlari yoki boshqa ko'rinishda o'tkazilishi mumkin. Fan bo'yicha talabalar bilimni baholash mezonlari	
	Ball	Talabaning bilim darajasi
	86 - 100 ball	– talaba mashg'ulotlarga doimo tayyorlagan, juda faol, dasturiy materiallarni yaxshi biladi, xulosa va qarorlar qabul qila oladi, ijodiy fikrlaydi, bilimlarni amaliyotda qo'llay oladi; – talaba mashg'ulot mavzusi bo'yicha talabaning javobi to'liq, turli manbalardan olingan qo'shimcha ma'lumotlarga boy, bilim hajmi dastur doirasidan chiqadi. Dasturda tavsiya etilgan asosiy adabiyotlarni to'liq o'zlashtirgan va qo'shimcha adabiyotlar bilan tanish. - talaba mashg'ulotda berilgan vazifalarni o'z vaqtida, sifatli bajaradi. Vaziyatli masalalarni yechishda ijodiy fikrlaydi, aniq javob beradi va javobini mantiqan asoslaydi. - talaba mavzu muhokamasi, munozaralarda faol qatnashadi, o'z fikrini

		himoya qila biladi. Interaktiv o'yinlarda faol va ijodiy qatnashadi– talaba taqdim etilgan o'quv masalalarini yechish yo'llarini izlaydi, dasturiy materiallarni biladi va aytib bera oladi hamda tasavvurga ega bo'ladi. - talaba amaliy ko'nikmalarni laboratoriya ishlarini to'liq egallagan, mavzuga oid bakteriologik preparatlarni o'rganishda olgan nazariy bilimlarini qo'llaydi, preparatlar tayyorlashni bosqichma-bosqich to'g'ri amalga oshiradi, preparatdagi struktura elementlarini to'g'ri ko'rsatadi, asoslaydi va tushunib chizadi.
	71 - 85 ball	– talaba o'rganilayotgan mavzularni aloqadorligini bilish hamda materialni tavsiflay olish ko'nikmasiga ega bo'lishi bilan birgalikda, qo'yilgan masalalarni bir-birlariga aloqadorligini ochib bergan holda yecha oladi, o'rganilayotgan nazariy bilimlarni amaliyot bilan bog'lay oladi va mustaqil mushohada qila oladi; – bilim va ko'nikmalar mazmunini tadbiq qila olish mahorati, bir tipdagi masalalarni yecha olish, yozib olish va eslab qolish faoliyatini amalga oshiradi, bilimlarni amaliyotda qo'llay oladi; – talaba mashg'ulotlarga tayyorlangan, dasturiy materiallarni biladi, mohiyatini tushunadi va tasavvurga ega.
	55 - 70 ball	– talabaning eshitganlari, ularga berilgan vazifalar, taqdim etilgan amaliy, laboratoriya ishlari algoritmi va ko'rsatmalari asosida topshiriqlarni bajara oladi, mohiyatini tushunadi; – talaba qator xususiyatlar asosida ma'lum mikroorganizimning farqlash bilan birgalikda unga ta'rif bera oladi va o'quv materialini tushuntirib bera oladi va tassavvurga ega.
	0 - 54 ball	– talaba tasavvurga ega emas; – talaba dasturiy materiallarni bilmaydi.
Fanga doir video ma'ruzalar, video roliklar: Har bir ma'ruza ichida mavzuga mos vidioroliklar ko'rsatiladi (O'UM)		
Glossariylar: Har bir mavzu uchun glossariy tuziladi (O'UM)		

Klinik mashg'ulotlar mavzulari

	Klinik mashg'ulotlar mavzulari va qisqacha mazmuni
1.	Irsiy kasalliklarning diagnostika usullari (klinik-genealogik, stitogenetik, dermatoglifik, egizaklar, populyastion-statistik, biokimyoviy, immunogenetik).
2.	Xromosom kasalliklari. (Daun, Patau, Edvards, Volf-Girshxorn, Lejen sindromi). Jinsiy xromosomalar kasalligi (Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromi, trisomiya-X, polisomiya-Y).
3.	Monogen kasalliklar, irsiylanish turlari. Aminokislota, uglevodlar, lipidlar va biriktiruvchi to'qima almashinuvini buzilishi kasalliklari. Profilaktikasi. UASh taktikasi. O'zgarishlar semiotikasi.
4.	Neyrodegenerativ kasalliklar (Alstgeymer, Parkinson kasalliklari, Gentington xoreyasi). Etiologiyasi, patogenez, klinika, diagnostika, dif.diagnostika. Nerv mushak distrofiyalari -Miopatiyalar (Dyushen, Erba Rota, Landuzi Djerina, Bekker)
5.	Multifaktorial kasalliklar. Genetik va atrof – muhit faktorlarining multifaktorial kasalliklarni kelib chiqishidagi ahamiyati, diagnostika, davolash, profilaktik usullari, tug'ma nuqsonlar, yurakning ishemik kasalligi, oshqozon ichak yara kasalligi, revmatoid artrit, qandli diabet, shizofreniya, xolestistit, siydik yo'llari tosh kasalligi, onkologik, allergik kasalliklari.
6.	Onkogenetika (genetik va genom o'smalari). Tibbiy-genetik maslahat. Prenatal tashxis. Skrining-dastur.

Auditoriyadan tashqari mustaqil ishlar

Talabalarning darsdan tashqari mustaqil ishi amaliy mashg'ulotlarga tayyorgarlik ko'rish, berilgan mavzu bo'yicha referat yozish, uy vazifasini bajarish, ba'zi bir nazariy topshiriqlarni o'quv adabiyotlari yordamida mustaqil ravishda o'zlashtirish, berilgan mavzu bo'yicha insholar tayyorlash, ilmiy maqola yoki tezislarni konferentsiyalarga tayyorlashni o'z ichiga oladi. Sinfidan tashqari CP talabalar bilimini chuqurlashtirishga yordam beradi, mustaqil ravishda qaror qabul qilishga o'rgatadi.

Mustaqil ishning shakllari va mazmuni

Mavzu bo'yicha mustaqil ish ushbu fanni o'rganishning ajralmas qismi bo'lib, uslubiy va axborot resurslari bilan to'liq ta'minlangan.

Mavzu bo'yicha mustaqil ish shakllari:

1. O'quv adabiyotlari yordamida ba'zi nazariy mavzularni mustaqil ravishda o'zlashtirish;

2. Berilgan mavzu bo'yicha ma'lumot (referat) tayyorlash;

3. Amaliy mashg'ulotlarga tayyorgarlik;

4. Amaliy mashg'ulotlar mavzulari bo'yicha referat yozish;

5. Maxsus adabiyotlar (monografiyalar, ilmiy maqolalar) yordamida ba'zi mavzular bo'yicha ma'ruzalar va xabarlar tayyorlash;
6. Konferentsiyalar uchun ilmiy maqola va tezislar tayyorlash;
7. Ishlarni hal qilish;
8. Grafik organayzerlarni tayyorlash va to'ldirish;
9. Krossvordlar tuzish va ularni echish;
10. Vaziyatli masalalarni echish.

Mustaqil ta'limni tashkil etishning shakli va mazmuni

Mustaqil ta'limning turli xil shakllari mavjud bo'lib, talaba o'qituvchi rahbarligida yangi bilimlarni, o'quv va ko'nikmalarni o'zlashtirish, ijodiy faoliyatni amalga oshirish maqsadida **mustaqil ta'lim**dan foydalanadi. Talaba "Genetika neyrogenetika onkogenetika" fanidan mustaqil ta'limni tashkil etishda muayyan fanning xususiyatlarini hisobga olgan holda quyidagi shakllardan foydalanish tavsiya etiladi va joriy nazorat sifatida baholanadi:

1) mavzular bo'yicha konspekt (referat, taqdimot) **tayyorlash.** Nazariy materialni puxta o'zlashtirishga yordam beruvchi bunday usul o'quv materialiga diqqatni ko'proq jalb etishga yordam beradi. Talaba konspekti turli nazorat ishlariga tayyorgarlik ishlarini osonlashtiradi, vaqtni tejaydi;

2) o'qitish va nazorat qilishning avtomatlashtirilgan tizimlari bilan ishlash. Talabalar ma'ruza va amaliy mashg'ulotlar davomida olgan bilimlarini o'zlashtirishlari, turli nazorat ishlariga tayyorgarlik ko'rishlari uchun tavsiya etilgan elektron manbalar, innovasion dars loyihasi namunalari, o'z-o'zini nazorat uchun test topshiriqlari v.b;

3) fan bo'yicha qo'shimcha adabiyotlar bilan ishlash. Mustaqil o'rganish uchun berilgan mavzular bo'yicha talabalar tavsiya etilgan asosiy adabiyotlardan tashqari qo'shimcha o'quv, ilmiy adabiyotlardan foydalanadilar. Bunda rus va xorijiy tillardagi adabiyotlardan foydalanish rag'batlantiriladi;

4) INTERNET tarmog'idan foydalanish. Fan mavzularini o'zlashtirish, kurs ishi, bitiruv malakaviy ishlarini yozishda mavzu bo'yicha INTERNET manbalarini topish, ular bilan ishlash nazorat turlarining barchasida qo'shimcha reyting ballari bilan rag'batlantiriladi;

5) mavzuga oid masalalar, keys-stadilar va o'quv loyihalarini ishlab chiqish va ishtirok etish;

6) amaliyot turlariga asosan material yig'ish, amaliyotdagi mavjud muammolarning yechimini topish, hisobotlar tayyorlash;

7) ilmiy seminar va anjumanlarga tezis va maqolalar tayyorlash va ishtirok etish;

Uyga berilgan vazifalarni bajarish, yangi bilimlarni mustaqil o'rganish, kerakli ma'lumotlarni izlash va ularni topish yo'llarini aniqlash, Internet tarmoqlaridan foydalanib ma'lumotlar to'plash va ilmiy izlanishlar olib borish, ilmiy to'garak doirasida yoki mustaqil ravishda ilmiy manbalardan foydalanib ilmiy maqola (tezis) va ma'ruzalar tayyorlash kabilar talabalarning darsda olgan bilimlarini chuqurlashtiradi, ularning mustaqil fikrlash va ijodiy qobiliyatini

rivojlantiradi. Uy vazifalarini tekshirish va baholash amaliy mashg'ulot olib boruvchi o'qituvchi tomonidan, konspektlarni va mavzuni o'zlashtirish darajasini **tekshirish** va baholash esa ma'ruza darslarini olib boruvchi o'qituvchi tomonidan har darsda amalga oshiriladi.

Mustaqil ishni tashkil etish bo'yicha uslubiy ko'rsatma va tavsiyalar, keys-stadi, vaziyatli masalalar to'plami ishlab chiqiladi. Unda talabalarga asosiy ma'ruza mavzulari bo'yicha amaliy topshiriq, keys-stadilar yechish uslubi va mustaqil ishlash uchun vazifalar belgilanadi.

Mustaqil ish rejasi

№	Mustaqil ish mashg'ulotlari mavzusi	Soat
1	Tibbiy genetikaning yutuqlari. Tibbiy genetikada qo'llaniladigan eng yangi zamonaviy tekshirish usullari	3
2	Irsiyat va atrof-muhit. Irsiy patologiyali bemorlarning sotsial adaptastiyasi.	3
3	Asab tizimining nasliy kasalliklari	4
4	O'z irsiyatingiz haqida nima bilasiz? Odam genomi.	3
5	Mukovitsidoz. Qonning nasliy kasalliklari(gemofiliya)	4
6	Genlar va taqdirlar. Nasliy sindromlar va tibbiy-genetik maslahat.	3
	Jami	20

Dasturning informastion-metodik ta'minoti

Mazkur fanni o'qitish jarayonida ta'limning zamonaviy ilg'or interfaol usullaridan, pedagogik va axborot-kommunikastiya texnologiyalarining prezentastiya (taqdimot), multimedia va elektron-didaktik texnologiyalardan foydalaniladi. Amaliy mashg'ulotlarda bumerang, zinama-zina, keys-stadi, klaster, blist-so'rov, guruh bilan ishlash, insert, assisment, charxpalak, PICO, SWOT-tahlili kabi usul va texnikalardan keng foydalaniladi.

Darsliklar, qo'llanmalarning ro'yxati

Asosiy:

Asosiy darsliklar va o'quv qo'llanmalar

1. Klinicheskaya genetika // Bochkov N.P., Moskva, Medistina, 2004
2. Osnovi obshey i meditsinskoy genetiki // Zayast R.G. i dr. M-2002 .
3. Sindromnaya diagnostika v pediatrii // Baranov A.A., M - 1997 g.

4. Rannaya diagnostika bolezney obmena veshchestva // Kon R.M., Rot K.S., M- 1997 g.
5. Vvedenie v molekulyarnuyu diagnostiku i genoterapiyu nasledstvennykh zabolevaniy // Gorbunova V.N., Baranov V.S., Sankt - Peterburg, 1997
6. nasledstvennye sindromy i mediko - geneticheskoe konsultirovanie // Kozlova S.I. i dr., L., Medistina, 1996
7. Meditsinskaya genetika dlya vrachey // Lilin E.T., Bogomarov E.A., Gofman - Kadoshnikov P.B., Medistina, 1983
8. Meditsinskaya genetika // Nishanbaev K.N., Hamraeva F.A., Eshonqulov O.E., Abu Ali Ibn Sino, 2000
9. Sharapova M.X., Nizomiddinov I.N. va boshqalar // Xromosoma va monogen kasalliklar. O'quv-uslubiy qo'llanma. Toshkent, 2006. 25 b.
10. Alimxodjaeva P.R., Tuychibaeva N.M., Abduvaliev A.A., Gildieva M.S Tibbiy genetikaning tekshirish usullari - Toshkent, 2015. - 227b.
11. Genom cheloveka i geni "predraspolozhenosti": Vvedenie v prediktivnuyu meditsinu /V.S.Baranov [i.dr.]. - SPb.: Intermedika, 2000.- 310b.

Qo'shimcha adabiyotlar

1. Detskie bolezni // Shabalov N.P., S-P 2007 y. 2 tom.
2. Nasledstvennye bolezni // pod red. Baranova A.A., M - 1997 y.
3. nasledstvennye sindromy v genetike // Alimxodjaeva P.R., Tashkent 2004 y.
4. Nasledstvennye bolezni obmena veshchestv // uchebno-metod. rekomendastii, Tashkent 2005 y.
5. Sharipkov V.P. Praktikum po meditsinskoy genetike /V.P. Shipkov, G.N. Krivosheina.- M.: Akademiya, 2003.-220b.
6. Ginter E.K. Meditsinskaya genetika /E.K. Ginter.-M.: Meditsina, 2003.-290s..
7. Timolyanova E.K. Meditsinskaya genetika/E.K. Timolyanova.- Rostov.: Feniks, 2003.-330s.
8. Internet ma'lumotlari quyidagi saytlardan olinadi: [http:// www. medline. ru](http://www.medline.ru)
[http:// www. obi. img. ras. ru /humbio/medgen](http://www.obi.img.ras.ru/humbio/medgen)

Kirish

Zamonaviy genetika morfologik, fiziologik va biokimyoviy jihatdan zamonaviy tibbiyotning nazariy poydevori hisoblanadi. Irsiyatlilik hayotning hamma yo'nalishlarida namoyon bo'ladi. Irsiyat o'zgaruvchanlik hodisalarisiz er yuzida evolyutsiya bo'lmaydi.

Odam genetikasining asosiy maqsadi odam organizmini irsiyati va o'zgaruvchanligini xar xil bosqichlarda, ya'ni molekulyar, populyatsion, xo'jayra va organizm darajasida o'rganishdir. Odam genetikasi faqat teoretik darajada rivojlanib qo'ymasdan, shuningdek, klinik fan sifatida xam rivojlanmoqda.

Teoretik genetika bilan bir qatorda klinik genetika xam xar xil yo'nalishlarda keng rivojlanib bormoqda: odam genomini o'rganish, tsitogenetika, molekulyar va biokimyoviy genetika, immunogenetika, populyatsion va klinik genetika.

Shifokorlar uchun tibbiy genetika bo'yicha ta'lim umumiy genetikani asoslarini, odam genetikasini va klinik genetikani o'z ichiga oladi.

O'quv fanining maqsadi va vazifalari

1.1. Fanni o'qitishdan maqsad - nasliy kasalliklarning kelib chikishida genetik faktorlarning ahamiyati va ularning atrof-muxit faktorlari bilan bulgan munosabatini urgatish. Nasliy kasalliklarni aniklashda klinik kurinishlarni tugri taxlil kilish, diagnostika kilish, davolash va profilaktik choralarni urgatish.

Fanning vazifalari:

- talabalarga propedevtik kunikmalarni, bemorlarni umrini va kasalligini tarixini yigishni urgatish;
- bemorlarni kurikdan utkazish va fenotipini ezib kursatishni urgatish;
- shajara daraxtni tuzish va uni taxlil kilishni urgatish;
- maxsus genetik tekshirishlarni utkazishga bemorlarni tanlashni urgatish;
- tsitogenetik, biokimyoviy va prenatal diagnostikalarning elementar amaliy kunikmalarini urgatish;
- davolash, diagnostika kilish, prognoz kilishlar buyicha tuzilgan xolatiy masalalarni echishni urgatish.

Fan bo'yicha talabalarning bilimiga, ko'nikma va malakasiga qo'yiladigan talablar

"Tibbiyot genetika" o'quv fanini o'zlashtirish jarayonida amalga oshiriladigan masalalar doirasida bakalavr:

- odam genomi xakida zamonaviy tushuncha ;
- mutatsiyalarni kelib chikish sabablari;
- nasliy kasalliklarni kelib chikishida genetik faktorlarning roli;
- xar xil nasliy kasalliklarning klinik kurinishlari, diagnostika kilish, davolash, profilaktik choralarni, uziga xos tomonlari;
- odamni normal va patologik belgilarining nasli tiplari;
- nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni anamnezini yigishni uziga xos tomonlari;
- nasliy kasalliklarini aniklashda kulaniladigan maxsus diagnostika

- usullarini bilishi kerak;
- nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni umri va kasalligini tarixini yigish;
- nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni tekshirish;
- nasliy kasalliklarga chalingan buyicha xavfli guruxga kiradigan shaxslarni aniklash;
- xar xil nasliy kasalliklarni bir biridan difdiagnostika kilish;
- taxminiy diagnoz kuyish;
- bemorni tekshirish rejasini tuzish;
- skrining testlar utkazish krak bulgan bemorlarni aniklash;
- xolatiy masalalarni echish kerak.
- kasallik tarixini yozish;
- shajara daraxtini tuzish;
- antropometriyani utkazish;
- metafaza plastinkasini taxlillash;
- fenotip kartasini ezish;
- probandni karindoshlari uchun prognoz kilish ko'nikmalariga ega bo'lishi kerak.

Fanning boshqa fanlar bilan bog'liqligi

Tibbiyot genetika fani klinika fan hisoblanib, 7- va 8-semestrlarda o'qitiladi. Dasturni amalga oshirish o'quv rejasida rejalashtirilgan tibbiyot biologiyasi, asab kasalliklari, pediatriya, endokrinologiya, psixiatriya, ortopediya, gematologiya, terapiya, ishtimoiy gigiena, bolalar va usmirlar gigienasi, kommunal gigiena fanlardan etarli bilim va ko'nikmalarga ega bo'lishlik talab etiladi.

Sog'liqni saqlash tizimidagi o'rni

Odam genetikasining asosiy maqsadi odam organizmini irsiyati va o'zgaruvchangligini xar xil bosqichlarda, ya'ni molekulyar, populyatsion, xo'jayra va organizm darajasida o'rganishdir. Odam genetikasi faqat teoretik darajada rivojlanib qo'ymasdan, shuningdek, klinik fan sifatida xam rivojlanmoqda. Fanni o'qitishdan maqsad - nasliy kasalliklarning kelib chikishida genetik faktorlarning axamiyati va ularning atrof-muxit faktorlari bilan bulgan munosabatini urgatish, nasliy kasalliklarni aniklashda klinik kurinishlarni tugri taxlil kilish, diagnostika kilish, davolash va profilaktik choralarni urgatishdan iborat. Nasliy kasalliklarning 90% erta yoshdagi bolalarda aniqlanadi. Xozirgi vaqtda 4,5 mingdan ortiq gen kasalliklari mavjud bu esa oxirgi vaqtda nasliy kasalliklar soni ortib ketayotganligidan, bolalar o'rtasida nogironlik oshayotganligidan darak beradi. Bu kasalliklarni kelib chiqishida eng avvalo ekologik omillarning salbiy roli muxim o'rin egallaydi. UASh amaliyotda nasliy kasalliklarni erta tashxislash, shu kasalliklar bo'yicha xavfli guruxlarni aniqlash, ularni davolash va oldini olish eng muxim vazifalardan biridir.

Fanni o'qitishda zamonaviy axborot va pedagogik texnologiyalar

Talabalarning tibbiyot genetika fanini o'zlashtirishlari uchun o'qitishning ilg'or va zamonaviy usullaridan foydalanish, yangi informatsion-pedagogik texnologiyalarni tatbiq qilish muhim axamiyatga egadir. Fanni o'zlashtirishda darslik, o'quv va

uslubiy qo'llanmalar, ma'ruza matnlari, tarqatma materiallar, kompyuter dasturlari, elektron materiallar hamda zamonaviy yorug'lik mikroskopi, videotizimlardan foydalaniladi. Ma'ruza va amaliy darslarda mos ravishdagi ilg'or pedagogik texnologiyalar q'llaniladi.

Asosiy qism

Fanning nazariy mashg'ulotlari mazmuni

Tibbiyot genetikasining diagnostika usullari. Xromasoma kasalliklari.

Xromosoma kasalliklari etiologiyasi va patogenezi. Monogen kasalliklar. Monogen kasalliklarga xos bo'lgan kriteriyalar. . Etiologiya, patogenezi, klinika, tashxis qo'yish, davolash va oldini olish printsiplari. Multifaktorial kasalliklar (MFK). Etiopatogenezi, diagnostika, davolash va profilaktika. MFK ga xos bulgan kriteriyalar.

Nasliy kasalliklarini diagnostika qilish va davolash asosiy printsiplari

Tibbiy genetika maslahati. Tibbiy genetika maslahatining printsiplari. Tibbiy genetika maslahatini o'tkazish uchun ko'rsatmalar. Oilani rejalashtirish. Irsiy kasalliklarning prenatal tashxis qo'yishi. (xorion biopsiyasi, amniotsentez, APF miqdorini aniqlash usuli, UTT va boshqa). Skrining dastur.

Tibbiyot genetikasining diagnostika usullari.

Klinik - genealogik, tsitogenetik, egizaklar, populyatsion - statistik, dermatoglik va boshqa usullar, shajara daraxtini tuzish, taxlil qilish, odam xromosomalarini va jinsiy xromatinni tekshirish usuli bilan tanishtirish, kasallar bilan ishlash.

Odamlarda belgilarning irsiylanish xususiyatlari. Avlodlar shajarasini tuzish egizaklarda belgilarning irsiylanishini o'rganish. Kaft va barmoq teri naqshlarini o'rganish. Odam xromosomalarini o'rganish uchun preparatlar tayyorlash usuli bilan tanishish. Jinsiy xromatinni aniqlash usulini o'rganish.

Xromasoma kasalliklari.

Xromosomalar kasalliklari ularni soni va strukturasini uzgarishiga bog'liq buladi.

Soni uzgarsa - genomlar, sifati uzgarsa - xromosomalar mutatsiyasi deb ataladi.

Oxirgi ma'lumotlarga kura tirik tugilgan chakaloklarni 0,7 % xromosomalar kasalliklarni bilan tugiladi. Mutatsiyaga uchragan embrionlar soni undan xam kup, ammo, ular embrion eki xomila davrida ulimga uchraydi. Spontan abortga uchragan xomilalarni 40 %, ulik tugilgan chakaloklarni esa 6 % xromosomalar kasalliklari bilan tugiladi.

Agar rivojlanishni tugma nuksonlari bilan kasalliklarni soni 100 % deb xisoblasak ularni 35-40 % da xromosomalar kasalliklari aniklanadi.

Xromosoma kasalliklarini fenotipik kurinishlarini embrional davrida rivojlanishini buzilishi tufayli paydo bulgan kupchilik nuksonlar tashkil kiladi. Tugma nuksonlar kupgina sistemalarni shikastlantirishi mumkin. Shu tufayli patologik uzgarishlar kupincha ulimga olib keladi, yoki xromosomalar kasalliklarini tashkil kiladi.

Xromosomalar sonini uzgarishiga ularni gematogeneza meyozi 1 va 2 boskichlarida kiz xujayralarga buzilishini eki uruglangan tuxum xujayrani parchalanishini 1 chi boskichlaridagi buzilishlar sabab buladi.

Avloddan-avlodga utadigan xromosoma kasalliklari asosan ota-onalarni somatik xujayralarida genom eki xromosoma mutatsiyasi bor bulib, ularni etilgan gametalarga utishi sabab buladi.

Xromosoma kasalliklarini diagnostika kilishda kasallikni patomorfologik xarakteristikasi katta ahamiyatga ega. Ammo, shunday bulsa xam yakuniy diagnoz kuyishda eng asosiysi tsitogenetik usul bilan tekshirish buladi.

Xromosoma kasalliklarini davolashda asosan simptomatik davolashlar kulaniladi. Simptomatik davolash konservativ va xirurgik bulishi mumkin. Asosan kasallarga ularni yashash imkoniyatini ancha engillashtiruvchi preparatlar, tugma nuksonlarni xirurgik yullar bilan tuzatish, fizeoterapevtik metodlar tavsiya kilinadi.

Genlar kasalliklari. Monogen kasalliklar. Monogen kasalliklarga xos kriteriyalar. Nasliy tiplari.

Monogen kasalliklar bitta genni uzgarishiga (mutatsiyasiga) boglik buladi. Bu erda gen strukturasida DNK zanjiridagi bitta nukleotidni ikkinchisiga almashib kolishi, bitta purin eki pirimidin asosiga boshkasiga almashib kolishi mumkin.

Keyingi berilgan umumiy ma'lumotlarga kura umumiy axolida monogen kasalliklar 1-2% -da uchramokda. Ammo, rakamlar geografik eki etnik xususiyatlariga karab, xar xil eshdagilar orasida uchrashuvi ancha fark kilishi mumkin.

Odamni irsiy apparati, eki genomi 100000-dan ortik genlarda egadir. Agarda ularni fakat 1\20 kismi, eki 10000-si mutatsiyaga uchrashi mumkin bulsa, xali kancha irsiy kasalliklar tugrisida bilimimizni ozligini tassavur kilish kiyin bulmasa kerak.

Xozirgi payitlarda fakat 3000-ga yakin monogen kasalliklar borligi aniklangan.

Monogen kasalliklarga xos kriteriyalar:

1. Mendel konunlariga buysinmoklik.
2. Klinik progredient kechishi, ya'ni kasallik engil simptomlardan boshlanib, kundan-kunga ogirlashib boradi.
3. Genetik geterogenlik - bu xar xil gen mutatsiyalariga boglik bulgan kasalliklarni klinik kurinishlarini, identik bulishi.
4. Klinik polimorfizm - bu bitta kasallikni klinik kurinishlari, davolashni effekti, prognozini xar xil bulishi.

Monogen kasalliklar avloddan-avlodga Mendel konunlari orkali utib turadi:

1. autosom-dominant tipi;
2. autosom-retsessiv tipi;
3. jinsiy X-xromosomaga boglik, dominant tipi;
4. jinsiy X-xromosomaga boglik, retsessiv tipi.

Multifaktorial kasalliklar (MFK).

MFK odamda uchraydigan patologiyani 90 % tashkil kiladi. Bu kasalliklarning etiopatogeneza kupchilik genlar mutatsiyasini atrof-muxitni nokulay sharoitiga tushgan xolati buladi. Bu kasalliklar Mendel konunlariga buy sinmaydi. Agar monogen kasalliklarda autosom-dominant kasalliklarni keyingi avlodida uchrashuvi 50% deb, autosom-retsessiv kasalliklari esa 25% deb xisoblanadi. MFK- da bunday prognoz kilishi mumkin emas. Ularni xisoblashda empirik ma'lumotlaridan va boshka kupchilik faktorlarni xisobga olgan xolda prognoz kilinadi.

MFK-ga xos kriteriyalar bor:

- 1) oilaviy chastota populyatsion chastotasidan doimiy yukori buladi;
- 2) probandning karindoshlari uchun prognoz, uning kasalligini ogirligiga tugri proportsional;
- 3) probandning karindoshlari uchun prognoz, oilada kasallar soniga proportsional;
- 4) oilada kasallikning yashirin, engil turlaridan, to ogir turlarigacham uchrashish mumkin.
- 5) MFK-ga jinsiy dismorfizm xos;
- 6) karindosh nikoxlik kasalliklarni kupayishiga yul kuyadi.

Prenatal diagnostika usullari. Tibbiyot-genetik maslaxat.

Prenatal diagnostika usullari nasliy kasalliklarni kamaytirishini eng samarali usulariga kiradi. Xozir kunlarda 100 ta xromosoma va 3000 ga yaqin monogen kasalliklarni aniklab berish mumkin.

Usullari: xorion biopsiyasi, UTT, amniotsentez, fetoskopiya va x.k.

Tibbiyot-genetik maslaxat 4 ta boskichda utkaziladi. Tibbiyot-genetik maslaxat 2 ta usuli bor: retrospektiv va prospektiv.

Amaliy mashg'ulotlarni tashkil etish bo'yicha ko'rsatma va tavsiyalar

Amaliy mashg'ulotlarda talabalar kasallik tarixini yozish, shajara daraxtini tuzish, antropometriya o'tkazish va metafaza plastinkasini tahlillash o'rganadilar.

Amaliy mashg'ulotlarning taxminiy tavsiya etiladigan mavzulari:

1. Nasliy kasalliklarini diagnostika usullari (klinik-genealogik, egizaklar usuli, populyatsion-statistika usuli). Laborator usullari (tsitogenetik, biokimyoviy va immunogenetik usullari). Dermatoglikfik usuli.
2. Xromosoma kasalliklari. Etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari. Autosoma xromosoma kasalliklari (Daun, Patau, Edvards sindromlari). Jinsiy xromosoma kasalliklari (Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromlari).
3. Monogen kasalliklari. Etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari. Oqsil almashinuvini buzilishi kasalliklari (FKU, tsistinoz, tirozinoz, gistidinemiya, gomotsistinuriya, leytsinoz, alkaptonuriya). Karbon - suvlar almashinuvini buzilishi kasalliklari (galaktozemiya, fruktozemiya, glikogenozlar). Yog'lar almashinuvini buzilishi (Teya - Saks, Niman - Pik, Goshe kasalliklari, oilaviy giperxolesterinemiya). Genlar kasalliklarining molekulyar asosiy, diagnostika usullari, avloddan - avlodga o'tish tiplari, davolash, profilaktik usullari.
4. Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari (mukopolisaxaridozlar, Marfan, Elers-Danlos va etilmagan osteogenez kasalliklari. Mukovistsidoz, tubulopatiyalar (fosfat-diabet, De-Toni-Debre -Fankoni kasalliklari).
5. Multifaktorial kasalliklar. Genetik va atrof - muhit faktorlarining multifaktorial kasalliklarni kelib chiqishidagi ahamiyati, diagnostika, davolash, profilaktik usullari, tug'ma nuqsonlar, yurakning ishemik kasalligi, oshqozon ichak yara kasalligi, revmatoid artrit, qandli diabet, shizofreniya, xoletsistit, siydik yo'llari tosh kasalligi, onkologik, allergik kasalliklari.

6. Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish. Prenatal diagnostika qilishning zamonaviy usullari (UTT, xorion biopsiyasi, fetoskopiya, amniotsentez). Prenatal diagnostikaga ko'rsatmalar, bo'lishi mumkin xatolar, asoratlari, skrining diagnostika qilish usullari. Tibbiy - genetik maslahati. Tibbiy - genetik maslahat o'tkazish uchun ko'rsatmalar, kasal farzand tug'ilishini xavf - xavotirini hisoblash usullari, patologik genni tashuvchilarni aniqlash usullari, oilani rejalashtirish.

Amaliy mashg'ulotlarni tashkil etish bo'yicha kafedra professor-o'qituvchilari tomonidan ko'rsatma va tavsiyalar ishlab chiqiladi. Unda talabalar asosiy ma'ruza mavzulari bo'yicha olgan bilim va ko'nikmalarini amaliy masalalar echish orqali yanada boyitadilar. Shuningdek, darslik va o'quv qo'llanmalar asosida talabalar bilimlarini mustahkamlashga erishish, tarqatma materiallardan foydalanish, ilmiy maqolalar va tezislarni chop etish orqali talabalar bilimini oshirish, masalalar echish, mavzular bo'yicha ko'rgazmali qurollar tayyorlash va boshqalar tavsiya etiladi.

Mustaqil ishni tashkil etishning shakli va mazmuni

Talaba mustaqil ishini tayyorlashda fanning xususiyatlarini hisobga olgan holda quyidagi shakllardan foydalanish tavsiya etiladi:

- " darslik va o'quv qo'llanmalar bo'yicha fan boblari va mavzularini o'rganish;
- " tarqatma materiallar bo'yicha ma'ruzalar qismini o'zlashtirish;
- " avtomatlashtirilgan o'rgatuvchi va nazorat qiluvchi tizimlar bilan ishlash;
- " maxsus adabiyotlar bo'yicha fanlar bo'limlari yoki mavzulari ustida ishlash;
- " Yangi texnikalarni, apparaturalarni, jarayonlar va texnologiyalarni o'rganish;
- " talabaning o'quv-ilmiy-tadqiqot ishlarini bajarish bilan bog'liq bo'lgan fanlar bo'limlari va mavzularni chuqur o'rganish;
- " faol va muammoli o'qitish uslubidan foydalaniladigan o'quv mashg'ulotlari;
- " masofaviy (distantion) ta'lim.

Tavsiya etilayotgan mustaqil ishlarning mavzulari:

1. Irsiyat va atrof-muhit.
2. Genlar va taqdir.
3. Dermatoglikfi.
4. Tibbiyot genetikaning yutuqlari.
5. Irsiy patologiyali bemorlarning sotsial adaptatsiyasi.
6. Testikulyar feminizatsiya s-mi.
7. Geterozigotalarni aniqlash usullari.
8. Mukovistsidoz.
9. Nasliy gidrotsefaliya.
10. O'z irsiyatingiz haqida nima bilasiz ?
11. Lourensa-Muna-Pradera-Villi s-mi.
12. Irsiy patologiyali bemorlarni sotsial adaptatsiyasi.
13. Bruton kasalligi.
14. Nasliy sindromlar va tibbiy-genetik maslahat.

Dasturning informatsion-uslubiy ta'minoti

Mazkur fanni o'qitish jarayonida ta'limning zamonaviy metodlari, pedagogik va axborot-kommunikatsiya texnologiyalari qo'llanilishi nazarda tutilgan.

- barcha mavzular bo'yicha ma'ruza mashg'ulotlarida zamonaviy kompyuter texnologiyalari yordamida prezentatsion va elektron didaktik texnologiyalarni;

- fanning umumiy va xususiy bo'limlariga tegishli mavzularida o'tkaziladigan amaliy mashg'ulotlarda aqliy hujum, qora quti, o'rgimchak ini, guruhli fikrlash pedagogik texnologiyalarini qo'llash nazarda tutiladi.

Foydalaniladigan asosiy darsliklar va o'quv qo'llanmalar ro'yxati

Asosiy darsliklar va o'quv qo'llanmalar

1. Klinicheskaya genetika // Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 2004
2. Основы общей и медицинской генетики // Зайтс Р.Г. и др. М-2002 г.
3. Синдромная диагностика в педиатрии // Баранов А.А., М - 1997 г.
4. Ранняя диагностика болезней обмена веществ // Кон Р.М., Рот К.С., М- 1997 г.
5. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний // Горбунова В.Н., Баранов В.С., Санкт - Петербург, 1997
6. Наследственные синдромы и медико - генетическое консультирование // Козлова С.И. и др., Л., Медицина, 1996
7. Медицинская генетика для врачей // Лилин Ye.T., Богомаров Ye.A., Гофман - Кадосников П.Б., Медицина, 1983
8. Тиббиёт генетikasi // Nishanbaev K.N., ?amraeva F.A., Eshon?ulov O.E., Abu Ali Ibn Sino, 2000

?o'shimcha adabiyotlar

1. Детские болезни // Шабалов Н.П., С-П 2007 г. 2 том.
2. Наследственные болезни // под ред. Баранова А.А., М - 1997 г.
3. Наследственные синдромы в генетике // Алимходжаева П.Р., Ташкент 2004 г.
4. Наследственные болезни обмена веществ // учебно-метод. рекомендация, Ташкент 2005 г.
5. Интернет ма'lumotlari ?uyidagi saytlardan olinadi:
[http:// www. medline. ru](http://www.medline.ru)
[http:// www. obi. img. ras. ru /humbio/medgen](http://www.obi.img.ras.ru/humbio/medgen)

Tibbiy genetika fanidan baholash mezonlari

Fan bo'yicha talabalar bilimini baholash O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus ta'lim vazirligining 2009 yil 07 avgustdagi "Oliy ta'lim muassasalarida talabalar bilimini nazorat qilish va baholashning reyting tizimi to'g'risida Nizom" va tibbiyot oliy ta'lim muassasalari rektorlari Rayosati tomonidan tavsiya etilgan "Tibbiyot oliy ta'lim muassasalarida talabalar bilimini nazorat qilish va baholashning reyting tizimi to'g'risida Nizom" va O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus ta'lim vazirligining 2010 yil 25 avgustdagi 333 – son buyrug'i bilan Nizomga o'zgartirish va qo'shimchalar kiritilgan hamda O'zbekiston Respublikasi Adliya vazirigida 2010 yil 26 avgustda 1981-1 son bilan Davlat ro'yxatidan qayta o'tkazilgan "Oliy ta'lim muassasalarida talabalar bilimini nazorat qilish va baholashning reyting tizimi to'g'risida Nizom" asosida ishlab chiqildi va Abu Ali ibn Sino nomidagi Buxoro davlat tibbiyot instituti Nevrologiya, psixiatriya, narkologiya, tibbiy genetika va tibbiy psixologiya kafedrasida «talabalar bilimini nazorat qilish va baholashning reyting Nizomi» asosida olib boriladi.

Talabalarning bilim saviyasi va o'zlashtirish darajasining Davlat ta'lim standartlariga muvofiqligini ta'minlash uchun quyidagi nazorat turlarini o'tkazish nazarda tutiladi:

№	Baholash turi	Max ball	Saralash balli	Koeffitsiyent
1.	Joriy baholash	45	24,75	0,45
2.	TMI	5	2.75	0,05
4.	Yakuniy baholash	50	27.5	0,5
	Jami	100	55,0	1

a) 86-100 ball uchun talabaning bilim darajasi quyidagilarga javob berishi lozim:

xulosa va qaror qabul qilish;
ijodiy fikrlay olish;
mustaqil mushohada yurita olish;
olgan bilimlarini amalda qo'llay olish;
mohiyatini tushunish;
bilish, aytib berish;
tasavvurga ega bo'lish.

b) 71-85 ball uchun talabaning bilim darajasi quyidagilarga javob berishi lozim:

mustaqil mushohada yurita olish;
olgan bilimlarini amalda qo'llay olish;

mohiyatini tushunish;
bilish, aytib berish;
tasavvurga ega bo'lish.

v) 55-70 ball uchun talabanning bilim darajasi quyidagilarga javob berishi lozim:

mohiyatini tushunish;
bilish, aytib berish;
tasavvurga ega bo'lish.

g) quyidagi hollarda talabanning bilim darajasi 0-54 ball bilan baholanishi mumkin:

aniq tasavvurga ega bo'lmaslik;
bilmaslik.

Talabanning fan bo'yicha reytingi quyidagicha aniqlanadi:

$$R_f = \frac{V \cdot O'}{100}$$

bu yerda:

V– semestrda (siklda) fanga ajratilgan umumiy o'quv yuklamasi (soatlarda);

O' –fan bo'yicha o'zlashtirish darajasi (ballarda).

Mustaqil ishni baholash mezonlari

Talaba mustaqil ishini tashkil etishda fanning xususiyatlarini, shuningdek har bir talabanning akademik o'zlashtirish darajasi va qobiliyatini hisobga olgan holda nevrologiya fanidan quyidagi shakllaridan foydalaniladi:

- ayrim nazariy mavlarni o'quv adabiyotlari yordamida mustaqil o'zlashtirish
- berilgan mavzu bo'yicha axborot (referat)tayyorlash
- seminar va amaliy mashg'ulotlarga tayyorgarlik ko'rish
- nazariy bilimlarini amaliyotda qo'llash
- krassvord va testlar tuzish multimediya tayyorlash

O'qitilayotgan fanning xususiytlaridan kelib chiqqan holda ,talaba mustaqil ishini tashkil etishda boshqa shakllaridan ham keng foydalanish mumkin.

Talaba mustaqil ishi uchun ajratilgan har bir fan uchun nevrologiya fanidan VI kurs davolash va tibbiy pedagogika talabalari uchun 38 soat ajratilgan mavzular, shakllari, topshiriqlar variantlari ishlab chiqilgan va kafedra fakultet ilmiy-uslubiy kengashida tasdiqlangan.

Talaba mustaqil ishini nazorat qilish va baholash.

Talaba mustaqil ishini nazorat qilish va baholash 0-5 ballgacha 100 ballik tizimda baholanadi va reyting daftarchasila joriy baholashga qo'shib hisoblanadi.

Mustaqil ish bo'yicha belgilangan maksimal ryoyting balining 55%dan kam tuplagan talaba fan bo'yicha YaNga qo'yilmaydi.

II qism

BILIMLARNI NAZORAT QILISH VA AXBOROT TA'MINOT QISMI

Fan bo'yicha foydalaniladigan adabiyotlar, ma'ruza elektron versiyalar va uslubiy qo'llanmalar

Kafedrada mavjud bo'lgan tibbiy genetika faniga oid multimediyalar ro'yxati

1. Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari
2. Xromosoma kasalliklar.
3. Monogen kasalliklar.
4. Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari
5. Mukopolisaxaridozlar
6. Multifaktorial kasalliklar.
7. Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish.

Foydalaniladigan asosiy darsliklar va o'quv qo'llanmalar ro'yxati

Asosiy darsliklar va o'quv qo'llanmalar

1. Klinicheskaya genetika // Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 2004
2. Osnovi obshey i meditsinskoy genetiki // Zayats R.G. i dr. M-2002 g.
3. Sindromnaya diagnostika v pediatrii // Baranov A.A., M - 1997 g.
4. Rannyaya diagnostika bolezney obmena veshestva // Kon R.M., Rot K.S., M- 1997 g.
5. Vvedenie v molekulyarnuyu diagnostiku i genoterapiyu nasledstvennix zabolevaniy // Gorbunova V.N., Baranov V.S., Sankt - Peterburg, 1997
6. Nasledstvennie sindromi i mediko - geneticheskoe konsultirovanie // Kozlova S.I. i dr., L., Meditsina, 1996
7. Meditsinskaya genetik dlya vrachey // Lilin Ye.T., Bogomarov Ye.A., Gofman - Kadoshnikov P.B., Meditsina, 1983
8. Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Hamraeva F.A., Eshonqulov O.E., Abu Ali Ibn Sino, 2000

Qo'shimcha adabiyotlar

1. Detskie bolezni // Shabalov N.P., S-P 2007 g. 2 tom.
2. Nasledstvennie bolezni // pod red. Baranova A.A., M - 1997 g.
3. Nasledstvennie sindromi v genetike // Alimxodjaeva P.R., Tashkent 2004 g.
4. Nasledstvennie bolezni obmena veshchestv // uchebno-metod. rekomendatsii, Tashkent 2005 g.
5. Internet ma'lumotlari quyidagi saytlardan olinadi: [http:// www. medline. ru](http://www.medline.ru)
[http:// www. obi. img. ras. ru /humbio/medgen](http://www.obi.img.ras.ru/humbio/medgen) [http://www. ziyonet.uz](http://www.ziyonet.uz)

Buxoro Davlat tibbiyot instituti rasmiy sayti: <http://buxdti.uz/>

Buxoro Davlat tibbiyot instituti elektron manzili: buxdti@buxdti.uz

Didaktik vositalar:

Jixozlar, asbob uskunalar, mulyajlar, texnik vositalar: kompyuter, proyektor, plakat va stendlar

Fanni o'qitishda foydalanilgan “Zamonaviy pedagogik usullar”

Interaktiv usul: “Zinama zina” o'yini

Ushbu texnologiya talabalarni o'tilgan mavzularni yodga olishga, mantiqan fikrlab, berilgan savollarga mustaqil ravishda to'g'ri javob berishga va o'z-o'zini baholashga o'rgatishga hamda qisqa vaqt ichida o'qituvchi tomonidan barcha talabalarning egallagan bilimlarini baholashga qaratilgan.

Texnologiyaniing maqsadi: talabalarni dars jarayonida mantiqiy fikrlash, uz fikrlarini mustaqil ravishda erkin bayon eta olish, o'zlarini baholash, yakka va guruhlarda ishlashga, boshqalar fikriga hurmat bilan qarashga, Ko'p fikrlardan keraklisini tanlab olishga o'rgatishish.

Ushbu texnologiyani mashg'ulot jarayonida yoki uning bir qismida yakka, kichik guruh va jamoa shaklida tashkil etish mumkin.

Qadamlar:

Dastlab talabalarga o'tilgan mashg'ulot bo'yicha savollar tayyorlashga vaqt beriladi.

Qatnashchilar aylana hosil qilib o'tiradi.

Qatnashchilarda biriga kalava ip beriladi, u esa tayyorlagan savolini aytadi (talaba tayyorlagan savolining javobini to'liqi bilishi lozim) ip uchini ushlab kalavani talabalardan biriga otadi.

Kalavani ilib olgan talaba savolga javob beradi (savol bergan student javobga kommentariy beradi) va yana savollar estefetasi davom etadi.

Agar talaba savolga javob berolmasa kalava ipdan uning qo'liga halqa tashlanadi «O'rgimchak to'riga tushadi»

Qatnashchilar savol-javobni hamma o'rgimchak to'riga ilinguncha davom ettirishadi.

Talabalar savol berishni tugantgandan sung kalava ushlagan talaba kalavani uziga savol bergan talabaga beradi va uzini savolini unga aytadi, kalava butunlay qayta o'ralguncha yana savol javob bo'ladii.

Talabani baholashda uning qo'lida hosil bo'lgan halqalar sonini e'tiborga olish zarur

Eslatma. Talabalar har bir javobga diqqat bilan e'tibor berib uni to'liqi yoki noto'liqligi baholashlari, kalava kimga otilayotganligini kuzatib borishlari lozim.

Interaktiv usul: “O'z juftingni top” o'yini

Har xil shakllar (ruchka, daraxt, guldon, yurak, olma va h.k), rangli qog'ozni olib teng 2 ga bo'lamiz. 1 bo'lagiga savol yoziladi, 2 – bo'lagiga javob yoziladi. Bo'lakchalar soni talabalar soni bilan bir xilda bo'lishi kerak. Qog'oz bo'lagiga

yoʻzilgan savollar, qaysi talabaga tushsa ketma-ket oʻqiladi. Savollardan qaysi biriga javob topilsa talaba qoʻlini koʻtarib javob beradi. Savolga javob berilganda rangli qogʻoz boʻlaklari rangi bir-biriga toʻʻri kelsa, javob toʻʻri hisoblanadi.

Interaktiv usul: “Kuchsiz halqa”

Oʻyin uchun kerak:

1. Savollar toʻplami alohida qogʻozda chiqarilgan
2. Guruh roʻyxati yozilgan qogʻoz
3. Sekundomer

Oʻyin borishi.

1. Oʻyinni oʻqituvchi olib boradi va unga yordamchi talaba - schyotchik
2. Yordamchi talaba qogʻozga sana, guruh nomeri, oʻyinining nomi va shu guruh qatnashchilarining ismi sharifi yoziladi.
3. Oʻqituvchi talabalarga navbat bilan savollar toʻplami yozilgan qogʻozdan savol beradi.
4. Talaba berilgan savolga 5 sekund ichida javob berishi kerak.
5. Oʻqituvchi “toʻgʻri” yoki “notoʻgʻri” degan soʻzlar bilan talaba javobini baholaydi, javob notoʻgʻri boʻlsa, oʻzi toʻgʻri javobni aytadi.
6. Yordamchi talaba javob bergan talaba familiyasi karshisiga bergan javobiga karab “Q” yoki “-”kuyadi.
7. Talaba shunday qilib 2 etap savollardan oʻtkaziladi
8. 2-etap oʻtgandan keyin, oʻyin toʻxtatiladi va 2 ta “-” olgan talaba oʻyindan chikariladi
9. Qolgan talabalar bilan oʻyin yangi qatordan qaytadan boshlanadi
10. Yana bir etap savollar berilib, 2 ta “-” olgan talaba oʻyindan chiqariladi. 1 ta “-” 1-etapdan olingan boʻlishi ham mumkin. 2-etapdan ham 1ta “-” olinsa, talaba oʻyindan chiqariladi.
11. Oʻyinda etapma-etap oʻtib borayotgan eng kuchli qatnashuvchi tanlab olinadi
12. Oʻqituvchi qogʻozdagi har bir familiya qarshida qaysi talaba, qaysi etapda chiqqanini va kuchsiz halqa boʻlganini belgilab boradi.
13. Oʻyin maksimal 0,8 ball bilan baholanadi.
1- etapdan chiqqan talaba 0 ball
3- etap javoblardan chiqqan talaba 0,2 ball
4- etap javoblardan chiqqan talaba 0,4 ball
5- etap javoblardan chiqqan talaba 0,6 ball
Eng kuchli talaba 0,8 ball oladi.
14. Talabalar olgan ball amaliy mashgʻulotdagi joriy bahoga ahamiyati bor.

Interaktiv usul: “Doira stoli”

O'yin uchun kerak.

Savollar to'plami va vaziyatli masala, aloxida qog'ozda chiqarilgan

Har bir talaba va guruh uchun alohida bo'lish kerak

Toza qog'oz va ruchka

O'yin borishi.

Guruh 3 ta kichik guruhlariga bo'linadi (har bir kichik guruhga 4 talaba)

Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta ruchkani oladi.

Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.

Qatnashchilardan biri konvertdan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)

Har bir guruh uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak

Doiradagi hammaga list tarqatiladi.

Har bir talaba shu listga o'z javob variantini yozadi.

Talabalarga har bir savolga javob yozishga 3-min vaqt ajratiladi

Vaqt o'tgandan keyin, talabalar ishini o'qituvchilarga topshiradi

Barcha natijalar taxlili qilinib eng to'g'ri javob tanlab olinib, maksimal ball beriladi.

Taxlil qilish 15 min davom etadi

Barcha qatnashchilarga quyidagi ball qo'yiladi. Maksimal ball 0,8 ball

0,8-0,7 –“5”

0,6-0,4 “4”

0,4-0,1 “3”

0-“2”

Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ta'sir ko'rsatadi

Jurnalning pastki bo'sh qismiga o'tkazilgan o'yin belgilab qo'yiladi, guruh sardori imzo qo'yadi.

Talabalarning ishi o'qituvchi tomonidan saqlab qolinadi.

Interaktiv usul: “FSMU” o'yini

O'yin uchun kerak:

1. Alohida qog'ozlarda pechat qilingan savollar to'plami.

2. Toza oq qog'ozlar

3. Guruxdagi talabalar soniga mos tartib nomerlar

4. O'yin borishi.

5. O'yinning umumiy vaqti - 45 min

6. Guruh 3 ta kichik guruhlarga bo'linadi (har bir kichik guruxga 3-4 talaba)
 7. Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta ruchkani oladi.
 8. Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.
 9. Qatnashchilardan biri konvertidan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)
 10. Har bir guruh uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak
 11. 15 min vaqt beriladi
 12. Kichik guruh savolni muhokama qilinadi, o'zining fikrini yozadi.
 13. Assistent studentlarning ko'chirmasligiga va qo'shni kichik guruh bilan qatnashmasligiga e'tibor berishi kerak.
 14. 15 minutdan so'ng qog'ozlar terib olinadi
 15. Ish o'qituvchiga topshiriladi.
 16. Barcha qatnashchilarga quyidagi ball qo'yiladi. Maksimal ball 0,8 ball
0,8-0,7 –“5”
0,6-0,4 “4”
0,4-0,1 “3”
0-“2”
 17. Javobalarning oxiriga assistent ball va imzo qo'yadi.
 18. Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy baxoga ta'sir ko'rsatadi
 19. Jurnalning pastki bo'sh kismiga o'tkazilgan uyin belgilab ko'yiladi, gurux sardori imzo kuyadi.
- Talabalarning ishi ukituvchi tomonidan saklab kolinadi.

“Charxpalak” interfaol usuli.

Mashg'otda qo'llanadigan interaktiv usullar texnologiyasi:

Texnologiyani tavsifi. bu interfaol usul talabalarni o'tilgan mavzular natijasida o'rgangan amaliy ko'nikmalarini mantiqan fikrlab, berilgan savollarga mustaqil ravishda to'g'ri javob berishga va o'z-o'zini baholashga o'rgatishishga hamda qisqa vaqt ichida o'qituvchi tomonidan barcha talabalarning egallagan bilimlarini baholashga qaratilgan.

Texnologiyani maqsadi: talabalarni dars jarayonida mantiqiy fikrlash, uz fikrlarini mustaqil ravishda erkin bayon eta olish, o'zlarini baholash, yakka va guruhlarda ishlashga, boshqalar fikriga hurmat bilan qarashga, Ko'p fikrlardan keraklisini tanlab olishga o'rgatishish.

Mashg'ulotda foydalaniladigan vositalar:

tarqatma materiallar (Vaziyatli va muammoli masalar)

rangli qalam (yoki flomaster)lar.

Mashg'ulotni o'tkazish tartibi:

talabalarni (sharoitga qarab) guruhlariga ajratish;

talabalarni mashg'ulotni o'tkazishga qo'yilgan talablar va koidalar bilan tanishtirish;

tarqatma materiallarni guruh a'zolariga tarkatish.

guruh a'zolari tomonidan yakka holda mustaqil ravishda tarqatma materiallardagi vazifalar bajariladi;

Har bir guruh a'zosi o'zi ishlagan tarqatma materialining o'ng burchagiga guruh raqamini yozadi, chap burchagiga esa uzining biron-bir belgisini chizib qo'yadi;

vazifa bajarilgan tarqatma materiallar boshqa guruhlariga «charxpalak aylanmasi» yo'nalishida almashtiriladi;

yangi guruh a'zolari tomonidan berilgan materiallar o'rganiladi va ozgartirishlar kiritiladi;

javoblar hammi guruhlar nazoratidan utguncha o'yin davom ettiriladi

So'ng har bir guruh o'z belgisini qo'ygan qog'ozlarni oladi va bildirilgan fikrlar muhokama qilinadi.

Yakuniy baholash savollari

1. Odamlarda belgilarning irsiylanish xususiyatlari.
2. Egizaklarda belgilarning irsiylanishini urganish.
3. Jinsiy xromatinni aniklash usulini urganish.
4. Odam xromosomalarini urganish, preparatlar tayyorlash usuli bilan tanishish.
5. Avlodlar shajarasini tuzish.
6. Xromosoma kasalliklari etiologiyasi va patogenezi.
7. Xromosoma kasalliklari bilan kasallangan bemorlarning fenotipik kurinishi.
8. Xromosoma kasalliklarni aniklashda kullanadigan usullar.
9. Mukovistsedoz etiopatogenezi va klinikasi.
10. Mukovistsedoz bemorlarni kuratsiya kilish.
11. Gemoglobinopatiya (uroksimon xujayrali anemiya) etiopatogenezi va klinikasi.
12. Gemoglobinopatiya (uroksimon xujayrali anemiya) bemorlarni kuratsiya kilish.
13. Tallasemiya etiopatogenezi va klinikasi.
14. Tallasemiya bemorlarni kuratsiya kilish.
15. Fermentopatiyalar: oksil, uglevod, nukleotid almashuvi buzilishiga boglik kasalliklar.
16. Galaktozemiya etiologiya, patogenez.
17. Galaktozemiya diagnostikasi va davolash printsiipi
18. Lesh-Nayyan sindromi.
19. Prelegiya klinikasi, diagnostikasi va davolash printsiipi.

20. FKU klinikasi, diagnostikasi va davolash printsiplari.
21. Alkaptonuriya klinikasi, diagnostikasi va davolash printsiplari.
22. Sfingolipidozlar klinikasi, diagnostikasi va davolash printsiplari.
23. Glikogenozlar klinikasi, diagnostikasi va davolash printsiplari.
24. Irsiylangan fosfat diabet. Etiologiyasi, patogenezi.
25. Irsiylangan fosfat diabeti klinika, tashxis kuyish va oldini olish printsiplari.
26. Toni-Debri-Fankoni sindromi.
27. Elers-Danlo sindromi.
28. Tibbiy genetika maslaxatlarining printsiplari.
29. Tibbiy genetika maslaxatini utkazish uchun kursatmalar.
30. Oilani rejalashtirish.
31. Irsiy kasalliklarga prenatal tashxis kuyish.
32. Tashxis kuyishda skrining usullarni kullash.
33. Tibbiy genetika usullarini aytib bering
34. Mukovistsidoz etiologiyasi, klinikasi va davolash.
35. Talassemiya etiologiya, klinika, davo
36. Albinizm etiologiya klinika, davolash
37. Shernevskiy Turner kasalligi
38. Prenatal diagnostika o'tkazish
39. Patau kasalligi
40. Tibbiyot genetikasi masla?ati
41. Daun kasalligi etiologiyasi, klinika va davolash
42. Tubolapatiyalar
43. Monogen kasalliklar
44. Xromosomaning sonining o'zgarishi bilan kechadigan kasalliklar
45. Xramosomalarning strukturasini o'zgarishi bilan kechadigan kasalliklar
46. Shershevskiy-Turner sindromi
47. Genlar muvozanatining buzilishi
48. Mushuk chingirigi sindromi
49. Dermatoglifika tekshirish usuli
50. Immunogenetika tekshirish usuli
51. Egizaklar usuli, o'rganishdan ma?sad.
52. Geneologiya tekshirish usuli.

IV KURS TIBBIY GENETIKA FANIDAN TESTLAR

1 ламчи подагра бу...	Пурин алмаштнувининг бузулиши	Оксил булмаган тузулмалар хисобланади	Сийдичил чикиши	Организмда канд алмашинуви бузулиши
2ламчи гиперурикемия энг куп учрайдиган сабаби/	Буйрак етишмовчилиги хисобланади	Кон етишмовчилиги	Миокард инфаркти	Кандли диабет
Гипохрон камконлик учун кондаги узгаришлар	ранг курсаткич 4.10-12/л, Нв-98,0 г/л эрит-2,10-12/л ранг кур.0,75	Нв-90 г/л эрит-3,4 10-12/л р-к 0,5	Нв-100 г/л эрит-3,5 10-12 р-к 0,9 Нв-120,0 г/л	Тугри жавоб йук
Pedis valgus -деганида нимани тушунасиз?	оёқлар панжасининг ташкарига кийшайиши хисобланади	Оёқ,кул панжасининг кичиклиги	оёқлар панжаларнинг ичкарига кийшайиши	оёқлар калталиги
Хромосоманинг айрим деганида кисмининг етишмаслиги нима деб айтилади?	делеция	Храмасома етишмовчилиги	Мутация ёки ирсий узгариш	Тугри жавоб йук
Авлодлар шажарасини тузиш кандай аталади ?	Генеология	фенотип	генотип	геном
Агар белгининг у хромасомага бириккан булса бу кандай ирсиланиш дейилади/	Голандрик	Аутосом доминант	Барча жавоблар нотугри	Аутосом рецесив
АДТ три радиус орасидаги бурчак нормада нечага тенг?	41	24	43	18
Айрим генотипларнинг сакланиб купайиши ва бошкаларнинг эса элиминацияланиши/	Танланиш деб аталади	Ажратиш белгиси	Олиб кучириш	Соф линиялар
Акантоцитоз касаллигининг белгилари кайсилар?	болаликдан бошланади, кушиш	ич кетиш ва саргайиш	полиурия, глюкозурия	гематурия, полиурия
Акантоцитозни даволашда кайси усуллар купрок	ёғ кислоталарига бой пархез,	оператив чоралар	ёғли овкат махсулотлар ини	гемотрансфузия, спленэктоми

кулланади?	А,Д,К витаминлари буюриш		чегаралаш	я
Акантоцитознинг ирсийланиш типини биласизми?	аутосом рецессив холида	аутосом доминант	жинсга боглик	хромосомага боглик
Аклий заифлик, микроцефалия, кулок супрасининг паст жойлашиши, макро ёки анофтальмия, танглай ва лаб ёриги, полидактилия, ички органлар тугма нуксонлари-бу белгилар кайси касалликнинг белгиси?	Патау синдроми	талассемия	ферилкетонурия	Даун
Алкаптонурия авлоддан авлодга кандай утади?	аутосом рецессив	аутосом доминант холида	Х хромосомага боглик	кодоминант холида утади
Алкаптонурия касаллигининг даво чораларини биласизми?	хамма жавоблар тугри.	пархез	фенилаланин микдорини чегаралаш	витамин С бериш
Алкаптонурия қачон аниқланган?	1908	1987	1851	1943
Алкоптонурия давоси?	пархез, фенилаланин, тирозин куп булган овкатлардан чекланиш	пархез, фенилаланин, тирозин куп истемол килиш	пархез, фосфолипид, гликозидлар булган овкатлардан чекланиш	оператив усул ёрдамида даволанади
Алкоптонурия диагностикасига нималар хос?	тукима ва суюкликларда гамогентезин кислотаси туплами хос	терисидаги узгаришлар	аминокислоталар ортиши конда галактоза микдори ошган	суяклардаги узгариш
Алкоптонурия касаллигида кайси фермент мутацияга учрайди?	Гомогентизоксидаза	валин гидроксидаза	Галактоза фосфатурилтрансфераза	Гомогенфосфатурилтрансфераза
Алкаптонурия касаллигининг белгиларини биласизми?	хамма жавоблар тугри	тугилганидан сийдикнинг ранги узгариши	куз рангининг узгариши	охроноз артритлар

Альбинизм деганида нимани тушунаси?	куз ва сочда меланин пигментининг булмаслиги	меланин алмашувининг бузилиши	меланин пигментининг жой-жойи билан йуколиб колиши	сочланинг нурсизланиши, тукилиши
Альбинизм касаллигида куз рангининг кизил булишига сабаб	куз рангдор пардасида ранг булмаслиги учун кон томир куриниб туради	куз рангдор пардасида кон айланиши тезлиги сабабли	куз корачиги аномалияси	куз рангдор пардасида томирларнинг куплиги
Альбинизмнинг кайси типиди хориондол томирлар яхши куринади камалак парда тиник кулранг ёки заваранг тур пардада пигментнинг булмаслиги кузатилади?	тери, куз	тери	куз	аралаш
Альбинизмнинг неча хил клиник шакллари мавжуд?	3 хил	5 хил	6 хил	10 хил
Алькаптонурия ассосий симптомларини биласизми?	тугилганда сийдик ва склера корайиши	спастик парепарез	танасидан узига хос хид, (сичкон хид) пайдо булиши	канотсимон кукрак кафаси кузатилади
Аминокислота ва оксил алмашуви бузилишининг симптомларни биласизми	тугилганидан бошлаб тез-тез толикиб турадиган тери, нафас, кулок, бурун	аъзоларининг бактериал инфекциялар	тугма шизофрения касаллиги	тугма юрак касалликлар ва ортирилган юрак нуксонлари
Амов ротик идиопатия бу...	Гей-сакс касаллиги	Нассе касал	Шерешевский Тернер	Даун касаллиги
Антигенлар спецификлиги, ирсийланиши, конуниятларини, иммунитет реакцияларнинг амалга оширишда ирсиятнинг ролини кайси усул урганади?	иммуногенетика	жинсий хромотинни аниклаш усули	патогенетик усули	кон микроскопияси
Арахнодактилия	Марфан	Захарченко	Такаясу	Клайнфельд

деб қандай синдромни тушунаси?	синдроми			р
Арахнодактилияда қандай клиник курилишлар бўлади?	хаммаси тугри	Кифоз, сколиоз, воронкасимон ёки килсимон кукрак кафаси	оёқ узунлиги, ясси оёқлик	40-60% гача юрак томир системанинг аномалиялари
Аргининемиянинг белгиларини биласизми?	танасининг узига хос хид бўлиши	томир тортилиши	спастик парапарез, уртача микроцефалия	тугри жавоб йук
Аргининнемияда қон плазмасида қандай узгариш кузатилади?	қон плазмасида аргинин ошиши ва орнитин камайиши	қон плазмасида аргинин ва орнитин камаяди	қон плазмасида аргинин камайиши	қон плазмасида орнитин ошиши
Атрофга атцетон хиди таркалиши қайси касаллик учун характерли?	Диабетик комага хос	Уремик кома	Апопелексик кома	Гипогликемик кома
Аутасома-доминант типда ирсийланишга хос белгилар?	Авлоднинг 50 фоизиди учрайди	Факат эркакларда кузатилади	Горизантал типда ирсийланади	Авлодни барчаси касалланиши
Аутосомага боглик касалликларга қайси касаллик киради?	хаммаси тугри	мушук чинкириги	Патау синдроми	Лежен синдроми
Аутосомага боглик касалликларни биласизми?	Даун	Тернер синдроми	Шершевский синдроми	фенилкетонурия касаллиги
Аутосома-рециссив ирсийланиш типининг характерли белгилари?	Касаллар сони шажарада кам бўлади	Касаллар сони куп бўлади	Белгилар вертикал ҳолда ирсийланади	касал болалар куп тугулади
Аутосомаси трисомияли зиготаларнинг неча % нобуд бўлади?	96%	37%	57%	67%
Бармоқларда капилляр чизиклар жойлашишини қайси усул ёрдамида урганилади?	дактилоскопия усулида	хиромантия	дерматология	пальмоскопия

Бармоқларда, кафтда ва тоvonлада тери рельефини урганиш усули кандай аталади?	Дерматоглифика усули	дактилоскопия	плантоскопия	дерматология
Бармоқларнинг қисман ёки тулик ёпишганлиги нима деб аталади?	синдактилия	Арахнодактилия, полидактилия	Полидактилия, микродактилия	микродактилия
Белгининг намоён бўлишида ирсиятнинг ахамиятини курсаткичи нима дейилади	ирсийланувчанлик	купайиши	узгарувчанлиги	мутация
Беморда сийдик, кон ёки пренатал диагностикасида амниоцентез ёрдамида ва хорион бурмаларини биопсия қилиб олинган хужайралар текшириш кандай усулга қиради	биокимёвий усул	эгизаклар усули жинсий хроматин аниклаш	Монозигота ли эгизаклар усули	соматик хужайралар генетикаси
Беморларда медиогастрал яра огриклари таркалади/	Эпигастрал қисмга, урта қизикдан чапга	Туш суяги остига таркалади	Эпигастрал соҳадан урта қизикдан унга таркалади	Умбликал соҳа устигача огрик
Беморларни ногиронликка олиб келувчи касалликлардан яра касаллиги :	3-чи уринни эгаллайди	2-чи уринни эгаллайди	4-чи уринни эгаллайди	9-чи уринни эгаллайди
Беморнинг шикоятига қараб: ориклаш, тез-тез овқат истеъмол қилиш, тез-тез сийиш, тери ва оғиз бушлиги қуриши, тери қичиши - таъхис қуйиб биласизми?	қандли диабет	шизофрения	фенилкетонурия	алькаптонурия
Биометрит генетикага асос солган олимлар/	Пирсон, Гальтон	Морган, мендел, Пирсон	Адамс, моперте, долене	Тугри жавоб йук
Бир ген мутацияси	моноген	мультифакториал	тубулопатия	ферментопат

натижасида келиб чиқадиган касалликлар кандай касалликлар дейилади?	касалликлар		лар	ия
Бир генга бир- нечта сифатлар боғликлиги нима деб айтилади?	плейотропия	доминантлик	рецессивлик	Тугри жавоб йук
Бир жинсли эгизакларни зиготалигини аниклаш учун кайси усулдан фойдаланилади?	хамма жавоблар тугри	тери трансплантацияс и усули	полисимпто м ухшашлик усули	хорион ва йулдошлар сонига караб аниклаш усули
Бир жинсли эгизакларни зиготасини аниклашнинг асосий усули?	тери трансплантаци яси	зардобини солиштириш усули	жинсий органларни таккослаш	фенотипик узгаришлари ни аниклаш
Бир мейоз пофазасида хромосомалар ажрала бошлашида, кроссинговер натижасида хосил буладиган шакл нима дейилади?	хиазма	инверсиял	меёз	митоз
Бир нечта мутант генлар таъсирида ривожланган касалликлар кандай аталади?	полиген касалликлар	полифорф	полиэтиолог ик	мультифакто риал
Бир сутка давомида меъдада хосил буладиган меъда ширасининг микдорий:	1500мл	100мл	1000мл	500мл
Бола аклий заиф, териси саргиш ?ок, бола тутканок хуружида-кайси касалликтугрисид а суз бораяпти	фенилкетонури я	галактоземия	Алькоптопу рия	Тутканок
Боланинг овкати учун ишлатиладиган оксил гидрозилаталарид а неча фоизгача	21	67	30	10

фениланин булиши лозим				
Бугимда жуда куп суюклик йигилиши кайси боскичда кузатилади/	3	2	10	4
B12 етишмовчилиги анемияси учун кондаги узгаришлар кандай/	Гиперхром узгариш	Гипохром	Макроцитоз	Нормахром
B12 танкислиги камконлиги учун характерли	Тери куриши,кечки хлороз	Тил куйиши фуникуляр миелоз	тил куйиши, тери кичиши	эрта ва кечки хлороз,тери куриши
Варикоз кенгайишлар кайси синдромда учрайди	Клайнфельтер синдроми	шерешевский Тернер	Даун синдром	патау синдром
Галактоземия диагностикасида кандай текширишлар олиб борилади?	конда галактозанинг микдорини аниклаш	сийдик, ахлат	хожати йук	ФГС, рентгеногра фия
Галактоземия кайси фермент етишмаслиги натижасида келиб чикади?	Галактоза-1- фосфатуридир трансфераза	лактат дегидрогеназа	галактоза пурин трансфераза	фенил аланин
Галактоземия кандай касалликлар гурухига киради?	углевод алмашувининг аномалияси	оксил алмушувининг аномалияси	ёглар алмашуви аномалияси	моддалар алмашуви аномалияси
Галактоземияга тегишли симптомларни аникланг	Хаммаси тугри.	кукрак сути эмизишни бошлаш билан кусиш	пргрессияла нувчи гепатомегал ия	Гипертолори зм
Галактоземияда ташхис куйишда конда кандай узгариш булади?	галактоза аникланади	Сийдикда оксил камаяди	фенилаанин пайдо булади	Конда гемоглобин ошади
Галактоземияда асосий текшириш усули	кондаги галактоза микдорини текшириш	сентрафуга	хроматограф ия	рентгеногра фия
Галактоземияда галактозо-1- фосфат уридил трансфераза	конда микдори ошади ва токсик таъсир этади	узгармайди	сийдикда микдори ошади	хаммаси нотугри

активлигининг пасайиши натижасида галактоза ва галактозо1 фосфат кандай узгаради?				
Галактоземияда даволаш кандай булади?	таркибида галактоза булган овкатларни болага бермаслик	ёгли махсулотларни истемол килиш	очлик	сут махсулотлар бериш
Галактоземияда қайси органда узгариш булади?	жигар	упка	ковурга	мушакларда
Галактоземияда қон текширганда галактоза микдори?	микдорнинг ошиши	Микдорнинг сакраб туриши	микдорнинг камайиши	микдорнинг меъёрда булиши
Галактоземияда организм қайси углеводни узлаштира олмайди?	галактоза	лактат дегидрогеназа	лактоза пурин трансфераза	фенил аланин
Галактоземияда организмда қандай узгаришлар булади?	хамма жавоблар тугри	миа шиши	жигар ёғ дистрофияси	цирроз
Галактоземияда сийдикда қандай узгариш булади?	оксил ва аминокислотал ар қуп булади	сийдикда тузлар борлиги кузатилади	сийдикда қанд моддаси булади	сийдик қуп микдорда чикади
Гальтон қайси усулни фанга киритган/	Эгизаклар	Иммуногинетик	Гениологик	Цитогинетик
Гамета термини қандай маънони англатади?	уйланиш, никоҳ	иккиланиш	парчаланиш	булиниш
Гаплоид тупламдаги ирсий ахборот мажмуаси нима дейилади?	геном дейилади	генотип деб аталади	Ирсиятни батамом узгариши	генетик инженерия дейилади
Гаплоид тупламдаги хромасомалар йигиндиси/	Геном	мутация	Хромасома	Генетика
Гексозаминидаза ферменти жуда камайиб кетганда қайси касаллик юзага келади?	ганглиозидоз	фенилкетонурия	галактоземи я	алкаптонурия
Гемоглобин	қонда	ДНК	полипептид	полипептид

полипептид занжирина алмашувининг бузилиши нима натижасида кеоиб чиқади?	ферментлар купайишидан	булинишининг бузилиши натижасида	занжир иккиланиши натижасида	занжир иккиланиши натижасида
Гемоглобинопатиялар гурухига қайси касалликлар қиради?	гемолитик анемия	алькаптонурия	галактоземия	тугри жавоб йук
Гемоглобинопатиянинг енгил формаларида электрофорез натижасида НВнинг нечта фракцияси кузатилади?	2та	1та	13та	3та
Гемофилия қандай касаллик?	кон ивимаслиги	кон томир ичида коннинг ивиш	яллигланиш	тромбоцитлар купулиши
Гемофилия билан факат урил болалар касалланади, лекин касаллик оналардан утади.Бу кимнинг конуни?	Нассе конуни	Гольтман конуни	пирогов конуни	ниютон конуни
Гемофилия Билан факат урил болалар касалланиши кимнинг конунига асосланган/	Нассе	Гипоккрат	Анаксагор	Аристотел
Гемофилия касаллиги қайси жинсда купрок учрайди?	эркакларда	ёлларда	кизларда	карияларда
Гемофилияда кон ивитувчи қайси омил етишмайди?	8 омил	3 омил	1 омил	7 омил
Гемофилияда қонда қандай узгариш булади?	тромбопластиннинг камайиши	узгармайди	сийдик микдори ошади	хаммаси нотугри
Генеологик усул қандай амалга ошади?	авлодлар шажарасини тузиш билан	тери бурмаларини урганиш оркали	хромосомалар сонини аниклаш оркали	биокимёвий текширишни олиб борилиши
Генеологик усул нечта боскичдан	3та	5та	4та	2та

иборат?				
Генеологик усулнинг нечта боскичи бор	6	7	3	5
Генеология усули нимани ўрганади	авлодлар шажарасини	Хромосомаларни	популяциян инг генетик структурасини	одам соматик хужайраларини сунъий ўстириш
Генетик врачнинг назоратига тушиб, урганила бошланган биринчи шахс кандай аталади?	пробанд	Касал	бемор	эгизак
Генетик маслахатнинг нечта боскичи бор?	4та	6та	10та	16та
Генетикада, маълум ареалда яшайдиган, шу ареалга урганган, панмиксия билан характерланадиган куп сонли одамлар гуруҳи кандай аталади?	одам популяцияси	изоляция	демлар	популяция
Генетикадан маслахат берувчи дастлабки тиббий кабулхона нечанчи йилда ташкил топган?	1967	1900	1800	1700
Генида уроксимон анемия булган ташувчилар ер шарининг қайси ҳудудларида учрайди?	Африкада	Лондонда	Арабистонда	АҚШда
Гениологик усулнинг нечта боскичи бор/	3	6	5	4
Гениология усули нимани урганади/	Авлодлар шажараси асосида ирсийланиш қонуниятларини	Антиген спецификлиги иммунитет реакцияларининг амалга ошишини	Популяциян инг генетик труктурасини аниклаш	Одам соматик хужайраларини устириш
Генлар жойининг узгариши/	Транслокатция	Трисомия	Дубликация	Тугри жавоб йук
Геннинг	экзон	ядро	хиазма	храмасома

информатив кисми/				
Гепатокаталаза нимадан тайерланади/	Корамол жигаридан	Мушук ичагида	Ит ичагида	Корамол буйраги
Гинекомастия нима?	эркакларда сут безларининг катта булиши	аёлларда сут безлари атрофияси	кариликда сут безлари йуколиши	сут безларнинг умуман булмаслиги
Гипераминоацидо урия кайси касалликда кузатилади?	аргининнемия да	кокшолда	альбинизмда	Тугри жавоб йук
Гипертрихоз деганида нимани тушунасиз?	соч куплиги	соч камлиги	соч йуклиги	соч тукилиши
Гипоксантин- гуанин- фосфорибозил- трансфераза фермент етишмовчилиги кайси касалликнинг патогенезида асос булади?	Леш-Нихан синдроми	Лериш синдроми	Даун синдроми	Клайнфельт ер синдроми
Гипотрихоз деганида нимани тушунасиз?	соч камлиги	соч йуклиги	соч тукилиши	соч куплиги
Гистон билан ДНКдан ташкил топган структура нима дейилади/	нуклеосома	Нуклеоген	онкоген	кодон
Гликозаминглика нинг алмашуви бузилиши натижасида нима келиб чиқади?	мукополисахар идоз	фенилкетонурия	галактоземи я	анемия
Глюкоза алмашинуви бузилиш билан кечувчи касалликлар кайсилар?	Галактоземия	Эссенциал фруктозурия	Уроксимон анемия	Алькоптопу рия касаллиги
Гемоглбинопатияд а беморнинг конида нима аникланади?	HBS	Хеч нима аникланмайди	ферментлар	оксил
Гуштли овкат ва вино кайси касаллика кузгатувчи омил	Подагра	Нефрит	Кандли диабет	артрид

хисобланади/				
Д гемофилияда кон ивитувчи кайси омил етишмайди	12 омил	6 омил	8 омил	10 омил
Д3 оиладаги оддий сибсларнинг умумий генлари неча фоиз/	50	13	65	99
Дактилоскопия нимани урганади/	Бармок чизикларини	Кул кафти чизикларини	Ойок товони чизикларини	Бармок ва кул кафти чизикларини
Дактилоскопия нимани урганади?	бармок учи териси чизиклар тасвирини	юз терининг чизиклар тасвири	куз шиллик пардасини урганади	бармоқлар сонини
Даун касаллигида бемор генотиби кандай бўлади?	XX, XY	XXX, XXУ	XXXX, XXXУ	XXXXXX
Даун касаллигида хромосомаларнинг узгаришларни кайси усул билан билиб бўлади?	цитогенетик усули	полиморфия усули	цитокинезия усули	аутолизация усули
Даун касаллигини ким аниклаган?	Даун	Клайнфельтер	Тернер	орднер
Даун синдроми генотиби кайси?	XX (ёки XY) +21	XX (ёкиXY) +23	XX (ёкиXY)+18	XX(ёкиXY)+46
Даун синдромида бармок учидаги чизиклар кандай шаклида бўлади?	ульнар сиртмок	айлана	ёйсимон	дельтасимон
Даун синдромида ички аъзоларда узгаришлар?	узгариш йук	сийдик, чов чурраси ва крипторхизм.	терида гемонгиомалар кузатилиши	ички органларнинг аномалияси
Даун синдромида кайси хромосомада узгариш кузатилади?	21 хромосомада	У хромосомада	X хромосомада	Барчаси нотугри
Даун синдромида трирадиус бурчаги нечига тенг?	80	100	120	200
Дебре-Фанкони синдроми неча ёшидан бошланади?	2 ёшидан	Балогат ёшиди	кариликда	тутилганидан
Дебре-Фанкони синдроми даволашда кайси усулдан купрок	D витаминотерапия, калий дефицитини	оператив	консерватив	физиотерапия

фойдаланиладилар ?	тулдириш			
Дермадаги капиллярларнинг локал кенгайиши кандай дейилади?	телеангиоэктазия	Гиперемия, экзема	Гематома, тошма	Тугри жавоб йук
Дерматоглифика неча булимдан иборат?	3та	5та	6та	2та
Дерматоглифика термини ни фанга киритган олим	Камминси	Галтон	Далтон	Мендел
Де-Тони-Дебре-Фанкони синдроми авлоддан авлодга кандай утади?	аутосом-доминант	аутосом-рецессив холида	У хромосомага боглик холлад	доминант
Де-Тони-Дебре-Фанкони синдромида потоморфологик зарарланиш каерда булади?	буйракларда	упкада	мияда	терисида
Диабетик команинг келиб чикиш сабаби/	Инсулин дозасининг купайиши	Травмалар окибатида	мия усмаларида	Инсулин етишмаслиги
Диплоид тупламдаги ирсий ахборот мажмуаси нима дейилади?	генотип	аутосома	популяция	инженерия
Дискордант белгилари- кандай белгилак	эгизакларда ухшамаслик белгилари	ухшаш белгилари	оиладаги белгилар	эгизакларни ажратиб турувчи белгилар
ДНК зондлаш методи кандай максадда кулланилади?	ирсий касалликлар диагностикаси	систематик даво учун кулланилади	ген мутацияларни аниклаш учун	модделлаштириш учун
ДНК зондлаш методида кандай фермент ишлатилади?	Рестриктаза	Холестериназ	полимераз	хроматин
ДНК молекуласининг ажралмасдан куп марта иккиланиш гигант хромасоманинг хосил булиши бу...	Политения	Популяцион	Полиморфизм	Полиплоидия
ДНКда кодлашган информациянинг оксил биосинтези,	ген экспрессияси	генокопия	мутацияси	генинженерия

транскрипция ва трансляция жараёнларида руёбга чиқиши нима дейилади?				
Дуоденал яра ва меъда яраси купрок куйидаги нисбатларда учрайди/	5:1	2:1	6:1	4:1
Дуоденал ярада ишга...	Кучли	Пасайган	Сакланган	Еколган
Дуоденал яралар купрок жойлашади:	пиезбошча кисмида жойлашади	постбулбар сохада	орка деворида	олд деворида
Дуоденал яралар купрок жойлашади:	Пиезбош кисмида	Кур ичак кириш кисми сифингтерида	Ун икки бармокли ичакнинг пастга тушувчи кисмида	йугон ичакнинг юкорига кутарилувчи кисмида
Евгеника бу...	Ирсий гигиена	Номаълум	Полиморф	Моноген
Евгеника таълимотининг асосчиси ким?	Гальтон	Доссе	Меркадо	Нассе
Жинсий хроматин бу/	Барр таначаси	хужайра	Гистон	Интрон
Жинсий хроматин нима?	интерфаза боскичидаги хромосома	Субметафазадаги хромосома	метафазадаг и хромосома	телефазадаг и хромосома
жинсий хроматинни аниклашда каердан суртма олинади?	лунж шиллик кават эпителийсидан	балгамдан	тери эпителийсидан олинади	лимфадан
Жинсий хроматинни биринчи булиб кимлар урганган	Барр ва Бертрам	Досье Снел	Барр, Уотсон	Мендель, Мечников
Жинсий хромосомага боглик касалликни курсатиб биласизми?	Клайнфельтер синдромида	мушук чинкириги	Меллер синдроми	Лежен синдроми
Идеал популяциялар кайси талабларга жавоб беради?	тугри мутациялари кузатилмайди ($A=a$) бир бири билан тенг булади	кам сонли булади	популяцияда панмиксия кузатилмайди	урганилаётган алмнинг янги мутациялари кузатилади
Изолятларда	1500гача	41 гача	45 гача	1303гача

аҳоли сони канчага тенг?				
Иккита ногомологик хромосомаларнинг урин алмашиши нима дейилади?	транслокация	узгарувчанлик	дубликат	трисом
Индивидуумни нима характерлайди/	Генотип	аномалия	Хромасома	Генетика
Инсулинга боғлиқ кандли диабет учун қайси белгилар характерли/	Касалликнинг бемор ешлигидан бошланиши	Урта ва кекса ешда бошланиши	Кетоацидоз кечишда мойиллик	Енгил формада кечиш
Ирсий касалликлар деган асарни яратган олим/	Меркадо	Адамс	далтон	Меллер
Ирсий касалликларда диетотерапия нимага асосланган?	пархез қилиш ва мумкин бўлмаган овкатларни емаслик	болага каллорияли овкат бериш	овкат еиш вақти чегараланган	тез овкатланиш
Ирсий касалликларда хирургик даволашда нимани тушунасиз?	аномалияларни операция қилиш	тинчлантиручи терапия	энтерал ва парентерал витаминотерапия	курортлардаги даво
Ирсий касалликлардан қайси бири аутосом-рецессив йули билан авлоддан авлодга утади?	хаммаси тугри	фруктозурия	галактозурия	миоклоник эпилепсия
Ирсий касалликлардан қайси бири доминант йули билан авлоддан авлодга утади?	Пигмент ретинит	миоплегия	гиперурикемия	хамма жавоблар нотугри
Ирсий нефритларнинг биринчи белгиларини биласизми?	хаммаси тугри	холсизлик	анемия	гематурия хуружлари
Ирсий узгарувчанликнинг гомологик катори қонунини яратган олим/	Вавилов	Меркадо	Доссе	Эвери

Ирсият ва узгарувчанлик конуниятларини урганувчи Фан/	Генетика	Биология	Анатомия	Киме
Кайси бактерия генетик объект сифатида кулланилади/	Эшерихи Коли	Иерсиния	Гонококк	стафилакок
Кайси бир касаллик аутосом касалликка кирмайди?	Клайнфельтер синдроми	мушук чинкириги	эдварс синдроми	Лежен синдроми
Кайси жинсий хромосома касаллигида гинекомастия кузатилади?	Клайнфельтер синдромида	Патау синдромида	Меркадо синдромида	Эвери синдромида
Кайси касаллик оек копконда деган маъносини билдиради/	Подагра	Нефрит	диабет	скалиоз
Кайси касалликда беморда эрталаб уйгонганда узини колибдагидек ёки такалангандек сезиш бутун тана харакати чекланганлиги кузатилади	Ревматоидли артритда	Гемолитик камконлик	Геморагик диотез	Системалик склероз
Кайси касалликда Лейдиг хужайралари булмайди, сперматогенез фаол булмайди?	тестикуляр феминизация	трисомия	ахаридоз	альбинизм
Кайси касалликда тукима суюкликлари ва шиллик каватларда гомогентизин кислотаси йигилади?	Алькоптопурия	Пьер Мари касаллиги	Прогрессиял анувчи псевдо Дюшен мушак дистрофияси	Эссенциал фруктозурия
Кайси касалликни даволашда эстроген ва прогестерон урнини тулдириш учун ишлатилади?	альбинизм	фенилкетонурия касаллиги	мукополисах аридозда	мукополисах аридозда
Кайси мода сийдик кислота	Этамид	Кортикостероидларни куллаш	Тунри жавоб йук	Пирозолани моддаси

сурилишини камайтиради/				
Кайси пайтда глюкозага мойиллик синамаси утказилади/	Яширин диабетни аниклаш учун утказилади	Диабет олди холатини аниклашда	Инсулин дозасини аниклаш учун	Гипогликемик комага
Кайси темир препарати энг юкори эффективликка эга/	Ферро-градумент	жадаллашган	феррумлек	Феромид
Кайтариш саргайиш, озиш, ич кетиш.Куйдаги клиник симптомлар кайси ирсий касаллик клиникаси?	галактоземия	Вабо касаллиги	Фенил, кетонурия	Алкаптонурия ва неврит
Калла суягининг узунчоклиги нима дейилади?	Брахиоцефалия	Шарсимон калла	Узунчок бош	Тугри жавоб йук
Калланинг кундаланг улчамининг узунасига улчамидан катта булиши нима дейилади?	Брахиоцефалия дейилади	долихоцефалия	микроцефалия	анэнцефалия
Калланинг меъёррига нисбатдан кичик булиши нима дейилади?	микроцефалия	анэнцефалия	макроцефалия	брахиоцефалия
Кандай холатларни бошланадиган диабет деб айтиш мумкин?	хамма жавоблар тугри	семиришга моиллик бор оилалар	гликогенезга моил оилалар	муковисцидозга моил оилалар
Кандли диабет билан касалланган бемор кома тури аниклашда биринчи медицина ердами сифатида нима кулланилади/	Синаш учун 40%ли глюкоза эритмасидан 20мл вена ичига юборилади	Юрак гликозитлари	Инсулинотерапия	кортикостероидлар
Кандли диабет билан касалланган беморларни кандай	хаммаси тугри	пархез	канд микдорини пасайтирувчи	РН ни нормаллаштирувчи препаратлар

даволайсиз?			препаратлар	
Кандли диабет кайси ички секретсия беи касаллиги хисобланади/	Ошкозон ости беи	Гипофиз беи	Буйрак беи	Калконсимон беи
Кандли диабет касаллигини кайси касалликлар билан дифференциация килиш керак?	?меллитурия	нефроз	простатит	тугри жавоб йук
Кандли диабет касаллигининг патогенезида нима ётади?	инсулин этишмовчилиги	панкреатитнинг гиперфункцияси окибатида	ошкозон безларнинг этишмовчилиги	ичак тутилиши, корин дам буилиши
Кандли диабет ташхисини куйиш учун кандай текшириш утказилади?	хамма жавоблар тугри	объектив курик	кондаги ёг кислоталарнинг микдори	кондаги канд микдорини аниклаш
Кандли диабетга характер,,,	Полиурия холати	Олигоурия	Анурия	Изостинурия
Кандли диабетда кандай биокимёвий узгаришлар булади?	инсулин синтезининг пасайиши	галактозанинг узгариши	ферментлар камайиши	оксил парчаланиши
Кариндош булмаган шахслар орасидаги никохлар/	Аутбридинг	Сибс	Пробанд	туй
Кариндошлик даражаси якин булган организмлар чатишиши/	Инбридинг	генеология	Интро	Инверсия
Кариндошлик даражаси якин булган организмларнинг чатишиши нима дейилади?	инбридинг	Оддий чатишиш	Мураккаб чатишиш	Тугри жавоб йук
Кариотип деганида нимани тушунасиз?	бир турга хос булган хромосома тупламини тузиш	ген туплами	фенотип туплами	ядролар туплами
Касал бола тугилиши эхтимоли булганда	Перспектив маслахат утказиш	Ретроспектив маслахат	Генетик маслахат	Оддий маслахат

хомиладорлик пайтида вирусли инфкция кузатилганда кайси маслахат тугри утказилади/				
Катта талассемияда кандай гемоглобин хосил булади?	Hb F	Hb E	Hb A	Hb y
Кафтда маймун бурмаси булиши кайси синдромда учрайди?	Даун синдроми	Мушук-чинкириги	Эдвардс-синдроми	Шерешевски й- Тернер
Кафтнинг терисини рельефини кайси усул ёрдамида аникланади?	плантоскопия усулида	хиромантия	дерматология	пальмоскопия
Кислород парциал босимининг пасайиши натижасида HBS кайси формага киради?	кристаллашади	газ шаклига айланади	Суюк холатга утади	тугри жавоб йук
Кичик популяциялар-генларда ахоли сони нечтага тенг	1500дан-4000гача	100гача	10000гача	1500гача
Клайнфельтер билан тугилган болаларнинг соғлом болаларга нисбатини биласизми?	1: 1000	1:2000	1:4000	1: 8000
Клайнфельтер синдроми кимда учрайди?	Эркакларда учрайди	чакалокларда	аёлларда	гермафродитларда
Клайнфельтер синдромида жинсий аъзоларда узгаришлар	гомосексуализмга мойиллик, олигоспермия, импотенция	жинсий азолар йуклиги	Асоциал хулк, иккиламчи жинсий белгилар ривожланишга мойиллик	аёллар жинсий азоларининг ривожланиши кузатилади
Клайнфельтерда генотип кандай/	47 хху	40 хо	46 хо	44 ххх
Клиник кечишига кура талассемиянинг турларини биласизми?	кичик ёки гетерозиготали , катта ёки гомозиготали	уткир ости, прогресланувчи	Аутосом рецессив ва аутосом доминант	хромосома билан боглик ва аутосома билан

				боглик
Клинодактилия нима?	бармоқлар кийшайиши	бармоқлар сони камайиши	бармоқлар иккитаси йуклиги	Бош бармоқни узунлиги
Конкордант белгилар кандай белгилар	эгизакларда ухшаш белгилари	Эгизаклардаги белгилар	оилада булган	эгизакларни ажратиб турувчи белгилар
Конкордантлик нима/	Белгиларнинг ухшашлиги	Белгиларни узаро ухшамаслиги	Хромасоман инг елкасини тушиши	Хромасомал арнинг биртага купайиши
Конкордантлик нима?	белгининг иккала эгизакда учраши	белгининг эгизакларда учрамаслиги	белгининг эгизакнинг ота-онасида учраши	Белгининг болаларида учраши
Кроссинговерда катнашувчи ва мутацияда узгарувчи геннинг бир кисми нима дейилади	сайт	хромосома	ДНКа	РНКа
Ксантинурия касаллигида кайси витамин кулланилади?	В6 витамини	В витамини	С витамини	РР витамини
Куз ёригининг ички бурчагидаги вертикал тери булиши нима дейилади?	эпикант	анофтольмия	микрофтальмия	энсефалия
Кузнинг бир бирига якин жойлашганлигини кандай атайдилар?	гипотелоризм	анофтольмия	микрофтальмия	брахидакталия
Кузнинг узок жойлашиши кандай аталади?	гипертелоризм	анофтольмия	микрофтальмия	гипотелоризмия
Кузнинг юкори ковоги ёпилиб туриши нима дейилади?	птоз	аномалия	миопия	мидриаза
Куйида кайд етилган факторлардан кайси бири В12 етишмовчилиги анемияси сабаби булиши мумкин/	Кастли ички фактори секрециясининг бузилиши окибатида	Ошкозон-ичак ва бачадондан такрорий кон кетиш	Анкилостоман гижжа инвазияси	лентасимон гижжали инвазия
Куйидаги касалликлардан кайси бири	фенилкетонурия	мушук чинкириги	Патау синдроми	Лежен синдроми

хромосома касаллигига кирмайди?				
Кул ва оёк бармоқларнинг ортикча куп булиши нима дейилади?	полидактилия	арахнодактилия	синдактилия	микродактилия
Куп ген касалликларининг бирламчи сабаби/	Мутантген	Нокулай шароит	Негатив радикаллар	Нотугри шароит
Купчилик оксилнинг зарарли мутациялари касалликнинг кайси формасида патоген хисобланади?	гомозигот формасида	мозаицизм	рецессив	уткир ости формасида
Л.Пик касаллигида моддалар алмашувининг кайси типи бузилади?	Липидлар алмашуви	аминокислоталар	углеводлар	глюкоза
Лаб ва танглай ёрикларда, соннинг чикигида,анус атрезиясида кайси усул билан даволайдилар?	хирургик даво чоралари	тинчлантиручи терапия	энтерал ва парентерал витаминотерапия	Санатор курорт
Леш- Нихан синдроми кайси йилда аниқланган?	1964	1987	1945	1855
Леш- Нихан синдромни даволашда кайси препаратлар ишлатилади?	аллопуринол	Лазекс,антибётиклар	антидепрессантлар	тугри жавоб йук
Леш-Нихан синдроми кайси касалликлар гурухига киради?	моноген касалликлар	ген касаллиги гурухига	мультифакториал касалликлар	полиген касалликлар гурухига
Леш-Нихан синдроми кайси касалликлар гурухига киради?	гиперурикемия	ферментопатиялар	моноген	гемоглобинлар
Липоидозларнинг нечта асосий типлари мавжу	7та	13та	2та	4та
Марфан	хамма	кузлар	юрак	кон томир

синдромида қайси органлар касалланади ?	жавоблар тугри			
Маъносиз кодонлар бу...	Нонсенс кодонлар	кодонлар	Нуклеосомалар	Мобилген
Меда яра касаллиги бор беморларда гистаминга тургун ахилиянинг кузатилиши дарак беради/	Яраинг малигнизацияс и хакида	гастрит хакида	Йулдош келган полипоз хакида	Привратник стенозида
Мекониал илеус таъсирида ичак тутилиши, корин катталашиши, утсуюклиги билан кушиш кандай касалликда учрайди?	муковисцедоз	фенилкетонурия	алькаптонурия	галактоземи я
Меланин синтезининг бузилиши билан кечувчи касаллик?	Альбинизм	Фруктозурия	Тугри жавоб йук	Галактезими я
Метацентрик хромосомаларда центромера каерда жойлашади?	хромосоманинг марказ кисмида	хромосома юкорисида	хромосоманинг хар хил жойида	хромосома юкорисида
Меъда ички бушлиги босимининг нормал курсатгичи/	60-100 мм.суб.уст	70-90мм.суб устини	15-50мм.сим уст.	3-33мм.сим.уст.
Микрогнатия деганида нимани тушунасиз?	юкори жагнинг кичиклиги	кузнинг кичиклиги	тананинг кичиклиги	буйи пастлиги
Микрофтальмия, анофтальмия қайси хромосома касаллигида учрайди?	Эдвардс синдромида	Патау-галтон синдроми	Клайн-фельтер синдроми	Мушук-чинкириги синдроми
Минковский-Шоффер микросфероцитар анемисининг даволашда қайси принциплар кулланилади?	Спленэктомия ва гемотрансфузия	суюкликлар куйиш	Оксил куйиш	оксигенотерапия
Мобил генлар бу...	Адашган	Нонсенсе	Мутация	катта
Моноген касалликлар	хамма жавоблар	3 йул билан	аутосом рецессив	аутосом доминант

авлоддан авлодга кандай утади?	тугри			
Монозиготали эгизакларда генотипда узгаришнинг булиши боғлиқ?	хамма жавоблар тугри	соматик мутация	ташки мухит таъсири	хомиладорлик вақтидаги шароит
Морфан синдромида глаукомани даволашда кандай иш олиб борилади?	оператив	витаминотерапия	оксигенотерапия	физиотерапия
Муковисцидоз нечанчи хромосомадаги ген мутациясига боғлиқ?	7 хромосома билан	13 хромосома билан	15 хромосома билан	45 хромосома билан
Муковисцидоз нима	ошқозон ости безининг кистозли фибрози	бронхопневмония дейилади	айрисимон безининг моконеал тутилиши	тугри жавоб йук
муковисцидоз учраш частотаси нечага тенг	1: 10000	2:1000	2: 100	4:100000
Муковисцидознинг нечта типлари бор?	ичак,упка, аралаш	ошқозон, ичак, упка, аралаш	упка, ичак	Факат ичак
Мукополисахаридоз деганида нимани тушунасан?	мекониал илеус таъсирида ичак тутилиши,кусиш	Оёқ,чанок мушакларнинг холсизлиги	Канотсимон кенг кукрак кафаси	сичкон хиди
Мультифакториал касаллик учун кандай хусусиятлар хос?	куп омиллар натижасида келиб чиққан касалликлар	монозигот эгизакларда конкордантлик кассаси хос	ирсийланиш Мендель конунига тугри келмайди	этиологияси бир хил
Мультифакториал касаллик деб нимага айтилади	куп омиллик касалликлар	фаоллик даражаси юкори касалликлар	этиологияси бир хил касалликлар	генетик касалликлар
Мутант геннинг гетерозигот ташувчиларини аниқлашда ва пренатал диагностикада қайси усул кенг қўлланилмоқда?	соматик хужайралар генетикаси усули	иммуногенетика	биокимёвий	амниоцентез
Мутатсияда узгарувчи геннинг бир қисми/	Сайт	Мутатсия	Пробанда	Слейсе

Мутациялар натижасида келиб чикувчи авлодларга утадиған касалликлар деб/	Ирсий касалликлар	Мутант	Ихтиоз	Полиген
Мушук чинкириги касаллиги билан тугилган болаларнинг соғлом болаларга нисбати нечига тенг?	1:1000-3000	1:999	1:19000000	1:99000
Мушук чинкириги касаллиги нечанчи йилда аникланган?	1963	1800	1960	1876
Мушук чинкириги касаллигида аник диагноз куйишда кайси усулдан фойдаланадилар?	цитогенетик	патогенетик усули	биокимёвий усули	эгизак усули
Мушук чинкиригига нимага асосланиб диагноз куйилади ?	объектив холатига караб	анамнезга асосланиб	тугри жавоб йук	оланинг мушук чинкириги каби йиглаши ва цитогенек текшириш
Носпецифик ярали колит диагностикасида кулланиладиган асосий текшириш усуллари/	Ректосигмоско пия усули	Ирригоскопия	Лапороскоп ия	Колоноскоп ия
Огрикларнинг мавсумийлиги характерли:	яра касаллигида	гепатитда	холециститд а	пакреатит
Одам соматик хужайраларининг сунъий устириш, хужайраларни клонлаштириш, соматик хужайралар	цитогенетика	биокимёвий усул	эгизаклар усули	жинсий хроматин аниклаш
Одам тери пигментацияси/	Кумулятив	Нокумулятив тусда	Панмектив курунишда	Селектив холатда
Одамдаги генлар сони нечтага тенг?	104-106	109-1011	100001	101-103
Одамлар популяциясида кон-каридошлар	Инбридинг	Демо	Инбрето	Изоляция

орасидаги никохлар систмаси нима д.ди/				
Оилада касал бола тугулгандан кейин кейинги болалар кандай угилишини аниклаш учун утказиладиган маслахат тури/	Ретроспектив- маслахат	Перспектив маслахат	Генетик маслахат	Моноспекти в маслахат
Олдиндан белгиланган ирсий дастур асосида хужайраларда ва организмда ирсий информацияни узлаштиришда асосланган усул нима деб аталади?	генетик инженерия	генотип	популяция	геном
Организмда аждодлардан утиб келаётган белгиларни сакланиши ва уларни наслдан- наслга утиши нима дейилади?	ирсият	мутация	хромосома	генома
Организмда етишмаган ёки булмаган биокимёвий моддани киритиш кандай аталади?	урин тулдирувчи терпия	алмашув терапия	етишмов терапия	Витамино терапия
Отадан угилга кайси хромосома касаликлар утмайди?	гемофилия	Клайнфельтер	Аутосом	Даун
Оч колганда огриклар булади/	12 ли бармокли ичак яра касалигида	гастритда	Панкреатитд а	Холеститда
Очликдан кечиккан тунги огрик куйидаги касаликга хос	12 бармокли ичак яраси	Сурункали гастрит	ошкозон раки	ошкозон яраси
Ошказон ичак яра касалиги кандай касалик гурухига киради?	мультифактор иал	мутация касаликлари	ген касалиги	полиген касаликлар
Ошкозон ичак трактининг кандай	яра касалиги	гепатит	гастрит	рак

касаллигига огрикнинг мавсумийлиги				
Ошкозон ичак яра касаллигида атропин куллаш ман этилади	Ярани малигиназия булганича шубха булишигача шубха булиши	Глаукома касаллигида	Кислота курсаткичла ри нормада булганда	Диафрагма чурралари
Ошкозон ости беи фаолиятини ошириш учун бериладиган препарат?	хамма жавоблар тугри	панкреатин	эссенциал форте	витаминлар
Ошкозон ости безининг фиброзли кистози кандай касалик?	муковисцедоз	кандли диабет	Марфан синдроми	Талассемия касалиги
Ошкозон ширасини камайтириш максадида яра касалигида кулланилади?	Циметидин	серрата	Алоэ	дамлама
Ошкозон яра касалигида энг кимматли информацияни аникланг?	Ошкозон ширасини текшириш	Гастрофиброскоп ия, биобсия	Ошкозон рентгеноско пияси	Ошкозоннинг ювилган суюклигини текшириш
Ошкозон яраси купрок учрайди/	Кичик эгриликда	Кардиал сохада	Катта эгриликда	Ошкозон танасида
Ошкозонда яралар купрок локализацияланад и	Ошкозон кичик эгрилигига	Катта эгриликда	Ошкозон танасида	Кардиал сохада
Ошкозонни рентгенологик текширишда «токча» синдроми белги хисобланади/	Ошкозон ярасида	гастритда	ракда	гепатитда
Панмиксияли популятсининг генетик стабиллиги конуни бу...	Харди Вайнберг	Мендел	Вайсон	Морган
Партеногенез бу...	Кизлик купайиш	гамета	хужайра	Плазмон
Патау касалиги нечанчи йилда ва ким томонидан урганилган?	Патау 1960	Тернер 1863	Патау 1819	Патау 1899

Патау касаллигида хромосомалар сони нечта?	47	18	53	26
Патау синдроми-хромосомалар узунлигига ва центромера жойлашишига караб нечта гурухга булинади	3та	7та	9та	11та
Патау синдромининг дерматоглифик белгиларини биласизми?	Асосий трирадиус кафтнинг дистал томонига	сурилган булиб	Асосий три радиус кафтнинг дистал томонига	Тугри жавоб йук
Пенентранглик нима?	белгининг учраш частотаси	белгининг жинсга богликлиги хисобланади	белгининг юзга чикмаслиги дейилади	Белгининг тури
Пентозурия касаллиги авлоддан авлодга кандай утади?	аутосом рецесив	аутосом	доминант	жинсий хромосома билан боглик холда
Пентозурия касаллигини кайси касалликлар Билан дифференциал диагностика килиш керак?	кандли диабет	глюкозурия	гемоглобино паия	цирроз
Периферик коннинг лейкоцитларини неча сутка давомида ФГА Фитогемогглютин ин) кушилган мухитда сунъий устирилади?	2-3у сутка	3 сутка	5 сутка	1сутка
Перспектив маслахат нима?	касал бола тугилиш эхтимолини аниклаш	болани режалаштириш	санатор курорт даво хисобланади	кариндошлар никохлари олдини олиш
Петозурия касаллигининг патогенезида нима ётади?	оксидланган глюкорон кислотаси	фосфокиназа	урокиназа	фруктокиназа
Пиелонефритнинг асосий белгиси:	Пиурия	Гематория.	Цилиндурия.	Протеинурия.
Пилородуоденал	овкат егандан	овкат ейишдан	овкат	эрталаб

ярада огрик канча вақт утгандан кейин булади	кейин 1-2 соат утгач	олдин	егандан кейин	
Пилородуоденал яраларда огрик купинча пайдо булади:	1-2соат утгач	Овкат егандан кейин	кечкурун	Овкат еганда дархол
Подагра асосан неча ешларда кузатилади/	35-40	20-40	18-20	6-20
Подагра Билан асосан кимлар касалланади/	Эркаклар	Аёллар	Ешлар	болалар
Подагра кандай даволанади/	А ва б	Сут берилади	Усимликлар берилади	Пурин моддаси булган овкатлар
Подагра касаллиги ирсийланадими/	Ха	Йук	Баъзан	утмайди
Подаграда рентгенолок боскич нечта/	3	2	5	6
Подаграницг огир клиник куруниши бу...	Подагрик нефропатия	Гипертония	Атеросклероз	Гелендиш
Подаграницг рентгенологик 2чи боскичида нима кузатилади/	Кичик-кичик эрозия	Бугимлар шиши	Кичик тофус	Кучли огрик
Подагрик полиартрит кандай даволанади/	Колхитцин	Бенелидо	Аллоринола за	Атофани
Пойкилоцитоз бу	эритроцитлар формуласининг узгариши	эритроцитлар микдорининг узгариши хипобланади	кондаги оксилнинг узгариши хипобланади	конда кичкина хажмли эритроцитлар пайдо булган
Полидактелія, бармоклар, флексор холати, тирнокларнинг кундаланггига эгилганлиги қайси патология учун характерли?	Даун-синдроми	Эувардс синдроми	Клайнфелтер синдроми	Патау синдроми
Полидактилиянинг оилада тарқалишини аниқлаган олим/	Моперти	Адамс	гиппограт	Меллер

Полидипсия кайси касаллик учун хос симптом хисобланади/	Иценко-кушинг синдроми	Аддисон	Геопотероз	диабет
Полипептид ёки РНК структураси хақида ахборот тутмайдиган уклеотидлар кетма - кетлиги нима дейилади	интрон	аминокислота	генетика	храмасома
Полисимптом белгиларига нима киради/	Кош ва бурун, соч ранги	Буй узунлиги	Кукрак кафаси	Еш жинс
Поллакиурия кайси касаллик учун хос	Кандли диабет	Тиреотаксикоз	Адисом	Гипотериоз
Популяцион усул кайси саволларга жавоб беришга ёрдам беради?	хамма жавоблар тугри	ирсий касалликлар билан касаллинишни	ирсий касалликлар кайси таъсирланишлар натижасида юзага чиқади	патологик генотип ва генларнинг популяцияда учраш частотаси
Популяциянинг генетик структурасини, ундаги аллельлар ва генотиплар учраш частотаси кайси усул аниқлайди?	статик-популяция усули	жинсий хроматинни аниқлаш усули	соматик усули	биокимёвий усули
Порфирин ва гем биосинтезининг бузилиши билан боғлиқ касалликлар қандай аталади?	порфириялар	анемия	ферментопатия	эритропатия
Пробанд ким?	врач қабулига келган киши	касал қариндош	касал одам	касал одамнинг умр йулдоши
Прогрессланиб боровчи Дюшен псевдогипертрофия к мушак дистрофиясига қайси симптомлар хос?	хамма жавоблар тугри	эркин елка усти?	гиперлордоз	оёқ ва чанок мушакларнинг холсизлиги
Прокариотлар ва эукариотларнинг	ДНК зондлари усули	жинсий хроматинни	соматик оддий	биокимёвий усули

генетик картасини тузишда, генларни карталаштиришда , ДНК полиморфизмни урганишда ирсий касалликларни диагностикада кайси усулдан кенг фойдаланиладилар ?		аниклаш усули	хужайралар усули	
Пурин алмашуви бузилишига боғлиқ касалликларда сийдик кислота синтезини ингициялашда нимадан фойдаланадилар?	аллапуринам	валериана	дамлама	алоэ
Пурин кайси махсулотларда бўлади/	Олма	Гушт	Узум	Апелсин
Рахитда кайси витамин ишлатилади?	Д витамини	С витамин	РР витамин	Ввитамин
Ревматик полиартрит купрок кимларда учрайди/	Ёшларда бошқаларга нисбатан купрок	Кариларда	Аёлларда	Эркакларда
Ревматоид артрит жигар ва талок катталашиши лейкопения билан кечса бу канака синдром/	Фелти синдроми	Шегрем синдроми	Валер синдроми	Тернер синдроми
Ревматоид артрит огир кечса кайси касаллик ички аъзолар шикастланганда ривожланади/	Гипохром камконлик	Лейкопения	Лейкоцитоз	Васкулит
Ревматоид омилнинг титри кутарилганини кайси синама оркали аниклаш мумкин/	Ваалер-роуз	Флорессент	Фукцин	Грегесин
Ревматоидли артритда синовиал	синовиал суюқликда	Оксил камайган	Канд ошган	Холестерин камайган

суяклик текширилганда нималар аникланади/	мусин чукмалари			
Ревматоидли артриднинг клиник паталогик турларидан бири/	Ювенил	Ички вессирал аъзолар зарарланиши	Буйрак шакли	Тери тури
Ревматоидли артриднинг уткир бошланганидаги клиниканинг узигахослиги/	Бугимда каттик огрик	Бош айланиши	Кусиш холати	Эркин харакат
Ревматоидли артриднинг фаол даврида баъзи беморларда клиника	Лимфаднопати я	букок	Гипоркерато 3	Гиперкерато 3
Ревматоидли артрит куйидаги кайси касаллик Билан бирга кечиши мумкин/	Бехтерев касаллиги	диабет	рак	Инсульт
Ревматоидли артрит экзокрин безлари фаолияти бузилиши Билан кечса бу кандай синдром/	Шегрен синдроми	Фелти синдроми	Ваале синдроми	Рейно синдроми
Ревматоидли артритда йирик кон томирларда васкулитлар ривожланса бунда кайси синдром юзага клади/	Рейно синдроми	Фелтиш синдроми	Шегрем синдроми	Валер синдроми
Ревматоидли артритда рентген усули Билан текширилганда 1- боскичда нима кузатилади/	Бугим олди суяклари остеопорози	Суякда узгариши белгилари	Суяклар девиатсияси холати	Анкилоз
Ревматоидли артритнинг фаоллик даражаси нечта/	3	2	6	4
Регулятор генлар мутацияси натижаси деб гумон килинган касалликларига кайси киради/	Оротоацидори я	даун	Нуковицидо 3	Мукополиса харидоз

Ренгенда текширганда 2боскичда нималар кузатилади/	Узуралар	Анкилоз холати	Суяклар девиатсияси	Подвивих белгиси
Рентген усулида ревматоидли артритда кандай узгариш кузатилади/	Анкилоз	Контрактура	Гипертория	Гипортория
Рентгенологик курунишда подагратинг 1чи боскичида нима куринади/	тофуслар чукур жойлашади	Кичик тофус	Бугимлар шиши	Кичик эрозиялар
Репликация нима?	ДНК молекуланинг иккиланиши	хромосома аберацияси	хромосома делецияси	мутация узгариши
Репликацияни катализловчи фермент/	ДНК полимераза	Лигаза	Транскрипта за	Каталаза
Рестриктаза нима?	хаммаси тугри	ДНК ни фрагментларга ажратиш	репликация учун	репарация учун фермент
Ривожланишнинг кичик нуксонларини Яна кандай аташ мумкин/	Стигма	Сибс	Пропанд	Геном
Сажда килаётган мусулмон вазиятини бемор кайси касалликда қабул қилади	ошқозон яраси	кон айланиши етишмовчилиги	плеврит	ковургалар очик синиши
Сибс ким?	прбанднинг опа-сингил,ака-укалари	пробанднинг онаси	узок кариндош	касал одам
Сидероахрестик анемияларни қайси касалликлар билан дифференциация қилиш керак?	гемохроматоз	патау	талассемия	Гипергликемия
Сийдикда кетон таначалари учрайди...	Гипергликемия	Гипогликемик комада	Уремигликемик холатида	Апоплексик холатда
Скрининг-маъноси/	Элакдан утказиш	Куриш	Кучириш	трансплантация
Соглом одам конида канд	3/3-6/6ммоль	10-12ммоль	14-16ммоль	12-14ммоль

микдори/				
Соматик хужайралар гинетикаси усулининг кандай вариантлари бор/	Одам соматик хужайраларни сунъий устириш	Хужайраларни клонлаштириш	Соматик хужайрани дурагайлаш усули	Соматик хужайрани селекциялаш усули
Структуравий геннинг мутациясига мисол/	Элерс Данло	Патау	Синдактилия	Фанкоми
Суд тиббиёт экспертизада нима максадда жинсий хроматин аникланади?	жинсини аниклаш учун	улим сабабини билиш учун	тугилган санасини аниклаш учун	хаммаси нотугри
Сурункали пиелонефритда берилиши мумкин булмаган препаратни	фитолизин	глюкоза	дамлама	амилаза
Сурункали пиелонефрит учун характерли булмаган белгини аникланг.	Бутун танани шишиб кетиши	Бактериурия	Титраш	Лейкоцитурия
Сурункали подагра канча йилдан кейин намоён булади/	5-6	2-4	4-8	10-12
Сут безинини тугмачасининг йуклиги нима дейилади?	ателия	Амаммия.	Полателия.	Амасия.
Суяклар девиатсияси қайси боскичда кузатилади/	3	4	11	2
Сфероцитозларда кандай даволаш усуллари кулланилади?	спленэктомия	витамин	зардоб	антидот
Талантнинг ва характернинг ирсийланиши асарининг муаллифи/	Гальтон	патау	Адамсе	Нассе
Талассемия касаллиги қачон аникланган?	1925	1987	1945	1955
Талассемияда қуп қон қуйишга қарши қурсатма?	Барчаси тугри	гемосидерез	гемолитик анемия	қон қамлиги

Талассемиянинг бошка номини биласизми?	Кули касаллиги	порфирия	галактоземи я	сфероцитоз
Танада сийдик кислоталарнинг алмашинуви бузилиши натижасида қайси касаллик келиб чиқади/	Подагра	инсулт	Ревматизм	артрид
Танадан ортиқча сийдик кислотани чиқариш учун қандай препарат берилади/	Пробенесид	ипекакуана	валериана	сурги
Темир дефицит анемия хамма анемияларни:	70-80%ни	18%ни	80%ни	40-60%ни
Темир дефицит анемияга купрок характерли	Сидеропеник синдром	Геморрогик синдром бўлиши	Гепотоз племомедали я ҳолати	Суякларга огриклар бўлиши
Темир етишмовчилиги анемияси учун қон аналiziдаги узгаришлар қандай/	Гиперхром	Гипохром.	Макроцитоз.	Нормахром.
Темир танкислиги камқонлиги учун характерли	хлороз, тери кичиши ва тушиши, тирнок ва соч синиши	Стоматит ва хантер глоссити	некротик ангена, хантер глоссити	тери саргайиш, унинг қуриши, тирнок ва соч синиши
Темир танкислигида камқонликда беморларни қуздан кечириш	глоссит	тери ҳул турғори пасайган	териси сарғиш , лимон ранг қурук тили силлик ялтирок	тери ва қуз склералари саргайган танглай баланд жойлашган
Темирнинг асосий манбайини топининг	Ғушт	Олма	хурмо	лавлаг
Терида балиқ тангачаларига ухшаш ирсий белги бу...	Ихтиоз	Кариограмма	Трихоза	генетика
Теридаги чизиклар қандай шаклда бўлади?	хаммаси тугри	учбурчаксимон	айланасимон	дельтасимон
Тестикуляр феминизация билан беморларни қандай	хамма жавоблар тугри	киннинг плстик чузиши	эстроген терапия	прогестерон терапия

даволайдилар				
Тестикуляр феминизацияда уругдон каерда жойлашади?	хамма жавоблар тугри	тестикуляр фемиминизация	ков каналда	корин бушлигида
Тиббиёт генетик маслахатнинг асосий вазифаларини биласизми?	ирсий касаллик булиш ёки булмаслигини аниклаш	болани тугилишнинг режалаштириш	касал бола тугилиш эхтимолини аниклаш	авлодлар ичидаги никохларни олдини олиш
Тиббиёт генетика маслахати неча хил тарзда амалга ошади?	2та	5та	9та	3та
Тиббиёт генетика маслахатининг асосий вазифасини аникланг/	Ирсий касалликлар билан касаланган беморларни даволаш хисобланади	Ирсий касалликка нисбатан нотинч булган оилада прогнозни аниклаш	Прогноз асосида профилакти ка чораларини амалга ошириш	Ирсий касалликлар ни олдинини олиш
Тилнинг калта булиши нима дейлади?	микроглоссия	микроглоссидоз	гипертелори зм	гипотелориз м
Тип гиперлипидемия кандай дейлади?	эндоген гиперлипемия	гиполипидемия	эссенциал гиперхolest стеринемия	галактоземи я
Тип гиперлипидемия бошқача яна кандай аталади?	эндогенно экзоген гиперлипемия	экзоген гиполипидемия	оилавий эссенциал гиперхolest еринемия	холестерине мия
тип гиперлипидемия нима билан характерланади?	гиперхиломик ронемия ва липопротеид липаза етишмовчилиг и	ёғ кислоталар етишмовчилиги	холестерин конда камайиши	тугри жавоб йук
Тип гиперлипидемия нима билан характерланади?	оилавий эссенциал гиперхolestер инемия	ёғ кислоталар етишмовчилиги	холестерин конда камайиши	Гиперхилом икронемия,л ипопротеид липаза етишмовчил иги
Тип гиперлипидемия нима билан характерланади?	гиперхиломик ронемия ва липопротеид липаза етишмовчилиг и	прелипипропротеинл арнинг купайиши холати	ёғ кислоталар етишмовчил иги	эссенциал гиперхolest еринемия
тип мукополисахаридо з кандай	Санфилиппо касаллиги	Гален касаллиги	Гунтер синдроми	Гурлер синдроми

номланади?				
тип мукополисахариоз кандай номланади?	Шейе касаллиги	Тернер синдроми	Марфан синдроми	Гурлер синдроми
Тиришиш (томир тортиш) синдромида қайси витамин етишмайди?	В6 витамини	С витамини	РР витамини	Д витамини
Токча белгиси қуйидаги касалликга хос	ошқозон эрозияси	гастрит	рак	яра
Тофус бу...	Тери остидаги урат кислотанинг тупланиши	Кон қуйилишлар	Тоғай деструкцияси	Ката эрозия
Транскрипцияни тухтатадиган нонсеанс кодонлар/	Терминатор	Регулятор	Репрессор	Транскриптор
Триппо х-синдром кандай нисбатда учрайди/	13-1000	4-1000	8-1000	18-1000
Триппо х-синдромида кандай функционал симптом учрайди/	Шизофрения симптоми	Полидактилия	Полиурия	Импотенция
Тугилганда сийдик қора рангда бўлиши қайси касаллик учун хос?	алькаптонурия	фенилкетонурия касаллиги	Глюкозурия касаллиги	муковисцидоз касаллиги
Тузилиши бир хил хромосомалар кандай дейилади?	гомологик хромосомалар	хроматин	ногомологик	мутантлар
Турт бармоқли қафт бурмаси қайси синдромда учрайди/	Шерешевский синдромида	Даун синдроми	гален синдроми	Клайнфельтер синдроми
У хромосомада бирикган белги авлодларга кандай ирсийланади/	Отадан факат утилга утади	Отадан қизга утади	Отадан умуман утмайди	Утилга ҳам қизга ҳам утмайди
Ўзбекистонда подагра Билан неча фоиз киши касалланган/	0,04	1,5	0,01	4,3
Улнар девиатсия Билан бирга фалангалар	Ревматоидли артрит	Дерматомиозит	Нефротик	қизамиқ

калталаниши кайси касаллик клиникасига хос				
Урат кислота синтезини пасайтирадиган модда/	Синкофен	глюкоза	Антураназа	Бенемидка
Урдаксимон юриш, суяклар остеомаляциялар, буйи усмаслиги, рентген: тизза ва болдир-товон бугинлар деформацияси, калинлашиши. Куйидаги клиник белгилар кайси касалликга хос?	фосфат диабет	талассемия	Дебре Фанкони синдроми	Фридрейх сндромига хос
Уридин-дифосфат1-N ацетилгалактозамин аминотрансфераза ферментининг дефицити кайси касаллик патогенезида мухим роль уйнайди?	Сфинго липодистрофиялар	Морфан	ферментопатиялар	гемоглобинопатиялар
Уроксимон анемия НВА урнида кайси гемоглобин хосил қилинади?	Hbs	Hby	Hba	Hb E
Уроксимон анемияда нима учун организмда гипоксия кузатилади	хамма жавоблар тугри	Кислород сарфининг бузилиши натижасида	кислород ташилишининг бузилиши натижасида	гемоглобин шакли узгариши натижасида
Уроксимон хужайрали анемия купрок каерда учрайди?	безгак кенг таркалган жойда	Африкада	Россияда	Ўзбекистонда
Уроксимон хужайрали анемияда валин урнига глютамин кайси бог, нечанчи холатга алмашади?	В бог- 6 холат	В бог- 22 холат	В бог -8 холат	В бог- 10 холат
Уроксимон хужайрали	глутамин кислотасининг	пурин кислотасини	пурин жойини	Занжир гохо

анемияда гемоглобиннинг занжиридаги узгариш нима?	урнини валин эгаллайди	аланин эгаллайди	пиримидин эгаллайди	булиниб узилади
Уроксимон хужайрали анемияда кандай Нб пайдо булади?	Нб S	Нб А	Нб Е	НбИ
Уруг бутун танани хосил килади, соглом уругдан соглом кисмлари, касал уругдан эса касал кисмлар хосил булади?	Гиппократ	Фанконите	Дауно	Клайнфельт ере
Усиб боровчи шахс узгариши, аутизм, реал хаёт билан богликнинг йуколиши, эмоционал кашшоклик, фикрлаш кобилиятнинг узгариши - симптомлар кайси ирсий касалликга хос?	пшизофрения	Даун касаллиги	Клайнфельт ер касаллиги	фенилкетонурия касаллиги
Уткир ва сурункали гломерулонефритда а сийдикда кандай узгариш булади	Сийдикда лейкоцитлар сонининг эритроцитлар сонидан ортиши	булмайди	протенурия	гематурия
Уткир ва сурункали гломерулонефритни даволашда куйидаги дорилар кулланилмайди	кон босимини оширувчи дорилар	кортикостероидлар	уроцептикалар	ностероид булмаган яллигланишга карши дорилар
Уткир гломерулонефритни даволашда кулланилмайди.	Верошпирон препарати	Сульфадимезин	Пенициллин	Фуротселин
Уткир нефритдаги сийдик синдромига хос белгилар, биттадан ташкари/	Пиурия	Сийдикда оксил булиши	Сийдикда слиндирлар булиши	Сийдикда Макрогематурия
Уткир пиелонефритнинг энг огир	артериал гипертония	шок	гипотония	шиш-асцитик синдроми

асоратларини курсатинг				
Фаол ядронинг ирсий моддаси бу/	Хроматин	Хромасома	Генома	Генетика
Феникетонурияда овкат таркибидаги фенилаланин аминокислотасини бутунлай чиқариб ташлаш мумкинми?	мумкин эмас	зарур	мажбурий	тугри жавоб йук
Фенилаланин аминокислотасини нг купайиши натижасида кандай касаллик келиб чиқади?	Фенилкетонурия касаллиги	Цистопурия	Прогерия	хаммаси нотугри
Фенилкетонурия деганида нимани тушунаси	жисмоний жихатдан орқада қолиш	асосан кизларда аклий жихатидан орқада қолиш	гермофродитизм белгилари ва вирилизация	тутилганидан сунг ёш болаларнинг жисмоний жихатдан орқада қолиш
Фенилкетонурия қайси аминокислотага боглик?	фенилаланинга	пурин	алопуринол	валин
Фенилкетонурия қайси хромосомадаги ген таъсиридан юзага келади?	аутосомадаги рецессив ген таъсирида	пенетрант	аутосомадаги доминант ген	жинсий хромосомадаги ген
Фенилкетонурия касаллигида бемор сийдигидаги хидборлиги сабаб?	пировиноград кислота бор	фенилаланин чиқиши	тирозинни булиши	тугри жавоб йук
Фенилкетонурия касаллигида касаллик белгилари қачон пайдо бўлади?	чакалоклик даврида	Балогатлика	усмирликда	кариликда
Фенилкетонурия касаллигида сийдикда қайси кислота аникланади?	пирувум кислота	салицилат кислотаси	мураккаб кислотаси	Оддий кислотаси
Фенилкетонурия касаллигини қим биринчи булиб аниқлаган?	Феллинг	Доссе	Терне	Гафто

фенилкетонурия касаллигининг ташки кийёфасининг узига хос хусусиятларни биласизми?	хаммаси тугри	кузларининг кора ранг булиши	танада узига хос хид. сичкон хиди?	хар хил даражада аклий заифлик
Фенилкетонурияд а кайси пигмент кам хосил булади?	меланин	фенилаланин	стеркобилин	биливердин
Фенилкетонурияд а кайси фермент етишмайди?	фенилаланинд егидрогеназа	пурин	алопуринол	трипсин
Фенилкетонурияд а кандай симптомлар кузатилади?	сичкон хиди, гилайлик, акли ва жисмонан заифлик, томир тортилиши	кусиш, гепотомегалия спастик парапарез, уртача микрофефалия	ясси оёклик, аорта аневризма, прогкати, кифоз баъзан скалиоз	мегатурия, кусиш, сичкон хиди, аклий заифлик
Фенилкетонурияд а касал териси канака рангда булади?	саргиш рангда	цианотик	окимтир	бугдойранг
Фенилкетонурияд а сийдик андай рангда булади?	яшил рангда	сарик	кукиш	кора
Фенилкетонуриян и аниклаш учун кандай биокимёвий эритмадан фойдаланилади?	5% темир хлор	96% этил спирти	70% сирка кислотаси	23% яшил бриллиант эритмаси
Фенилкетонурия клиникасини топинг..	соч ок рангда, тери оч рангда, танада узига хос хид (сичкон хиди)	сколиоз, кифоз, глаукома	сут эмганида кусиш	суякларда деформациялар кузатилиши
ФКУ га биокимёвий усул билан ташхис куйишда кандай хужайралартекширилади?	хамма жавоблар тугри	кон	амниацентоз ёрдамида	хореон бурмаларин и биопсия килиб
Фосфат диабет касаллигининг биринчи белгилари қачон пайдо буладилар?	юришни бошлаганидан	овкатланганда	утиришдан	ахлат чиқарганида н сунг
Фридрейх касаллигида асосий симптомни	атаксия	кусиш	курлик	фалаж

биласизми?				
Фруктозо-1-фосфат альдолазинг етишмаслиги кандай касаллик?	фруктозани узлаштира олмаслик	галактоземия	муковисцидоз	фенилкетонурия
X- трисомияда кариотип кандай булади?	XXX	XXXУ	XX	XУ
X хромосома билан туташиб наслдан наслга утувчи касалликларни биласизми?	хамма жавоблар тугри	Дюшен мускул атрофияси	Леш-Никен синдроми	Гунтер касаллиги
Хар бир оилада турли аномолиялри булган болаларнинг тугилиш хтимоли неча фоизга етади/	3-5 ф	6-8 ф	8-10 ф	10-16 ф
Хар йили нечага якин ирсий касалликлар аникланади/	100	200	400	600
Хар хил генотипли шахсларнинг тасодифий эркин чатишиши/	Палмикция	Партогенез	Плазмогенлар	Плазмон
Харди-Вайнберг конуни кайси йилларда кабул килинган?	1908йилда	1807йилда	1703йилда	1819йилда
Хозирга келиб ирсий касалликларнинг сони нечтага якинлашган?	4000	12000	16000	44000
Хозирги замон генетикасининг асосий тушунчаларидан бири бу-/	Ген	Полиплодия	аутосома	хромосома
Хозирда неча фоизга якин чакалоклар ирсий жихатдан хар хил узгаришлар Билан тугулади/	4,5-5	4-8	10-12	12-24
Хромосоманинг генетик картасида	Локус	Мейоза	Митоза	Мозайка

маълум геннинг жойлашган урни/				
Хроматин деганида нимани тушунаси?	хамма жавоблар тугри	фаол функцияни амалга оширадиган ядронинг ирсий моддаси	хужайра булиниши даврида хромосомала рга айланадиган модда	ипсимон, сустр буялувчи кистлардан иборат
Хромосома касаллиги қачон содир бўлади?	хамма жавоблар тугри	тузилишининг узгариши	аутосомалар нинг аномалиялар и натижасида	жинсий хромосомала р аномалиялар натижасида
Хромосома термини қандай маънони англатади?	буялувчи танача	ирсий танача	хроматин	генотип
Хромосомада ипсимон сустр буялувчи кистлар бу/	хроматин	Хромасома	Гетеро	Генетика
Хромосомалар аберацияси ва мутацияси натижасида келиб чиқадиган касалликлар қандай касалликлар дейилади?	хромосома касалликлар	полифорф	полиэтиолог ик	мультифакто риал
Хромосомалар конъюгациясида гомологик хромосомалар идентик кистлар билан алмашиши нима деб аталади ?	кроссинговер	доминантлик хоссаси	Кодоминант лик хоссаси	альтерация хоссаси
Хромосомалар тузилиши ва сонининг узгаришларига боғлиқ бўлган касалликларини урганишда хромосомаларни карталаштиришда уларнинг полиморфизлигин и урганишда қайси усулдан	Цитогенетик	Тугри жавоб йук	Иммуногене тик усул	Генеологик усул

фойдаанилал/				
Хромосомалар тузилиши, сонининг узгаришига боғлиқ касалликларни урганиш усули қандай аталади?	цитогенетик - усули	полиморфоз усули	цитокинетик усули	патогенетик усули
Хромосомалар центромеранинг жойлашиш таркибига қараб нечта гуруҳга бўлинади?	метацентрик, субметацентрик, акроцентрик	каудал, проксимал	Дистал ва проксимал, центрик	марказий, периферик
Хромосомалар центромеранинг жойлашиш тартибига асосланиб неча гуруҳга бўлинади?	3та	2та	4та	5та
Хромосомалар шаклига қура неча хил бўлади?	3 хил	6 хил	4 хил	7 хил
Хромосомаларнинг F гуруҳига нечанчи жуфт хромосомалар қиради?	19- 20 жуфт	21-23 жуфт	23-25 жуфт	27-45 жуфт
Хромосоманинг C гуруҳига нечанчи жуфт хромосомалар қиради?	6-12 жуфт	1-3 жуфт	4-5 жуфт	17- 27 жуфт
Хромосоманинг фаол бўлмаган қисми нима деб аталади?	эухроматин	генотип деб	гетерохроматин деб	ДНК деб
Хросома назариясини яратган олим/	Морган	Бетсо	Патау	Моперте
X-хромосомага бириккан доминант ирсийланиш типига узиға хосликлар/	Белги аёлларда учрайди	Белги эркакларда қўп учрайди	Бириккан белги умуман учрамайди	Гласида ҳам бир хил
X-хромосомага бириккан рецессив ирсийланишга хос белгилар/	Агар пробанд касал аёл бўлса угиллариининг ҳаммаси касал	Угилға ота белгиси утади	Аёлларда нисбатан қўп учрайди	Қизлар ташувчи бўлади ҳолос

XXУ хромосома суратлари кайси касалликда	Клайнфельтер	Шерешевский Теренер	Мушук чинкириги	Патау синдроми
Цитогенетик усулини куллашнинг асосий боскичлари кайси каторда тугри курсатилган?	1,3,4	1,2,3	2,4,5	2,3,4
Цитогенетикада кайси усул кенг кулланмоқда?	жинсий хроматинни аниклаш	хужайра микроскопияси	полиморфия усули	кон микроскопи яси
Цитогенетикада кенг кулланиладиган усул	кон лейкоцитлари препарати	лунж шиллик паредасидан кириб тайёрладиган	суяк кумиги	эритроцитлар усули
Цитогенетик усулни куллашда асосий боскичлар нечта/	3	6	5	4
Цитогенетик усулни куллашнинг асосий боскичлари кайсилар/	Хужайраларни ажратиб олиш,суый устириш	Хромасомаларни нг метофаза холатини олиш	Метофазахо латидаги хромасомаларни микроскопда урганиш	Хужайраларни устириш
Цитоплазмада жойлашган хужайранинг ирсий информацияси/	Плазмон	Плазмида	Плазмогенда	Оперонда
Чакалоқларда диетотерапия кайси вақтда бошланади чакалоқларда диетотерапия кулланилмайди	2-3 ойдан	6 ойдан	12 ойдан	10 ойдан
Чакалоқларнинг гамолитик касаллигининг келиб чиқишига нима сабаб бўлади?	она ва хомила кони тугри келмаслиги	Жига утқопи касалликлари	Талок,юррак касалликлари	суяк кумиги касалликлари
Шахслар сони 1500гача бўлган одамлар популяцияси/	Изолят	Идиограмма	Изоляция	Интрона
Шерешевский Тернер	насл колдира олмайди	ички органларда узгариш бўлмаса	факат операция	суний имплантаци

касаллигидаги аёлларда тугрукка курсатма?			усулига хос	я
Шерешевский касаллигининг асосий белгилари:	буйи калта ва буйни киска аёлларда учрайди	буйи калта буйни узун аёлларда учрайди	буйи калта, енгил вазн, елка кенг аёлларда учрайди	буйи калта, енгил вазн, буйни узун аёлларда ва эркакларда учрайди
Шерешевский Тернер кайси хромосома касаллиги хисобланади?	жинсий хромосома	аутосома,	доминант	рециссив
Шерешевский Тернер касаллигида хромосомалар сони нечта?	45	48	46	48
Шерешевский Тернер кимларда учрайди?	кизларда учрайди	угилларда	гермофродитда	эгизакларда
Шерешевский Тернер купрок кайси касалликлар билан касалланганда купрок	хаммаси тугри	функцияси бузилади?	кандли диабет, томир касаллиги	бепушт, акли заиф
Шерешевский Тернерда кандай узгариш булади?	деформация, жинсий органларнинг ривожланмаслиги	Буйи 130-140 см, огиз очик, акли паст	Буйи 170 см, акли паст брахицефалия	тугри жавоб йук
Шерешевский Тернерда хромосомаларда кандай узгариш булади?	45 XO	XXY	XXX	XU
Шершевский-Тернер касаллиги бор аёлларда хромосомалар сони нечта?	47та	49та	48та	46та
Шершевский-Тернер касаллигида дерматоглифик узгаришлар кандай булади?	хамма жавоблар тугри	узак трирадиуси дистал силжиши	Турт бармокли кафт бурмаси	atd бурчаги 680
Шизофрения касаллиги билан	14%-25%	100%	60%	80%

ота-онадан бири касал булганда , эмперик хатар курсатгичи неча % ни ташкил килади				
Шизофрения билан касалланган беморларни ким даволайди?	психиатр	венеролог	генетик	хирург
Шизофрения касаллигини бошка номини биласизми?	Блайер касаллиги	Паркинсонизм	гиперкинез	гломерулонефрит
Шизофрения касаллигининг окимига караб неча хил булади?	уткир, уткир остги ва сурункали	амбулатор даври, стационар даври	клиник, параклиник	тухтовсиз кечувчи, даврий, хуружлар билан кечувчи
Штрюмпель касаллиги неча ёшдан бошланади?	10 ёшдан	18 ёшдан	12 ойдан	24 ёшдан
Эгизаклар усули ким томонидан таклиф этилган ?	Гальтон	Мечниковъ	Бетсонъ	Мендель
Эгизаклар усулининг охирги боскичида кайси гурухларни узаро ва бир бири билан солиштирилади?	М3 ва Д3	М2 ва Д4	М2 ва Д2	С5 ва С7
Эдвардс касаллиги билан касалланаган киз болалар неча ёшгача яшаши мумкин?	1 ёшгача	6 ёшгача	3 ёшгача	2 ёшгача
Эдвардс касаллигида нечанчи хромосома ортикча?	18	30	44	64
Эдвардс касаллигининг учраши нечага тенг?	1: 1000	1:7000	1:130000	1:90000
Экспрессивлик нима?	белгининг юзага чикиш даражаси	белгининг жинсга богликлиги	белгининг юзга чикмаслик	белгининг бир хиллиги
Элерс-Данлос синдроми	аутосом-доминант	Аутосом рецессив холда	хромосомага боглик	доминант

авлоддан авлодга кандай утади?			холда	
Элерс-Данлос синдромида организмнинг кайси аъзоси зарарланади?	тери коплами	ошкозон ости беzi	юрак	мия
Эмперик усул деганида нимани тушунаси?	хатар курсатгичларн и жадваллар ёрдамида аниклаш	генеалогик шажарасини тузиш	хромосома касалликлар ни олдини олиш	ген касалликлар га чалинган болаларда кариотип карталарини тузиш
Эркаклар тана тузилишининг аёллар тана тузилиши типиди булиши нима дейилади?	евнухоидизм	гинекомастия	акселерация	нанизм
Эсенциал фруктозурия ирсийланининг турини биласизми?	аутосом рецессив тип	аутосом доминант	жинсий хромосомага бириккан холда	X бириккан доминант тип
Эсенциал симптомсиз фруктозурияда ассосийдефект нимада?	фруктокиназа ферментининг етишмовчилиги	лактатдегидроген аза ферментининг етишмовчилиги	глюкозамин фосфатдегидрогеназа ферментнинг етишмовчилиги	фосфокиназа ферментининг етишмовчилиги
Юмшок тукималар котиши охак моддасининг утириб колиши қачон кузатилади/	Подагра	Нефрит	Гломеруло нефрит	Кандли диабет
Ядро мембранасининг парлаишларида хужайраларга ----- - эритмакушилади?	коллехин моддаси	гипотоник эритма	натрий хлорид	новокаин
Янги тугилган чакалок қайт қияпти, саргайган, ичи утаяпти, рефлекслари сунган, кам ҳаракатчан унга	галактоземия	Гипотрофия	Гипотериоз	Чала тугилган бола

кандай диагноз куйиш мумкин?				
Яра дефекти купрок жойлашади..	Меданинг пилорик кисмида	Кардиал	Фундал	Антрал
Яра касаллиги асоратларига кирмайди/	Чандикланиш	Перфоратция	Малигнизация	Кон кетиш
Яра касаллиги Билан касалланган касалга овкати рациона учун нималарни тавсия этасиз/	Кам-кам.тез-тез овкатлантириш	Суюкликни чекланган холда истъмол килиш	Механик ва химик асраш	Доим куп овкатлантириш
Яра касаллиги купрок учрайди...	Урта ешларда	Успиринлик ешида	Карияларда	Турли ешларда
Яра касаллигига хос булмаган асоратни топинг	пенитрация	перфорация	абцесс	ракга утиши
Яра касаллигида огрик ирадиациеси жойлашиш урнига боглик/	Хар доим хам эмас	Камрок	Хар доим	Хеч қачон
Яра касаллигини асосий белгиси булиб хисобланади	жигилдон кайнаши	кайд килиш	кон кетиш	огрик
Яра касаллигининг кайси асоратида тезда жаррохлик булимида госпитализацияга курсатма хисобланади,битта сидан ташкари..	Перфорация	Пенетрация	Ярадан кон кетиш	Пилорик кисмининг суб компенсацияланган стенози
Яра касаллигининг ташхиси кандай аникланади/	эндоскопик	Лабораторик	Рентгенологик	Клиник
Яра касалликлари монотерапиясида купрок эффектливосита/	Дуоденал	Гастросептин	Витамин	Скуральфат
Яра касалликларида огрик даврининг давомийлиги/	1-2хафта	2-3хафта	3-ойгача	3-4хафта
Яра касалликларида огрик хурижининг	1-2соат	Ярим кун ва купрок	Аникланмаган	1-2соат ва купрок

давомийлиги:				
Яра касалликларнинг асосий рентгенологик белгилари қайси	бурмалар конвергенцияси, орган деформацияси	ниша-симптоми, бурмалар конвергенцияси, гиперсекреция, перистальтикаси узгариши	ниша-симптоми курсаткич бармоқ, регионал тортилиш симптомлари	ниша-симптоми, эвакуациясининг узгариши
Яра тез битади:	якка яралар	жуфт яралар	еписувчи яралар	куп яралар
Яра куйидаги қайси локализацияларида эритроцитозга мойиллик кузатилади/	Фундал	Кардиал	Тана	Пилорик
“талантнинг ва ҳаракатнинг ирсийланиши” асар муаллифи	Гальтон	Мендел	Морган	Песер
Экспериментал дурагайлаш мумкин эмас	Одамларда	Уй ҳайвонларда	Ҳашоротларда	Паррандаларда
ерсон кимнинг шогирди	Гальтон	Певзнер	Чарлис	Жолинус
Эмбрионик қонунини тақлиф этди	Нассе	Морган	Певзнер	Жолинус
Генеалогия бў-	Шажара	Инсоннинг яралиши	Қарилик хақида	Тугруқ даври
Одамда неча жуфт хромосома бор	23	22	25	18
Врачнинг назоратидаги шахс бў-	Пробанд	Мижоз	Бемор	Шахс
Шажарада неча авлод олинади	5-7	2-4	8	Тугриқ жавоб йук
Генеалогия усули босқичи	3	2	4	5
Эгизаклар усулини қим тақлиф қилди	Галтон	Морган	Певзнер	Жолинус
Монозигота бў-	1та тухум ҳужайра	2та тухум ҳужайра	полехужайра	Тугриқ жавоб йук
Конкордантлик бў-	Ухшашлик	Ухшамаслиги	Қарама-қаршилик	Қариндошлик
Дискордантлик бў-	ухшамаслик	Ухшашлик	Қарама-қаршилик	Қариндошлик
Бир-бирига ухшаш эгизаклар... дейилади	Монозигота	Гитрозигота	Дизигота	Полехужайра

Бир-бирига ухшамайдиган эгизаклар...дейилди	Дизигота	Монозигота	Гитрозигота	Полехужайра
Полесимтом ухшашликка киради	Хаммаси	Кош бурун кулок супраси	Кул тирнок соч шакллари куз тери	соч ранги
зиготаликни аниклашда ердам беради	дерматогоифика усули	полидактелія	эгизаклик	Тугри жавоб йук
Эндонуклеазалар бошкача...	Рестириктазалар	Полипептиаза	Липаза	Т.ж.й
Эндонуклеазалар кайси организмлардан ажратиб олинади	Бактериялардан	Замбуругдан	Усимликдан	Хайвондан
Эндонуклеазалар вазифаси	Днк ни кесади	Рнк кесади	Нуклиотитларни кесади	Днк эритади
Статистик-популяцияси усулида” имкон беради”	Барчаси	Генотиплар учраш частотасини аниклаш	Гибридлини шга асосланган днк дигностика	Аллеллар учраш частотаси
Гентингтон Хорияси нечанчи хромасомада жойлашган	4- хромасома	3 хромасома	5-хромасома	1-хромасома
Кичик популяциялар ахоли сони?	1500-4000	1000	800	2000
Изоляцияларда ахоли сони?	1500	4000	2000	5000
Кон кариндошлар орасидаги никохлар системаси бу?	Инбридинг	Панмикция	Кариндошли	Эркин никохли
Авлодлар ва генлар частотаси кайси конунга асосан хисобланади?	Харди-Ваенберг	Маргон	Мендел	Т.ж.й
Идеал популяцияларга куйилган талаблар?	4 та	3	1	7
Гентингтон хореяси неча ёшларда юзага чикади?	40-45	30-67	20-79	25-99
Гетерозигота организм?	Aa	AA	aa	т.ж.й

Талантнинг ва характернинг ирсийланиши асари муаллифи?	Ф.Галтон	Мендел	Морган	Т.ж.й
Гемофилиянинг ирсийланиш конуни муаллифи?	Нассе	Мендел	Морган	Т.ж.й
Генетик врач назоратидаги 1-шахс?	Пробанд	Бемор	Оддий шахс	Т.ж.й
Стигмаларнинг хозирда нечта тури мавжуд?	150	200	240	180
Факат бирта х-хромасомаси булса?	Гемизигота.	Гемозигота	Гетерозигота	Т.ж.й
Генеология усули боскичлари?	3	2	4	6
Шажара тузишда нечта авлод суралади?	4	13	11	3
Болалар генетик шажарада?	Сибслар	Пробанд	Болалар	Т.ж.й
Эгизаклар усули ким томонидан таклиф этилган?	Ф.Галтон	Морган	Мендел	Т.ж.й
Бир жинсли эгизакларни зиготалигини аниклаш усули?	Тери – трансплантациялаш	ДНК диагностика	РНК диагностика	Т.ж.й
Эгизаклар булиши мумкин?	2 хил	6 хил	4 хил	10хил
Эгизаклар усули нечанчи йилда таклиф этилган?	1875	1808	1602	1500
Монозиготали эгизаклардаги фарклар кандай таъсир килади?	Мухит	Гени	Хромасома	Геноми
Поли симптом ухшашлик усули муаллифи?	Сименс	Морган	Мендел	Т.ж.й
Тор реакция нормасига эга булган фенотипик белгилар?	Барчаси	Кош, бурун	Кулок супраси	Соч шакллари
Хужайралар бир-бирига кушилишини	Сендай	Грипп вируси	Герпес чипкон	Т.ж.й

осонлаштирувчи вирус?				
Гетероказионлар бу?	2 та хар хил хужайра дурагайлари	1 та хромасома	2 та ген	Т.ж.й
Гетерозигот ташувчанликни аниклашда текширилади?	Конда фенилаланин	Гемоглобин	Албумин	Глобулин
Цитогенетик усул 1-муваффакияти кайси касалликни урганишда булди?	Даун синдроми	Микроцефалия	Макроцефалия	Шизофрения
Даун синдроми хромасома аномалияси эканлигини аниклаган олим?	Леже	Морган	Галтон	Т.ж.й
Цитогенетик усул боскичлари?	3	4	5	8
Цитогенетик усулда хужайраларни олиш мумкин?	Барчаси	Суюк кумиги	Тери	Уругдон
Йирик хромасомада генлар сони?	100 дан ортик	105	81	99
Х-трисомияси касалликлари?	В ва С	Клайн-Фелтер	Шерешевски й Тернер	Т.ж.й
Бирта геннинг узгариши билан?	Моноген касалликлар	Полиген касалликлар	Геном узгариш	Хромасома узгариш
Полиген касалликлар бошқача...?	Мультифакториал	Монофакториал	Мутациялар	Узгаришлар
Ген касалликлари гурухлари?	3та	2та	6та	8та
Ген касалликлари 3-гурух?	Ферментлар шикастланиши	Оксил, узгариши	Геном, узгариши	Т.ж.й
Моноген касалликлар ирсийланиши кайси конунлари асосида?	Мендел конунлари	Морган конуни	Генетик конуни	Т.ж.й
Энзимопатиялар бу...?	Ферментлар шикастланиши	Оксилда узгариш	Ёгда узгариш	Гормонал узгариш
Янги тугилган чакалокларда энзимопатиялар учраши %?	0.1-0.5	1-2	3-4	5-6
Фенилкетонурия	Аминокислота	Углеводлар	Оксиллар	Т.ж.й

касаллигида бузилади?	алмашинуви			
Фенилкетонурияни аникланган йил?	1934	1901	1803	1701
Фенилкетонурияни касаллигининг бошлангич белгиси?	Кусиш	Бош айланиши	Бош огриги	Холсизли
Фенилкетонурия билан огриган болаларда усишдан тўхташ неча ёшдан бошлаб билинади?	2.5	3.5	1.5	5.5
Фенилкетонурия болаларда тиш чикиш вакти нечанчи ойда?	11-12	19-17	15-17	13-11
Фенилкетонурия касаллик насилдан насилга қандай утади?	Утади	Утмайди	Эхтимол	Т.ж. й
Фенилкетонурияда сийдикнинг ранги қора бўлиши сабаб бўладиган модда?	Алкаптон	Ар каптон	Мер каптон	Би каптон
Фенилкетонурияда қатта ёшдаги одамлардаги белги?	Хамма жавоб тугри	Бугим тоғайлар сарик қулок супраси	Бугим тоғайлар бурун қулок супраси	Тоғайлари қора
Амниосинтез асорати...?	Rh синсибилизаци я	Бепуштлиқ	Гематурия	Т.ж.й
Храмасома паталогиясида ташхис қўйиш ўсули?	Ситогенитик	Шажара	Плмаскопия	Транзиция
Хромосоманинг айрим қисмлари етишмовчили бу...?	Делеция	Изохромосома	Транверция	ДНК
Фенилкетонурияда қайси фермент етишмовчилиги қўзатилади?	Фенилаланин, гидроцилаза	Фенилаланин амилаза	Фенилалани н триозиназа	Фенилалани н гипогидраза
Фенилкетонурия бепгилари?	Барчаси	Бугим тоғайлари сарик	Қулок супраси	Бурун тоғайлари қорайиши
Сифинггомийелинл и липидоз	4	3	5	7

касаллигининг нечта шакли маълум?				
Сифинггомийелинл и липоидоз касаллиги шакллари кандай фаркланади?	Барчаси	Кечиши	Бошланиши	Натижаси
Сифинггомийелинл и липоидоз А типи учрайди?	85	74	80	84
Сифинггомийелинл и липоидоз А типи белгилари?	Барчаси	Иштаханинг пасайиши	Огрик	Жигар катталашуви
Сифинггомийелинл и липоидоз моносимтом формаси белгилари?	Барчаси	Катаракта	Аклий зайифлик	Анемия
Алкаптонурия сабаблари каеси ферментлари узгариши бн боглик?	БваС	Тиразин	Фенилалани н	Т .ж. й
Алкаптонурия касаллигида тукималарда кайси модда тупланади?	Гомогенетирин кислата	NaCl	Фермент	Оксил
Тиббиёт гинетика маслахатининг асосий принципларини ишлаб чикан олим?	Н.Давиденков	Морган	Мендел	Даптон
Ахолининг неча (%) генитик маслахатга мухтож?	5-10%	6-12%	20%	4-6%
Тиббиёт генитикаси маслахат хонаси неча хил?	2	5	1	3
Касал бола тугилиш эхтимоли булганда кандай маслахат берилади?	Перспектил	Дустона	Гени	Т. Ж. й
Касал бола тугилгандан кейин кандай маслахат берилади?	Ретроспектив	Дустона	Гени	Т. Ж. й
Тиббиёт генитика маслахати	4	1	15	3

боскичлари?				
Тиббиёт генитика маслахати 1- боскичида?	Ташхис	Курув	Даволаш	Т. Ж. Й
Хатар курсаткичини хсоблаш йуллари?	2	1	3	Тугри жавоб йук
Хатар курсатгич йуллари	Б ва с	Назарий хисоблаш	Эмперик усул	Оддий усул
Хатар курсатгичининг эмперик усулида аниклаш усули.	Жадваллар ёрдамида	Хисоблаш билан	График усул	Т.ж.й
Хатар курсатгичи паст булса.	5%	2%	6%	10%
Хатар курсатги енгил даражаси	10%	15%	17%	9%
Хатар курсатгичи урта даражаси.	11-20%	12-14%	14%	2%
Пренотал диагностика утказиш ҳолати.	Ота оналар кариндошлиги	Рухий касаларда	Болалар усмирларда	Т.ж.й
Тиббиёт генетика маслахати қандай шаклларда бўлади	Б ва с	Актив	Пассив	Оддий
Она қонидаги тестестерон гармонини аниклашда олинади	Барчаси	Сийдик	Зардоб	Амниён суюқлиги
Фенил кетанурияда Сийдикнинг қорайишига сабаб?	Алкаптоннинг хавода оксидланиши	Сийдик узок туриб қолиши	Туқималарн и емирилиши	Оксилни қупайиши
Она ваҳомила қони туғри қелмаганда қелиб қикади.	Гемолитик қасаллик	Галлактозурия	Глукозурия	Т.ж.й
Ақнситозни даволашда ишлатилади	Барчаси	Витамин А	Витамин К	Витамин Д
Алқанситозда қандай парҳез бўйрилади?	Ёғ қислоталарига бой	Оксилга бой	Углеводга бой	Глукозага бой
Мўқополисахаридо знинг 1-тип қасаллари неча ёшгача яшайди	10-12	9-10	5-7	13-19
Қайси қасалликда организм тери қоплами зарарланади?	Элейерс- донлос синдроми	Даун	Гемафилия	Талоссемия

Парфириялар кандай касалликларни аталиши?	Порфирин ва ген биосинтез бузилиши	Оксил алмашинуви	Углевод алмашиниши	Т.ж.й
Элерес донлас синдромида зарарланади?	Тери коплами	Юрак	Жигар	Мия
Галактоземия кайси суздан олинган?	Грек	Лотин	Араб	Форс
«галактоз»сузининг маъноси?	Сут	Сув	Оксил	Ёғ
Галактоземия ирсийланиши?	Аутасом-рецесив	Даминант	Рецесив	Т.ж.й
Галактоза алмашинуви бузилиши бу?	Галактоземия	Фенил кетанурия	Алкаптонурия	Т.ж.й
Галактоземия 1-кунда кандай белги кузатилади?	Б ва с	Тургун сариклик	Жигар шиши	Кучли оғрик
Галактоземияда болада қачон спленомегалия кузатилади?	3 ойлигида	6 ойлигида	7 ойлигида	2 ойлигида
Уроксимон анемияда валин урнига алмашади?	Глутамин оксил	Аланин	Тимин	Урацил
Аргинин анемияда қон плазмасида қайси модда қамайди	Орнитин аланин	Оксил	Ёғ	Липит
Тиришиш синдромида кузатилади?	Вит Б6 етишмовчилиги	Оксил қамлиги	Қислота ошиши	Ишқорий мухит
Қсантинурия қасаллигини даволашда ишлатилади?	Вит Б6	Сув	Моносахарит	Т.ж.й
Галактоземияда организм узлаштира олмайдими?	Галактозани сув	Фруктозани	Ёғни	Сахарозани
Фенилкетанурия қайси аминокислотага боглик?	Фенил аланин	Пуринал	Пурин	Валин
Фенил кетонурияда қайси пигмент қам қосил булади?	Меланин аланин	Билвердин	Аланин	Стеркобилин

Фенил кетонурияда касал терисини ранги кандай?	Саргиш	Окимтир кора	Сап-сарик	Тим кора
Фенил кетонурияда касаллик белгилари қачон кузатилади	Чакалоклик даврида	Усмирлик	Болалик	Хар ёшдан
Гемоглобинопатия касалликлари катори.	Гемолитик анемия	Сариклик	Огрик	Ичкетиш
Гемоглобинопатия қонида аникланади?	Hbs	Глукоза	Оксилда	Т.ж.й
Пентозурия касаллиги ривожланишида ётади	Оксидланган глюкозон кислота	Фосфокиназа урокиназа	Фосфокиназа ва оксид денатурацияси	Т.ж.й
Пентозурия касаллиги учун дифференциал диагностика қилинади?	Кандли диабет	Гематурия	Глюкозурия	Сероз
Талоссемия клиник кечиши бўйча турлари	Б ва с	Кичик ёки гетерозигота	Катта ёки гомозигота	Аутосом ёки рецессив
Аконтоситоз касаллиги қачон бошланади?	Болаликдан	2 ёшдан	60ёшдан	18 ёшдан
Уроксимон анемия ташувчилари қайерда учрайди?	Африка	Акш	Лондон	Калип
Гемоглобинопатия энгил формасида hв фраксиялари сони.	2	5	1	3
Hbs нинг кислород парсиал босими пасайганда формаси.	Кристалл	Оқувчан суюқлик	Қуюқ қон	Т.ж.й
Акситар ирсийланиш тип.	Аутосом рецессив	Доминант	Рецессив	Оддий
Хозиргача аниқланган ген касалликлар сони	2000	1500	1300	1100
Мультифакториал касалликлар одам касалликларининг неча %ташқил қилади	93	94	98	96

Ирсий касалликларни даволашнинг асосий принциплари	Барчаси	Витамнотерапия	Диетотерапия	Хирургик
Пурин алмашинувига хос касалликлар	Б ва с	Подагра	Леш-найн синдроми	Шизофрия
Ирсий моиллиги бор касалликлар	Барчаси	Гипертония	Ишимия	Атеросклероз
Генотерапия ютуклари кайси фан ютуқларига боглик	Ген инженирияси	Биохимия	Генитика	Цитология
Гениотерапияни схематик ифодаланг	Мутант кон алмаштирилади	Витаминотерапия килиш	Кон ва плазмасини алмаштириш	Пахез килиш
Ирсий касалтклар профилактикаси нечта?	3	6	8	2
Профилактиканинг энг унверсал йули	Генлар тасирини идора килиш	Ташхис	даволаш	Пархез
Профилактиканинг 2-йуналиши	Оилани режа килиш	Генларни урганиш	Никохни камайтириш	Т.ж.й
Бола тугилишидан ташхис куйиш профилактиканинг ...йуналиши	3	2	8	6
Качон хомиладорлик тухтатади	Барчаси	Хомилада ирсий касаллик булса	Хомила ривожланма са	Пуштда ирсий паталогияда
Пархез билан даволаш мумкин	Б ва С	Галактозимияда	Фенилкетон урияда	Т.ж.й
Иммунодефицит холат даволаш усули	Тимус трансплантацияси	Тимус олиб ташлаш	Суяк кумиги утказиш	Конни зардобини куйиш
Хромасома туплами белгилари йигиндиси	Кариотипи	Фенотип	Генотип	Ирсият
Хар хил генотипли хужайралардан ташкил топган организм	Мозаик	Кодон	Фенотип	Мутант
Эгизакларнинг кайсидир белгига ухшашлиги	Конкордантлик	Кариотип	Фенотип	Генотип
Онтогогенетика бошкача номи	Фено генитика	Кариотип	Фенотип	Генотип

Мутацияни ташувчи организм	Мутант	Кони	Тукима	Лимфа
Бир нечта геннинг битта белгига тасири	Полимерия	Кариотип	Фенотип	Мутант
Транскрепсия бу...?	Информацияни ДНК дан РНК га утиши	Генлар алмашинуви бзилиши	Геннинг бир киси	ДНК нинг кисми
Репрессияни амалга оширувчи оксил нима?	Репрессор	Пробенд	Танлаш	Т.ж.й
Тескари мутацияни номи?	Реверсия	Пробан	Танлаш	Оператор
Партеногез бу...?	«кизлик купайиши»	Оддий купайиш	Мураккаб купайиш	Тжй
Эширихиялар кандай бактериялар?	Энтеро бактериялар	Паразитар	Аероб	Анаероб
Гемофилия бу...?	Кон ивиш жараёнини бузилиши	Кам конлик	Ранг ажратолмас лик	Т.ж.й
Хужайра храмасома сони узгариши?	Геном мутациялари	Храмасома	Ген	Т.ж.й
Геном мутацияси турлари?	2 хил	3 хил	5 хил	7хил
Геном мутацияси турлари?	Барча жавоблар тугри	Полиплоидея	Гетероплоид ея	Аллоплоиде я
Яссиоёклик кайси ирсий касаллида учрайди?	Мушук чинкиригида	Даун синдромида	Миккел синдромида	Эдварс синдиromид а
Гипергидрар нима?	Куп терлаш	Терикуруклиги	Яссиоёклик	Т.ж.й
Шернишевский тернер синдромида буйиндаги узгариш?	Канотсимон буйинда	Буйни йугон	Буйни узун	Т.ж.й
Албнизм учраш частотаси?	1:2600	1:3100	1:5100	1:7100
Клайнфилтер касаллигида хрома сони?	47	48	50	46
Клайнфилтер касаллигида хрома сони?	47хо	46хху	50хххх	42хх
Биринчи лейкоцит антигенини аниклаган олим?	Ж Доссе	Морган	Мендел	Галтон
Делеця типдаги	Толассимея	Шизофрения	Микросефал	Макросефал

аберрцсилар билан боғлмк касаллик?			ия	ия
Биринчи лейкоцит антигени аникланган йил?	1958	1987	1855	1701
Тукималарн и кучириб утказиш бу...?	Транс плантация	Транспазитция	Транзиция	Т.ж.й
Патау синдромида нечанчи жуфт храмасомаларда узгариш булади?	13	20	22	12
18-жуфт храмасома трисомияси кузатилган касаллик?	Едварс синдроми	Шмзофрения	Макросефал ия	Микросефал ия
Организмни яшаш кобиятини пасайтиривчи мутациялар?	Суб летал	Летал	Ген	Фекал
Организм хаётига тускинлик килувчи мутациялар?	Летал	Сублеталда	Нуктали	Гени
Жинсий храмасома узгариши неча хил?	2	5	1	9
Олигофериния йенгил даражси нима дейилади?	Ди беллик	Шизофериния	Микросефал ия	Т.ж.й
Олигофериния огир даражаси бу...?	Идиотизм	Имбиция	Шизоферин ия	Дибелликда
Полимерия таъсири?	Кумуляция Нокумулятор	Ички таъсир	Т.ж.й.	Ташки таъсир
Акросефалия...?	Минорасимон кала	Бошнинг катта булиши	Бошнинг кичик булиши	Бошнинг узун булиши
Катталашган «хукиз куз»?	Буфталлим	Экзофталим	Эндофталим	Микрофтали м
Долихосефалия кайси касалликда учрайди?	Эдварс синдроми	Даун	Патау	Миккел
Микросефалия кайси касалликларда учрайди?	Барчаси	Патау	Миккел	Даун
Кошнинг кушилилиб кетиши?	Синофрер	Кошпотари	Микрофтали я	Экзофталиа
Тишларнинг	Про гения	Даун	Шизоферин	Едварс

нотугри айлашиши кайси касалликда учрайди?				
Вильямс синдромида учрайди?	Шалпайган кулоқлар	Эгзофтальм	Энофтальм	Эндофтальм
Интерфаза ядросида бўяладиган модда бу...?	Хроматин	Хромасома	Хужайра	Реварция
Геннинг битта хромасомада ўзгартириши?	Транспозиция	Конкордантлик	Дискордантлик	Полисимтомлик
Галтон таклиф килди?	Эгизаклар усули	Фенотип	Генотип	Хроматин
Полисимтомликни таклиф килди?	Семенес	Моргар	Далтон	Мендел
Дермотогоифика усли ёрдам беради?	Зиготаликри аниклашда	Хроматинни	Дискорданликда	Конкордантликда
Соматик хромасомалар неча жуфт?	22	21	13	33
Даун насл колдирадими?	Ха	Йук	Гохида	Базан
Пробант бу...?	Врачнинг назоратидаги шахс	Бемор	Назорачи	Шахс
Рахт касалигига ким асос солди?	Ф. Глиссон	И. шабат	Д. маккалум	Галин
Рахит нечаёшдаги болаларда купрок учрайди?	2	5	7	1
1-март вит Дни ким топган ва олган?	Д. маккалум	Ф. Глиссон	И. Шабат	Галин
Ингилз касали нима?	Рахит	Патау	гипертония	Микке
Ноаллел генларнинг ўзаро таъсири шаклларида бири?	Эпистоз	Дурагайлашда	Полиплоидея	Т.ж.й
Куз соккасининг оркага силжиши нима дейилади?	Энафтальм	Эгзафтальм	Микрофтальмия	Прогнея
Эдварс синдромида долихацефалия	80	71	55	95

неча % учрайди?				
Буфталм кайси касаликда учрайди?	Тугма глаукома	Олигоурия	Фенилкетанурия	Шизофрения
Эдварс синдроми юздаги стигмалар?	Барчаси	Эпикант	Ковокларптози	Микрофтамия
Агар пурин асоси пиримидин бн алмашса нима дейилади?	Трансверсия	Инверсиянт	Трансплантант	Т.ж.й
Агар пурин асоси 2-пурин асоси бн алмашса нима дейилади?	Транзиция	экзафтальм	Трансплантант	Т.ж.й
Пастки жагнинг кичиклиги бу...?	Микрогения	Микроцефалия	Прогенез	Экзофтальм
Транслокация бу...?	Генлар жойининг узгариши	Хромосомаларда алмашинув	Генларда алмашинув	Т.ж.й
Кандли диабетда учрайдиган белги?	Поллакиурия	яра	Гипотерёз	Гипертериоз
Фенилкетонуриянинг учраш частотаси?	1:1000	1:2500	1:3500	1:4500
Аргининимия ирсийланиш типи?	Аутосомарециссив	Аутосомдоминант	Чаладоминант	Рициссив
Арахнодактилия бошкча номи?	Морфан синдроми	Фенилкетонурия	Аллаплоидея	Алкоптонурия
Углевод алмашинуви бузилиши касалликлари га киради?	Барчаси	Галлактоземия	Микополиса харидоз	Муковицидоз
Эссенсиал фруктозурияни доволаш?	Хожати йук	Дорилар	Пархез	Витаминотерапия
Фруктозани узлаштиролмаслик касаллигида сийдикда фруктоза микдори?	100-130 мг	200 мг	300 мг	400 мг
Фруктозани узлаштиролмаслик касаллигини доволаш?	Фруктозадан пархез	Витаминотерапия усули	Дорилар билан доволаш	Т.ж.й
Муковицидоз бу...?	Ошкозон ости безининг кистози ва фибрози	Ёғ алмашинуви бузилиши	Углевод алмашинуви бузилиши	Оксил алмашинуви бузилиши
Липидлар	Барчаси	Плазматик	I-типли	II-тип

алмашинув бузилиши касалликлари?		липоидоз	липоидоз	липоидоз
II-типдаги липоидоз касаллиги ирсийланиш тип?	Аутосом- доминант	Аутосом рецесив	Чала доминант	Рецесив
I-тип липоидозда кон таркибида кайси модда аникланади?	Хиломикрон	Галактоза	Глюкоза	сахароза
I-тип липоидоз ирсийланиш тип?	Аутосома рецесив	Аутосома доминант	Тулик доминант	Чала доминант
I-тип липоидозни даволашда бир кунда неча гр ёг берилади?	2-3	5	7	15
Аминокислота алмашинуви касалликлари?	Барчаси	Фенилкетонурия	Аргининемия	Алкоптонурия
Оксил алмашинуви касалликлари?	Барчаси	Агамма глобулинемия	Албинизм	Арахнодоктелия
Долихоцефалия, прогнатия, баъзан сколиоз, ясси оёклик кузатилади. Бу кайси касаллик?	Арахнодоктия	Даун синдроми	Эдварс синдроми	Лежен синдроми
Кон плазмасида аргинин микдори ортади, орнитин камаяди. Кайси касалликда?	Аргининемия	Даун синдроми	Эдварс конуни	Лежен синдроми
Фенилкетонурия белгилари қачон юзага келади?	Тугилгандан кейин	1 ёшлигида	3 ёшда	5 ёшда
Фенилкетонурияда касалнинг танасидан қандай хид келади?	Сичкон	Ацетон хиди	Спирт хиди	Мочевина хиди
Аргининемия касаллиги белгилари?	Барчаси	Томир тортишиш	Қусиш	гепатомегалия
Сийдик қора рангли склера ва шиллик қаватлар қорайиши қайси касалликда қузатилади?	Ал каптонурия	Галактоземия	Глюкозурия	Гепатомегалия
Галактоземия	1:70000	1:8000	1:6000	1:4000

ирсийланиш типиди ?				
Фруктозани узлаштирилмаслик касаллиги купрок кайси жинсда учрайди?	Угил болалар	Киз болаларда	Факат кариаларда	Урта ёшларда
Олигофрения бу...?	Аклий заифли	Калта буйин	Соч тукилиш	Фалажлик
Жинсий хромасома касалликларига киради?	В ва С	Клайн-фелтер	Шершевский-тернер	Даун синдроми
Тиббиёт генетикасида кулланиладиган методлар?	Барчаси	Дерматоглифика	Молекуляр генетика	Цитогенетик
Эрта кариш нима дейилади?	Прогерия	Прогмиян	Олигофрен	Шизофрен
Товондаги чизикларни урганиш?	Плантоскопия	Доктелоскоп	Палмаскоп	Т.ж.й
Аутосома-доминант касалликларига киради?	Барчаси	Вильямс синдроми	Робинова синдроми	Морфана синдроми
Аутосома-рецессив касалликларига киради?	Барчаси	Гидроцефалия	Гемафилия	Нунан синдроми
Ахоли сони 1500-4000 гача булса ... дейилади?	Демлар	Панмикция	Изолятция	Изолятцияларда
Мукополисахарид озларнинг нечанчи типиди беморлар 60-70 ёшгача яшайди?	2 типиди	Марфан синдромида	Моркио касаллигида	мукополисахаридозларда бемор куп яшайди
Мукополисахарид озларнинг нечанчи типиди беморлар 10-12 ёшгача яшайди?	1 типиди	Марфан синдромида	Тугри жавоб йук	мукополисахаридозларда бемор куп яшайди
Касаллик 4-5 ойдан бошланиб харакат фаоллиги ва куриш уткирлиги сусаяди, кур булиб колишгача боради, бу кандай касалликда учрайди?	Тей-Сакс амовротик идиотияси	алькаптонурия	галактоземия	аргининемия
Демлар ва	75-100 йил	70 йил	60 йил	50 йил

изолятцияларда 3-4 авлод алмашинуви?				
Конда сийдик кислота микдори 0,5 дан куп булса кайси перепарат берилади/	Атофан	Алло пуриноп	Ке тазон	Ин доп
Хомуладорликнинг кайси хафталарда текшириш 90%канча ишончли булади?	11-17хафта	20 хафта	14 хафта	22 хафта
1 миллион аҳолига нечта тиббий-генетик маслахатхона зарур?	1 та	2 та	4 та	зарур эмас
1 тип мукополисахаридозга хос белгиларни курсатиб биласизми?	огир кечиб, боланинг 10-12 ёшида улимнинг сабаби булади	соматик нуксонлар енгил кечиб,чукур олигофрения	Глюкозурия ва соч йуклиги	скелет деформацияси
1 типдаги липоидоз клиник симптомлари қачон пайдо булади?	касаллик 10 ёшгача бошланади	касаллик 17 ёшда бошланади	1 ва 3 жавоблар тугри	касаллик 23 ёшда бошланади
Мукополисахаридозларнинг 1 типини қандай номланади?	Гурлер синдроми	Шейе касаллиги	Марфана синдроми	Моркио касаллиги
Мукополисахаридозларнинг 1типида касаллар неча ёшгача яшайди?	10-12 ёшгача	1-18 ёшгача	1-2 ойгача	5-77ёшгача
Храмасома елкасини 180°га айланиши?	Инверсия	Трисомия	Т.ж.й	Дупликация
2 типдаги липоидоз клиник симптомларини биласизми?	болалик ёшида пай,тубероз ксантомалари шаклида бошланади	касаллик етук ёшида бошланади	1 ва 2 жавоблар тугри	касаллик 20 ёшда бошланади
Мукополисахаридозларнинг 2 типини қандай номланади?	Гунтер синдроми	Шейе касаллиги	Марфана синдроми	Моркио касаллиги
Мукополисахаридозларнинг 2типида касаллар неча	60-80 ёшгача	1-2 ёшгача	1-2 ойгача	5-6 ёшгача

ёшгача яшайди?				
Сийдик йулларнинг 2га булиниши кайси ирсий касалликда тез-тез учраб туради?	Шершевский-Тернер синдромида	Патау синдромида	Эдвардс синдромида	Даун синдромида
Хромосомаларнинг диплоид тупламида 2та гомологик хромосомалардан бирининг етишмаслиги нима дейилади?	Моносомия	мутация	трисомия	инверсия
Тиббиёт генитика маслахати 3 боскичи?	Хулоса	Ташхис	Курув	Даволаш
Гиперлипидемиянинг 5та асосий типга булиб урганилиши кайси олим таклиф қилган?	Фридриксон	Леже	Тернери	Патау
Гемоглобинопаияда 6 ҳолатда валин глютамин кислотаси алмашишининг бузилиши кайси касалликда кузатилади?	урокусимон камқонлик	муковисцидоз	Тугри жавоб йук	ФКУ
Кейинги 10 йил ичида подагра Билан касалланиш неча барабар ортган/	2,5	4,6	6,8	44,4
46 хх еки ху 5р кайси касаллик генотиби	Мушук чинкириги	Патау	Шершевский	Клайнфелтр
13, 18, 21 аутосомалар трисомияси билан тугилган болаларнинг оналарини ёши неча ёшдан юкори булади?	35 ёшдан юкори	50 ёшдан юкори	18 ёшдан юкори	70 ёшдан юкори
Генотипда 47, XX (ёки XY),+18 кандай касаллик	Эдвардс синдроми	Патау синдром	Даун синдром	Шершевский Тернер
Ахоли сони 1500	Изоляциялард	Демлар	Популяциял	Т.ж.й

гача ... бўлса?	а		ар	
1924 йилда сименс томонидан таклиф этилган ухшашлик усули	Полисимптом	Феносимптом ва Полисимптом	Моносимптом хисобланади	Трисимптом , Моносимптом
1959 йилда Ким Даун синдромида хромасомалар сонининг аномалиясини аниклаган/	Леже	Даун	Мендел	Морган

II ASOSIY QISM

Ma`ruza mashg'ulotlarining ta`lim texnologiyasi.

1-mavzu : Tibbiy genetika tekshirish usullari.

1.1.Ta`lim berish texnologiyasining modeli.

Mashg'ulot vaqti -2 soat	Talabalar soni : 16-40 gacha
Mashg'ulot shakli	Kirish-axborotli ma`ruza.
Ma`ruza rejasi	Tibbiyot genetikasi usullarini qadimiy va hozirgi zamon tibbiyot genetikasining rivojlanish tarixini, tibbiyot genetikasi fanining vazifasini o`rgatish
O`quv mashg'ulotning maqsadi:	Talabalarga tibbiy genetika tarixi, uning yutuqlari, unga asos solgan olimlar ,uning kelajagi to`g`risida ma'lumot berish.Tibbiyot genetikasi usullarini o`rgatish, irsiyat va o`zgaruvchanlikni o`rgatish, irsiy kasalliklarni kelib chiqishi, irsiylanish tabiati, populyatsiyada tarqalishi, molekula va hujayra darajasida sodir bo`ladigan jarayonlarni o`rgatish.
Ta`lim berish usullari	Ko`rgazmali,ma`ruza,suhbat
Ta`lim berish shakllari	Ommaviy,jamoaviy
Ta`lim berish vositalari	O`quv qo`llanma,darslik,ma`ruza matni,proektor,kompyuter
Ta`lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash	. Og`zaki nazorat:savol-javob.

1.2. Ma`ruza mashg'ulotining texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta`lim beruvchi	Ta`lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (10 daq.)	1.Mavzu bo`yicha o`quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirish ma`ruzasi uchun taqdimot slaydlarini tayyorlash</p> <p>3. Fanni o`rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro`yxatini ishlab chiqish - Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. - Meditsinskaya genetika dlya vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman -	Tinglaydi Yozib oladi

	Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P., Zaxarov A.F., Ivanov V.I., Meditsina, 1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., Oshonkulov O.O. Abu Ali Ibn Sino, 2000	
1. Mavzuga kirish (15 daqiqa)	Mavzu maqsadi va vazifasi bilan tanishtiradi: Maqsadi: Talabalarga tibbiy genetika tarixi, uning yutuqlari, unga asos solgan olimlar, uning kelajagi to'g'risida ma'lumot berish. Tibbiyot genetikasi usullarini o'rgatish, irsiyat va o'zgaruvchanlikni o'rgatish, irsiy kasalliklarni kelib chiqishi, irsiylanish tabiati, populyatsiyada tarqalishi, molekula va hujayra darajasida sodir bo'ladigan jarayonlarni o'rgatish. Vazifasi: • Shajara tuzishni. • Egizaklar usulini • Geneologik usulni. • DNK zondlash usulini • Sitogenetik usulni • Bioximiyaviy tekshirish usulini • Dermatoglifika usulini <u>Talaba bilishi kerak;</u> • Avlodlar shajarasini tuzish • Kariotipni aniqlash	Tinglaydilar, berilgan savollarga javob beradilar.
2-asosiy bosqich (55 daq.)	1. Mavzuni tushuntirib beradi, slaydlar namoyish qilish 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi	Tinglaydilar, yozib oladi.
yakuniy bosqich (10 daq.)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Tinglaydi Yozib oladi Yozib oladi

Ma'ruza matni:

Genetika termini 1906 yilda U. Betson tomonidan taklif kilingan bo'lib, yunoncha "gepeiko5" so'zidan olingan va kelib chiqishga taalluqli degan ma'noni anglatadi. Genetika fani tirik organizmlarning ikki asosiy xususiyatlari - irsiyat va uzgaruvchanlik qonuniyatlarini urganadi. G.Mendel o'zining nuxotlar ustida o'tkazgan klassik tajribalari bilan irsiyat va o'zgaruvchanlik xodisalarini ilmiy o'rganishni boshlab berdi (1865). Pekin Mendel kashf qilgan irsiyat qonuniyatlari 35 yilgacha zamondoshlarning e'tiborini jalb etmadi, fakat 1900 yildan boshlab, irsiyat qonuniyatlari keyta kashf qilingandan keyin, Mendel qonunlari hamma olimlar tomonidan e'tirof etildi va genetika aloxida fan sifatida rivojlana boshladi. O'sha vaqtdan boshlab genetika fani uzok va murakxab yo'lni bosib o'tdi va ko'p sonli mustaqil bo'limlarga ajraldi. Bu bo'limlar aloxida fan sifatida rivojlanmoqda, ular genetika fanining yangi kashfiyotlari - matematika, fizika, kimyo evolyutsion ta'limot, tsitologiya, tibbiyot va boshqa fanlarning yutuqlaridan foydalanish natijasida tashkil topdi. Genetika fundamental (poydevor) va amaliy fan hisoblanadi. Uning fundamentalligi - tiriklikning asosiy xususiyatlari - irsiyat va o'zgaruvchanlikni o'rganishi, boshqa fanlarga katta ta'sir ko'rsatishiga bog'liqdir. Genetikaning amaliy xarakteri uning amaliy maqsadlarda, seleksiyada, sog'oliqni saklashda foydalanilishiga bog'liqdir. Xozirgi zamon genetikasining asosiy tushunchalaridan biri gen xisoblanadi. Gen irsiy informatsiyaning saqlanishi, kuzatilishi va amalga oshirilishi birligidir. 1900 yildan keyin irsiyatning mexanizmlari o'rganila boshlandi, natijada irsiy kod, transkripsiya, translyatsiya va ma'lum genlar tomonidan kodlanadigan oqsillarning funktsiyalanish mexanizmlari kashf qilindi. Xozirgi davrda genetika fanida genlar nafis tuzilishini o'rganish"shaxsning individual rivojlanishi jarayonida genlarfaoliyatining boshqarilishi kabi murakkab muammolar ustida ilmiy izlanishlar o'tkazilmoqda; XIX asrning ikkinchi yarmigacha irsiyat xodisasi ilmiy jixatdan umuman o'rganilmagan edi. Ammo o'sha davridayoq bolalarning hamma vaqt ham ota-onalarga o'xshayvermasligi, ba'zi kasalliklarning ayrim oilalarda uchrashi, o'simlik va xayvonlarning xususiyatlarini chatishtirish yo'li bilan yaxshilash mumkinligi ma'lum edi, tibbiyot sohasida ayrim empirik qonunlar keltirib chiqarilgan edi. Masalan gemofiliya bilan faqat avil bolalar kasallanishi, lekin kasallik onalardan o'tishi (Nasse konuni) aniqlangan edi. Lekin odam genetikasining rivojlanishiga ijtimoiy va siyosiy munosabatlar hamma vaqt ta'sir ko'rsatib keldi. Kuning uchun xam antropogenetikaning "sof fan" bo'lib qolishi qiyin edi. Hatto hozirgi davrda xam 1S (intellekt koeffitsienti) irsiylanishi, xulaning tuma shakllarining mavjudligi muammolari jamoatda har xil baxslarning kelib chiqishiga sabab bo'lib kelmokda. Irsiyat to'grisida dastlabki tushunchalarni antiq davrdagi kdtsimgi yunon faylasuflarining asarlarida topish mumkin. Masalan Gippokrat shunday yozgan edi: "urug butun tanani hosil qiladi, sog'lom urugdantananing sog'lom qismlari, kasal uruglardan esa kasal qismlar hosil bo'ladi. Kaldan kal bola, ko'k ko'zlidan ko'k ko'zli bola, gilaydan g'ilay, tuxumsimon kallalidan tuxumsimon kallali farzandlar dunyo'ga keladi". Anaksagor va Aristotelning xam irsiyat va jinsning shakllanishi to'grisidagi dunyoqarashlari diqqatga sazovordir. Platon uzining "Siyosat" degan asarida jismoniy va ma'naviy

sog'lom bolalar tugilishi uchun er-xotinlarni qanday tanlashni, bolalarni qanday tarbiyalashni tushuntiradi.

Tibbiyot genetikasi usullari.

Antropogenetikaning bir qismi bo'lgan tibbiyot genetikasining asosiy tekshirish usullaridan tibbiyot amaliyotiga moslashtirilgan holda foydalaniladi. Odam irsiyatini o'rganish usullarini ishlab chiqishda Frensiya Galtonning xizmatlari buyukdir. U o'z tadqiqotlarida genealogiya va egizaklar usullaridan keng foydalandi, shogirdi K.Pirson bilan hamkorlikda biometrik genetikaga asos soldi. Hozirgi davrda tibbiyot genetikasining usullari soni ancha ko'payib, hatto molekulyar biologiyaning eng yangi usullarini ham o'z ichiga oladi.

F.Galton o'zining 1865 yilda yozgan "Talentning va xarakterning irsiylanishi" asarida o'z zamonining eng mashhur odamlarining biografiyalarini o'rganib, ularning tanlangan kasblarida qo'lga kiritilgan katta muvaffaqiyatlari ko'p jixatdan irsiyatga bog'liq ekanligani aniqladi. F.Galtondan ham ancha oldin odam belgilarining irsiylanishi to'g'risida ayrim ma'lumotlar mavjud edi. Moperti (XVIII asrda) polidaktiliyaning ayrim oilalarda ko'proq uchrashni aniqladi. Nasse (XIX asr boshlarida) gemofiliyaning irsiylanish haqidagi empirik qonunini taklif etdi.

Odam genetik tekshirish ob'ekti sifatida ancha kamchiliklarga ega. Bularning eng asosiysi - odamlarda duragaylash, ya'ni eksperimental duragaylash usulini qo'llash mumkin emasligidir. Shunday bo'lishiga qaramasdan kishilik jamiyatida nikohning har xil tiplarini topish mumkin, kerakli nikohtiplarini topish uchun izchillik bilan tekshirish lozim. Uzoq qarindoshlar to'g'risida aniq ma'lumotlar to'plash ham ancha qiyin, holbuki bularsiz to'g'ri genealogik kartalarni tuzish mumkin emas. Bu noqulayliklarga barxam berish uchun ma'lum belgi (kasallik) uchraydigan ko'proq oilalarni o'rganish lozim. Odam xromosomalarining sonining ancha ko'pligi (23 juft) ham noqulayliklardan biridir. Ammo hozirga davrda butun dunyo miqyosida o'tkazilayotgan "Odam genomi" proekti muvaffaqiyatlari tufayli odam xromosomalari va ulardagi birikish guruhleri ancha yaxshi o'rganilgan. Shunday qilib, antropogenetikaning hozirgi zamon usullari odam irsiyati to'g'risida ancha turli, mukammal axborot to'plashga imkon beradi.

Geneologik usul

Avlodlar shajarasini (genealogiyasini) tuzishga asoslangan usul bo'lib, amaliyot vrachlari uchun keng ma'lum bo'lgan, eng qulay usuldir. Bu usul probandning (genetik vrachning nazoratiga tushib, o'rganila boshlangan birinchi shaxs). Qarindoshlari to'g'risida ma'lumotlar to'plash va uni taxlil qilishga asoslangan. Bunda probandda irsiylanyotgan, o'rganilayotgan belgining (kasallikning) fenotipik namoyon bo'lishi kuzatilmasligi ham mumkin. Bu usul

ancha qulay va oson bo'lib tuyulishiga qaramasdan bir muncha qulayliklarga ham egadir. Ulardan biri - to'planayotgan axborotning buzib ko'rsatilgandir. Agar oilada irsiy latologiya bo'lsa har bir oila a'zosi bukda o'zining aybdorligini his qilishi tabiiydir. Shuning uchuy ham ba'zan so'ralayotgan shaxs o'zining avlodida Igunday kasallikning borligini yashiradi, yoki erining (xo-tininkng) avlodida shunday kasallik bo'lganligi haqida . noto`g`ri ma'lumot beradi. Vrach proband yoki uning qarindoshlarini aybdorlik hissidan xalos qilishga, o'ziga ishonch uyg`otishga harakat qilmog`i lozim. Iloji boricha shajara a'zolarini shaxsan vrachning o'zi tekshirishi, qarindoshlarning bergan ma'lumotlari bilan cheklanib qolmasligi lozim. Agar bunday kishining iloji . bo'lmasa, ayniqsa qarindoshlar boshqa joylarda yashasa anketalar orqali ma'lumotlar to'planadi. Anketani oila vrachlari to'ldirishi maqsadga muvofikdir, Gendrix vrach o'zi shaxsan tekshirganda turli rivojlanishning kichik anomaliyalarini (RKA yoki stigaalar) o'zi ko'rishi mumkin, anketa tuzganda esa savollar mutaxassis bo'lmaganlar ham to'g`ri javob beraoladigan qilib yozilgan bo'lishi kerak. Masalan hipertelorizm)bormi deb so'rash mumkin emas, chunki hamma vrachlar ham bu qanday stigma ekanligini yaxshi bilmasligi mumkin. Hozir stigmalarning 150 ga yaqin turlari aniqlangan, Stigmalar irsiy kasallikka moyillik markeri (bel-gisi), disembrigenezning, mutant genning kam penetrantligi yoki ekspressivligining dalili bo'lishi mum-kin. Ilovada asosiy stigmalarning turlari keltirilgan (ilovaga qarang). Faqat to'liq va ishonchli ma'lumotlarga o'ylaning shajarasini to'g`ri tuzishga imkon beradi.

Shajara sxemasini chizishda umumiy qabul qilingan belgilardan foydalaniladi.

1 Genealogiya usulidan foydalanish quyidagi savollarga javob berishga imkon beradi.

1. O'rganilayotgan belgi (kasallik) irsiymi yoki irsiymas ekanligi.
2. Irsiylanish tipining qandayligi.
3. Kelajak avlodning prognozi.
4. Bundan tashqari bu usuldan odam populyatsiyalarida mutatsion jarayonlarning jadalligini o'rganishda, tibbiyot-genetika maslahatini o'tkazishda, genlarning birikishi va o'zaro ta'sirlari tanlaya qilishda va ularni kartalashtirishda ham foydalanish mumkin.

Genealogiya usuli 3 ta bosqichda o'tkaziladi:

- 1) ma'lumotlar to'plash;
- 2) avlodlar shajarasini tuzish;
- 3) avlodlar shajarasining taxlili.

Shajarani tuzishni probanddan boshlanadi. Keyin esa uning I, II, III, IV darajadagi qarindoshlari so'raladi va tekshiriladi, qon-qarindoshlar bo'lmagan qarindoshlarni ham tekshiriladi. Tibbiyotda bu usul klinik-genealogik usul deb ham ataladi, chunki shajara bironta kasal-likka nisbatan tuziladi.hozirgi davrda shajara tuzish ko'proq kasallikka nis-batan emas (chunki ko'p holatlarda bu juda qiyin, mutantgen shajara a'zolaridan birida bo'lsa ham kasallik. yuza-xa chiqmasligi-mumkin) balki

kasallikning asosiy bel-gisiga kisbatan amalga oshiriladi. Masalan, gapertoniyaning irsiylanishk o'rganilayot-ganda oilaning kichik a'zolari - bolalar o'rganilayotgan bo'lsin. Tabiiyki, ularda hali gipertomnya kuzatil-maidi. Shuning uchun bolalarda jismoniy mashq bilan test o'tkazish va qancha vaqtdan keyin qon bosimi me'yoriga tushishini aniklash mumkin. Shunday qilib, bunda qon bosimining regulyatsiyasi o'rganiladi. Shajarani ifodalash, ya'ni o'rganilayotgan belgilar-ni tasvirlash, har bir shajara a'zosining probavdga qarindoshligini ko'rsatishi lozim.

Ma'lumotlar to'planganidan keyin shajarani grafik tasvirlanadi, keyin esa genetik taxlil variantlaridan biri - genealogik taxlil o'tkaziladi. Bunda shu narsani unutmaslik kerakki belgi (kasallik) shajarada bir necha marta uchrapsh, lekin u irsiy bo'lmasligi mumkin. Agar bitta patologik omil ayolga uning har bir homiladorlik davrida bir xil ta'sir ko'rsatgan bo'lsa bu fenokopiya bo'lishi mumkin. Yoki to'g'ri muhit omili o'zining zararli ta'sirini oila a'zolarining hamma a'zolariga ko'rsatgan bo'lishi mumkin. Agar belgining irsiy ekanligi aniqlansa, irsiylanish tipini aniqlashga o'tiladi. Bunda shajara ma'lumotlarini statistik usulda hisoblanadi. Bu usullar K.Shtern (1956), V.Makyusik monografiyalarida batafsil bayon qilingan. Statistik ishlov berishni qonlarni registratsiyalangan qanday usullar bilan o'tkazilganlikni aniqlashdan boshlash lozim (to'liq, to'liqmas, takroriy usullar). Buning uchun yuqorida ko'rsatilgan qo'llanmalardagi jadvallardan foydalanishgadi. Belgilar kodominantlik. (masalan AVO, MI qon guruppalarya); avtosoma-dominant (masalan, 1905 yilda birinchi marta tasvirlangan braxidaktiliya), avtosoma-retessiv (DNKning ultrabinafsha nur ta'siridan keyin reparatsiyalanganligi natijasida kelib chiqadigan pigmenti kseroderma), yoki geterosoma-dominant, geterosom -retsessiv tipida irsiylanishi mumkin.

Autosoma-dominant tipida irsiylanishda Quyidagi xarakterli belgilar kuzatilishi mumkin:

- a) belgi shajara a'zolarining kupchiligida, har bir avlodda, "vertikal" tipda kuzatiladi;
- b) ota-ona ikkovi ham belgini bolalariga bir xil o'tkazishi mumkin;
- v) belgi erkaklarda va ayollarda bir xil uchraydi;
- g) agar belgi kam uchraydigan bo'lsa, avlodning taxminan 50% da kuzatilishi mumkin.

Autosoma-retiessiv irsiylanish tipining xarakterli belgilari:

- a) kasallarning soni shajarada kam bo'ladi;
- b) belgilar "gorizontal" titsda irsiylanadi. Ayrim avlodlarda umuman kuzatilmassligi mumkin;
- v) fenotipik sog'lom ota-onalardan 25% holatda kasal bolalar tuzilishi mumkin;
- g) ota yoki ona kasal bo'lsa sog'lom bolalar tug'ilishi mumkin;
- d) erkaklar va ayollarda belgi bir xil uchrashi mumkin.

Bunday shajaralarni taxlil qilganda belgi fenotipik namoyon bo'lgan oilalarda qon-qarindoshlar orasidagi nikohlar umumiy populyatsiyaga nisbatan ko'proq ekanligi aniqlanadi. Autosoma-dominant va avtosoma-retsessiv irsiyla-nishning xarakterli xususiyatlari genotipda kam ekspressiyalanuvchi, kam penetranglikka ega genlar bo'lganida, yoki epistatik gen bo'lganida o'zgarishi mumkinligini

unutmaslik kerak. Kodominantlik va chala dominantlik geterozigotalarda dominant gomozigotalarga qaraganda belgining sust namoyon bo'lishi kuzatiladi. Geterosomalarga bog'liq irsiylanish ham xarakterli belgilarga ega.

X-xromosomaga birikkan, irsiylanishining o'ziga xosligi shundan iboratki bunda erkak organizm

X-xromosoma genlariga nisbatan gemizigotali (faqat bitta X-xromosomasi bo'lgani tufayli) xisoblanadi, belgani faqat qizlariga o'tkazadi.

X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanish tipida quyidagi o'ziga xosliklar kuzatiladi:

a) belgi ayollarda erkaklarga qaraganda ko'proq uchraydi;

b) agar ona genning tashuvchisi bo'lsa hamma bolalariga o'tashi mumkin (onagomozigotali bo'lganda), yoki bolalarining yarmiga o'tishi mumkin (onageterozigotali bo'lganda).

v) agar belgi otada bo'lsa, hamma qizlarida namoyon bo'ladi, hamma o'g'illar sog'lom bo'ladi.

g) ota-onalar sog'lom bo'lsa hamma bolalar sog'lombo'ladi.

X-xromosomaga birikkan retsessiv irsiylanish tipida quyidagi o'ziga xos xususiyatlar tafovut etiladi:

1. Ko'proq kasallik erkaklarda uchraydi;

2. O'g'ilga hech qachon otaning belgisi o'tmaydi.

3. Agar proband kasal ayol bo'lsa, uning qizi va o'g'illarining hammasi kasal bo'ladi.

4. Kasal erkak va sog'lom ayol nikohidan tug'ilgan hamma bolalar sog'lom, lekin ularning qizlaridan tug'ilgan o'g'il bolalar kasal bo'lishi mumkin.

5. Sog'lom erkak va geterozigotali ayol nikohidan 50% o'g'il bolalar kasal tug'ilishi va qizlar hammasi sog'lom bo'lishi mumkin.

EGIZAKLAR USULI

Bu usul ham 1875 yila F.Galton tomonidan taklif etilgandir. Lekin Galton egizaklarni bir tuxumli (monozigot-MZ) va ikki tuxumlilarga (dizigot-DZ) ajratimagan. Keyinroq, bu usul boshqa olimlar tomonidan ancha takomillashtiriladi. Usulning mohiyati quyidagidan iborat: avval MZ va DZ egizaklar va umumiy populyatsiyadan nazorat gurunlari tuziladi. Keyin alohida-alohida MZ va DZlar bir-biri bilan solishtiriladi, so'ngra MZlar DZlar bilan, eng oxirida esa egizaklar nazorat gurun bilan solishtiriladi. Bu usul yordamida belgining (kasallikning) rivojlanishida irisiyat va muhitning nisbatan roli aniqlanadi. Ammo belgilarning konkordantligi (o'x-shashligi) va diskordantligini (o'xshamasligi) taxlil qilishdan avval egizaklarning qanday zigotaligini (monozigotali yoki dizigotaligini) aniqlab olish zarur. MZlar maydalanishning dastlabki bosqichlarida bitta zigotadan ikkiga bo'linib, mustaqil rivojlangan bolalardir. Shuning uchun ham MZ-lar genotiplari bir-biriga to'liq o'xshashdir (somatik mutatsiyalar, kelib chiqishi mumkinligini e'tiborga olmaganda), MZlarda uchraydigan farqlar muhit ta'sirining natijasi hisoblanadi. DZlar bir vaqtda otalangan ikki tuxum hujayradan rivojlangan va bir vaqtda tug'ilgan bolalardir. DZlar oiladagi oddiy sibslar kabi bir-biriga o'xshashi yoki o'xshamasligi mumkin, chunki ularning umumiy genlari 50%ga tengdir. Ularning

boshqa sibslardan farqi embriogenezda va tug'ilgandan keyin bir xil muxit omillarining ta'sirida bo'lishidir. Agar ular har xil jinsli bo'lsa darhol DZlarga kiritish mumkin.

Bir jinsli egizaklarni zigotaligini aniqlash uchun ularni har xil mezonlar bo'yicha solishtirish lozim. Eng aniq usul - bu terini transplantatsiyalashdir. Transplantantning yaxshi qo'shilib ketishi monozigotalikdan darak beradi.

Zigotalikni aniklashda egizaklarda NLA-sistema gaplotiplari bo'yicha solishtirish ham yaxshi natija beradi. Bu sistema juda katta polimorfizmga ega bo'lgani uchun NA gaplotiplari bo'yicha DZlarning kon-kordant bo'lishi mumkin emas. Egizaklarning zigotaligi to'g'risida aniq ma'lumotlarni, boshqa monogen irsiylakuvchi polimorfizm belgilarni, masalan eritro-tsitlar qon sistemalarini (AVO, MK, RH Lyuteran, Daffi, Kidd Levis va boshqalar), zardob sistemalarini (gaptoblobinlar, transferrinlar, gammaglobulinlar) solishtirganda ham olish mumkin. Lekin bunda egizaklarning ota-onalari shu belgilar bo'yicha bir xil bo'lganda olingan ma'lumotlar aniq chinmasligini unutmash kerak.

TSITOGENETIK USUL

Bu usul XX asrning 50-yillaridan boshlab qo'llanib kelinmoqda. Shu yillarda leykotsitlarni sun'iy o'stirish usuli ishlab chiqildi, ularda xromosomalarning metafaza xolatini olish va xromosomalarni mikroskopda tekshirish usullari yo'lga qo'yildi. Bu usulni qo'llashning birinchi muzaffaqiyatli natijasi 1959 yilda Leje tomonidan Daun sindromida xromosomalar sonining anomaliyasini aniqlanishi bo'ldi. Hozirgi vaqtda sitogenetik usuldan xromosomalar tuzilishi va sonining o'zgarishlariga bog'liq bo'lgan kasalliklarni o'rganishda, xromosomalarni kartalashtirishda, ularking polimorfizmini o'rganishda va boshqa irsiy muammolarni aniqlashda keng foydalaniladi. Faqat sitogenetik usulgina xromosoma patologiyalarida tashxis qo'yishga imkon beradi, shuning uchun ham differensial tashxisda bu usul juda qulaydir. Masalan, Daun kasalligining klinik ko'rinishi aniqlanganda faqat sitogenetik usulning yordami bilangina trisomiya variantini (47, XX+21) translokatsiya sindromlaridan (45XX+T15+21) ajratish mumkin. Buni aniqlash esa kasal bola bo'lgan oilada avlod prognozini aniqlashda juda muhim ahamiyatiga egadir. Citogenetik usulni qo'llashning asosiy bosqichlari quyidagilardir:

- 1) hujayralarni ajratib olish va sun'iy o'stirish;
- 2) xromosomalarning metafaza holatini olish;
- 3) metafaza holatidagi xromosomalarni mikroskopda o'rganish va kariotipni aniqlash.

Hozirgi davrda interfaza holatida ham xromosomalarni ajratib olish usullari ishlab chiqilgan, lekin ularning aniq tuzilishini faqat mitoz yoki meyoza metafazalaridagina yaxshi o'rganish mumkin. Tekshirish uchun hujayralarni suyak ko'migidan teridan, uruvdonyaardan olish mumkin, lekin eng qulay obyekt-qonning yadro saqlovchi hujayralaridir. Periferik qoning leykotsitlarini 2-3 sutka davomida FGA (fito-gemaglyutinin) qo'shilgan muhitda sun'iy o'stiriladi. FGA hujayralarning bo'linishini tezlashtiradi. Metafaza stadiyasida xromosomalar juda yaxshi ko'rinadi,

shuning uchun ham bo'linayotgan hujayralari bo'lgan oziq muhitga kolxittin moddasini qo'shamiz. Bu modda bo'linish duki iplarini parchalaydi va mitozni metafazada to'xtatadi. Keyin yadro membranasini parchalash uchun hujayralarga gipotonik eritma qo'shiladi. fiksatsiyalanadi, buyum oyiachalariga o'tkazilgan hujayralar bo'yaladi va mikroskopda tekshiriladi. Xromo-somalarni bir-biridan ajratish uchun avval ularning mikrofotografiyasi tayyorlanadi, keyin kariogramma (idiogramma) tuziladi. Xromosomalarni individual farqlash uchun Parij nomenklaturasiga asoslangan xromosomalar tasnifidan foydalaniladi. Xromosomalar asosan uzunligiga va tsentromerasinint joylanish tartibiga qarab (metatsentrik, submetatsentrik, akrotseitrik, yo'ddoshli va boshqa tiplar) ajratiladi.

Hozirgi davrda avtoradiografiya, 5 bromdezoksiuridin bilan tekshirish, fluoroxromlar bilan (Q), Gimza bo'yoqpari (S; - disklar) bilan differentsial bo'yash, shu usullarning xilma-xil o'zgartirilgan variantlarini qo'llash xromosomalarni ma'lum gurunlarga (A, V, S, D, Ye, F,J) aniq ajratishga imkon beradi.

PALMASKOPIYA kaft terisidagi naqshlar tasvirini o'iganadi. Kattning tashqi tuzilishi va kaft terisidagi naqshlar, tasvirlar ancha murakkab. Kaftda ko'pgina yostiqchalar, burmalar, maydonchalar va turh chiziqchalar bor. Odatda kaftda 11 ta yostiqchalar bo'lib, ular 3 ta guruhga bo'linadi: 1) 2 ta katta proksimal kaft yostiqchalar - tenor va gipotenor; 2) 4 ta barmoqlararo yostiqchalar; 3) 5 ta barmoqlar uchidagi yostiqchalar. Kaftda burmalardan: 1) kaft-barmoq; 2) distal; 3) proksimal; 4) bosh barmoqning burmasi; 5) bilakuzuk burmalan joylashgan (78-rasm, a). Ayrim holatlarda proksimal va distal burmalar qo'shib ketgan bo'lib, to'rtta barmoq burmasini hosil qiladi. Bunday burmaning hosil bo'lishi irsiy hisoblanadi va ko'pincha xromosomalar soni o'zgaq-an odamlarda uchraydi (13, 18,21 xromosomalarni bo'yicha va "mushuk chinqirig'i" kasalligida).Kaftda yana 14 ta maydoncha ham bor. 1- maydoncha tenorda, 1- va 2- barmoqlar oralig'ida esa 13-maydoncha, 2- maydoncha tenor va gipotenor orasida, 3- maydoncha gipotenorda, 4- va 5- maydonchalarhamkaftningubiarchekkasigajoylashgan. 6, 8, 10 va 12-maydonchalar 5, 4, 3 va 2- barmoqlar asosida joylashgan bo'lib, barmoqlar maydonchalari deyiladi. 7, 9, 10- maydonchalar esa 4, 3, 2- barmoqlararo oralig'iga to'g'ri keladi Kaftda har xii tomonga yo'nalgan ko'pgina chiziqchalar bor. Uch tomonga yo'nalgan chiziq-chalarning bir-biriga yaqin kelgan joyini triradius deyiladi. Kaftda 2-4- barmoqlar asosida 4 ta triradius (a, b, c, d) bor (78- rasm, d). Bundan tashqari tenor va gipotenor oralig'ida asosiy (o'q) triradius bor. Bu triradius kaftning korpall, oraliq va markaziy qismlarida ham joylashishi mumkin. Asosiy Triradiusning qayerda joylashganligini aniqlash uchun barmoq triradiuslari va d bilan asosiy triradius t oralig'idagi burchakni ($\angle atd$) aniqlash kerak. Agar $\angle atd < 40^\circ$ dan kichik bo'lsa, triradiusningjoylashishi korpall (t), 41-60" boisa oraliq (t') hamda 61° va undan katta bo'lsa markaziy (t'') bo'ladi. Irsiy kasalliklari bo'lgan kishilarda asosiy triradius odatda kaftning distal tomonida joylashadi, ya'ni oraliq yoki markaziy triradiuslar ko'rinishida bo'ladi.

DAKTILOSKOPIYA barmoq uchi terisidagi chiziqlar tasvirini o'iganadi. Barmoq uchlaridagi chiziqlar tasviri ham xilma-xildir (79- rasm). Ularni uch xilga ajratish mumkin: 1) yoysimon - (A - arch); 2) ilmoqsimon (L - loop); 3) aylanasimon yoki

tugunchasimon (W - who). Yoysimon ko'rinishdagi tasvirlar boshqalariga nisbatan kamroq uchraydi (6 %). Ilmoqsimon tasvirlar eng ko'p tarqalgan (60 %) bo'lib, ikki xil, ya'ni radial va ulnar yo'nalishida bo'ladi. Radial ilmoqchasimon tasvirda uni hosil qilgan chiziqchalar kaftning radial tomoniga ochiisa, uinarda esa kaftning ulnar tomoniga ochiladi. Aylanasimon tasvirlar ilmoq-simonga nisbatan kamroq uchraydi (34%).

Barmoq terisidagi chiziqlar tasviri:

1 - yoysimon; 2 - ilmoqsimon; 3 - ilnwqsimondan aylanasimonga o'tish; 4 - qo'sh ilmoq; 5 - aylanasimon.

Triradiusni hosil qiltivchi chbiqlar yo'g'onroq qilib ko'rsatilgan.

Yoysimon tasvirda triradius boimaydi. Ilmoqchasimonda bitta, aylanasimonda esa ikkita triradius boiadi. Barmoq uchlaridagi cliiziqchalar tasviri irsiy kasalliklari bor kishilarda o'zgaradi. Barmoq uchlan terisida yuqoridagi tasviriar aniqlangach, ulardagi teridan bo'rtib chiqqan chiziqchalarning soni aniqlanadi. Buniag uchun barmoq triradiusidan barmoq uchidagi tasvirning markaziga qadar chiziq tortiladi. Shu tutashtiruvchi chiziq barmoq uchidagi bo'rtib chiqqan chiziqlarning nechtasini kestb o'tgani hisoblanadi. Yoysimon ko'rinishdagi tasvirda triradius bo'lmaganligi uchun undagi chiziqchalar soni 0 deb olinadi. Ilmoqsimon tasvirda esa chiziqchalarning soni eng kolpi 25 tagacha yetadi. Aylanasimon tasvirda triradius ikkita bo'lganligi uchun har Lkkala tomondan chiziqchalar sanaladi va asosiy hisobga qaysi birida chiziqchalar soni ko'p bo'lsa o'shanisi olinadi. Barcha, ya'ni Ota barmoqlardagichiziqchalarsonierkaklarda 130-150, ayollarda esa 110-135 ta bo'ladi. Odatda X-xromosoma soni kamayganda chiziqchalar soni ko'payadi, ya'ni XO-178; X-xromosoma soni ko'payganda esa (masalan, XXXY) chiziqchalar soni kamayadi - 43.

Barmoqlar terisidagi tasvirlarning hosil boiishini maxsus genlar boshqarib' turadi. Yoysimon tasvir E (17-18) guruhga kiruvchi xromosomadagi gcnlr, ilmoqsimon tasvir (L), G (21) guruhga kiruvchi xromosomadagi genlar, aylanasimontasvir D{13, I5}guruhgakiruvchi xromosomadagi genlar orqali yuzaga chiqadi deyiladi. X- xromosomadaesa bu genlarning modifikatori joylash-gan bo'lib, u yoysimon tasvirning ko'proq hosil bo'lishini ta'minlaydi.

Teridagi naqshlar tasviri ernbrional rivojlanishning 10-19- aftalarida paydo bo'ladi. 20 haftalik erabrion terisida hamma chiziqchalar paydo bo'lgan bo'-ladi. Teridagi barcha tasvirlar embrion-ning 6 oyligida butunlay hosil bo'ladi va umriningoxirigachasaqlanibqoladi. Tcri yemirilganda (kuyganda, kesilganda va boshqa holatlarda) ulardagi chiziq-chalar oldin qanday bo'lsa shunday bo'Hb tiklanadi.Hozirgi kunda dermatoglifikadan irsiy kasalliklarni aniqlashda, tibbiy-sud ekspertizasida shaxsni, eguaklarning mono yoki dizigotaliligini va aholining etnik tuzilishini aniqlashda keng foydalanilrmoqda.

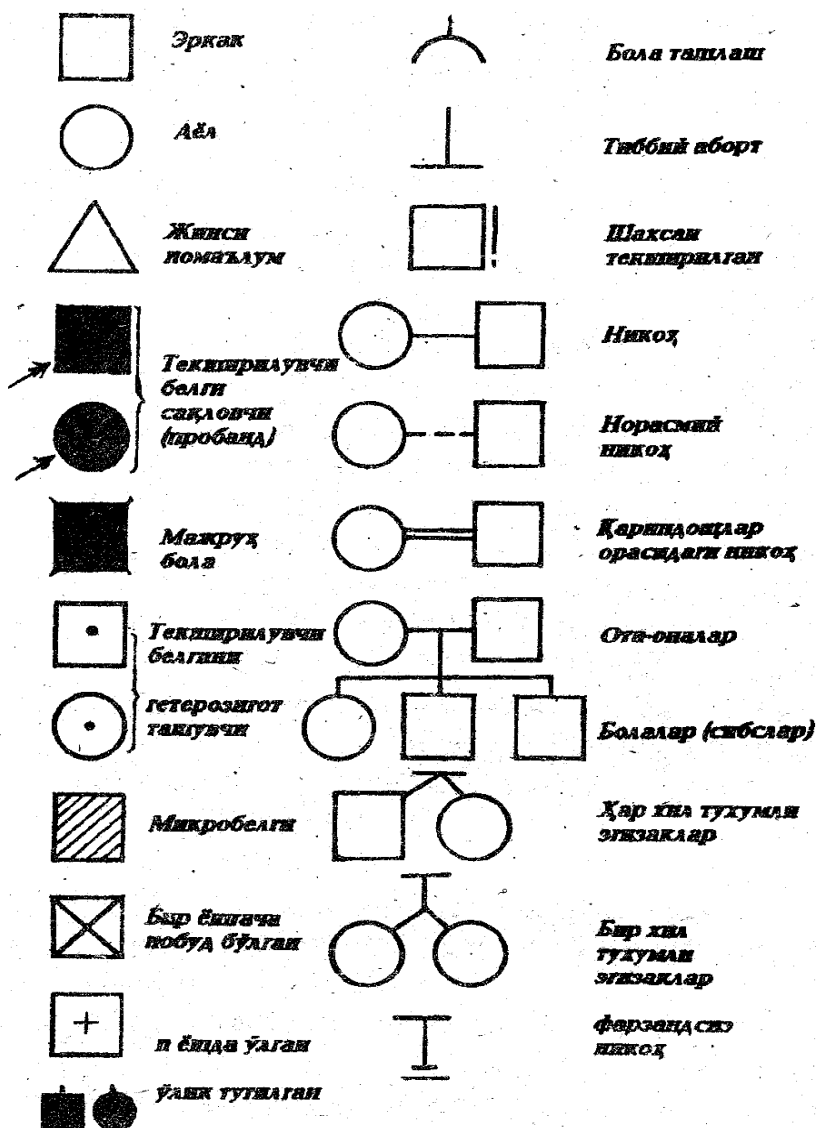
Normada va irsiy kasallik bo'lganda burcliakning ko'rinishi:

1 - Palau sindromi; 2 - Daun sindromi; 3 - Shershevskiy-Temer sindromi; 4 - norma; 5 –

Klaynfelter sindromi.

Irsiy kasalliklari bo'lgan kishilarda ko'p uchraydigan dermatoglifiK belgilar quyidagilardir: 1) barmoq uchlaridagi tasvirlardan (yoysimon ilmoqsimon, aylanasiimon) birining uchrashi ko'payadi; 2) barmotj uchlarldagi teridan bo'rtib chiqqan chiziqchalaming soni normadagisi-dan oshib yoki kamayib ketadi; 3) kaftdagi asosiy iriradiusninj: joylashishi o'zgaradi (A.) barmoq uchida triradius bo'lmaydi 5) kaftda to'rt barmoqli ko'ndalang egiluvchan burma paydo bo'ladi.

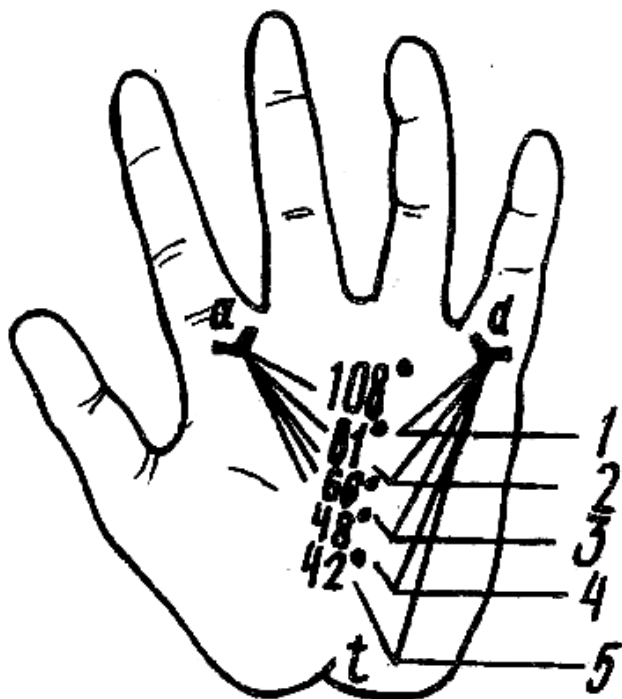
Avlodlar shajarasini tuzishda kulaniladigan belgilar:



Me'yorda va xromosoma anomaliyalarida atd triradiuslari burchagining o'zgarishi.

1-Patau sindromida, 2-Daun sindromida, Z-Shereshevskiy - Turner) sindromida,

4-me'yorda, 5-Klaynfelter sindromida.



Daktiloskopiya usulining sxematik ifodasi.

a-barmoq izlari, b-papillyar chiziqlar joylashishi turlarini sxematik ifodayaanishi.

1-aylanasimon (Urasimon) 2-sirtmoqsimon, 3-yoysimon



Ma`ruza mashg'ulotlarining ta`lim texnologiyasi.

2-mavzu : Xromosoma kasalliklari.

1.1.Ta`lim berish texnologiyasining modeli.

Mashg'ulot vaqti -2 soat	Talabalar soni : 16-40 gacha
Mashg'ulot shakli	Kirish-axborotli ma`ruza.
Ma`ruza rejasi	Talabalarga shajara tuzish xromosoma kasalliklari bor bemorlarni shajarasini tuzish irsiy kasalliklar etiologiyasi patogenezi klinik polimorfizm sababi haqidagi bilimlarni egallash va ularni dif diagnostika qilishni o`rgatish xromosoma kasalliklariga dastlabki tashxir qo`yish, xromosoma kasalliklari klinik ko`rinishini yoshga qarab o`zgarishini to`g`ri izoxlash va irsiy kasalliklar va xromosoma kasalliklari bilan kasallangan bemorlarga instrumental funkciyanal tekshirishlarni o`tkazish davolash bosqichlarini, reabilitaciya va dispenser nazoratiga olishni o`rgatish.
O`quv mashg'ulotning maqsadi:	Talabalarga xromosoma kasalliklari ularning turlari etiologoyasi, patogenezi, klinikasi, davoloash chora tadbirlari xromosoma kasalliklariga zamonaviy yondashish ularning oila a`zolariga psixologik yordam berish yo`llarini o`rgatish, xromosoma kasalliklari bilan kassallangan bemorlarda oilani rejalashtirish.
Ta`lim berish usullari	Kurgazmali,ma`ruza,suhbat
Ta`lim berish shakllari	Ommaviy,jamoaviy
Ta`lim berish vositalari	O`quv qo`llanma,darslik,ma`ruza matni,proektor,kom'pyuter
Ta`lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash	Og`zaki nazorat:savol-javob.

1.2. Ma`ruza mashg'ulotining texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta`lim beruvchi	Ta`lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (10 daq.)	1.Mavzu bo`yicha o`quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirish ma`ruzasi uchun taqdimot silaydalarini tayyorlash	Tinglaydi Yozib oladi

	3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish - Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. - Meditinskaya genetika dlya vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman - Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g - Meditinskaya gegnetika // Bochkov N.P.,Zaxarov A.F.,IvanovV.I.,Meditsina,1984 - Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., Oshonkulov O.O. Abu Ali Ibn Sino, 2000	
1. Mavzuga kirish (15 daqiqa)	Mavzu maqsadi va vazifasi bilan tanishtiradi: Maqsadi: Talabalarga xromosoma kasalliklari ularning turlari etiologiyasi, patogenezi, klinikasi, davoloash chora tadbirlari xromosoma kasalliklariga zamonaviy yondashish ularning oila a'zolariga psixologik yordam berish yo'llarini o'rgatish, xromosoma kasalliklari bilan kasallangan bemorlarda oilani rejalashtirish. Vazifasi: Talabalarga shajara tuzish xromosoma kasalliklari bor bemorlarni shajarasini tuzish irsiy kasalliklar etiologiyasi patogenezi klinik polimorfizm sababi haqidagi bilimlarni egallash va ularni dif diagnostika qilishni o'rgatish xromosoma kasalliklariga dastlabki tashxir qo'yish, xromosoma kasalliklari klinik ko'rinishini yoshga qarab o'zgarishini to'g'ri izoxlash va irsiy kasalliklar va xromosoma kasalliklari bilan kasallangan bemorlarga instrumental funkciyanal tekshirishlarni o'tkazish davolash	Tinglaydilar, berilgan savollarga javob beradilar.

	<p>bosqichlarini, reabilitaciya va dispenser nazoratiga olishni o`rgatish.</p> <p><b><u>Talaba bilishi kerak;</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Irsiy va xromosoma kasalliklari bor deb gumon qilishga imkon yaratuvchi assosiy belgilarni aniqlash.</li> <li>• Xromosoma kasalliklari etiologiyasi, patogenezi, haqidagi ma`lumotlarni to`plash</li> <li>• Kasallik klinik belgilari va klassifikatsiyasini belgilash.</li> <li>• Citogenetik va bioximiyaviy tekshirishlarga ko`rsatma • Irsiy kasalliklarni dastlabki tashxis qo`yish</li> <li>• Irsiy kasalliklar klinik manzarasini yoshga qarab o`zgarishini aniqlash • Prenatal diagnostika va neonatal skrining usullarini ularga bo`lgan ko`rsatmalarni o`rgatish</li> <li>• Irsiy kasalliklarning klinik instrumental funktsional tekshirish usullarini o`rgatish • Xromosoma kasalliklari bor bemorlarga vrach magistr malaxatiga ko`rsatma berish • Xromosoma kasalliklari davolash bosqichlarini reabilitaciya va dispenser nazoratiga olish	
2-asosiy bosqich (55 daq.)	1. Mavzuni tushuntirib beradi, slaydalar namoyish qilish 2. Ko`rgazmali plakatlardan foydalanadi	Tinglaydilar, yozib oladi.
Yakuniy bosqich (10 daq.)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi	Tinglaydi Yozib oladi

	3. Uyga vazifa beradi	Yozib oladi
--	-----------------------	-------------

Qisqacha mazmuni:

Odamga xromasomalar 23 juft buladi. 22 juft somatik 1juft jinsiy xromasomalar buladi.

Bular Denver klassifikatsiyasiga kura 7 ta guruhga bo'linadi

- **A** - 1,2,3 juft
- **V** - 4,5 juft
- **S** - 6,7,8,9,10,11,12 juftlar
- **D** - 13,14,15 juft
- **Y** - 16,17,18 juft
- **R** - 19,20 juft
- **S** - 21,22 juft 23-jinsiy xromasomalar XX, XY

Xromasomalar bo'linishi:

Mitoz – somatik xromasomalar bo'linishi

Meyoz – jinsiy xromasomalar bo'linishi

Mitoz hujayralar bo'lingan vaqtidan qayta bo'linishigacha bo'lgan vaqt hujayra sikli deyiladi bo'linayotgan hujayralar sikli mitoz sikli deyiladi . Mitoz sikli meyoza va interfazadan iborat. Mitozlar oraligi interfaza deyiladi.

Mitoz usulida bo'linishida 2xil jarayon kuzatiladi

1. yadroning bo'linishi -kariokinez

2. sitoplazmaning bo'linishi -sitokinez

Ba'zan mitoz noto'g'ri kechishi hujayralarning shikastlanishi soning kamayishi yoki ortib ketishiga olib keladi.

Jinsiy hujayralar meyoza usulida bo'linadi. Meyoz ketma-ket keladigan 2 bo'linishdan iborat . Ularni farqlash uchun birinchi bo'linish fazalari oldiga I, ikkinchisiga II raqami yoziladi .

Birinchi profazada ikkita xromatiddan tashkil topgan xromasomalar sipirallashadi, kaltalashadi. Gomolog xromasomalar bir-biriga yopishib, yonma-yon joylashishini **konyugatsiya** deyiladi.

Ba'zan konyugatsialashgan xromasomalar bir-biri bilan o'z xromatidlarini o'xshash qisimlarini almashadi. Bu hodisa esa **krosingover** yoki xromasomalar chalkashishi deyiladi.

Meyoz natijasida har bir diploid to'plam boshlang'ich hujayra ketma – ket 2 marta bo'linishi natijasida 4ta gaploid to'plamli jinsiy hujayralar – gametalar hosil bo'ladi.

Xromasoma kasalligi xromasomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromasomalar soning o'zgarishi odatda, hujayralarning bo'linish jarayonida xromasomalarning qutiblarga barobar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi.

Odatda xromasoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromasoma kasalliklar nasldan – naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi. Hozirgi kunda xromasomalar soni va tuzilishining o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan irsiy kasalliklardan 500 ga yaqini ma'lum. Xromasoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromasomalarning soni va tuzilishining o'zgarishi bilan yuzaga chiqishi e'htimoli bor.

AUTOSOMALARGA BOG'LIK BO'LGAN KASALLIKLAR.

DAUN sindromi angliyalik vrach L.Daun tomonidan 1866 – yili aniqlangan edi. Daun kasalligi odatda 21 autosomaning oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Bunday kasalliklarda 46 o'rniga 47 xromasoma kuzatiladi. Kasallik autosomalarning sonining o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham ayollarda ham kuzatiladi. Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarim ochiq og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari ko'rik va ko'pincha ko'zda g'illaylik bo'ladi. Tishlar bir tekisda bo'lmaydi. Boshda sochlar siyrak silliq, qo'l barmoqlar kalta va yog'on bo'lib, 5 – barmoq juda ham kichik. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Barmoq uchlari terisi chiziqlarning shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo'ladi.

Muskullar sistemasi ham juda sust rivojlangan, shuning uchun bunday bolalar faqat aqliy emas, jismoniy tomonidan ham juda zaif bo'ladilar. Ularda mustaqil ravishda bir ishni bajarish xususiyati yo'q. Ayrimlarini yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rgana olmaydi. Ular xo'jalikdagi juda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin bo'lib, ularda bosh miya yaxshi rivojlanmagan bo'ladi. Gipofiz bez, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar juda sust rivojlangan. Qizlarda oylik sikilning buzilishi kuzatiladi. Odatda Daun kasalligiga duchor bo'lganlarda farzand bo'lmaydi. Ammo farzandli bo'lganlar ham ma'lum, lekin bolalarining yarmi Daun kasalligi bilan tug'iladi.

Daun kasalligi bor bolalarda imunitet past bo'lganligi uchun ular har xil yuqumli kasalliklarga bardosh bera olmasdan yoshligidayoq o'lib ketadilar. Hozirgacha bu kasallikning hosil bo'lishi sabablari anik o'rganilgan emas. Pekin ma'lumotlarga ko'ra qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisi o'rtasida Daun kasalligi ko'p uchraydi. Onaning yoshi ulg'aygan sari uning farzand Daun kasalligi bilan tug'ilishi e'htimoli ham ko'payadi.

DAUN kasalligi xromasoma sturukturasining o'zgarishi bilan, yani xromasomalarning translokatsiya natijasida ham sodir bo'lishi mumkin. Bunda ayollarda 21-juft xromasomaning asosiy qismi 13-15 xromasomalarga erkaklarda esa 20 xromasomaga kelib birlashadi. Natijada kariotibda xromasomalarning soni 45ta bo'lsada 46ta xromasoma uchun genetik material yetarli bo'ladi. Shuning uchun bu o'zgarishni muvozanatlashgan **teraslokasiya** deyiladi. Shunday teraslokasiyasi bor

kishilardan nazariy jihatdan to'rt xil gametalar hosil bo'lishi mumkin va ular normadagi gammetalar bilan urug'langanda quyidagi zigotalar hosil bo'ladi.

Agar ota-onadan birida Daun kasalligi translokasiya hisobiga yuzaga kelgan bo'lsa shu oilada sog'lom bolaning tug'ilish e'htimoli juda kam bo'lib 33% tashkil etadi. Odatda Daun kasalligiga sitogenetik va dermatoglifik usullar yordamida tashxis qo'yiladi. Lekin kasallikni savolash usullari hozirgacha aniq emas. Edvars kasalligi. 1960 yili D.Edvars kasal qizning kariotipini aniqlaganda, unda birta ya'ni 18-xromasoma ortiqcha ekanligini topdi (46+1) va bu kasallikni belgilarini to'liq o'rgandi. Edvard kasalligi bilan tug'ulgan o'g'il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylarida yoki vafot etadi. Qiz bolalar esa 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. Bunday kasalligi bor bolalar 3 oylik bo'lib tug'ulgan bo'lsada, vazni juda kichkina bo'ladi. Kasallikni belgilari quyidagilardir: ensa burtib chikgan, boshi uzunchoq, jag'lar va og'iz bo'shligi kichik, tanglay baland, quloqlar juda past joylashgan, qon aylanish sistemasi, ko'rish kobilyati va buyrakning tuzilishi buzilgan. Qo'l barmoqlari juda kalta. Kaftda ko'ndalang ketgan burma bo'lib deyarli barcha barmoqlar uchida yoysimon chiziqlar kuzatiladi. Bu kasallik 4500, 6500 sog'lom bolaga birta to'g'ri keladi.

Patau kasalligi. Kasallikni birinchi bo'lib K. Patau 1961 yil o'rgangan. Kasallik birta xromasomaning ortib ketishi bilan yuzaga chiqadi (46+1). Bu ortiqcha xromasoma 13-15 juft xromasomalardan biri bo'lib, qaysi bir juftga kirishini aytish qiyin. Chunki 13, 14, 15 juft xromasomalar bir-biriga juda o'xshash. Shuning uchun Patau kasalligini D guruhga mansub xromasomalardan birining oshishiga bog'lab tushuntiriladi. Bunday kasallik bilan bolalar odatda sog'lom ota-onalardan tug'iladi va 3500, 4000 sog'lom bolaga birta kasal bola to'g'ri keladi. Kasallikga xos belgilar quyidagilardir: bolalarning vazni, bo'yi juda kichik va ko'pincha vaqtidan oldin tug'iladi. Yuqori labida va tanglayida yoriqcha bo'ladi. Ko'z bo'lmasligi ham mumkin, bosh miya yaxshi rivojlanmaydi, barmoqlar soni odatdagidan ko'p. Buyrakda, yurakda, ichakda, taloqda, qizlarning bachadonida, o'gil bolalarning esa moyagida ko'pgina o'zgarishlar bo'ladi. Dermatoglifika belgilaridan asosiy triradius 180 S ga teng. Odatda kasal bolalar tug'ilgandan keyin 2-3 hafta ichida vafot etadilar. Kamdan-kam chaqaloqlar 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. Jinsiy xromasomalarga bog'liq bo'lgan kasalliklar.

Kleynfelter kasalligi. Eraklarda uchraydigan kasallikni 1942 yil K. Kleynfelter aniqlagan edi. Kleynfelter kasalligida X xromasomalar soni ortiqcha bo'ladi, ya'ni 44 XXY. Ushbu kasallik bilan tug'ilgan bolalarning sog' bolalarga nisbati 1:1000 bo'lib, bu nisbat katta yoshdagi kishilarda ham saqlanib qoladi.

Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: bo'y, qo'l va oyoqlar uzun, yelka tor, toz suyagi keng, muskullar va urug' chiqiruvchi kanal yaxshi rivojlanmagan, urug'don juda kichik bo'lib spermatogenez kuzatilmaydi. Ko'pchilik holatda aqliy zaiflik yuzaga keladi va ayrim holatlardagina aqliy tomondan normada bo'lishi mumkin. Barmoq uchlari terisidagi tasvirlar ko'pincha yoysimon bo'lib, ulardagi egatlarning umumiy soni ancha kamaygan. Kasallikni XXY genotipligidan tashqari XXXY,

XXXXY, XYY, XXY, XYYY genotiplari ham uchraydi, o'ziga xos fenotipli bo'lishi mumkin.

Shereshevskiy-Terner kasalligi. Kasallikni 1925 yili N.A.Shereshevskiy 1938 yil Turnerlar izoxlab berganlar. Bu kasallik ayollarga xos bo'lib 1:5000 nisbatda uchraydi. Shu kasalligi bor ayollarda xromosomalar soni 45ta bo'lib, 1ta xromosoma kam bo'ladi. Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: past bo'yli, yengil vazinli, bo'yin juda qisqa va burmali bo'ladi, tuxumdon va ikkilamchi jinsiy belgilar yaxshi rivojlanmagan, yelka keng bo'lib toz suyagi va oyoqlar kalta. Oylik sikl kuzatilmaydi. Ko'krak bezlari rivojlanmay, ular o'rniga yog' to'plamlari paydo bo'ladi. Yuz ko'rinishi o'zining yoshiga qaraganda qari ko'rinadi. Kaftdagi asosiy triradiusi kengaygan. Barmoqlar uchida aylanasimon tasvirlar uchraydi. X xromosoma ko'pincha trisomiya kasalligi. Bu kasallik odatda ayollarga xos bo'lib, 44 XXX genotipli bo'ladi va 1:1000 nisbatda uchraydi. Fenotip juda xilma-xil bo'lishi mumkin. Tuxumdon o'zgargan, aqliy zaif bo'lib, jismoniy rivojlanish orqada qolgan, tanglay qatiq va Yuqori joylashgan bo'lib, kariotipi normalda bo'lgan soglom nasil qoldirishi mumkin. Ayrim holatda uzun bo'yli bo'lib, tuxumdon yaxshi rivojlangan bo'lmaydi, shuning uchun pushsizlik erta paydo bo'ladi. Kaft va barmoq terisidagi naqshlar o'zgargan, lekin normada ham bo'lishi mumkin. Kariotip barchasida deyarli bir xil ya'ni 44 XXX, lekin ayrim holatlarda 44 XXXX va 44 XXXXX genotiplilari ham uchraydi. Bunday gepotipli kasallarda tashqi belgilarida o'zgarishlar ko'prok bo'ladi.

Xromosomalar strukturasi o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklar.

"Mushuk chinqirigi" kasalligi: Kasallikni 1960 yili Djekobe o'rganadi. Keyinchalik esa (1963) bir oilada ikkita bolaning shu kasallik bilan tug'ulganligi aniqlanadi. Bu bolalarning fenotipik jihatda sog'lom bo'lgan onasining 5- chi xromosomada uzilish (deletsiya) bo'lganligi va xromosomaning shu uzilgan bo'lagining 13- 15- chi juft xromosomalardan biriga kelib birikkanligi (translokatsiya) aniqlangan. Bunday muvozanatli translokatsiya natijasida onada o'zgarish kam bo'lgan. Onadagi uzilish bo'lgan 5-chi xromosoma bolalarga o'tsa bolalarda "mushuk chinqirig'i" kasalligi paydo bo'ladi. Bolaga 5-chi xromosomaning uzilgan bo'lagi bo'lgan, ya'ni translokatsiyasi bor 13-15 chi xromosomalar o'tsa, bolada yuqoridagi kasallikka xos belgilar sodir bo'lmas ekan.

"Mushuk chinqirigi" kasalligi bilan tug'ilgan bolalarning sog'lom bolalarga nisbatan uchrash nisbati aniq emas, lekin keyingi paytlarda bu kasallikka duchor bo'lgan bolalar sonining ko'payganligi ma'lum. Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: ovoz paylarida o'zgarish bo'lganligi uchun mushuklarning chinqirib miyovlashiga o'xshash ovoz chiqaradi, aqliy, jismoniy zaiflik, yuz tuzilishi yumaloq, kalla suyagi kichik, ko'z kesimi antimongoloid tipda. Kasallarning 50% da hiqildoq noto'g'ri tuzilishga ega va 25% da esa yurak: tuzilishida o'zgarish bo'ladi. Kariotipda 5 – chi xromosomaning kichik yelkasida uzilish (deletsiya) bo'lganligi tufayli u sezilarli darajada kichiklashgan. 18-chi juft xromosomaning uzun yelkasidagi uzilish.

Xromosomada bo'ladigan bu o'zgarish 1964 yili o'rganildi. Xromosomasida shunday o'zgarish bo'lgan bolalarda kalla suyagi kichik, burun kichik, ovoz yutish yo'li toraygan, g'illaylik, qiyshik oyoq, barmoqlarning bo'lmasligi kuzatiladi. Ichki organlarda ham katta o'zgarish bo'ladi. Xromosoma kasalligi xromosomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromosomalar sonining o'zgarishi odatda, hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga barobar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi. Xromosoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi. Xromosoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromosomalarning soni va strukturasining o'zgarishi bilan yuzaga chikishi mumkin.

Xromosom kasalliklarining fenotipining asosini erta embriogenez rivojlanishining buzilishi tashkil etadi. Eng ko'p uchraydigan xromosom kasalliklar 3 ta bo'lib ularga: Daun, Klaynfelter, Shereshevskiy Turner sindromlari kiradi.

Barcha xromosom kasalliklarini ikki katta guruhga bo'lish mumkin,

1. Xromosomalarning soni o'zgarishi, lekin strukturasini saqlangan – genom kasalliklar.

2. Xromosomaning strukturasining o'zgarishi – xromosom kasalliklar.

Individual xromosomalar soning o'zgarishi hujayralarga gametogenezning bir va ikki meoz bo'linishida Xromosomalarning teng taqsimlanmaganligidan kelib chikadi. Bu quyidagi variantlarda uchraydi:

A. Anafazda reduplikatsiyalangan Xromosomaning ajralishi buziladi. Natijada ikkilangan xromosoma bitta qiz hujayraga o'tadi.

B. Gomologik xromosomalarning konyugatsiyasining buzilishi. Bu xil xromosomaning ajralish buzilishiga olib keladi.

S. Anafaza davrida xromosoma ajralishining orqada qolishi. Bu xromosomaning yo'qotilishiga olib keladi. To'g'ri quyilgan tashxis genetik xatarni aniq hisoblashga imkon beradi. Ammo shuni unutmaslik lozimki, hatto xatar ko'rsatkichi 0% bo'lganda ham sog'lom bola tug'ilishiga to'liq kafolat berishi qiyin. Chunki bu bolada genetik xatar aniqlangan kasallikdan boshqa kasallik ham namoyon bo'lishi mumkin. Har qanday oilada turli anomaliyalari bo'lgan bolalarning tug'ilishi ehtimoli 3 - 5% ga teng (umumiy populyatsiya xatar ko'rsatkichi). Masalan, Dyushenn miopatiyasi nisbatan xatar ko'rsatkichi 0 % bo'lganda, oilada Ayer sindromli bola tug'ilishi mumkin. Bu esa yangi mutatsiyaning natijasidir.

Kam holatlarda xatar ko'rsatkichi 100% bo'lishi mumkin. Masalan odatda ham onada ham autosoma – retsesiv tipda irsiylanadagan fenilketonuriyaning klassik shakli uchraganda, yoki otada ham onada ham daltonizm (X-ga birikkan irsiylanish tipi) uchraganda xatar kursatkichi 100% ga teng bo'ladi.

Xatar kursatkichini xisoblashni 2 xil yo'l bilan amalga oshirish mumkin.

1. Genetik qonuniyatlarga asoslangan nazariy xisoblash yordamida aniqlash.

Bu usul monogen kasalliklarda qo'llaniladi. Bunday hisoblash ota – onalar genotipi aniq bo'lgan holda qanday tipdagi gametalar hosil bo'lishi, populyatsiyada geterozigotalarni hisobga olgan holda o'tkaziladi.

2 . Empirik usul – xatar ko'rsatkichlari jadvallar yordamida aniqlash.

Bu usul xromosomalar soni va strukturalarining o'zgarishiga bog'lik bo'lgan kasalliklarda hosil bo'ladigan gametalar va ularning elimina- siyasi xisobga olingan xolda va mul'tifaktorial kasalliklar uchun kullaniladi. 3 . Xar ikkala usulni kushib foydalailadi. Bunday xisoblash ota - onadan birida muvozanatlashgan translokatsiya uchraganda foydalaniladi. Ma'lum oila uchun xatar darajasi aiiklanganidan keyin uni umumpopulyatsiyaxatar kursatkichi (3 - 5%) bilan tokkoslanadi va xatar ko'rsatkichi baholanadi. Xatar ko'rsatkichini baxolashga har xir endoshish mumkin.

Xatar ko'rsatkichi 5% gacha bo'lsa past, 10% gacha engil darajadagi, 20% - o'rtacha, 21% dan ortik bulsa yukori deb pisoblanadi. Lekin farzand ko'rishga maslaxat berishda fakatgina xatar kursatkichiping qanday darajada ekanligini aniklashning uzi kifoya qilmaydi. Ba'zi irsiy kasalliklarda xatto yuñori xatar kursatkichi ham bola ko'rsatmaslikka asos bo'la olmaydi. Masalan, daltanizm, refraktsiya anomaliyalarida shaxsning umumiy moslanuvchanligi deyarli bu^ilmaydi keksalikda yuzaga keladigan kasalliklar eki davolasa buladigan kasalliklar shunday kasalliklarga kiradi.

Quyidagi xatar darajasi umumiy populyatsiya xatar darajasi yukori bulgan xolatlarda bola kurishga maslaxat berish mumkin emas.

A. davolash mumkin bulmagan irsiy kasalliklar;

B. autosoma dominant eki retsessiv geterosoma dominant eki Retsessiv subletal va letal gen kasalliklari;

V. ruxiy kasalliklar;

G. xromosoma kasalliklari;

Odatda urta darajadagi genetik xatar bola kurishda maslaxat be Rilmaslikka asos bo'ladi. Prenatal diagnostika utkazish kuyidagi xolatlarda maksadga muvofikdir. Tuplangan ma'lumotlarga kura axolining 5-10% genetik maslaxatga muxtojdir. Shuning uchun ham 1 million axoliga bitta tibbiet-genetika maslaxatxonasi zarur deb xisoblanadi.

Tibbiet - genetika maslaxatini ikki xil tarzda amalga oshirish mumkin:

1. Perspektiv maslaxat-kasal bola tugilishi extimoli bulganda, masalan er eki xotinga tashki muxitning zararli omillari ta'sir kilganda, xomiladorlik paytida virusli infektsiya kuzatilganida utkaziladi.

2. Retrospektiv maslaxat- oilada kasal bola tugilgandan keyin, keyingi bolalar kandy tugilishini apiklash uchun utkaziladi.

Tibbiet-genetika maslaxati 4 boskichda amalga oshiriladi:

I - boskichda tashxis aniklanadi. Buning uchun genetik vrachning mijozni maslaxatga yuborgan mutaxxasis - vrach bilan hamkorligi talab qilinadi. Tashxisni aniqlash uchun genetik taxliilning hama usullaridan foydalaniladi.

2 - boskichda kasal bolaning tugilishi xatari darajasi aniqlanadi.

3 - bosqichda - genetik vrach ma'lum xulosaga keladi. Xulosa yozma ravishda tayyorlanadi.

4 - bosqichda genetik - vrach maslaxatga kelgan shaxsga uz xugyusasi ma'nosini tushuntirib, aniq bir qarorga kelishiga yordam beradi. Prognozning aniq tuzilishi tashxisni aniq quyilishiga, to'plangan genelogik ma'lumotlarning ishonchliligiga, vrachning tibbiyot genetikasi soxasida to'liq ma'lumotga egaligiga bogliqdir.

Amaliy mashg'ulot № 1

Mavzu: Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (20 daqiqa)	1. Auditoriya tozaligini nazorat qilish 2. Talabalarning mashg'ulotga tayyorgaligini tekshirish 3. Davomatni tekshirish	Tinglaydilar
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (80 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot silaydalarini tayyorlash 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish • Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. • Meditsinskaya genetika dlya vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman - Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P.,Zaxarov A.F.,IvanovV.I.,Meditsina,1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., Oshonkulov O.O. Abu Ali Ibn Sino, 2000	Mavzuni yozib oladilar. Tinglaydilar.

2 – asosiy bosqich (120 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalanadi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzu bo'yicha berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga bo'linadilar. Tomosha qiladilar. Qatnashadilar. Tinglaydilar. Talabalar savollarga o'z nuqtai nazarlarini bildiradilar, qo'shimchalar qiladilar va savollar beradilar.
Yakuniy bosqich (20 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Eshitadilar. Xulosalarni yozib oladilar.

Mavzuga oid savollar.

1. Shajara tuzish.
2. Geneologik usul
3. DNK zondlash usulini
4. Citogenetik usulni
5. Bioximiyaviy tekshirish usulini
6. Dermatoglifika usulini

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

Aqliy hujum

O'yin uchun kerak.

Alohida varaqalarda pechat qilingan savollar va vaziyatli masalalar to'plami.

Toza oq qog'ozlar

Rangli ruchkalar (ko'k, qizil, qora)

Guruxdagi talabalar soniga mos tartib nomerlar

O'yin borishi.

O'yinning umumiy vaqti 60 min

Guruh 3 ta kichik guruhlariga bo'linadi (har bir kichik guruhga 3-4 talaba)

har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta rangli ruchkani oladi.

Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.

Qatnashchilardan biri konvertdan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)

Har bir guruh uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak

10 min vaqt beriladi

Kichik guruh 10 min davomida savolni muhokama qilinadi, o'zining fikrini yozadi vaqt tugagandan keyin qo'shni kichik guruh bilan varaq almashadi.

Keyingi guruh o'zidan oldingi guruhning javbini baxolaydi, agar javob to'g'ri bo'lmasa unga qo'shimcha yozadi, agar javob xato bo'lsa o'zining javob variantini yozib qo'yadi. Bu etapga ham 10 min vaqt beriladi.

O'yin tugaganidan keyin (30 min). Qog'ozda 3 xil rangda 3 xil yozuv bo'ladi.

Ish o'qituvchiga topshiriladi.

Hamma qatnashchilar natijani muhokama qiladilar va yuqori ballga sazovor bo'lgan 1 javobni tanlab oladilar.

Muhokamaga 15 min vaqt sarflanadi

1) o'rin 86-100 ball. 2) o'rin 71-85,9ball. 3) o'rin 55-70,9 ballgacha

Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ta'sir ko'rsatadi.

Talabalarning ishi o'qituvchi tomonidan saqab qolinadi.

Tibbiyot genetikasi tekshirish usullari

I-variant.

1-savol. Genetika nima

2-savol. Geneologik usul haqida tushuncha

3-savol. Palmaskopiya – bu...

4-savol. Sitogenetik usulni qo'llashning asosiy bosqichlari

5-savol. Egizaklar usuli

6-savol. Autosoma-dominant tipida irsiylanishda xarakterli belgilar

II-variant.

1-savol. Genetikaning rivojlanish tarixi

2-savol. Geneologik usul bosqichlari

3-savol. Sitogenetik usul

4-savol. Daktiloskopiya-bu...

5-savol. Biokimyoviy tekshirish usuli

6-savol. Xromatin-bu...

III –variant.

1-savol. Shajara tuzish

2-savol. Dermatoglifika usuli

3-savol. Autosoma-retsetsiv irsiylanish tipining xarakterli belgilari

4-savol. Geneologik usul bosqichlari

5-savol. DNK zondlash usuli

Mashg'ulot mazmuni:

Tibbiyot genetikasi usuli.

Antropogenetikaning bir qismi bo'lgan tibbiyot genetikasining asosiy tekshirish usullaridan tibbiyot amaliyotiga moslashtirilgan holda foydalaniladi. Odam irsiyatini o'rganish usullarini ishlab chiqishda Frensiya Galtonning xizmatlari buyukdir. U o'z tadqiqotlarida genealogiya va egizaklar usullaridan keng foydalandi, shogirdi K. Pirson bilan hamkorlikda biometrik genetikaga asos soldi. Hozirgi davrda tibbiyot genetikasining usullari soni ancha ko'payib, hatto molekulyar biologiya ham eng yangi usullarini ham o'z ichiga oladi.

F. Galton o'zining 1865 yilda yozgan "Talentning va xarakterning irsiylanishi" asarida o'z zamonining eng mashhur odamlarining biografiyalarini o'rganib, ularning tanlangan kasblarida qo'lga kiritilgan katta muvaffaqiyatlari ko'p jihatdan irsiyatga bog'liq ekanligini aniqladi. F. Galton ham ancha oldin odam belgilarining irsiylanishi to'g'risida ayrim ma'lumotlar mavjud edi. Moperti (XVIII asrda) polidaktiliyaning ayrim oilalarda ko'proq uchrashini aniqladi. Nasse (XIX asr boshlarida) gemofiliyaning irsiylanish haqidagi empirik qonunini taklif etdi.

Odam genetik tekshirish ob'ekti sifatida ancha kamchiliklarga ega. Bularning eng asosiysi - odamlarda duragaylash, ya'ni eksperimental duragaylash usulini qo'llash mumkin emasligidir. Shunday bo'lishiga qaramasdan kishilik jamiyatida nikohning har xil tiplarini topish mumkin, kerakli nikohtiplarini topish uchun izchillik bilan tekshirish lozim. Uzoq qarindoshlar to'g'risida aniq ma'lumotlar to'plash ham ancha qiyin, holbuki bularsiz to'g'ri genealogik kartalarni tuzish mumkin emas.

Bu noqulayliklarga barxam berish uchun ma'lum belgi (kasallik) uchraydigan ko'proq oilalarni o'rganish lozim. Odam xromosomalarining sonining ancha ko'pligi (23 juft) ham noqulayliklardan biridir. Ammo hozirga davrda butun dunyo miqyosida o'tkazilayotgan "Odam genomi" proekti muvaffaqiyatlari tufayli odam xromosomalari va ulardagi birikish guruhlarini ancha yaxshi o'rganilgan. Shunday qilib, antropogenetikaning hozirgi zamon usullari odam irsiyati to'g'risida ancha turli, mukammal axborot to'plashga imkon beradi.

Genealogik usul

Avlodlar shajarasini (genealogiyasini) tuzishga asoslangan usul bo'lib, amaliyot vrachlari uchun keng ma'lum bo'lgan, eng qulay usuldir. Bu usul probandning (genetik vrachning nazoratiga tushib, o'rganila boshlangan birinchi shaxs). Qarindoshlari to'g'risida ma'lumotlar to'plash va uni taxlil qilishga asoslangan. Bunda probandda irsiylanyotgan, o'rganilayotgan belgining (kasallikning) fenotipik namoyon bo'lishi kuzatilmaligi ham mumkin. Bu usul ancha qulay va oson bo'lib tuyulishiga qaramasdan bir muncha qulayliklarga ham egadir. Ulardan biri -

to'planayotgan axborotning buzib ko'rsatilgandir. Agar oilada irsiy latologiya bo'lsa har bir oila a'zosi bukda o'zining aybdorligini his qilishi tabiiydir. Shuning uchuy ham ba'zan so'ralayotgan shaxs o'zining avlodida Igunday kasallikning borligini yashiradi, yoki erining (xo-tininkng) avlodida shunday kasallik bo'lganligi haqida . noto'g'ri ma'lumot beradi. Vrach proband yoki uning qarindoshlarini aybdorlik hissidan xalos qilishga, o'ziga ishonch uyg'otishga harakat qilmog'i lozim. Iloji boricha shajara a'zolarini shaxsan vrachning o'zi tekshirishi, qarindoshlarning bergan ma'lumotlari bilan cheklanib qolmasligi lozim. Agar bunday kishining iloji . bo'lmasa, ayniqsa qarindoshlar boshqa joylarda yashasa anketalar orqali ma'lumotlar to'planadi. Anketani oila vrachlari to'ldirishi maqsadga muvofikdir, Gendrix vrach o'zi shaxsan tekshirganda turli rivojlanishning kichik anomaliyalarini (RKA yoki stigaalar) o'zi ko'rishi mumkin, anketa tuzganda esa savollar mutaxassis bo'lmaganlar ham to'g'ri javob beraoladigan qilib yozilgan bo'lishi kerak. Masalan hipertelorizm)bormi deb so'rash mumkin emas, chunki hamma vrachlar ham bu qanday stigma ekanligini yaxshi bilmasligi mumkin. Hozir stigmalarning 150 ga yaqin turlari aniqlangan, Stigmalar irsiy kasallikka moyillik markeri (bel-gisi), disembrigenezning, mutant genning kam penet-rantligi yoki ekspressivligining dalili bo'lishi mum-kin. Ilovada asosiy stigmalarning turlari keltirilgan (ilovaga qarang).

Faqat to'liq va ishonchli ma'lumotlarga oilaning shajarasini to'g'ri tuzishga imkon beradi.

Shajara sxemasini chizishda umumiy qabul qilingan belgilardan foydalaniladi.

1 Genealogiya usulidan foydalanish quyidagi savollarga javob berishga imkon beradi.

1. O'rganilayotgan belgi (kasallik) irsiymi yoki irsiymas ekanligi.

2. Irsiylanish tipining qandayligi.

3. Kelajak avlodning prognozi.

4. Bundan tashqari bu usuldan odam populyatsiyalarida mutatsion jarayonlarning jadalligini o'rganishda, tibbiyot-genetika maslahatini o'tkazishda, genlarning birikishi va o'zaro ta'sirlari tanlaya qilishda va ularni kartalashtirishda ham foydalanish mumkin.

Genealogiya usuli 3 ta bosqichda o'tkaziladi:

1) ma'lumotlar to'plash;

2) avlodlar shajarasini tuzish;

3) avlodlar shajarasining taxlili.

Shajarani tuzishni probanddan boshlanadi. Keyin esa uning I, II, III, IV darajadagi qarindoshlari so'raladi va tekshiriladi, qon-qarindoshlar bo'lmagan qarindoshlarni ham tekshiriladi. Tibbiyotda bu usul klinik-genealogik usul deb ham ataladi, chunki shajara bironta kasallikka nisbatan tuziladi.

hozirgi davrda shajara tuzish ko'proq kasallikka nis-batan emas (chunki ko'p holatlarda bu juda qiyin, mutantgen shajara a'zolaridan birida bo'lsa ham kasallik. yuza-xa chiqmasligi-mumkin) balki kasallikning asosiy bel-gisiga kisbatan amalga oshiriladi.

Masalan, gapertoniyaning irsnylanishk o'rganilayot-ganda oilaning kichik a'zolari - bolalar o'rganilayot-gan bo'lsin. Tabiiyki, ularda hali gipertomnya kuzatil-maidi.

Shuning uchun bolalarda jismoniy mashq bilan test o'tkazish va qancha vaqtdan keyin qon bosimi me'yoriga tushishini aniqlash mumkin. Shunday qilib, bunda qon bosimining regulatsiyasi o'rganiladi.

Shajarani ifodalash, ya'ni o'rganilayotgan belgilar-ni tasvirlash, har bir shajara a'zosining probavdga qarindoshligini ko'rsatishi lozim.

Ma'lumotlar to'planganidan keyin shajarani grafik tasvirlanadi, keyin esa genetik taxlil variantlaridan biri - genealogik taxlil o'tkaziladi. Bunda shu narsani unutmaslik kerakki belgi (kasallik) shajarada bir necha marta uchraydi, lekin u irsiy bo'lmasligi mumkin.

Agar bitta patologik omil ayolga uning har bir homiladorlik davrida bir xil ta'sir ko'rsatgan bo'lsa bu fenokopiya bo'lishi mumkin. Yoki to'g'ri muhit omili o'zining zararli ta'sirini oila a'zolarining hamma a'zolariga ko'rsatgan bo'lishi mumkin.

Agar belgining irsiy ekanligi aniqlansa, irsiylanish tipini aniqlashga o'tiladi. Bunda shajara ma'lumotlarini statistik usulda hisoblanadi. Bu usullar K.Shtern (1956), V.Makyusik monografiyalarida batafsil bayon qilingan. Statistik ishlov berishni qonlarni registratsiyalangan qanday usullar bilan o'tkazilganlikni aniqlashdan boshlash lozim (to'liq, to'liqmas, takroriy usullar). Buning uchun yuqorida ko'rsatilgan qo'llanmalardagi jadvallardan foydalanishgadi.

Belgilar kodominantlik.(masalan AVO, MI qon guruppalariga); avtosoma-dominant (masalan, 1905 yilda birinchi marta tasvirlangan braxidaktiliya), autosoma-retessiv (DNKning ultrabinafsha nur ta'siridan keyin reparatsiyalanganligi natijasida kelib chiqadigan pigmenti kseroderma), yoki geterosoma-dominant, geterosom -retsessiv tipida irsiylanishi mumkin.

Autosoma-dominant tipida irsiylanishda Quyidagi xarakterli belgilar kuzatilishi mumkin:

- a) belgi shajara a'zolarining kupchiligida, har bir avlodda, "vertikal" tipda kuzatiladi;
- b) ota-ona ikkovi ham belgini bolalariga bir xil o'tkazishi mumkin;
- v) belgi erkaklarda va ayollarda bir xil uchraydi;
- g) agar belgi kam uchraydigan bo'lsa, avlodning taxminan 50% da kuzatilishi mumkin.

Autosoma-retiessiv irsiylanish tipining xarakterli belgilari:

- a) kasallarning soni shajarada kam bo'ladi;
- b) belgilar "gorizontal" tilda irsiylanadi. Ayrim avlodlarda umuman kuzatilmamasligi mumkin;
- v) fenotipik sog'lom ota-onalardan 25% holatda kasal bolalar tuzilishi mumkin;
- g) ota yoki ona kasal bo'lsa sog'lom bolalar tug'ilishi mumkin;
- d) erkaklar va ayollarda belgi bir xil uchraydi mumkin.

Bunday shajaralarni taxlil qilganda belgi fenotipik namoyon bo'lgan oilalarda qon-qarindoshlar orasidagi nikohlar umumiy populyatsiyaga nisbatan ko'proq ekanligi aniqlanadi.

Autosoma-dominant va autosoma-retsessiv irsiylanishning xarakterli xususiyatlari genotipda kam ekspressiyalanuvchi, kam penetrantlikka ega genlar bo'lganida, yoki epistatik gen bo'lganida o'zgarishi mumkinligini unutmaslik kerak.

Kodominantlik va chala dominantlik geterozigotalarda dominant gomozigotalarga qaraganda belgining sust namoyon bo'lishi kuzatiladi.

Geterosomalarga bog'liq irsiylanish ham xarakterli belgilarga ega.

X-xromosomaga birikkan, irsiylanishning o'ziga xosligi shundan iboratki bunda erkak organizm X-xromosoma genlariga nisbatan gemizigotali (faqat bitta X-xromosomasi bo'lgani tufayli) xisoblanadi, belgani faqat qizlariga o'tkazadi.

X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanish tipida quyidagi o'ziga xosliklar kuzatiladi:

- a) belgi ayollarda erkaklarga qaraganda ko'proq uchraydi;
- b) agar ona genning tashuvchisi bo'lsa hamma bolalariga o'tashi mumkin (onagomozigotali bo'lganda), yoki bolalarining yarmiga o'tishi mumkin (ona - geterozigotali bo'lganda).
- v) agar belgi otada bo'lsa, hamma qizlarida namoyon bo'ladi, hamma o'g'illar sog'lom bo'ladi.
- g) ota-onalar sog'lom bo'lsa hamma bolalar sog'lombo'ladi.

X-xromosomaga birikkan retsessiv irsiylanish tipida quyidagi o'ziga xos xususiyatlar tafovut etiladi:

1. Ko'proq kasallik erkaklarda uchraydi;
2. O'g'ilga hech qachon otaning belgisi o'tmaydi.
3. Agar proband kasal ayol bo'lsa, uning qizi va o'g'illarining hammasi kasal bo'ladi.
4. Kasal erkak va sog'lom ayol nikohidan tug'ilgan hamma bolalar sog'lom, lekin ularning qizlaridan tug'ilgan o'g'il bolalar kasal bo'lishi mumkin.
5. Sog'lom erkak va geterozigotali ayol nikohidan 50% o'g'il bolalar kasal tug'ilishi va qizlar hammasi sog'lom bo'lishi mumkin.

EGIZAKLAR USULI

Bu usul ham 1875 yila F.Galton tomonidan taklif etilgandir. Lekin Galton egizaklarni bir tuxumli (monozigot-MZ) va ikki tuxumlilarga (dizigot-DZ) ajratimagan. Keyinroq, bu usul boshqa olimlar tomonidan ancha takomillashtiriladi. Usulning mohiyati quyidagidan ibo-

rat: avval MZ va DZ egizaklar va umumiy populyatsiyadan nazorat gurunlari tuziladi.

Keyin alohida-alohida MZ va DZlar bir-biri bilan solishtiriladi, so'ngra MZlar DZlar bilan, eng oxirida esa egizaklar nazorat gurun bilan solishtiriladi.

Bu usul yordamida belgining (kasallikning) rivojlanishida irisiyat va muhitning nisbatan roli aniqlanadi. Ammo belgilarning konkordantligi (o'x-shashligi) va diskordantligini (o'xshamasligi) taxlil qilishdan avval egizaklarning qanday zigotaligini (monozigotali yoki dizigotaligini) aniqlab olish zarur. MZlar maydalanishning dastlabki bosqichlarida bitta zigotadan ikkiga bo'linib, mustaqil rivojlangan bolalardir. Shuning uchun ham MZ-lar genotiplari bir-bi-riga to'liq o'xshashdir (somatik mutatsiyalar, kelib chiqishi mumkinligini e'tiborga olmaganda), MZ larda uchraydigan farqlar muhit ta'sirining natijasi hisoblanadi. DZlar bir vaqtda otalangan ikki tu-xum hujayradan rivojlangan va bir vaqtda tug'ilgan bolalardir.

DZlar oiladagi oddiy sibslar kabi bir-biriga o'xshashi yoki o'xshamasligi mumkin, chunki ularning umumiy genlari 50%ga tengdir. Ularning boshqa sibslardan farqi embriogeneza va tug'ilgandan keyin bir xil muxit omillarining ta'sirida bo'lishidir. Agar ular har xil jinsli bo'lsa darhol DZlarga kiritish mumkin.

Bir jinsli egizaklarni zigotaligini aniqlash uchun ularni har xil mezonlar bo'yicha solishtirish lozim. Eng aniq usul - bu terini transplantatsiyalashdir. Transplantantning yaxshi qo'shilib ketishi monozigotalikdan darak beradi. Zigotalikni aniklashda egizaklarda NLA-sistema gaplotiplari bo'yicha solishtirish ham yaxshi natija beradi. Bu sistema juda katta polimorfizmga ega bo'lgani uchun NA gaplotiplari bo'yicha DZlarning kon-kordant bo'lishi mumkin emas. Egizaklarning zigotaligi to'g'risida aniq ma'lumotlarni, boshqa monogen irsiylakuvchi

polimorfizm belgilarni, masalan eritro-tsitlar qon sistemalarini (AVO, MK, RH Lyuteran, Daffi, Kidd Levis va boshqalar), zardob sistemalarini (gaptoblobinlar, transferrinlar, gammaglobulinlar) solishtirganda ham olish mumkin.

Lekin bunda egizaklarning ota-onalari shu belgilar bo'yicha bir xil bo'lganda olingan ma'lumotlar aniq chinmasligini unutmaslik kerak.

SITOGENETIK USUL

Bu usul XX asrning 50-yillaridan boshlab qo'llanib kelinmoqda. Shu yillarda leykotsitlarni sun'iy o'stirish usuli ishlab chiqildi, ularda xromosomalarning metafaza xolatini olish va xromosomalarni mikroskopda tekshirish usullari yo'lga qo'yildi. Bu usulni qo'llashning birinchi muzaffaqiyatli natijasi 1959 yilda Leje tomonidan Daun sindromida xromosomalar sonining anomaliyasini aniqlanishi bo'ldi.

Hozirgi vaqtda sitogenetik usuldan xromosomalar tuzilishi va sonining o'zgarishlariga bog'liq bo'lgan kasalliklarni o'rganishda, xromosomalarni kartalashtirishda, ularning polimorfizmini o'rganishda va boshqa irsiy muammolarni aniqlashda keng foydalaniladi.

Faqat sitogenetik usulgina xromosoma patologiyalarida tashxis qo'yishga imkon beradi, shuning uchun ham differensial tashxisda bu usul juda qulaydir. Masalan, Daun kasalligining klinik ko'rinishi aniqlanganda faqat sitogenetik usulning yordami bilangina trisomiya variantini (47, XX+21) translokatsiya sindromlaridan (45XX+T15+21) ajratish mumkin. Buni aniqlash esa kasal bola bo'lgan oilada avlod prognozini aniqlashda juda muhim ahamiyatiga egadir.

Citogenetik usulni qo'llashning asosiy bosqichlari quyidagilardir:

- 1) hujayralarni ajratib olish va sun'iy o'stirish;
- 2) xromosomalarning metafaza holatini olish;
- 3) metafaza holatidagi xromosomalarni mikroskopda o'rganish va kariotipni aniqlash.

Hozirgi davrda interfaza holatida ham xromosomalarni ajratib olish usullari ishlab chiqilgan, lekin ularning aniq tuzilishini faqat mitoz yoki meyoza metafazalaridagina yaxshi o'rganish mumkin.

Tekshirish uchun hujayralarni suyak ko'migidan teridan, uruvdonyaardan olish mumkin, lekin eng qulay obyekt-qonning yadro saqlovchi hujayralaridir. Periferik qonning leykotsitlarini 2-3 sutka davomida FGA (fito-gemaglyutinin)

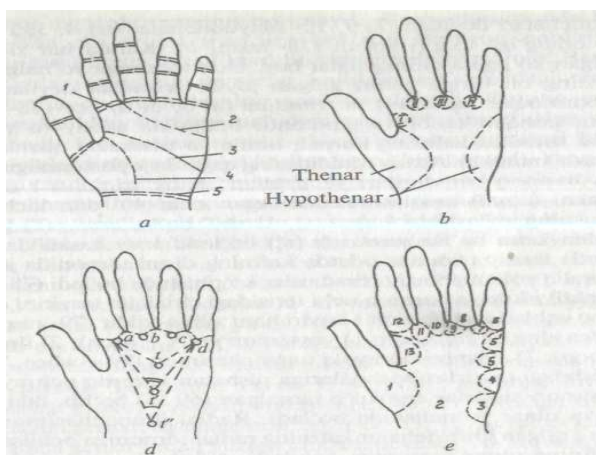
qo'shilgan muhitda sun'iy o'stiriladi. FGA hujayralarning bo'linishini tezlashtiradi. Metafaza stadiyasida xromosomalar juda yaxshi ko'rinadi, shuning uchun ham bo'linayotgan hujayralari bo'lgan oziq muhitga kolxittin moddasini qo'shamiz. Bu modda bo'linish duki iplarini parchalaydi va mitozni metafazada to'xtatadi. Keyin yadro membranasi parchalash uchun hujayralarga gipotonik eritma qo'shiladi. fiksatsiyalanadi, buyum oyiachalariga o'tkazilgan hujayralar bo'yaladi va mikroskopda tekshiriladi. Xromo-somalarni bir-biridan ajratish uchun avval ularning mikrofotografiyasi tayyorlanadi, keyin kariogramma (idiogramma) tuziladi. Xromosomalarni individual farqlash uchun Parij nomenklaturasiga asoslangan xromosomalar tasnifidan foydalaniladi. Xromosomalar asosan uzunligiga va tsentromerasini joylanish tartibiga qarab (metatsentrik, submetatsentrik, akrotseitrik, yo'ddoshli va boshqa tiplar) ajratiladi.

Hozirgi davrda avtoradiografiya, 5 bromdezoksiuridin bilan tekshirish, fluoroxromlar bilan (Q), Gimza bo'yoqpari (S; - disklar) bilan differentsial bo'yash, shu usullarning xilma-xil o'zgartirilgan variantlarini qo'llash xromosomalarni ma'lum guruhlariga (A, V, S, D, Ye, F, J) aniq ajratishga imkon beradi.

PALMASKOPIYA kaft terisidagi naqshlar tasvirini o'rganadi. Kaftning tashqi tuzilishi va kaft terisidagi naqshlar, tasvirlar ancha murakkab. Kaftda ko'pgina yostiqliklar, burmalar, maydonchalar va turli chiziqliklar bor. Odatda kaftda 11 ta yostiqliklar bo'lib, ular 3 ta guruhga bo'linadi: 1) 2 ta katta proksimal kaft yostiqlik - tenor va gipotenor; 2) 4 ta barmoqlararo yostiqliklar; 3) 5 ta barmoqlar uchidagi yostiqliklar. Kaftda burmalardan: 1) kaft-barmoq; 2) distal; 3) proksimal; 4) bosh barmoqning burmasi; 5) bilakuzuk burmalan joylashgan (78-rasm, a). Ayrim holatlarda proksimal va distal burmalar qo'shib ketgan bo'lib, to'rtta barmoq burmasini hosil qiladi. Bunday burmaning hosil bo'lishi irsiy hisoblanadi va ko'pincha xromosomalar soni o'zgaq-an odamlarda uchraydi (13, 18, 21 xromosomalarni bo'yicha va «mushuk chinqirig'i» kasalligida).

Kaftda yana 14 ta maydoncha ham bor. 1- maydoncha tenorda, 1- va 2- barmoqlar oralig'ida esa 13- maydoncha, 2- maydoncha tenor va gipotenor orasida, 3- maydoncha gipotenorda, 4- va 5- maydonchalar ham kaftning ubiarchekkasiga joylashgan. 6, 8, 10 va 12- maydonchalar 5, 4, 3 va 2- barmoqlar asosida joylashgan bo'lib, barmoqlar maydonchalari deyiladi. 7, 9, 10- maydonchalar esa 4, 3, 2- barmoqlararo oralig'iga to'g'ri keladi. Kaftda har xil tomonga yo'nalgan ko'pgina chiziqliklar bor. Uch tomonga yo'nalgan chiziqliklarning bir-biriga yaqin kelgan joyini triradius deyiladi. Kaftda 2-4- barmoqlar asosida 4 ta triradius (a, b, c, d) bor (78- rasm, d). Bundan tashqari tenor va gipotenor oralig'ida asosiy (o'q) triradius bor. Bu triradius kaftning korpali, oraliq va markaziy qismlarida ham joylashishi mumkin. Asosiy Triradiusning qayerda joylashganligini aniqlash uchun barmoq triradiusi va d bilan asosiy triradius t oralig'idagi burchakni ($\angle atd$) aniqlash kerak. Agar $\angle atd < 40^\circ$ dan kichik bo'lsa, triradiusning joylashishi *korpali* (t), 41-60° bo'lsa *oraliq* (t') hamda 61° va

undan katta bo'lsa *markaziy* (t'') bo'ladi. Irsiy kasalliklari bo'lgan kishilarda asosiy triradius odatda kaftning distal tomonida joylashadi, ya'ni oraliq yoki markaziy triradiuslar ko'rinishida bo'ladi.



DAKTILOSKOPIYA barmoq uchi terisidagi chiziqlar tasvirini o'iganadi. Barmoq uchlaridagi chiziqlar tasviri ham xilma-xildir (79- rasm). Ularni uch xilga ajratish mumkin: 1) yoysimon - (A — arch); 2) ilmoqsimon (L - loop); 3) aylanasiimon yoki tugunchasimon (W - who). Yoysimon ko'rinishdagi tasvirlar boshqalariga nisbatan kamroq uchraydi (6 %). Ilmoqsimon tasvirlar eng ko'p tarqalgan (60 %) bo'lib, ikki xil, ya'ni radial va ulnar yo'nalishida bo'ladi. Radial ilmoqchasimon tasvirda uni hosil qilgan chiziqlar kaftning radial tomoniga ochiisa, uinarda esa kaftning ulnar tomoniga ochiladi. Aylanasiimon tasvirlar ilmoq-simonga nisbatan kamroq uchraydi (34%).

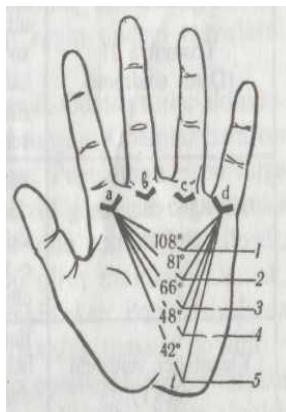
Yoysimon tasvirda triradius boimaydi. Ilmoqchasimonda bitta, aylanasiimonda esa ikkita triradius boiadi. Barmoq uchlaridagi chiziqlar tasviri irsiy kasalliklari bor kishilarda o'zgaradi. Barmoq uchlan terisida yuqoridagi tasviri aniqlangach, ulardagi teridan bo'rtib chiqqan chiziqlarning soni aniqlanadi. Buni uchun barmoq triradiusidan barmoq uchidagi tasvirning markaziga qadar chiziq tortiladi. Shu tutashtiruvchi chiziq barmoq uchidagi bo'rtib chiqqan chiziqlarning nechtasini kestib o'tgani hisoblanadi. Yoysimon ko'rinishdagi tasvirda triradius bo'lmaganligi uchun undagi chiziqlar soni 0 deb olinadi. Ilmoqsimon tasvirda esa chiziqlarning soni eng ko'pi 25 tagacha yetadi. Aylanasiimon tasvirda triradius ikkita bo'lganligi uchun har ikkala tomondan chiziqlar sanaladi va asosiy hisobga qaysi birida chiziqlar soni ko'p bo'lsa o'shanisi olinadi. Barcha, ya'ni 10 barmoqlardagi chiziqlar sonierkaklarda 130-150, ayollarda esa 110-135 ta bo'ladi. Odatda X-xromosoma soni kamayganda chiziqlar soni ko'payadi, ya'ni

XO-178; X-xromosoma soni ko'payganda esa (masalan, XXXY) chiziqchalar soni kamayadi — 43.

Barmoqlar terisidagi tasvirlarning hosil bo'lishini maxsus genlar boshqarib turadi. Yoysimon tasvir E (17-18) guruhga kiruvchi xromosomadagi genlar, ilmoqsimon tasvir (L), G (21) guruhga kiruvchi xromosomadagi genlar, aylanasiimon tasvir D{13, 15}guruhga kiruvchi xromosomadagi genlar orqali yuzaga chiqadi deyiladi. X- xromosomada esa bu genlarning modifikatori joylash-gan bo'lib, u yoysimon tasvirning ko'proq hosil bo'lishini ta'minlaydi.

Teridagi naqshlar tasviri embrional rivojlanishning 10—19- haftalarida paydo bo'ladi. 20 haftalik embrion terisida hamma chiziqchalar paydo bo'lgan bo'ladi. Teridagi barcha tasvirlar embrion-ning 6 oyligida butunlay hosil bo'ladi va umrining oxirigacha saqlanib qoladi. Tcri yemirilganda (kuyganda, kesilganda va boshqa holatlarda) ulardagi chiziq-chalar oldin qanday bo'lsa shunday bo'lib tiklanadi.

Hozirgi kunda dermatoglifikadan irsiy kasalliklarni aniqlashda, tibbiy-sud ekspertizasida shaxsni, eguaklarning mono yoki dizigotaliligini va aholining etnik tuzilishini aniqlashda keng foydalanilmoqda.



Normada va irsiy kasallik bo'lganda burma-kning ko'rinishi:

1 — Palau sindromi; 2 — Daun sindromi; 3 — Shershevskiy-Temer sindromi; 4 — norma; 5 — Klaynfelter sindromi.

Irsiy kasalliklari bo'lgan kishilarda ko'p uchraydigan dermatoglifik belgilar quyidagilardir: 1) barmoq uchlaridagi tasvirlardan (yoysimon ilmoqsimon, aylanasiimon) birining uchrashi **ko'payadi**; 2) barmoq uchlaridagi teridan bo'rtib chiqqan chiziqchalarning soni normadagisi-dan oshib yoki kamayib ketadi; 3) kaftdagi asosiy iriradiusning: joylashishi o'zgaradi (A.) barmoq uchida triradius bo'lmaydi 5) kaftda to'rt barmoqli ko'ndalang egiluvchan burma paydo bo'ladi.

Guruhlarning bilim va ko'nikmalarini baholash me'zonlari.

86 – 100 ball	Talaba tibbiyot genetikasi tekshirish usullari haqida mustaqil xulosa va qaror qabul qiladi, ijobiy va teran fikrlay oladi. Tibbiy genetika usullarini mukammal biladi, aytib bera oladi, ko'rsata oladi. Genetika tarixini to'liq biladi. Genetik simptomlar haqida to'liq ma'lumotga ega.
71 – 85 ball	Talaba tibbiyot genetikasi tekshirish usullari haqida xulosa va qaror qabul qiladi, ijobiy fikrlay oladi. Tibbiy genetika usullarini to'liq biladi, aytib beradi, ko'rsata oladi. Genetika tarixini biladi. Genetik simptomlar haqida ma'lumotga ega.
55 – 70 ball	Mavzuga oid savollarga o'rtacha darajadagi javob beradi, tibbiyot genetikasi tekshirish usullarini bilmaydi. Genetik simptomlar haqida bilmaydi.
0 – 55 ball	Tibbiyot genetikasi tekshirish usullari haqida jada ham sayoz bilimga ega. Genetik simptomlar haqida ma'lumotga ega emas.

Amaliy mashg'ulot № 2

Mavzu: Xromosoma kasalliklar

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (10 daqiqa)	1. Auditoriya tozaligini nazorat qilish 2. Talabalarning mashg'ulotga tayyorgaligini tekshirish 3. Davomatni tekshirish	Tinglaydilar
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot silaydalarini tayyorlash 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish • Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. • Meditsinskaya genetika dlya vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov	Mavzuni yozib oladilar. Tinglaydilar.

	E.A, Gofman -Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P., Zaxarov A.F., Ivanov V.I., Meditsina, 1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., Oshonkulov O.O. Abu Ali Ibn Sino, 2000	
2 – asosiy bosqich (60 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalanadi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzu bo'yicha berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga bo'linadilar. Tomosha qiladilar. Qatnashadilar. Tinglaydilar. Talabalar savollarga o'z nuqtai nazarlarini bildiradilar, qo'shimchalar qiladilar va savollar beradilar.
Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Eshitadilar. Xulosalarni yozib oladilar. Toshiriqni oladilar.

Mavzuga oid savollar:

1. Xromosoma kasalligi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
2. Sindrom Dauna etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
3. Patau sindromida etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
4. Shershevskiy – Turner sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
5. Klaynfelter sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
6. Mashuq chinqirigi sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

FSMU fikr, sabab, misol, xulosa.

Ish uchun kerak.

Savollar

Toza qog'oz ruchka

Ish daftari

Uyin borishi

umumiy vaqt 45 min

barcha talabalar 3 ta kichik guruhga bo'linadi har birida 4 tadan talaba

Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta rangli ruchkani oladi.

Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.

topshiriq beriladi: hamma kichik guruhlar bitta aniq savolga javob beradi

Har bir student qog'ozga o'zining familiyasini, javob variantini yozadi va qog'ozni qo'shnisiga beradi. Keyin ruchkasini stol yirtasida xarakatlantiradi.

Pedagog guruhning va guruhdagi har bir qatnashchining ishini nazorat qiladi. Umumiy to'g'ri javob daftarga yoziladi.

1) o'rin 86-100 ball. 2) o'rin 71-85,9ball. 3) o'rin 55-70,9 ballgacha

Qog'ozda assistent ball va imzo qo'yadi.

Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ta'sir ko'rsatadi

jurnalning pastki bo'sh qismiga o'tkazilgan o'yin belgilab qo'yiladi, guruh sardori imzo qo'yadi.

Talabalarning ishi o'qituvchi tomonidan saqlab qolinadi.

Xromosoma kasalliklari. Tekshirish usullari va patologiyasi mavzusida stol ustida ruchka o'yinining savollari.

Xromosoma kasalligi etiologiyasi

Denver klassifikatsiyasi

Mitoz-bu...

Meyoz-bu...

Konyugatsiya nima

Krosingover hodisasi

Daun sindromi

Patau kaslligi

Kleynfelter kasalligi

Shereshevskiy-Terner kasalligi

'Mushuk chinqirig'i' kaslligi

Xromosoma kasalligi patogenezi

Xromosoma kasalliklarini davolash

Xromosoma kasalliklarini nazoratga olish

Jinsiy xromatinni aniqlash

Mashg'ulot mazmuni:

Odamga xromasomalar 23 juft buladi. 22 juft somatik 1juft jinsiy xromasomalar buladi.

Bular Denver klassifikatsiyasiga kura 7 ta guruhga bo'linadi

- **A** - 1,2,3 juft
- **V** - 4,5 juft
- **S** - 6,7,8,9,10,11,12 juftlar
- **D** - 13,14,15 juft
- **Y** - 16,17,18 juft
- **R** - 19,20 juft
- **S** - 21,22 juft 23-jinsiy xromasomalar XX, XY

Xromasomalar bo'linishi:

Mitoz – somatik xromasomalar bo'linishi

Meyoz – jinsiy xromasomalar bo'linishi

Mitoz hujayralar bo'lingan vaqtdan qayta bo'linishigacha bo'lgan vaqt hujayra sikli deyiladi bo'linayotgan hujayralar sikli mitoz sikli deyiladi . Mitoz sikli meyoza va interfazadan iborat. Mitozlar oraligi interfaza deyiladi.

Mitoz usulida bo'linishida 2xil jarayon kuzatiladi

1. yadroning bo'linishi -kariokinez

2. sitoplazmaning bo'linishi -sitokinez

Ba'zan mitoz noto'g'ri kechishi hujayralarning shikastlanishi soning kamayishi yoki ortib ketishiga olib keladi.

Jinsiy hujayralar meyoza usulida bo'linadi. Meyoz ketma-ket keladigan 2 bo'linishdan iborat . Ularni farqlash uchun birinchi bo'linish fazalari oldiga I, ikkinchisiga II raqami yoziladi .

Birinchi profazada ikkita xromatiddan tashkil topgan xromasomalar sipirallashadi, kaltalashadi. Gomolog xromasomalar bir-biriga yopishib, yonma-yon joylashishini **konyugatsiya** deyiladi.

Ba'zan konyugatsialashgan xromasomalar bir-biri bilan o'z xromatidlarini o'xshash qisimlarini almashadi. Bu hodisa esa **krosingover** yoki xromasomalar chalkashishi deyiladi.

Meyoz natijasida har bir diploid to'plam boshlang'ich hujayra ketma – ket 2 marta bo'linishi natijasida 4ta gaploid to'plamli jinsiy hujayralar – gametalar hosil bo'ladi.

Xromasoma kasalligi xromasomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromasomalar soning o'zgarishi odatda, hujayralarning bo'linish jarayonida xromasomalarning qutiblarga barobar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi.

Odatda xromasoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromasoma

kasalliklar nasldan – naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi. Hozirgi kunda xromasomalar soni va tuzilishining o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan irsiy kasalliklardan 500 ga yaqini ma'lum. Xromasoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromasomalarning soni va tuzilishining o'zgarishi bilan yuzaga chiqishi e'htimoli bor.

AUTOSOMALARGA BOG'LIK BO'LGAN KASALLIKLAR.

DAUN sindromi angliyalik vrach L.Daun tomonidan 1866 – yili aniqlangan edi. Daun kasalligi odatda 21 autosomaning oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Bunday kasalliklarda 46 o'rniga 47 xromasoma kuzatiladi. Kasallik autosomalar soning o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham ayollarda ham kuzatiladi. Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarim ochiq og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari ko'rik va ko'pincha ko'zda g'ilyalik bo'ladi. Tishlar bir tekisda bo'lmaydi. Boshda sochlar siyrak silliq, qo'l barmoqlar kalta va yog'on bo'lib, 5 – barmoq juda ham kichik. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Barmoq uchlari terisi chiziqlarning shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo'ladi.

Muskullar sistemasi ham juda sust rivojlangan, shuning uchun bunday bolalar faqat aqliy emas, jismoniy tomonidan ham juda zaif bo'ladilar. Ularda mustaqil ravishda bir ishni bajarish xususiyati yo'q. Ayrimlarini yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rgana olmaydi. Ular xo'jalikdagi juda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin bo'lib, ularda bosh miya yaxshi rivojlanmagan bo'ladi. Gipofiz bez, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar juda sust rivojlangan. Qizlarda oylik sikilning buzilishi kuzatiladi. Odatda Daun kasalligiga duchor bo'lganlarda farzand bo'lmaydi. Ammo farzandli bo'lganlar ham ma'lum, lekin bolalarining yarmi Daun kasalligi bilan tug'iladi.

Daun kasalligi bor bolalarda imunitet past bo'lganligi uchun ular har xil yuqumli kasalliklarga bardosh bera olmasdan yoshligidayoq o'lib ketadilar. Hozirgacha bu kasallikning hosil bo'lishi sabablari anik o'rganilgan emas. Pekin ma'lumotlarga ko'ra qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisi o'rtasida Daun kasalligi ko'p uchraydi. Onaning yoshi ulg'aygan sari uning farzand Daun kasalligi bilan tug'ilishi e'htimoli ham ko'payadi.

DAUN kasalligi xromasoma sturukturasining o'zgarishi bilan, yani xromasomalar translokatsiya natijasida ham sodir bo'lishi mumkin. Bunda ayollarda 21-juft xromasomaning asosiy qismi 13-15 xromasomalarga erkaklarda esa 20 xromasomaga kelib birlashadi. Natijada kariotibda xromasomalarning soni 45ta bo'lsada 46ta xromasoma uchun genetik material yetarli bo'ladi. Shuning uchun bu o'zgarishni muvozanatlashgan **teraslokasiya** deyiladi. Shunday teraslokasiyasi bor kishilardan nazariy jihatdan to'rt xil gametalar hosil bo'lishi mumkin va ular normadagi gammetalar bilan urug'langanda quyidagi zigotalar hosil bo'ladi.

Agar ota-onadan birida Daun kasalligi tronslokasiya hisobiga yuzaga kelgan bo'lsa shu oilada sog'lom bolaning tug'ilish e'htimoli juda kam bo'lib 33% tashkil etadi. Odatda Daun kasalligiga sitogenetik va dermatoglifik usullar yordamida tashxis qo'yiladi. Lekin kasallikni savolash usullari hozirgacha aniq emas. Edvars kasalligi.

1960 yili D.Edvars kasal qizning kariotipini aniqlaganda, unda birta ya'ni 18-xromasoma ortikcha ekanligini topdi (46+1) va bu kasallikni belgilarini to'liq o'rgandi. Edvard kasalligi bilan tug'ulgan o'g'il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylarida yoki vafot etadi. Qiz bolalar esa 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. Bunday kasalligi bor bolalar 3 oylik bo'lib tug'ulgan bo'lsada, vazni juda kichkina bo'ladi. Kasallikni belgilari quyidagilardir: ensa burtib chikgan, boshi uzunchoq, jag'lar va og'iz bo'shligi kichik, tanglay baland, quloqlar juda past joylashgan, qon aylanish sistemasi, ko'rish kobilyati va buyrakning tuzilishi buzilgan. Qo'l barmoqlari juda kalta. Kaftda ko'ndalang ketgan burma bo'lib deyarli barcha barmoqlar uchida yoysimon chiziqlar kuzatiladi. Bu kasallik 4500, 6500 sog'lom bolaga birta to'g'ri keladi.

Patau kasalligi. Kasallikni birinchi bo'lib K. Patau 1961 yil o'rgangan. Kasallik birta xromasomaning ortib ketishi bilan yuzaga chiqadi (46+1). Bu ortiqcha xromasoma 13-15 juft xromasomalardan biri bo'lib, qaysi bir juftga kirishini aytish qiyin. Chunki 13, 14, 15 juft xromasomalar bir-biriga juda o'xshash. Shuning uchun Patau kasalligini D guruhga mansub xromasomalardan birining oshishiga bog'lab tushuntiriladi. Bunday kasallik bilan bolalar odatda sog'lom ota-onalardan tug'iladi va 3500, 4000 sog'lom bolaga birta kasal bola to'g'ri keladi. Kasallikga xos belgilar quyidagilardir: bolalarning vazni, bo'yi juda kichik va ko'pincha vaqtdan oldin tug'iladi. Yuqori labida va tanglayida yoriqcha bo'ladi. Ko'z bo'lmasligi ham mumkin, bosh miya yaxshi rivojlanmaydi, barmoqlar soni odatdagidan ko'p. Buyrakda, yurakda, ichakda, taloqda, qizlarning bachadonida, o'gil bolalarning esa moyagida ko'pgina o'zgarishlar bo'ladi. Dermatoglifika belgilaridan asosiy triradius 180 S ga teng. Odatda kasal bolalar tug'ilgandan keyin 2-3 hafta ichida vafot etadilar. Kamdan-kam chaqaloqlar 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. Jinsiy xromasomalarga bog'liq bo'lgan kasalliklar.

Kleynfelter kasalligi. Eraklarda uchraydigan kasallikni 1942 yil K. Kleynfelter aniqlagan edi. Kleynfelter kasalligida X xromasomalar soni ortiqcha bo'ladi, ya'ni 44 XXY. Ushbu kasallik bilan tug'ilgan bolalarning sog' bolalarga nisbati 1:1000 bo'lib, bu nisbat katta yoshdagi kishilarda ham saqlanib qoladi.

Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: bo'y, qo'l va oyoqlar uzun, yelka tor, toz suyagi keng, muskullar va urug' chiqiruvchi kanal yaxshi rivojlanmagan, urug'don juda kichik bo'lib spermatogenez kuzatilmaydi. Ko'pchilik holatda aqliy zaiflik yuzaga keladi va ayrim holatlardagina aqliy tomondan normada bo'lishi mumkin. Barmoq uchlari terisidagi tasvirlar ko'pincha yoysimon bo'lib, ulardagi egatlarning umumiy soni ancha kamaygan. Kasallikni XXY genotipligidan tashqari XXXY, XXXXY, XYY, XXYY, XXYYY genotiplari ham uchrab, o'ziga xos fenotipli bo'lishi mumkin.

Shereshevskiy-Terner kasalligi. Kasallikni 1925 yili N.A.Shereshevskiy 1938 yil Ternerlar izoxlab berganlar. Bu kasallik ayollarga xos bo'lib 1:5000 nisbatda uchraydi. Shu kasalligi bor ayollarda xromasomalar soni 45ta bo'lib, 1ta xromasoma kam bo'ladi. Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: past bo'yli, yengil vazinli, bo'yin juda qisqa va burmali bo'ladi, tuxumdon va ikkilamchi jinsiy belgilar yaxshi rivojlanmagan, yelka keng bo'lib toz suyagi va oyoqlar kalta. Oylik

sikl kuzatilmaydi. Ko'krak bezlari rivojlanmay, ular o'rniga yog' to'plamlari paydo bo'ladi. Yuz ko'rinishi o'zining yoshiga qaraganda qari ko'rinadi. Kaftdagi asosiy triradiusi kengaygan. Barmoqlar uchida aylanasiimon tasvirlar uchraydi. X xromosoma ko'pincha trisomiya kasalligi. Bu kasallik odatda ayollarga xos bo'lib, 44 XXX genotipli bo'ladi va 1:1000 nisbatda uchraydi. Fenotip juda xilma-xil bo'lishi mumkin. Tuxumdon o'zgargan, aqliy zaif bo'lib, jismoniy rivojlanish orqada qolgan, tanglay qatiq va Yuqori joylashgan bo'lib, kariotipi normalda bo'lgan soglom nasil qoldirishi mumkin. Ayrim holatda uzun bo'yli bo'lib, tuxumdon yaxshi rivojlangan bo'lmaydi, shuning uchun pushsizlik erta paydo bo'ladi. Kaft va barmoq terisidagi naqshlar o'zgargan, lekin normada ham bo'lishi mumkin. Kariotip barchasida deyarli bir xil ya'ni 44 XXX, lekin ayrim holatlarda 44 XXXX va 44 XXXXX genotiplilari ham uchraydi. Bunday gepotipli kasallarda tashqi belgilarida o'zgarishlar ko'prok bo'ladi.

Xromasomalar strukturasining o'zgarishiga bog'lik bo'lgan kasalliklar.

"Mushuk chinqirigi" kasalligi: Kasallikni 1960 yili Djekobe o'rganadi. Keyinchalik esa (1963) bir oilada ikkita bolaning shu kasallik bilan tug'ulganligi aniqlanadi. Bu bolalarning fenotipik jihatda sog'lom bo'lgan onasining 5- chi xromosomada uzilish (deletsiya) bo'lganligi va xromosomaning shu uzilgan bo'lagining 13- 15- chi juft xromosomalardan biriga kelib birikkanligi (translokatsiya) aniqlangan. Bunday muvozanatli translokatsiya natijasida onada o'zgarish kam bo'lgan. Onadagi uzilish bo'lgan 5-chi xromosoma bolalarga o'tsa bolalarda "mushuk chinqirig'i" kasalligi paydo bo'ladi. Bolaga 5-chi xromosomaning uzilgan bo'lagi bo'lgan, ya'ni translokatsiyasi bor 13-15 chi xromosomalar o'tsa, bolada yuqoridagi kasallikka xos belgilar sodir bo'lmas ekan.

"Mushuk chinqirigi" kasalligi bilan tug'ilgan bolalarning sog'lom bolalarga nisbatan uchrash nisbati aniq emas, lekin keyingi paytlarda bu kasallikka duchor bo'lgan bolalar sonining ko'payganligi ma'lum. Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: ovoz paylarida o'zgarish bo'lganligi uchun mushuklarning chinqirib miyovlashiga o'xshash ovoz chiqaradi, aqliy, jismoniy zaiflik, yuz tuzilishi yumaloq, kalla suyagi kichik, ko'z kesimi antimongoloid tipda. Kasallarning 50% da hiqildoq noto'g'ri tuzilishga ega va 25% da esa yurak: tuzilishida o'zgarish bo'ladi. Kariotipda 5 – chi xromosomaning kichik yelkasida uzilish (deletsiya) bo'lganligi tufayli u sezilarli darajada kichiklashgan.

18-chi juft xromosomaning uzun yelkasidagi uzilish.

Xromosomada bo'ladigan bu o'zgarish 1964 yili o'rganildi. Xromosomasida shunday o'zgarish bo'lgan bolalarda kalla suyagi kichik, burun kichik, ovoz yutish yo'li toraygan, g'ilaylik, qiyshik oyoq, barmoqlarning bo'lmasligi kuzatiladi. Ichki organlarda ham katta o'zgarish bo'ladi. Xromosoma kasalligi xromosomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromosomalar sonining o'zgarishi odatda, hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga barobar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi.

Xromosoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi.

Xromosoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromosomalarning soni va strukturasi o'zgarishi bilan yuzaga chikishi mumkin.

Xromosoma kasalliklariga quyidagi patologiyalar kiradi, qaysikim rivojlanish poroglari bilan klinik ko'rinishda kechadi. Genetik tomonidan esa organizm normal hujayralarida xromosoma materialining disbalans kuzatiladi. Ko'pgina xromosoma kasalliklar sporadik bo'lib, ular sog'lom ota – onada genom mutatsiyasi orqali yuzaga chiqishi yoki zigotaning bo'linishi vaqtida uchrashi mumkin, bu nasliy o'tmaydi, qaysikim reproduktiv davrgacha yuqori o'lim tugallanadi.

Xromosom kasalliklarining fenotipining asosini erta embriogenez rivojlanishining buzilishi tashkil etadi. Eng ko'p uchraydigan xromosom kasalliklar 3 ta bo'lib ularga: Daun, Klaynfelter, Shereshevskiy Turner sindromlari kiradi.

Barcha xromosom kasalliklarini ikki katta guruhga bo'lish mumkin,

1. Xromosomalarning soni o'zgarishi, lekin strukturasi saqlangan – genom kasalliklar.

2. Xromosomaning strukturasi o'zgarishi – xromosom kasalliklar.

Individual xromosomalar soning o'zgarishi hujayralarga gametogenezning bir va ikki meoz bo'linishida Xromosomalarning teng taqsimlanmaganligidan kelib chikadi. Bu quyidagi variantlarda uchraydi:

A. Anafazda reduplikatsiyalangan Xromosomaning ajralishi buziladi. Natijada ikkilangan xromosoma bitta qiz hujayraga o'tadi.

B. Gomologik xromosomalarning konyugatsiyasining buzilishi. Bu xil xromosomaning ajralish buzilishiga olib keladi.

S. Anafaza davrida xromosoma ajralishining orqada qolishi. Bu xromosomaning yo'qotilishiga olib keladi. To'g'ri quyilgan tashxis genetik xatarni aniq hisoblashga imkon beradi. Ammo shuni unutmaslik lozimki, hatto xatar ko'rsatkichi 0% bo'lganda ham sog'lom bola tug'ilishiga to'liq kafolat berishi qiyin. Chunki bu bolada genetik xatar aniqlangan kasallikdan boshqa kasallik ham namoyon bo'lishi mumkin. Har qanday oilada turli anomaliyalari bo'lgan bolalarning tug'ilishi ehtimoli 3 - 5% ga teng (umumiy populyatsiya xatar ko'rsatkichi). Masalan, Dyushenn miopatiyasi nisbatan xatar ko'rsatkichi 0 % bo'lganda, oilada Ayer sindromli bola tug'ilishi mumkin.

Bu esa yangi mutatsiyaning natijasidir.

Kam holatlarda xatar ko'rsatkichi 100% bo'lishi mumkin. Masalan odatda ham onada ham autosoma – retsessiv tipda irsiylanadigan fenilketonuriyaning klassik shakli uchraganda, yoki otada ham onada ham daltonizm (X-ga birikkan irsiylanish tipi) uchraganda xatar kursatkichi 100% ga teng bo'ladi.

Xatar kursatkichini hisoblashni 2 xil yo'l bilan amalga oshirish mumkin.

1. Genetik qonuniyatlarga asoslangan nazariy hisoblash yordamida aniqlash.

Bu usul monogen kasalliklarda qo'llaniladi. Bunday hisoblash ota – onalar genotipi aniq bo'lgan holda qanday tipdagi gametalar hosil bo'lishi, populyatsiyada geterozigotalarni hisobga olgan holda o'tkaziladi.

2. Empirik usul – xatar ko'rsatkichlari jadvallar yordamida aniqlash.

Bu usul xromosomalar soni va strukturalarining o'zgarishiga bog'lik bo'lgan kasalliklarda hosil bo'ladigan gametalar va ularning elimina- siyasi

xisobga olingan xolda va mul'tifaktorial kasalliklar uchun kullaniladi. 3 . Xar ikkala usulni kushib foydalailadi. Bunday xisoblash ota - onadan birida muvozanatlashgan translokatsiya uchraganda foydalaniladi. Ma'lum oila uchun xatar darajasi aiiiklanganidan keyin uni umumpopulyatsiyaxatar kursatkichi (3 - 5%) bilan tokkoslanadi va xatar ko'rsatkichi baholanadi. Xatar ko'rsatkichini baxolashga har xir endoshish mumkin.

Xatar ko'rsatkichi 5% gacha bo'lsa past, 10% gacha engil darajadagi, 20% - o'rtacha, 21% dan ortik bulsa yukori deb pisoblanadi. Lekin farzand ko'rishga maslaxat berishda fakatgina xatar kursatkichiping qanday darajada ekanligini aniklashning uzi kifoya qilmaydi. Ba'zi irsiy kasalliklarda xatto yuñori xatar kursatkichi ham bola ko'rsatmaslikka asos bo'la olmaydi. Masalan, daltanizm, refraktsiya anomaliyalarida shaxsning umumiy moslanuvchanligi deyarli bu^ilmaydi keksalikda yuzaga keladigan kasalliklar eki davolasa buladigan kasalliklar shunday kasalliklarga kiradi.

Kuyidagi xatar darajasi umumiy populyatsiya xatar darajasi yukori bulgan xolatlarda bola kurishga maslaxat berish mumkin emas.

A. davolash mumkin bulmagan irsiy kasalliklar;

B. autosoma dominant eki retsessiv geterosoma dominant eki Retsessiv subletal va letal gen kasalliklari;

V. ruxiy kasalliklar;

G. xromosoma kasalliklari;

Odatda urta darajadagi genetik xatar bola kurishda maslaxat be Rilmaslikka asos bo'ladi.

Prenatal diagnostika utkazish kuyidagi xolatlarda maksadga muvofikdir. Tuplangan ma'lumotlarga kura axolining 5-10% genetik maslaxatga muxtojdir. Shuning uchun ham 1 million axoliga bitta tibbiet-genetika maslaxatxonasi zarur deb xisoblanadi.

Tibbiet - genetika maslaxatini ikki xil tarzda amalga oshirish mumkin:

1. Perspektiv maslaxat-kasal bola tugilishi extimoli bulganda, masalan er eki xotinga tashki muxitning zararli omillari ta'sir kilganda, xomiladorlik paytida virusli infektsiya kuzatilganida utkaziladi.

2. Retrospektiv maslaxat- oilada kasal bola tugilgandan keyin, keyingi bolalar kanday tugilishini apiklash uchun utkaziladi.

Tibbiet-genetika maslaxati 4 boskichda amalga oshiriladi:

I-boskichda tashxis aniklanadi. Buning uchun genetik vrachning mijozni maslaxatga yuborgan mutaxxasis - vrach bilan hamkorligi talab qilinadi. Tashxisni aniqlash uchun genetik taxlilning hama usullaridan foydalaniladi.

2 - boskichda kasal bolaning tugilishi xatari darajasi aniqlanadi.

3 - bosqichda - genetik vrach ma'lum xulosaga keladi. Xulosa yozma ravishda tayyorlanadi.

4-bosqichda genetik - vrach maslaxatga kelgan shaxsga uz xugyusasi ma'nosini tushuntirib, aniq bir qarorga kelishiga yordam beradi.

Prognozning aniq tuzilishi tashxisni aniq quyilishiga, to'plangan genelogik ma'lumotlarning ishonchliligiga, vrachning tibbiyot genetikasi soxasida to'liq ma'lumotga egaligiga bogliqdir.

Guruhlarning bilim va ko'nikmalarini baholash me'zonlari.

86 – 100 ball	Talabalar xromosoma kasalliklari etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasini, klassifikatsiyasini to'liq biladi va ular haqida mustaqil fikr bildiradi. Tibbiy genetik maslahat ko'rsata oladi, xromosomalar strukturasi buzilishi bilan kechadigan kasalliklarni xromosoma sonining o'zgarishi bilan kasalliklardan ajrata oladi. Autosoma va jinsiy xromosoma patologiyasi bilan kechadigan kasalliklarni bir – biridan mukammal dif.diagnostika qila oladi.
71 – 85 ball	Talabalar xromosoma kasalliklari etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasini, klassifikatsiyasini to'liq biladi. Tibbiy genetik maslahat ko'rsata oladi, xromosomalar strukturasi buzilishi bilan kechadigan kasalliklarni xromosoma sonining o'zgarishi bilan kasalliklardan ajrata oladi. Autosoma va jinsiy xromosoma patologiyasi bilan kechadigan kasalliklarni bir – biridan dif.diagnostika qila oladi.
55 – 70 ball	Mavzuga oid savollarga o'rtacha darajadagi javob beradi, xromosoma kasalliklari etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasini, klassifikatsiyasini bilmaydi. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila olmaydi
0 – 55 ball	xromosoma kasalliklari etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasini, klassifikatsiyasi haqida jada ham sayoz bilimga ega. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila olmaydi.

Amaliy mashg'ulot № 3

Mavzu: Monogen kasalliklari.

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (10 daqiqa)	4. Auditoriya tozaligini nazorat qilish 5. Talabalarning mashg'ulotga tayyorgaligini tekshirish 6. Davomatni tekshirish	Tinglaydilar
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot	Mavzuni yozib oladilar. Tinglaydilar.

	silaydalarini tayyorlash 3. Fanni o`rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro`yxatini ishlab chiqish • Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. • Meditsinskaya genetika dlya vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman -Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P.,Zaxarov A.F.,IvanovV.I.,Meditsina,1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., Əshonkulov O.Ə. Abu Ali Ibn Sino, 2000	
2 – asosiy bosqich (60 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalanadi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzu bo'yicha berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga bo'linadilar. Tomosha qiladilar. Qatnashadilar. Tinglaydilar. Talabalar savollarga o'z nuqtai nazarlarini bildiradilar, qo'shimchalar qiladilar va savollar beradilar.
Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Eshitadilar. Xulosalarni yozib oladilar. Toshiriqni oladilar.

Mavzuga oid savollar

1. Monogen kasalligi etiologiyasi klinikasi, patogenezini va davolash choralarini aytib berish
2. Aminakislatalar va oqsil almashinuvi buzulishi kasalligi etiologiyasi klinikasi, patogenezini va davolash choralarini aytib berish

3. 3.Agammaglobulinemiya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
4. Albinizm etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
5. Araxnodaktiliya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
6. Fenil ketanoiya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
7. Alkaptonoriya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
8. Dyushen mushak distrofiyasi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
9. Galaktazimiya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
10. Essensial fruktozuriya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
11. Mukopolisaxaridoz etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
12. Mukaviscidoz etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
13. Sfingo miyelinli etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
14. Mukolippidoz etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
15. Gemofliya etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

“Muammo” o'yini

O'yin uchun kerak:

1. Alohida qog'ozlarda pechat qilingan savollar to'plami.
2. Toza oq qog'ozlar
3. Guruxdagi talabalar soniga mos tartib nomerlar
4. O'yin borishi.
5. O'yinning umumiy vaqti - 45 min
6. Guruh 3 ta kichik guruhlarga bo'linadi (har bir kichik guruxga 3-4 talaba)
7. Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta ruchkani oladi.
8. Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.
9. Qatnashchilardan biri konvertdan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)
10. Har bir guruh uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak

11. 15 min vaqt beriladi
 12. Kichik guruh savolni muhokama qilinadi, o'zining fikrini yozadi.
 13. Assistent studentlarning ko'chirmasligiga va qo'shni kichik guruh bilan qatnashmasligiga e'tibor berishi kerak.
 14. 15 minutdan so'ng qog'ozlar terib olinadi
 15. Ish o'qituvchiga topshiriladi.
 16. Barcha qatnashchilarga quyidagi ball qo'yiladi. Maksimal ball 0,8 ball
0,8-0,7 –“5”
0,6-0,4 “4”
0,4-0,1 “3”
0-“2”
 17. Javobalarning oxiriga assistent ball va imzo qo'yadi.
 18. Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy baxoga ta'sir k'rsatadi
 19. Jurnalning pastki b'ys kismiga y'tkazilgan uyin belgilab k'yiladi, gurux sardori imzo kuyadi.
- Talabalarning ishi ukituvchi tomonidan saklab kolinadi.

Mashg'ulot mazmuni:

Organizm fenotipining qanday bo'lishi, undagi belgilarning rivojlanish darajasi, uning genotipiga hamda irsiy axborotning yuzaga chiqishi muhit sharoitiga bog'liq bo'lmay, balki tashqi sharoit o'zgarishi oqibati fenotipda yuzaga keladigan xili modifikatsion o'zgaruvchanlik deb ataladi. Bu turdagi o'zgaruvchanlik bir xil genotipga ega bo'lgan organizmlarda ularning har xil sharoitda yashashlari oqibatida namoyon bo'ladi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlik chegarasi organizmning genotipiga, irsiy xususiyatlariga bog'liq, organizmdagi byuliglarning tashqi muhit omillarining ta'sirida muayyan doirada genotipga bog'liq holda o'zgarish qobiliyatiga reaksiya normasi deb ataladi. Organizmdagi belgilar modifikatsion o'zgaruvchanlikka moyillik darajasi bilan o'zaro farq qiladi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikka himoya quyonlari junining rangini misol qilib olish mumkin. Bu zotga mansub quyonlarining ko'zida pigment bo'lmaganligi uchun ko'zi qizil rangda bo'lib, tanasi oq junlar bilan qoplangan, lekin oyoqlari, quloqlari va dumidagi junlari pigment bo'lmaganligi uchun qora rangda bo'ladi. Bu belgilar faqat ma'lum muhit sharoitlaridagina yuzaga chiqadi. Quyonlarining getopi faqat rast haroratdagina pigment ishlab chiqarish mumkin. Shu sababli quyon tanasining qaysi qismida qon bilan ta'minlanish susaygan bo'lsa, o'sha qismida qora pigment paydo bo'ladi. Oq rangli quyon taansining ma'lum qismidagi junini qirib tashlasak va shu joydan junning o'sib chiqishini past haroratda olib borsak oq o'rniga qora junlar paydo bo'ladi. Agar quyonlarining qora rangi junlarini qirib tashlab, ularni issiq haroratli joyda bog'ilsa, yangi hosil bo'lgan junlar yana oq rangda bo'ladi.

Genotipi bir xil bo'lgan monozigotali egizaklar har xil iqlim sharoitiga tushib qolsa, ularda ham har xil o'zgarish bo'lishi mumkin. Demak, belgilarning yuzaga chiqishi faqat genotipga bog'liq bo'lmasdan, shu genotipning qaysi muhit sharoitida

bo'lishi ham bog'liqdir. Odam ko'zining rangi o'g'il yoki qiz bo'lib tug'ilishidan va boshqalar albatta genotipga bog'liq, lekin quyosh nuri ta'sirida teridagi pigmentning hosil bo'lishi miqdori atrof muxit sharoitiga bog'liq.

Belgining yuzaga chiqishi genotipning ma'lum bir tashqi muxit ba'siriga myilligiga bog'liq. Shuning uchun ma'lum bir joyda tarqalgan yuqumli kasalliklar bilan shu joy axolisiing hammasi ham kasal bo'lavermaydi. Kasallik genotipida shu kasallikka moyilligi bor kishilardagina yuzaga chiqadi.

Hayvon va odamlarda kuzatiladigan vaznning har xilligi, bo'yinning uzunligi ham modifikatsion o'zgaruvchanlikdir.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikka fenokopiyani (tashqi ko'rinishi o'xshashlik-fenonusxalanishni) ham olish mumkin. Fenokopiya - ma'lum bir genotipgabog'liq bo'lgan va tashqi muxit ta'sirida yuzaga chiquvchi o'zgarishning boshqa genotip bo'yicha yuzaga chiqadigan o'zgarishga o'xshash bo'lishi. Fenokopiya fizik, kiyoviy va biologik ta'sirlar hisobiga yuzaga chiqadi. Onada bo'lgan ayrim yuqumli kasalliklar (qizamik, toksoplazmoz) bolada har xil irsiy kasalliklarga o'xshash bo'lgan o'zgarishning sodir bo'lishiga olib keladi. Chunki ona organizmi shu embrionning o'sishida muxit hisoblanadi. Fenokopiyaning mavjudligi ayrim kasalliklarga tashxis qo'yishda qiyinchilik tug'diradi.

Masalan, tug'ilgan bolada ko'z gavharinig tiniq bo'lmasligi retsessiv irsiy kasallikning, qizamiq kasalligining yoki onaning xomilador paytida onlashtiruvchi nurlar olganligi oqibati bo'lishi ham mumkin. Qizamik kasalligi natijasida yuzaga kelgan karlik (eshitmaslik) irsiy bo'lgan karlik kasalligiga o'xshash bo'ladi.

Kuzatilayotgn belgilarning o'zgarishini sonlar bilan ifodalab, ularning o'zgaruvchanligi to'g'risida to'liq tushuncha olish mumkin. Buning uchun o'rganilayotgan (son jixatdan) belgi ko'rsatkichi eng kichigidan boshlab eng kattasigacha, ketma-ket joylashtirilib chi'iladi, bunga variatsion qator deyiladi.

Odatda, son jihatidan o'rganilayotgan o'zgaruvchanlik ikkiga ajratiladi: uzlukli, uzluksiz. Uzluksiz o'zgaruvchanlikda har bir olingan son bir -biridan juda kam farq qiladi. Agar ularni kichigidan boshlab bir qatorga joylashtirib chiqilsa, uzluksiz qator hosil bo'ladi. Shuning uchun, bu o'zgaruvchanlik uzluksiz deb ataladi. Bunga o'lchash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi. Masalan, odamniing og'irligi, buyi vahokazolar.

Uzlukli o'zgaruvchanlikda esa variatsion qatorda joylashtirilgan o'zgaruvchanlikning kattaligi bugun son bilan ifodalanadi. Shuning uchun bu o'zgaruvchanlik uzlukli yoki diskret deb ataladi. Bunga faqat butun sonlar sonlar bilan ifodalanadigan va sanash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi.

Xar ikkala o'zgaruvchanlikda ham belgilarni hisoblashning boshlanishi bir xil bo'lib, o'zgaruvchanlikning eg kichik va eng katta qiymatini, ya'ni o'zgaruvchanlik ko'lami aniqlanadi.

Genetik materialning o'zgarishlari -mutatsiyalar

Genotipik o'zgaruvchanlikning kashf qilinishi genetikaning gurkirab rivojlanib borishi uchun turtki bo'ldi. 1898 yili rus olimi S.I Korjinskiy genetik o'zgarishlar bo'lishini topdi, ikki yildan keyin esa golland botanigi G.De Friz

mutatsiya tushunchasini fanga kiritdi. G.De Friz ko'p yillar davomida o'simliklarda uchraydigan mutatsiyalarni o'rgandi.

U enotera deb nomlangan (Kipreyalar oilasiga mansub o'simlik. Ularga Kiprey yoki Ivan choy o'simligi kiradi) o'simlikni 17 yil mobaynida kuzatib boradi. U juda ko'p o'simliklarni kuzatib, avvaliga uchta mutantni topadi: ularning biri pakana, ikkinchisi poyalari uzun-uzun bahaybat, gullari, meva va barglari yirik. Uchinchisining barglari va mevalarida qizil tomirlar bor edi. Olim mutantlar va ularning bo'g'imlarini uzoq vaqt davomida kuzatib, xulosalab, 1901-1903 yillari o'zining mutatsiya nazariyasini yaratdi. Ushbu mutatsiya nazariyasida ilgari surilgan qoyalar quyidagilardir:

1. Mutatsiyalar to'satdan paydo bo'ladi;
2. Mutatsiya natijasida hosil bo'lgan yangi belgilar turgundir;
3. Mutatsiyalar irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlikdan farqli o'laroq, irsiydir. Nasldan -naslga beriladi;
4. O'zgaruvchanlikning o'rtamiyona shakli tevaragida uzluksiz qator hosil qilmaydi. Chunki mutatsiya natijasida sifat jihatidan o'zgarish sodir bo'ladi;
5. Mutatsiyalar har xil ko'rinishlar paydo bo'lib, foydali va zararli bo'lishi mumkin;
6. Mutatsiyalarning uchrash ehtimoli o'rganilgan organizmlar soni bogliq;
7. O'xshash mutatsiyalar bir necha marta paydo bo'lishi mumkin.

Mutatsion ta'limot keyinchalik har tomonlama rivojlantirildi va mutatsiyalarning ko'plab turlari aniqlandi. Mutatsiya deb normal belgilar saqlovchi genlarda turli tashqi muhit omillari ta'sirida nasldan-naslga o'tadigan kimyoviy o'zgarishlar paydo bo'lishiga aytiladi. Mutatsiyalar tashqi va ichki muhit ta'sirida paydo bo'lishi mumkin.

Mutatsiyalar organizm tuzilishi va funktsiyasining xilma-xil belgilariga daxildor. Masalan, drozofilada qatorlar shakli, gavda rangi, badanda tuklar rivojlanishi, ko'z rangi (ko'zi sariq, oq, to'q qizil), shuningdek, ko'pgina fiziologik belgilar (umr uzunligi, serpushtlilik, zarar etkazuvchi turli ta'sirlarga chidamlilik va hokazo) ning mutatsiya o'zgarishlari ma'lum.

Mutatsiyalar tabiatda doim bo'lib turadi. Bu tabiatning oddiy xodisasidir. Mutatsiyalar ko'pincha spontan va yo'naltirilmagan holatlarda paydo bo'ladi, ya'ni ular foydali, befarq, lekin ko'pincha zararli yoki hatto o'limga olib boradigan (letal) bo'ladi.

Foydali mutatsiyalar evalyutsiya natijasida saqlanib turlarning yashovchanligi oshiradi va yangi turlarning hosil bo'lishiga olib keladi. Zararlilari esa turlarni yashovchanligini kamaytirib, mayib - majrux organizmlarni hosil bo'lishiga, turni regresga uchrashiga olib keladi. Ko'pincha irsiy kasalliklarni keltirib chiqaruvchi asosiy sabbachiga aylanadi.

Shunday qilib mutatsiyaga uchragan genning keyingi avlodlar organizmida yuzaga chiqishi natijasida shu vaqtgacha nasl kasalliklari yo'q oilada nasl kasalliklari boshlanadi va zurriyotga tarqala boshlaydi.

Tabiiy sharoitda mutatsiyalarning hosil bo'lish tezligi juda kamdir. Odam genlarni nasldan -naslga o'tishda hosil bo'ladigan mutatsiyalar o'rtacha 1:10 dan 1:10 gacha to'g'ri keladi. Bu million xujayralardan faqat bittasi yangi mutatsiya hosil bo'lishi

mumkin, degandir. Lekin genlarning soni g'oyat katta ekanligini hisobga oladigan bo'lsak, erkak gametalarining ham, ayol gametalarining kamida 10 foizi yangidan paydo bo'ladigan qandaydir biror mutatsiyaga ega bo'ladi.

Paydo bo'lishiga qarab hosil bo'lgan mutatsiyalar dominant va retsessiv tipda nasldan-naslga o'tib boradi. Agar retsessiv tipda mutatsiya hosil bo'lsa, unda bir necha avlodlarda yuzaga chiqmay yashirin holatlarda saqlanishi mumkin.

Qachonki shunday gen saylovchi organizm bilan chatishgandagina bu narsa yuzaga chiqadi. Agar dominant tipda mutatsiya hosil bo'lsa, unda mutatsiyaning yuzaga chiqishi shu organizmning yashovchanligiga va nasl qoldirish xususiyatiga bog'liq bo'ladi. Masalan: axondroplaziya (yoki xondrodistorofiya) suyak sistemasining umumiy kasalligidir: naysimon suyaklar epifizar topaylarining o'smay qo'yishi, kalla asosi va burun suyaklari shaklining o'zgarib qolishidan iborat. Bu patologiya gavda va bosh hajmlari odatdagicha bo'lgani holda qo'l-oyoqlarning nomutta -nosib ravishda kalta bo'lib qolishiga olib keladi. Peshonaning do'ng va qansharning egarsimon bo'lishi bunday odamning ko'rinishini yanada g'alati qilib qo'yadi. Bunday kasallikka uchragan odamlarning sotsial va biologik sabablariga ko'ra nasl qoldirish xususiyati normadan ancha kamdir.

Gen kasalliklari

Gen kasalliklarining kelib chiqish sababi gen tuzilishining mutatsiya natijasida o'zgarishidir. Gen kasalliklarini ikki guruhga bo'lish mumkin:

1. monogen kasalliklar - (monofaktorial, ya'ni bir omilli) bitta genning o'zgarishi tufayli kelib chiqadi.
2. poligen kasalliklar - (multifaktorial, ya'ni ko'p omilli) bir necha genning o'zgarishi tufayli kelib chiqadi.

Monogen kasalliklar Mendel qonunlariga to'liq to'g'ri keladi.

Agar odamda taxminan 100 ming gen bor deb taxmin qilsak, shuncha miqdorda gen ta'sirida hosil bo'ladigan irsiy kasalliklar bo'lishi mumkin. Hozirgi zamon ma'lumotlariga ko'ra bir genda kamida 500 nukleotid bo'lib, ular bir necha o'n, yuz marta mutatsiyaga uchrashi mumkin.

Gen kasalliklari oqsillarining shikastlanishiga qarab 3 guruxga bo'linadi:

I gurux strukturaviy oqsillarning shikastlanishi

II gurux-transport oqsillarining shikastlanishi

III gurux-fermentlarning shikastlanishi

Uchinchi gurux, ya'ni enzimopotiya nisbatan yaxshi o'rganilgan monogen kasallikdir.

Enzimopotiyalar ko'pincha ma'lum bir ferment bo'lmasligi yoki etishmasligi natijasida hosil bo'ladi va biokimyoviy reaksiyalarning susayishi yoki to'xtab qolishi olib keladi. Enzimopotiyalar tegishli fermentning sintezlanishi ta'minlab beradigan genlarning mutatsiyalarga uchrashi tufayli kelib chiqadi. Ko'pchilik hollarda enzimopotiyalar aqliy holoqlik bilan birga o'tadi.

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda uchrash nisbatan 0,1-0,5% ni tashkil qiladi. Ammo irsiy kasalliklar uchrashi nisbatan turli populyatsiyada va turli geografik xududda ancha farq qiladi. Bular bir qancha sabablarga: izolyatsiya, muxitning ta'siriga, tanlash omiliga bog'liq bo'ladi.

Qaysi bir moddalar almashinuvi buzilganligiga qarab bir necha guruhdagi gen kasalligi farq qilinadi. Uglevodlar almashinuvi, aminokislotalar, lipidlar, tsirkulyatsiyadagi oqsillar buzilishidan kelib chiqadigan (gemoglobinopatiya, oqsillar strukturasining buzilishi va boshqalar) irsiy kasalliklar.

Aminokislotalar almashinuvining buzilishi. Almashinuvning irsiy kamchiliklari orasida irsiy aminoatsidopatiya eng katta guruxni tashkil qiladi. Nasldan -naslga berilishi autosom- retsessiv tipda. Kasallikning rivojlanishi aminokislotalar katobolizmi yoki anobolizmga javob beruvchi u yoki bu fermentning etishmovchiligi tufayli yuzaga keladi.

Fenilketonuriya Bu kasallikni birinchi marta norvegiyalik vrach F.Fyoling 1934 yilda aniqlangan. Shuning uchun ko'pincha Fyoling kasalligi deb ham nomlanadi. Fyoling rivojlanishida orqada qolgan ikki bolaning siydigini biokimyoviy usulda tekshirib, ma'lum bir xidi borligi, ko'p miqdorda fenilpirovinograd kislotasi borilgini aniqlagan. (kasal siydigiga FeCl_3 qo'shganda yashil rangda bo'yalgan.). sog'lom odamda bu modda uchramaydi. Hozirgi kunda bu irsiy kasallik ekanligi aniqlangan. Irsiy kamchilik ovqat bilan kiruvchi fenilalaninni tirozinga katalizlovchi fenilalanin gidroksilaza etishmovchiligi natijasida yuzaga kelib ma'lum bo'ldi.

Bola tug'ilishining birinchi oylarida ko'pincha kasallik belgilari ko'rinmasligi mumkin, vazn jihatdan ham yaxshi rivojlanadi. Shunisi qizig'i, 90% bolalar oq sariq sochli, oq badan va havorang ko'zli bo'ladilar (uchrash chastotasi ko'pchilik evropoid irq'larga mansub). Ba'zi chaqaloqlar tug'ilgan kunidan boshlab bo'shashgan, uyquchan, zaif bo'ladilar, o'yinchoqlarga e'tibor bermaydilar, tovushlarga qayrilib qaramaydilar.

Kasallikning boshlang'ich belgisi qusishdan iborat. Bolaning 2,5 yoshidan boshlab boshqalarga nisbatan o'sishining to'xtashi ravshanroq bilinadi, bola tuyg'usi (emotsiya) pasayadi. Ular hech narsa bilan qiziqmaydilar, diqqatlari susayadi, ot-onalar va boshqa bolalarga intilmadilar, jismoniy rivojlanishi ham pasayadi. Kasal bolalarning o'tira olishi yoki turishi, yura boshlashi tengdoshlariga qaraganda ancha kechikadi. Bunday bolalarning tishi chiqishi 11-12 oylargacha kechikadi.

Fenilketonuriya bilan kasallangan bolalarda muskul tonuslari oshib ketishi sababli, gavda tuzilishi buziladi: ularning qo'llari bukilib, oyoqlari egilib qoladi. Bemorning yurishi qiyinalashdi, mayda-mayda hadam tashlab, tez-tez qolilib yuradilar. Bunday hol ustugi yana tutqanoq kasalligi qo'shiladi.

Kasallik nasldan - naslga autosom-retsessiv tipda o'tadi. Davoalsh yaxshi natija beradi.

Davosi: Dietoterapiya. Fenilalanin miqdori kamaytirilgan uglevod, mineral tuzi, vitaminlarga boy dieta buyuriladi.

Al'binizm Bu kasallik tirozin degan aminokislotani melanin pigmentiga aylantiruvchi tirozinaza fermenti bo'lmasligidan iborat. Ayrim bemorlarda melanin mutlaqo hosil bo'lmaydi yoki shu qadar kam miqdorda hosil bo'ladiki, odamning terisi, sochlari juda oppoq, ko'zlari esa qizil bo'lib qoladi (pigment yo'qligidan to'r pardaning qon tomirdari to'silmay qoladi). Yorug'likka qaray olmaslik va ko'zlarning odatdan tashqari rangda bo'lishi bunday odamlarni qora ko'zoynak taqib yurishga majbur qiladi. Ekvatorial Afrikada butun bir qabila albinoslar chaqlanib

qolgan. Amerikada ham to'liq albinizmli kishilar yashaydigan qishloq bor. Ular faqat kechisigina tirikchilik qilishadilar, kunduzi esa uylaridan tashqariga chiqishmaydi.

Amerikalik olimlar ularni tibbiy ko'rikdan o'tkazib turishadi. hozirgi kunda ular uchun teriga surtiladigan dori yaratilgan. Bu dori yordamida odam quyoshda 2 soat yurishi mumkin.

Klinik ko'rinishlari bo'yicha albinizm quyidagi shakllarda uchraydi.

1. Ko'z - teri albinizm
2. Ko'z albinizmi
3. Teri albinizmi

Ko'z teri albinizmning o'ziga xos xususiyatlari bor. Ulardan ko'pchiligi aftasom - retsessiv ko'rinishda nasldan -naslga beriladi. Ko'z albinizmi X-xromasoma bilan birikkan retsessiv belgi sifatida, nasldan naslga o'tadi.

Alkaptonuriya

Bu kasallikda fenilalanin va tirazin keyingi ko'rinishlarda o'tish jaroyoni buziladi. Fenilalanin xisobiga va ovqat bilan organizmga tushgan terozin normada R- gidroksifenilpiravinograd kislotasiga aylanadi. Bu esa ferment yordamida gomogentezin kisbotaga aylanadi. Kasallikda esa ferment sintezini belgilovchi gen mutatsiyaga uchragani uchun organizmda bu ferment juda kamayib ketadi. Natijada to'g'imalarda fiziologik suyuqliklarda gomogenetizin kisbotasi to'planib qoladi.

Bu kasallikda siydik tarkibidagi alkapton havoda oksidlanib qora rangda bo'yaladi. Yoshlikda kasallik sezilarsiz o'tib, yoshi ulg'aygan sari uning belgilari paydo bo'la boshlaydi. Bo'yinlardagi tog'aylar sariq binafsha rangda kiradi, quloq suprasi va burun tog'aylari qorayadi.

Davosi: parhez bo'lib, bemor fenilalanin va terazini ko'p bo'lgan ozuqali kam istemol qilish kerak. Katta dozaga S - vitamin beriladi.

Uglevodlar almashunivining buzilishi.

Uglevodlar almashunivining buzilishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar xilma xildir. Organizmdagi mono-di va polisaxaridlarni parchalovchi fermentning sintezida qatnashuvchi genning mutatsiyasi natijasida galaktozimiya, fruktozimiya fentozuriya, qanday kasalligi va boshqa kasalliklar yuzaga chiqadi.

Galaktozimiya

Bu kasallikdan uglevodlar almashinuvi buziladi. Bu kasallik jigar faoliyatining izdan chiqishida, to'qimalarda (qonda ham) galaktoza to'planib qolishiga bog'liq. Davo qilinmasa jigar tserrozi boshalanadi: hayot uchun muhim bo'lgan boshqa organlar ham patologik jarayonga qo'shiladi. Pirovar natijada kasallik oqibatida esipast bo'lib qolib barvaqt o'ladi.

Yangi tug'ilgan chaqaloqq sut olaboshlash bilan badani sarg'ayib, qayt qilaboshlaydi: dispektik o'zgarishlar paydo bo'ladi, tanasining massasi kamayib boradi. Kasallik barvaqt aniqlanganda 3 yashargacha bo'lgan bolalar sutsiz ovqatga o'tkaziladi, ya'ni ularning ovqatidan sutli masalliqalar chiqarilib tashlanadi. Bunday bolalar sutsiz ovqatga o'tkaziladi, va ular psixikasida o'zgarishlar kuzatilmaydi. Shu

kasallikka olib keladigan gen tashuvchanlik, ya'ni geterozigotalar soni o'rta xisobda 1: 70 mingni tashkil etadi.

Mukopolisaxaridozlar

Bu kasallik mukopolisaxarilar almashinuvining buzilishidan kelib chiqadi. Mukopolisaxaridlar lizasomalarda ko'plab to'planadi, chunki lizasomada ularni parchalovchi ferment bo'lmaydi. Bu kasallik bilan skelet bosh suyagi, ko'z, yuz va ichki organlar tuzilishi o'zgaradi va aqliy zaiflik kuzatiladi. Bular taloq, tog'ay, suyak ko'migi va boshqa to'qimalarda to'planib kom va siydikka ajralib chiqadi. Bu kasallik bilan og'rigan bolalar uzog'i bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin.

Hozirgi kunda mukopolisaxaridlar kasaligining 4 xili mavjud bo'lib, barchasi bir xil fenotipik ko'rinishni yuzaga chiqaradi. Mukopolisaxaridozlarning barcha turi aftosomadagi retsessiv gen orqali irsiyatga o'tadi.

1- tip Gurler sindromi deyilib, 1919 yili Gurler tomonidan ta'riflangan. Yangi tug'ilganda hech qanday tashqi belgilar bo'lib (faqat tana vazni ko'proq bo'ladi). 2-oyligidan boshlab tanasi yuz tuzilishi o'zgarib boradi. Og'zi ochiq xolda bo'ladi. Asosan 10 yoshlargacha yashaydi. L-idurolitaza fermenti etishmasligi va mukopolisaxaridlarni katabolizmining buzilishi natijasida kelib chiqadi.

2- tip Xanter sindromi deyilib, 1917-yil Xanter tomonida tariflangan. Bu kasallikda tug'ilgan bolada 1-2 yoshgacha hech qanday klinik belgilari hosil bo'lmaydi. Faqat ayrim xollarda tashqi nafas olish organlari riniti yoki makro va skafotsifaliya, kindik churrallari kuzatiladi. 2 yoshdan oshganda bo'y o'sishi sekinlashib tana terisi qalinlashib, kalta bo'yin va tishlar chiqishi kamayadi.

3- tip Sanfilipo sindromi deyilib 1963 yil Sanfilipo tomonidan ta'riflangan bu tip kasallik boshqalarga nisbatan ancha engil klinik ko'rinishga ega bo'lib bolalarni 2-3 yosh ba'zan maktab yoshigacha o'sishi normada bo'ladi. Keyinchalik bolalar psixasiga o'zgarishlar sodir bo'ladi.

4- tip Markio va Braylsford sindromi deyilib 1929 yili Markio va Braylsford tomonidan ta'riflangan. 2-yoshidan boshlab bo'yi o'sishi sekinlashib suyak defarmatsiyalari kuzatiladi.

Kadnli diabet kasalligi

Bu kasallik organizmda modda almashinuvi, asosan qand almashinuvi buzilishi natijasida kelib chiqadi. Diabet kasalligida qonda qand miqdori oshib ketadi. Qand siydik orqali ham ajrala boshlaydi. Qandning siydikdagi miqdori kasalning og'ir - yengilligini ko'rsatgichi xisoblanadi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlik

Organizm fenotipining qanday bo'lishi, undagi belgilarning rivojlanish darajasi, uning genotipiga hamda irsiy axborotning yuzaga chiqishi muhit sharoitiga bog'liq bo'lmay, balki tashqi sharoit o'zgarishi oqibati fenotipda yuzaga keladigan xili modifikatsion o'zgaruvchanlik deb ataladi. Bu turdagi o'zgaruvchanlik bir xil genotipga ega bo'lgan organizmlarda ularning har xil sharoitda yashashlari oqibatida namoyon bo'ladi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlik chegarasi organizmning genotipiga, irsiy xususiyatlariga bog'liq, organizmdagi byueliglarning tashqi muhit omillarining ta'sirida muayyan doirada genotipga bog'liq holda o'zgarish qobiliyatiga reaksiya

normasi deb ataladi. Organizmdagi belgilar modifikatsion o'zgaruvchanlikka moyillik darajasi bilan o'zaro fark kiladi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikka himoya quyonlari junining rangini misol qilib olish mumkin. Bu zotga mansub quyonlarining ko'zida pigment bo'lmaganligi uchun ko'zi qizil rangda bo'lib, tanasi oq junlar bilan qoplangan, lekin oyoqlari, quloqlari va dumidagi junlari pigment bo'lmaganligi uchun qora rangda bo'ladi. Bu belgilar faqat ma'lum muxit sharoitlaridagina yuzaga chiqadi. Quyonlarining getopi faqat rost haroratdagina pigment ishlab chiqarish mumkin. Shu sababli quyon tanasining qaysi qismida qon bilan ta'minlanish susaygan bo'lsa, o'sha qismida qora pigment paydo bo'ladi. Oq rangli quyon taansining ma'lum qismidagi junini qirib tashlasak va shu joydan junning o'sib chiqishini past haroratda olib borsak oq o'rniga qora junlar paydo bo'ladi. Agar quyonlarining qora rangi junlarini qirib tashlab, ularni issiq haroratli joyda bog'lsa, yangi hosil bo'lgan junlar yana oq rangda bo'ladi.

Genotipi bir xil bo'lgan monozigotali egizaklar har xil iqlim sharoitiga tushib qolsa, ularda ham har xil o'zgarish bo'lishi mumkin. Demak, belgilarning yuzaga chiqishi faqat genotipga bog'liq bo'lmasdan, shu genotipning qaysi muxit sharoitida bo'lishi ham bog'liqdir. Odam ko'zining rangi o'g'il yoki qiz bo'lib tug'ilishidan va boshqalar albatta genotipga bog'liq, lekin quyosh nuri ta'sirida teridagi pigmentning hosil bo'lishi miqdori atrof muhit sharoitiga bog'liq.

Belgining yuzaga chiqishi genotipning ma'lum bir tashqi muhit ba'siriga myilligiga bog'liq. Shuning uchun ma'lum bir joyda tarqalgan yuqumli kasalliklar bilan shu joy aholisiing hammasi ham kasal bo'lavermaydi. Kasallik genotipida shu kasallikka moyilligi bor kishilardagina yuzaga chiqadi.

Hayvon va odamlarda kuzatiladigan vaznning har xilligi, bo'yinning uzunligi ham modifikatsion o'zgaruvchanlikdir.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikka fenokopiyani (tashqi ko'rinishi o'xshashlik-fenonusxalanishni) ham olish mumkin. Fenokopiya - ma'lum bir genotipga bog'liq bo'lgan va tashqi muxit ta'sirida yuzaga chiquvchi o'zgarishning boshqa genotip bo'yicha yuzaga chiqadigan o'zgarishga o'xshash bo'lishi. Fenokopiya fizik, kiyoviy va biologik ta'sirlar hisobiga yuzaga chiqadi. Onada bo'lgan ayrim yuqumli kasalliklar (qizamik, toksoplazmoz) bolada har xil irsiy kasalliklarga o'xshash bo'lgan o'zgarishning sodir bo'lishiga olib keladi. Chunki ona organizmi shu embrionning o'sishida muhit hisoblanadi. Fenokopiyaning mavjudligi ayrim kasalliklarga tashxis qo'yishda qiyinchilik tug'diradi.

Masalan, tu'ilgan bolada ko'z gavharinig tiniq bo'lmasligi retsessiv irsiy kasallikning, qizamiq kasalligining yoki onaning homilador paytida onlashtiruvchi nurlar olganligi oqibati bo'lishi ham mumkin. Qizamik kasalligi natijasida yuzaga kelgan karlik (eshitmaslik) irsiy bo'lgan karlik kasalligiga o'xshash bo'ladi.

Kuzatilayotgn belgilarning o'zgarishini sonlar bilan ifodalab, ularning o'zgaruvchanligi to'g'risida to'liq tushuncha olish mumkin. Buning uchun o'rganilayotgan (son jihatdan) belgi ko'rsatkichi eng kichigidan boshlab eng kattasigacha, ketma-ket joylashtirilib chiqiladi, bunga variatsion qator deyiladi.

Odatda, son jihatidan o'rganilayotgan o'zgaruvchanlik ikkiga ajratiladi: uzlukli, uzluksiz. Uzluksiz o'zgaruvchanlikda har bir olingan son bir -biridan juda

kam farq qiladi. Agar ularni kichigidan boshlab bir qatorga joylashtirib chiqilsa, uzluksiz qator hosil bo'ladi. Shuning uchun, bu o'zgaruvchanlik uzluksiz deb ataladi. Bunga o'lchash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi. Masalan, odamning og'irligi, buyi vaxokazolar.

Uzluqli o'zgaruvchanlikda esa variatsion qatorda joylashtirilgan o'zgaruvchanlikning kattaligi bugun son bilan ifodalanadi. Shuning uchun bu o'zgaruvchanlik uzluqli yoki diskret deb ataladi. Bunga faqat butun sonlar sonlar bilan ifodalanadigan va sanash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi.

Xar ikkala o'zgaruvchanlikda ham belgilarni hisoblashning boshlanishi bir xil bo'lib, o'zgaruvchanlikning eg kichik va eng katta qiymatini, ya'ni o'zgaruvchanlik ko'lami aniqlanadi.

Guruhlarning bilim va ko'nikmalarini baholash me'zonlari.

86 – 100 ball	Talaba monogen kasalliklarni, etiologiyasini, klinikasini haqida to'liq ma'lumotga ega, mustaqil fikrlay oladi, hamda ularning klassifikatsiyasini, diagnostikasi va davolash prinsiplarini to'liq biladi. Genetik maslahat bera oladi. Mukovitsidozlarni fermentopatiyalardan yaxshi dif.diagnostika qila oladi.
71 – 85 ball	Talaba monogen kasalliklarni, etiologiyasini, klinikasini, klassifikatsiyasini, diagnostikasi va davolash prinsiplarini biladi. Genetik maslahat bera oladi. Mukovitsidozlarni fermentopatiyalardan dif.diagnostika qila oladi.
55 – 70 ball	Mavzuga oid savollarga o'rtacha darajadagi javob beradi, monogen kasalliklarni, etiologiyasini, klinikasini, klassifikatsiyasini, diagnostikasi va davolash prinsiplarini bilmaydi. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila olmaydi
0 – 55 ball	Monogen kasalliklarni, etiologiyasini, klinikasini, klassifikatsiyasini, diagnostikasi va davolash prinsiplarini haqida jada ham sayoz bilimga ega. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila olmaydi.

Amaliy mashg'ulot № 4

Mavzu: Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
----------------------------------	------------------------	--------------------------

Tayyorgarlik bosqichi (10 daqiqa)	7. Auditoriya tozaligini nazorat qilish 8. Talabalarning mashg'ulotga tayyorgaligini tekshirish 9. Davomatni tekshirish	Tinglaydilar
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot silaydalarini tayyorlash 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish • Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. • Meditsinskaya genetika dlya vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman -Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P.,Zaxarov A.F.,IvanovV.I.,Meditsina,1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., Əshonkulov O.Ə. Abu Ali Ibn Sino, 2000	Mavzuni yozib oladilar. Tinglaydilar.
2 – asosiy bosqich (60 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalanadi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzu bo'yicha berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga bo'linadilar. Tomosha qiladilar. Qatnashadilar. Tinglaydilar. Talabalar savollarga o'z nuqtai nazarlarini bildiradilar, qo'shimchalar qiladilar va savollar beradilar.
Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Eshitadilar. Xulosalarni yozib oladilar. Toshiriqni oladilar.

--	--	--

Mavzuga oid savollar

1. Tubulopatiya nima?
2. Tubulopatiyaning etiopatogenezi qanday kechadi?
3. Tubulopatiyaning klinik belgilarini ayting.
4. Mukopolisaxaridozlarning etiologiya, klinika, davolash prinsiplari.

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

“Doira stoli”

O'yin uchun kerak.

Savollar to'plami va vaziyatli masala, aloxida qog'ozda chiqarilgan

Har bir talaba va guruh uchun alohida bo'lish kerak

Toza qog'oz va ruchka

O'yin borishi.

Guruh 3 ta kichik guruhlariga bo'linadi (har bir kichik guruhga 4 talaba)

Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta ruchkani oladi.

Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.

Qatnashchilardan biri konvertdan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)

Har bir guruh uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak

Doiradagi hammaga list tarqatiladi.

Har bir talaba shu listga o'z javob variantini yozadi.

Talabalarga har bir savolga javob yozishga 3-min vaqt ajratiladi

Vaqt o'tgandan keyin, talabalar ishini o'qituvchilarga topshiradi

Barcha natijalar taxlili qilinib eng to'g'ri javob tanlab olinib, maksimal ball beriladi.

Taxlil qilish 15 min davom etadi

Barcha qatnashchilarga quyidagi ball qo'yiladi. Maksimal ball 0,8 ball

0,8-0,7 –“5”

0,6-0,4 “4”

0,4-0,1 “3”

0-“2”

Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ta'sir ko'rsatadi

Jurnalning pastki bo'sh qismiga o'tkazilgan o'yin belgilab qo'yiladi, guruh sardori imzo qo'yadi.

Talabalarning ishi o'qituvchi tomonidan saqlab qolinadi.

Doira stoli vaziyatli masalasida savollar to'plami

Tubulopatiya nima?

Tubulopatiyaning etiopatogenezi qanday kechadi?

Tubulopatiyaning klinik belgilarini ayting.

Mukopolisaxaridozlarning etiologiya, klinika, davolash prinsiplari.

Tubulopatiya kasalliklari klassifikatsiyasi, etiologiyasi, patogenezi klinik belgilari

Raxit kaslligi

Raxit etiopatogenezi

Raxit simptomlari

Raxitda suyakdagi o'zgarishlar

Rekonvalesensiya davrida raxit belgilari

Raxitni davolash

Raxit kechish jarayoni

Raxit profilaktikasi

Enzimlar haqida tushuncha bering

Mashg'ulot mazmuni

Raxit 2 yoshgacha bo'lgan bolalar orasida keng tarkalgan kasallikdir. Raxitni kechki rivojlanishi xollari xam uchrab turadi, bunday xolat skelet va tananing intensiv usish davriga tugri keladi. Raxit kasalligi juda avvaldan ma'lum bulib bunda Sorana Efeyskiy 98-138 yy. Bizning eramizdan avval va Galen (131-211 y bizning eramizdan avval) mexnatlari yodga olinadi. 1960 yil ingliz ortopedii F.Glisson raxit kasalligiga klinik va patologianatomik asos solgan. Ushbu kasallik Angliyada juda tez tarkalganligi sababli «Ingliz kasalligi» deb xam yuritilgan. Inglizcha nomi rickets ya'ni kadimgi inglizcha wricken suzidan kelib chikib, kiyshayish ma'nosini bildiradi, Glisson esa uzgartirib grekcha rachitis

V.Osner ma'lumotlariga Karaganda 1928 yil XX asr bolalarida Avstriya va Angliyalarda raxit kasalligi bilan taxminan 50-80% bolalar kasallanganlar. XX asrning birinchi yarmida Rossiyada 46-68% bolalar raxitga chalingan. Yilning kupismi kuyoshli kunlarga tugri keladigan Bolgariyada xam bir yoshgacha bulgan bolalar orasida kasallik 20%ni tashkil kilgan. Oxirgi yillarda raxit gudak bolalar orasida _____% dan _____%ni tashkil kiladi.

etiopatogenezi.

Klassik raxitning asosiy va kup sabablaridan biri bu vitamin Dni ozik-ovkat orkali organizmga Kirishi yoki terida uning etarlicha xosil bulmasligidir.

Raxit kasalligiga moyillik tugdiruvchi omillar.

Ona								tomonidan
1.Onaning	yoshi	(17	dan	kichik	va	35	dan	ortik)
2.Xomiladorlik								toksikozlari
3.Ekstragenital	patologiyalar(mod	almashinuv	kasalliklari,	oshkozon,	ichak	va	buyrak	patologiyalari)
4.Xomiladorlik	va laktatsiya davrida	ovkatlanish	etarlicha bulmasligi	(oksillar defitsiti,	Sa, R,vit.D,V1,V2,V6	defitsitlari)		
5.Kun	tartiblariga	rioya	kilmaslik(insolyatsiyani		etishmovchiligi,			gipodinamiya)
6.Asoratli								tugruk
7.Ijtimoyi-iktisodiy	sharoitning	nomutanosibli	gi (jumladan	bozor	iktisodiyotiga	utish		jarayonida)

Bola									tomonidan
1.Tugilgan	vakti	(iyun	oyidan	boshlab	dekabr	oylari	oraligida	tugilgan	bolalar)

2.Chala		tugilgan,		morfofunksional		etishmaganlik.
3.Tugilganda	tana	vazni	katta	bulishi	(4	kgdan ortik).
4.Birinchi	3	oylikda	«tana	ogirligining	keskin	ortishi».
5.Kukrak	suti	bilan	bokish,	lekin	emizuvchining	«eski» sut bilan bokishi.
6.Ona	suti	tarkibiga	moslashtirilmagan	sutni	aralashmalar bilan	erta sun'iy va aralash ovkatlantirish.
7.Toza		xavodan		etarlicha		foydalanmaslik.
8.Xarakat	tartibining	etarlicha	bulmasligi(kattik	yurgaklash,	LFK	va massajning yukligi).
9.Perinatal		entsefalopatiya	III	korinchaning		zaralanishi bilan.
10.Teri,	jigar	buyrak		kasalliklari,		malabsorbtsiya sindromi.
11.Tez-tez		URYuK		va	ichak	kasalliklari.
12.Tutkanokka	Karshi	dorilarni(fenobarbital		kabilar	va	boshkalar) kabul kilish.

Vitamin D ning almashinuvi juda murakkabdir. Xozirgi vaktida aniklanishicha vitamin D (xolekaltsiferol) ma'lum uzunlikdagi (280-310 mkm-Dorno nuri) ultrabinafsha nurlar ta'sirida terida xosil buladi. Uzbekistonda kuyosh nurlari asosan ultrabinafsha nurlarini saklaydi, Dorno nurlari diapazoniga kirmaydi. Bizning mamlakatimizda kuyosh nurining etarlicha bulganiga karamasdan raxit juda kup tarkalgandir. Bola terisida yaxshi ashroit vitamin D etarli mikdorda xosil buladi, kuyosh nuri etarlicha bulmagan sharoitda ob-xavoga boglik xolda (tez-tez tuman tushishi, bulut bulishi, atmosfera xavosini dim bulishi) yoki maishiy sharoitlar vitamin Dsintezi intensivligini kamaytiradi. Shuning uchun raxit bilan kasallanish ayniksa kuz va kish oylarida kishlok joylardagiga nisbatan ishlab chikarish tumanlarida yukorirokdir. Oshkozon-ichak traktiga vitamin D xolekaltsiferol(D3) xolda kiradi. Ushbu vitamin DZ xayvon maxsuoltilariga taalluklidir yoki ergokaltsiferol D2 dori preparatidir. Tana murakkab uzgarishlar yuli orkali jigarda va buyrakda Ushbu vitamin D yanada faol metabolitlarga aylanadi, bu esa Sa va R ni ingichka ichakda surilishi va suyaklarda Sa va R ni tuplanishiga imkon beradi. R-Sa gomeostazni kup komponentli regulatsiyasi asosan paratgormon, vitamin D va kaltsitonin tomonidan bajariladi. Sa va R gomeostazi buzilgan xollarda yukorida aytilgan almashinuv xodisalari turli xil (suyak kumigi, oshkazon-ichak kanali, jigar, buyrak) xujayralarida Sa ni ichki va tashki xujayralarida tezda tiklanishiga imkon beradi. Aytilgan a'zo va biokimyoviy tizimni funktsiya va strukturasini buzilishi turlixil gipokaltsemik xolatlariga olib keladi. Sa almashinuvi buzilishining asosiy zvenosini aniklash uchun Sa-R gomeostazini umumiy boshkarilishining chizmasini kuz oldimizga keltirishimiz kerak. Sa ning kondagi pastki chegarasi-2; yukorigisi-28 mmolG`l. Giopkaltsemiya xolat paratireoid gormonining sintezini tezda

aktivlaydi, bu esa Sa ni suyak tukimasidan kongra ajralib chikishini tezlashtiradi, shuningdek buyraklarda R ni ekskretsiyasi kuzatiladi, natijada buyrak kanallarida reabsorbtsiya pasayadi va Sa:R normal nisbat yuzaga keladi (normada bu 2:1 nisbatni tashkil kiladi).

Sa gomeostazining ikkinchi asosiy boshkaruvi bu vitamin D dir. Buning gomeostatik xarakati kondagi pasaygan Sa ni tiklashga karatilgan bulib va bu paratgormonga nisbatan sekin kechadi. Gipokaltsemiya sharoitida vitamin D suyakka ta'sir kilib paratgormonga xos bulgan ya'ni suyak tukimasida surilishini yaxshilaydi: osteoblastlar sonini oshirishga yordam beradi, suyakdan surilishi va kortikal porozlikni kamaytiradi. Kupgina organ xujayralar vitamin D3 retseptorlariga ega, bu esa xujayra ichi fermentativ regulyatsiyasini ta'minlaydi.

U yoki bu sabab natijasida yuzaga kelgan gipokaltsemiya murakkab patofiziologik protsesslarning birinchi zvenosi xisoblanadi. Gipokaltsemiya kalkonsimon oldi bezining faoliyatini aktivlaydi va paratgormon giperfunktsiyasini chakiradi xamda noorganik Sa ni suyaklardan chikarilishini ta'minlaydi. Shuningdek oshkozon-ichak trakti va buyraklarda uning joylanishi aniklanadi. Xususan Sa va R tuzlarining surilishi ingichka ichaklarda buziladi, fosfatlar va aminokislotalar surilishi buyrak kanallarida pasayadi. Natijada tezda gipofosfatemiya va gipoproteinemiya yuzaga chikadi, kondagi ishkoriy rezervni va atsidoz rivojlanishiga olib keladi. Shuningdek atsidozning ortib borishi strat xosil bulishi xisobigadir. Gipofosfatemiya organik tukimalardan R ni ajralishini tezlashishiga olib keladi. Birinchi navbatda bu fosfatidlarga, ya'ni mushak tukimasidagi trifosfatkislota xujayra va nerv uzagining mielin kavatiga taaluklidir. Kuzgalish protsessining ustunligi dimielinizatsiyaga boglikdir, sungra yakkol tormozlanish reaksiyasi bilan almashinadi. Mushak tukimasida energetik xajm buziladi va tonus pasayadi. Atsidoz universal mikrotsirkulyatsiya buzilishini chakiradi. Buning natijasida MNS va ichki organlarda patologik reaksiyalar ruy beradi, ayniksa uzining tuzilish buyicha kushimcha chikaruv organi bulib xizmat kiladi. Kon-tomir devori, shillik ishlab chikaruvchi oshkozon ichak trakti bezlari va upkaning porozligi oshadi, bularda moddalar almashinuvining oksidlanmagan maxsulotlari ortadi. Atsidozda yana vegetativ nerv sistemasining distoniyasi rivojlanadi, odatda vagotoniya ustunlik kiladi. Yakkol almashinuv buzilishlar avvaliga funktsional, sungra ichki organlarning ayniksa nafas va ovkat xazm kilish organlarining morfologik uzgarishlariga olib keladi. Immunologik ximoya pasayadi, shu katorida premorbid fon rivojlanadi va kasallikni chuzilib, ogir kechishiga yordam beradi. Sa, R almashinuvining uzgarishi natijasida osteogenez buziladi.

Klinik manzarasi.

Kasallik rivojlanishi yoki avjiga chikish kech kuz va kish oylariga tugri keladi. Kech baxor va yoz oylarida uzini uzi davolash kuzatilishi mumkin.

Sa va R almashinuvining buzilishi natijasida va vitamin D ni aktiv metabolit defitsitida MNS, suyak tukimasi, kupgina ichki organlar tomonidan uzgarishlar kuzatiladi. Odatda raxit kasalligining birinchi simptomi xayotning 1-2 oylarida namoyon buladiklinik manzaraning yakkol kurinishlari 3-6 oylariga tugri keladi. Raxitning xarakterli klinik kurinishi uning asosiy diagnostikasida xizmat kiladi. Umumiy kasallik bulganligi uchun, raxit turli xil simptomlari bilan namoyon buladi.

Raxitning boshlang'ich davrlaridagi simptomlar.

Markaziy	va	vegetativ	nerv	tizimi.
Bezovtalik , kurkuv, kuzgaluvchan, yoruglikdan ,		baland ovozdan chuchish,	uykuning buzilishi, terlash (yopishkok)teri	
namlikning oshishi, turgorning pasayishi,		issiklik toshishi,	ensa soxasidagi sochning tukilishi.	
Mushak tizimi,		qabziyat,	mushak	gipotoniyasi.
Suyakdagi				uzgarishlar
Katta likildok		chetlarining	biroz	chukkanligi.
Laborator				kursatkichlar
Sa konda norma, R konda norma yoki pasaygan, kondagi ishkoriy fosfataza kamaygan. Metabolik atsidoz.				Rentgenologik
uzgarishlar				
Odatda				aniklanmaydi.

Raxit kasalligi aloxida organlarning zararlanishi ketma-ketlikda namoyon buladi. kasallikning boshlangich klinik kurinmalari (kup terlash, uykuning buzilishi, ishtaxaning yukolishi, kizil dermografizm) birinchi oylarining oxiri, ikkinchi oylarining boshlarida ota-ona tomonidan kuzatilishi mumkin. Ushbu kurinmalar vegetativ buzilishlarga boglikdir. Bu tez orada MNS tomonidan uzgarishlarni keltirib chikaradi: notinchlik, yukori kuzgaluvchanlik, yoruglikdan, baland ovozdan chuchish kabilardir. Bola uykusi yomonlashib kup boshini yostikka ishkalaydi, natijada ensa sochlari tukiladi, kup terlaydi, ter xidlri nordon xarakterga egadir. Terida issiklik tosha boshlaydi. Xaraktaerli belgilaridan biri bu mushaklar tonusining pasayishi va kabziyatga moyillikdir, bu davrda suyak tomonidan uzgarishlar deyarli aniklanmaydi, fakatgina katta likildok chetlari chukkanligini aniklash mumkin.

Suyaklar rentgenografiya kilinganda uzgarishlar aniklanmaydi. Biokimyoviy tekshiruv utkazilganda kondagi Sa mikdori normada, biroq R ning kondagi mikdori pasaygan va uning siydik orkali ajralishi ortgan buladi. Boshlangich davrning davomligi urtacha 2-3 xaftadan 2-3 oygacha davom etishi mumkin va bu bolaning yashash garoit moyilliklariga boglikdir. Uz vaktida sababini aniklash va davolash bir necha xaftadan sung raxit kasalligini tulik tuzalishiga

erishish mumkin. Uz vaktida davo utkazilmasa suyakdagi uzgarishlar bilan kechishi mumkin. Ayniksa shu davrdagi intensiv usuchi suyaklar kuprok zararlanadi. Raxit kasalligida suyak tizimidagi erta belgilardan biri-bu KRANIOTABESDIR. Kupincha tepa suyaklarining orka kismi va ensa suyaklar, kamdan-kam xollarda boshka suyaklarning yumshab kolishi bilan kechadi. Yana bir xarakterli uzgarishlardan, bosh suyagining bitmagan joylarining chukkanligidir. Kupincha kraniotabes kup xollarda 6 oygacha bulgan bolalarda aniklanadi. Bundan tashkari raxit kasalligida immunitet pasayadi. Ushbu uzgarishlarga yukori va pastki nafas yullarining tez-tez yalliglanishi kasalliklari sabab buladi. Shu bilan bir katorda mushaklar gipotoniya xisobiga yurak chegaralarining xam kengayishi kuzatiladi. EKG uzgarishlarida tishlar voltajining pasayishi, P-Q intervalining uzayishi, QRS kompleksining kengayishi va sistolik kursatkichlari ortishi kuzatilishi mumkin.

Raxit kasalligining klinik ko'rinishi yaqqol namoyon bo'lgan davrlardagi belgilar.

Markaziy	va	vegetativ	asab	tizimi
Kup terlaydi. Umumiy xolsizlikning kuchayishi. Psixomotor rivojlanishdan orkada kolish.			Emotsional labillik.	Mushak tizimi
Mushaklar	gipotoniya	(tez-tez	kabziyat	bulishi).
«baka	korin».		Bugimlarning	uynab
		Diafragmaning	yukori	turishi.
Suyakdagi				uzgarishlar
Kraniotabes.Ensa suyagining yassilashishi. Boshning kvadratsimon bulishi . peshona va ensa dumboklarining kattalashishi				
«olimpik peshona», «egarsimon burun». Tishlar chikishini buzilishi (kiyshik va uz vaktida emas). Tishlashning buzilishi. kukrak kafasi deformatsiyasi (etiksion kukrak, «tovuk kukragi», kifoz, lordoz, skolioz). Pastki aperturaning uzgarishi (garrison etagi).				
Uzun naysimon suyaklarning kiyshayishi. Raxitsimon yassi toz , kovurgalarda tasbex. Bilaklarda bilakuzuk. Kul barmoklari orasida		marvarid		shodalari.
Laborator				kursatkichlar
Kondagi Sa va R mikdori pasaygan. Kondagi ishkoriyfosfataza ortgan. Siydikda R ning mikdori me'yorida yoki ortgan.				
Rentgenologik				kursatkichlar
Osteoporoz.	Metafizlarning		bokalsimon	kengayishi.

Shuni aytish kerakki, mushaklar gipotoniya va elektrolit uzgarishlar raxit bilan kasallangan bemorlarda oshkozon-ichak trakti motorikasi buzilishi va kabziyatga moyillik bilan kechishi mumkin. Korin oldi devori mushaklar gipotoniya xisobiga «baka» korin xarakteridagi uzgarishlarga olib kelishi mumkin. Kupchilik bemorlarda gipoxrom anemiya kuzatiladi. Suyaklarda yakkol deformatsiya va ichki organlardagi uzgarishlar xar doim xam kuzatilavermaydi, ogir kechgan shakldagisi aniklanadi. Oxirgi yillarda kam uchrayotganligi sababli tubulopatiyalar (raxitsimon kasalliklar) bilan differentsial tashxis utkazilmokda. Raxit

kasalligining engil shakli 1 yoshgacha bulgan bolalarning 60% dagina uzgarayapti. Rekonvalestsentsiya davrida umumiy axvoli birmuncha yaxshilanadi, vegetativ va nevrologik uzgarishlar yukoladi, kondagi Sa va R mikdori noamallashadi. Raxit kasalligini boshidan utkazgan va davolanmagan bolalar keyinchalik uishi va rivojlanishiga salbiy ta'sir kursatishi mumkin. Suyaklarda yakkol deformatsiya, skolioz, yassi tovonlik saklanib koladi. Goxida toz suyaklarining deformatsiyasi (yassi raxitsimon toz) rivojlanishi xam mumkin. Sut tishlarining , keyinchalik doimiy tishlarining kariesi tez-tez aniklanadi. Ogir xollarda kechganda esa xattoki usishdan orkada koladi. Maktab yoshida yakinni esa kura olmaslik miopiya rivojlanishi mumkin.

Rekonvalessensiya davridagi raxitga xos alomatlar.

<u>Markaziy</u>	<u>va</u>	<u>vegetativ</u>	<u>asab</u>	<u>tizimi</u>	
Terlashning	kamayishi.	Uykuning	tiklanishi.	Axvolining	tiklanishi.
<u>Mushak</u>					<u>tizimi</u>
Mushaklar	gipotoniyasi	kamayadi.	Bugimlarning	xarakati	ortadi.
Suyakdagi uzgarishlar.					

Bosh suyagining kvadratsimon shaklda bulishi. «olimpik peshona», «egarsimon burun». Tishlarning chikishini buzilishi. Tishlar kariesi, emal defekti. Kukrak kafasi deformatsiyasi. Pastki aperturaninig uzgarishi(«garrison egati»). Umurtka pogonasi deformatsiyasi (kifoz, lordoz, skolioz). Uzun naysimon suyaklarning kiyshayishi. «Raxitsimon yassi tos», kovurgalarda «tasbex». Bilak soxasida «bilakuzuk». Kul barmoklari bugimlar orasida marvarid shoxlari. Laboratoriya kursatkichlari

Konda Sa mikdori birmuncha pasaygan yoki me'yorida. Kondagi R mikdori me'yorida yoki ortgan. Ishkoriy fosfataza me'yorida. Alkaloz .

Rentgenologik uzgarishlar.

Suyaklarda	usish	zonalarining	notekis	zichlashishi.
------------	-------	--------------	---------	---------------

Raxit 1 darajasi ogirlikda kechganda MNS, mushak va suyak tizimi tomonidan uzgarishlar bilan xarakterlanadi. Raxit 2 darajali ogirlikda kechganda suyak va mushak tizimi tomonidan yakkol xarakterdagi uzgarishlar bilan namoyon buladi. Raxit 3 darajali ogirlikda kechganda bosh suyaklar asosini yumshab kolishi, ekzoftalm, burun egatining chukishi , olimpik peshona, kukrak kafasi va umurtka pogonasi deformatsiyasi, oyok suyaklarining epifiz kismining ingichkalanishi kuzatiladi. Raxit bilan kasallangan bolalarda tishlarining chikish vakti va chikish ketma-ketligi buziladi. Mushaklar gipotoniyasi yakkol kurinadi, korin xajmi kattalashadi, shuningdek, statik, motor funktsiyalarining (utirish, yurish, turish) rivojlanishi orkada koladi. Ichki organlar va tizimlarning funktsiyasi buzilishi kuzatiladi.

Kupgina xollarda gipoxrom anemiya rivojlanadi, bu Fe etishmovchiligi natijasida emas, balki eritrotsit membranalarining struktur-funksional uzgarishlar bilan boglikdir.

Raxit kechish jarayoni.

1.O'tkir- ko'pincha bolalarning birinchi yarim yilligida kuzatiladi.4 kg dan ortiq tugilagan bolalarda yoki xar oyda me'yoridan kup vazni kushadigan bolalarda uchraydi. Ushbu xolatda xarakterli:

-simptomlarning tez ortib borishi

-osteoid giperplaziya jarayonidan osteomalyatsiya jarayonining ustunlik kilishi.

2.Utkir osti kechuvchi-kupincha xomilda ichi yoki postnatal gipotrofiyali bolalarda, chala tugilgan bolalarda erta gudak yoshidagilarda, xayotining birinchi yarim yilligida vitamin D ni etarlicha dozasini kabul kilmaganlarda uchraydi. Bu xarakterlagadi :

-kasallikni asta sekin rivojlanishi ;

-osteoid giperplaziya simptomlarining osteomalyatsiya jarayonlaridan ustunlik kilishi.

Raxit utkir osti kechganda, utkir respirator kasalliklar bilan kechgan bolalarda utkir kechuviga utib ketishi mumkin.

3.Retsidivlanuvchi kechuvida-kasallik kechishining klinik kurinishi yaxshilanishi, yomonlashishi davrlari bilan kechadi.

4.Terapiya utkazmaslik yoki tulik davolanmaganda raxit uzluksiz-retsidivlanuvchi kechuviga ega bulishi mumkin.

Raxitga xos klinik kurinishlar:

-kraniotabes

-likildoklar va bosh suyagi choklarining bitishini kechikishi.

-peshonaning burtib chikishi (dunpeshona)

-tishlarning emalining defekti

-paypaslaganda bilaklarda raxitsimon bilakuzuklar

-O va X simon oyoklar kurinishi

-«tovuk» kukragi , «etikduz» kukragi.

-«garrison» egati

-kovurgalarda «raxitik» tasbexlar

Raxitni davolash

Raxit kasalligini davolash maksadida Sa-R almashinuvini yaxshilash, atsidozni yukotish. Vitamin D defitsitini yukotishga

karatiladi. Raxit kasalligini davolash kompleks asosida bulishi kerak. Bola uchun kun tartibini tashkil etish kerak, bu esa bolaning yoshiga mos xolda olib boriladi, xamda bola uchun ta'sir kiladigan yorugliklardan, kuchli shovkin-suronlardan mustasno kilish lozim. Ochik xavoda etarlicha sayr kildirish, uy xonalarini muntazam shamollatib turish kerak. LFK ,massaj, vannalar va ishkashlar muxim rol uynaydi. Agar bola kukrak suti bilan ovkatlantiriladigan bulsa, unda uning onasining ovkatlanishiga e'tibor kursatish kerak. Agar bola sun'iy ovkatlantirishda bulsa albatta moslashtirilgan aralashmani tanlash kerakki, bu ona sutiga yakin bulishi kerak va vitamin D3 ni uzida saklash kerak. Undan tashkari raxitni davolashda vitamin D3 ni kullash kerak. Odamda vitamin D3 ni davolash dozasi 2000-5000 XB kuniga, 35-40 kun mobaynida buyuriladi, sungra profilaktik dozasi 500x5 kuniga buyuriladi, buni 2 yil mobaynida xar kuni va 3-chi yili kishsh oylarida kabul kilishi kerak. Xozirgi kunda yangi, suvda eruvchi vitamin D3 chikarilgan (TERPOL, POLSHA) . Yogdagi eritmasiga nisbatan bir kancha afzalliklarga ega :
-OIT da tez suriladi (odatdagiga karaganda 5 marta tez)
-ta'siri davomlidir (suvda eruvchi vitamin D3 buyurilgandan sung ta'siri 3 oygacha saklanib turadi). Suvda eruvchi vitamin D3 tomchi xolda chikariladi (1 tomchisi 500 XB ga teng). Tekshiruv natijalaridan xulosa kilib aytganda bolalarda raxitni davolashda vitamin D3 ning effektivligi yukori.
Ushbu preparatning nojuya ta'siri yukdir.
Bundan tashkari raxitni davolashda tabiiy ovkatlantirishdagi va chala tugilgan bolalarga kaltsiy preparatlari buyuriladi. Kaltsiy preparatlari xayotning 1-chi va 2-chi yarim yilidagi bolalarga 3 xafta mobaynida buyuriladi. Sa glitserofosfatning dozasi 0,05 gr 2-3 marta kuniga, kaltsiy-glyukonat 0,15-0,25gr 2-3 marta kuniga. Xayotining 2- chi yilida kaltsiyga boy bulgan ozik ovkatlar bilan oziklantiriladi. Sa tuzlarining manbai tuxum puchogidir.
3G`1-4G`1 choy koshigida limon sharbati bilan aralashtirilib 1G`4 (suvda) yoki sitrat aralashmasi bilan birgalikda buyuriladi. Bu esa ichaklarda Sa va R ni uzlashtirishni yaxshilaydi va buyraklarda R ni reabsorbtsiyasini oshiradi (10-12 kun bir choy koshikda 3 maxal).
Kalkonsimon oldi bezining funktsiyasini normallashtirish va vegetativ buzilishlarni kamaytirish maksadida kaliy preparatlari kushiladi (panangin, asparkam) sutkasiga 10 mgG`kg xisobidan 3-4xafta mobaynida.
Metabolik jarayonlarni tezlashtirish maksadida kaliy-orotat 10-12mgG`kg. Sutkasiga karnitin-gidroxlorid (20 % suvdagi eritmasi 4012 trigidon 3 maxal 1-3 oy beriladi), buy, ogirlik kursatkichlarini yaxshilaydi, mushaklar gipotoniyasini, modda almashinuv jarayonlarni yaxshilaydi.
Raxit ogir kechgan bolalarga ATF 0,5 mg mushak orasiga 15-30 kun mobaynida kilinadi. Kompleks ravishda medikamentoz terapiya utkazilgandan sung LFK va massaj buyuriladi. Terapiya boshlangandan 1 oydan sung vannalar kabul kilinadi. Engil kasallangan bolalarga xvoyli vannalar tavsiya etiladi (10 litr suvga 1ch.k. ekstrakt 360S DA birinchi vanna kabul kilish 5 minut, keyingisi 8-10 minut davomiylikda 13-15 ta muolaja utkaziladi). Tuzli vannalar asosan xolsiz, kam xarakatli bolalarga (10 l

suvga 2 osh koshik dengiz yoki osh tuzi solinadi, birinchi vanna 3 minut keyingilari 5 minutdan 8-10 muolaja). Utli vannalar (sachratki, air ildizi, moychechak va boshkalar) buyuriladi. Vannalar bilan davolash yilda 2-3 marta olib boriladi. Dispanser nazorati ostida ogir kechgan xollarda 3 yil mobaynida turadilar. Ular xar kvartalda kuruvda bulishlari kerak. Spetsifik profilaktika 2 yil mobaynida kuz va kish oylarida, 3 yili esa fakat kish oylarida olib boriladi. Raxit kasalligi profilaktik karshi kursatma bula olmaydi. Vitamin D3, sung 2-3 xaftadan keyin vaktsinatsiya kilinadi.

Raxitni oldini olish

1. Antenatal (xomila davrida) bu spetsifik va nospetsifik bulishi mumkin. Nospetsifik profilaktika bola tugilmasdan ancha avval kilinadi. Xomilador ayol kun tartibiga rioya kilishi kerak. Kunduzgi va kechgi uykusi etarlicha bulishi kerak. Shunisi axamiyatliki xar kuni 2-4 soat ochik toza xavoda sayr kilishi, ratsional ovkatlanishi : ya'ni 180-200 g gusht, 100gr balik, 150 gr tvorog, 30gr pishlok, 500 ml sut yoki katik, xamda mikroelement va makroelementlarga boy bulgan ozik ovkatlar bilan oziklanish kerak.

Xavf guruxi bulgan xomilador ayollarga (nefropatiya, kandli diabet, gipertoniya, revmatizm) kushimcha xomiladorlikning 28-32 xaftasida vitamin D 1000-1500 XB sutkasiga 8 xafta mobaynida yil faslidan kat'iy nazar buyuriladi. Kish va baxor oylarida, shimoliy rayonlarda esa yil davomida vitamin D preparati urniga 1-2kurs UFO (1,4 biodozadan boshlab, sekin-asta 2,5-3 dozagacha oshiriladi). UFO xolekaltsiferolni endogen sinteziga yordam beradi.

2. postnatal-bola tugilgandan sung asosiy chora tadbirlardan biri bu tugri ovkatlantirishni tashkil kilishdir. 2 oygacha bulgan bolalar eng yaxshisi bu kukrak suti bilan bokishdir. Emizikli ayol kun tartibiga rioya kilishi va tugri ovkatlanish kerak. Polivitamin preapratlari, sut maxsulotlari muntazam iste'mol kilib turish kerak. Kukrak suti bilan bokilmagan xolatlarda kukrak sutini urnini bosuvchi moslashtirilgan ya'ni vitamin D3 saklovchi aralashmalar buyuriladi. Bolaning fizik rivojlanishiga va chinikishiga katta axamiyat berish kerak: bu toza xavoda sayr kilish, LFK, massaj, suvli muolajalar utkaziladi, sistematik olib boriladi : muntazam, uzok muddat, asta-sekin. Spetsifik profilaktika vitamin D orkali amalga oshiriladi, soglom vaktiga etib tugilgan chakalok uchun profilaktik toza 400-500 XB sutkasiga bu 3-4 xaftalikdan boshlab, kuz-kish-baxor oylarida beriladi va bolaning yashash sharoiti va xavf guruxi kasallikli bolalarga karabtayinlanadi. Spetsifik profilaktika chakaloklarga kuz-kish-baxor oylarida 1-chi va 2-chi yilida buyuriladi . Raxit xavfi bor bolalarga xar kuni vitamin D 1000XB kuz-kish-baxor oylarida 2 yil mobaynida buyuriladi. Birinchi darajali chala tugilgan bolalarga raxitning spetsifik profilaktik dozasi xayotining 10-14 kunidan boshlab 400-500XB sutkasiga xar kuni yozkunlaridan tashkari 2 yil mobaynida buyuriladi. 2-3 darajali chala tugilgan bolalarga 1000-2000XB sutkasiga xayotining birinchi yil mobaynida, 2 yili esa 500-1000XB sutkasiga yoz oylaridan tashkari buyuriladi. Raxitni spetsifik profilaktikasini vitamin D3 suvli eritmasida olib borgan ma'kul, ayniksa chala tugilgan bolalar uchundir, chunki ularda ichaklarda

fermentativ aktivligining etishmaganligi sababdir. Vitamin D3 profilaktikasiga karshi kursatmalar bulishi mumkin:
-Idiopatik kaltsiyuriya.

-Gipofosfatizm.

-MNS ning organik zararlanishi , mikrotsefaliya va kraniostenoz simptomi bilan. Likildok kichik ulchamda bulgan bolalar vitamin D buyurilishiga nisbiy karshi kursatmalarga ega. Ularga raxitni spetsifik profilaktikasi xayotining 3-4 oylaridan boshlab beriladi

Guruhlarning bilim va ko'nikmalarini baholash me'zonlari.

86 – 100 ball	Talaba irsiylangan fosfat diabet, tonidebrifankoni, Ellers-Danlo va beriktiruvchi to'qima moddalar almashinuvining buzilishi bilan kechadigan kasalliklarning haqida to'liq malumotga ega va ularning etiologiyasi, klinikasini, diagnostikasini va davolash prinsiplarini biladi. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila oladi.
71 – 85 ball	Talaba irsiylangan fosfat diabet, tonidebrifankoni, Ellers-Danlo va beriktiruvchi to'qima moddalar almashinuvining buzilishi bilan kechadigan kasalliklarning etiologiyasi, klinikasini, diagnostikasini va davolash prinsiplarini biladi. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila oladi
55 – 70 ball	Mavzuga oid savollarga o'rtacha darajadagi javob beradi, irsiylangan fosfat diabet, tonidebrifankoni, Ellers- Danlo va beriktiruvchi to'qima moddalar almashinuvining buzilishi bilan kechadigan kasalliklarning etiologiyasi, klinikasini, diagnostikasini va davolash prinsiplarini haqida to'liq bilmaydi. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila olmaydi
0 – 55 ball	Irsiylangan fosfat diabet, tonidebrifankoni, Ellers- Danlo

	kasalliklari haqida jada ham sayoz bilimga ega. Ularni bir-biridan dif.diagnostika qila olmaydi.
--	--

Amaliy mashg'ulot № 5

Mavzu: Multifaktorial kasalliklar

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (10 daqiqa)	1. Auditoriya tozaligini nazorat qilish 2. Talabalarning mashg'ulotga tayyorgaligini tekshirish 3. Davomatni tekshirish	Tinglaydilar
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot silaydalarini tayyorlash 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish • Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. • Meditsinskaya genetika dlya	Mavzuni yozib oladilar. Tinglaydilar.

	vrachey. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman -Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina 1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P.,Zaxarov A.F.,IvanovV.I.,Meditsina,1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., ʻOshonkulov O.ʻ. Abu Ali Ibn Sino, 2000	
2 – asosiy bosqich (60 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlarga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalanadi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzu bo'yicha berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlarga bo'linadilar. Tomosha qiladilar. Qatnashadilar. Tinglaydilar. Talabalar savollarga o'z nuqtai nazarlarini bildiradilar, qo'shimchalar qiladilar va savollar beradilar.
Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Eshitadilar. Xulosalarni yozib oladilar. Toshiriqni oladilar.

Mavzuga oid savollar:

1. Multifaktorial kasalligi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
2. Sindrom Dauna etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
3. Patau sindromida etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
4. Shershevskiy – Turner sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
5. Klaynfelter sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
6. Mashuq chinqirigi sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

“Zinama-Zina”

O'yin uchun kerak:

Mavzuga oid savollar mavjud kartochkalar (Kartochkalar soni gurux talabalari soni bilan mos bo'lishi kerak, har bir kartochkada 5 ta savol) sekundamer.

Ishni borishi:

O'yinning umumiy vaqti 45 minut

O'yin og'zaki ko'rinishda olib boriladi

Talabalar navbat bilan savolli kartochkalarni tortadilar. 3 daqiqa davomida har bir talaba 5 ta savolga og'zaki javob beradi

O'qituvchi to'g'ri javoblar sonini sanaydi

O'yinga hamma talabalar qatnashadi

To'g'ri javob berilmagan savollar taxlil qilinadi

talabalarning javoblari quyidagi shaklga baxolanadi: 5 ta to'g'ri javob 0,8 ball 4 ta to'g'ri javob 0,7 ball, 3 ta to'g'ri javob 0,5 ball, 2 ta to'g'ri javob 0,3 ball, 1 ta to'g'ri javob 0,1 ball

“Zinama-Zina”

o'yiniga Multifaktorial kasalliklar bo'yicha savollar

Mltifaktorial kasalliklari bor deb gumon qilishga imkon yaratuvchi assosiy belgilarni aniqlash.

multifaktorial kasalliklari etiologiyasi, patogenezi, haqidagi ma`lumotlarni to`plash
 multifaktorial belgilari va klassifikatsiyasini belgilash.
 Citogenetik va bioximiyaviy tekshirishlarga ko`rsatma
 multifaktorial kasalliklarni dastlabki tashxis qo`yish
 multifaktorial kasalliklar klinik manzarasini yoshga qarab o`zgarishini aniqlash
 Prenatal diagnostika va neonatal skrining usullarini ularga bo`lgan ko`rsatmalarni o`rgatish
 multifaktorial kasalliklarning klinik instrumental funktsional tekshirish usullarini o`rgatish
 multifaktorial kasalliklari bor bemorlarga vrach magistr malaxatiga ko`rsatma berish
 multifaktorial kasalliklari davolash bosqichlarini reabilitatsiya va dispanser nazoratiga olish
 Multifaktorial kasalligi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
 Sindrom Dauna etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
 Patau sindromida etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
 Shershevskiy – Turner sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
 Klaynfelter sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish
 Mashuq chinqirigi sindromi etiologiyasi klinikasi, patogenezi va davolash choralarini aytib berish

Mashg`ulot mazmuni:

Me`da va o`n ikki barmoq ichakning yara kasalligi

Me`da va o`n ikki barmoq ichakning yara kasalligi—sikl bilan davom etadigan surunkali kasallik bo`lib, oshqozon va o`n ikki barmoq ichakda yara paydo bo`lishi bilan kechadi. Yoki boshqacha ta`rif berish ham mumkin. Yara kasalligi—turli-tuman klinik manzara bilan va me`da yoki o`n ikki barmoq ichak shilliq pardasida gastroduodenal zonadagi sekretor trofik jarayonlarni tartibga solib turadigan nerv-gumoral mexanizmlarning buzilishi natijasida yara hosil qilish bilan siklli kechadigan kasallikdir. Shu sababli oshqozon shirasida pepsin va xlorid kislota ko`paygani holda, undagi shil-liqning himoya qilish xususiyati pasayadi va yara paydo bo`li-shiga olib keladi. Bu kasallik har xil yoshda, ayniqsa, 30—40 yoshda ko`p uchraydi. Aholining 5% i shu kasallikka chalinadi. Shaharlik aholi qishloqlardagiga nisbatan ko`p, erkaklarda ayollarga nisbatan 6—7 marta ko`p uchraydi.

Etiologiyasi. Kasallikning kelib chiqish sabablari ko`p bo`lganligidan (40 tagacha) bu kasallik polietilogik hisoblanadi. Bu sabablar 2 ta katta: asosiy va yordamchi guruhga bo`linadi. Asosiy sabablarga doir bir necha nazariyalar mavjud:

1. Mexanik nazariya: qattiq, dag`al, achchiq, sho`r, yomon chaynalgan ovqatning oshqozon shilliq qavatiga mexanik ta`siri

natijasida yara paydo bo'ladi.

2. Nevrogen nazariya: ruhan charchash, o'tkir va surunkali ruhiy kechinmalar, barotravma, bosh miyaning jarohatlanishi tufayli oshqozon va o'n ikki barmoq ichak faoliyatining buzilishi natijasida yara paydo bo'ladi.

3. Peptik nazariya: bunga, asosan, oshqozon shirasida xlorid kislota va pepsin ko'payadi, shu bilan bir qatorda, oshqozon shirasidagi shilliqning himoya qilish xususiyati kamayib, o'z-o'zini hazm qilishi kuzatiladi.



4. Infektsion nazariya, 1988- yilda aniqlangan spiralsimon bakteriya *Helicobacter pylori*ning oshqozonda yara hosil bo'lishida ishtirok etishi ilmiy tekshirishlarda isbotlandi.

Yordamchi sabablar:

1. Odamning tuzilishi va irsiy xususiyatlari, oshqozonda yordamchi shilliq bezlarining ko'payishi, qon gruhi, xususiyatlari.

alohida

2. Tashqi sharoit ta'siri (namlik, havo bosimi, harorat).

3. Tamaki chekish va ichkilik ichish.

4. Qo'shimcha kasalliklar (ovqat hazm qilish kasalliklari— jigar sirrozi va h.k.).

Kasallikning rivojlanish jarayoni yaxshi o'rganilmagan. Har xil sabablar natijasida miya qobig'i va gipotalamo-gipofiz tizimi faoliyatidagi o'zgarish (kortikoliberinni ko'p ishlab chi-qarish natijasida gipofizda AKTG gormoni ishlab chiqarish ko'payadi) natijasida vegetativ nerv tizimi parasimpatik qismi-ning faolligi oshadi. Vagotoniya oshqozon va o'n ikki barmoq ichak harakatini o'zgartiradi va oshqozon shirasini oshiradi. Bu sabablar organizmning irsiy-konstitutsional xususiyatlari bilan birga, kislota-peptik faoliyatining oshishiga olib keladi. Bunga buyrak usti bezining kortizol ishlab chiqarishi oshishi natijasida gastritning ko'payishi ham sabab bo'ladi. Yana buyrak usti bezi faoliyatining o'zgarishi oshqozon shilliq pardasining kislota—peptik ta'siriga qarshilik faoliyatini pasaytiradi, natijada shilliq pardaning regeneratsiya faoliyati pasayadi, shilliq kam ishlab chiqarilishi natijasida shilliqning xususiyati buziladi. Oshqozon harakatining buzilishi o'n ikki barmoq ichak yarasida uning ovqat moddalaridan bo'shashining tezlashishi, oshqozonda ko'p miqdordagi nordon suyuqlikning o'n ikki barmoq ichakka tushishiga olib keladi.

Oshqozon yarasi kasalligida harakat va evakuatsiya faoliyati buzilishi natijasida oshqozondagi ovqat evakuatsiyasining pasa-yishi va o'n ikki barmoq ichak bo'shlig'idagi ovqat moddalarining oshqozonga o'tishi kuzatiladi. O'n ikki barmoq ichak yarasida kislota-peptik faoliyatining oshish omili va oshqozonning bo'shalishi tezlashishi ahamiyatli bo'lganda, oshqozon yarasida esa regenerativ faoliyatning pasayishi, oshqozon bo'shashining pasayishi bilan shilliq modda himoya faoliyatining pasayishi katta ahamiyatga ega.

Kasallik turlari.

1. Klinik-morfologik belgilariga qarab: oshqozon yara kasalligi va o'n ikki barmoq ichak yara kasalligi.

2. Yaraning joylashishiga qarab: me'daga kirish qismida, chiqish qismida, kichik egrilik sohasida, o'n ikki barmoq ichak sohasi

3. Kasallikning kechishiga qarab: qaytalanishi, pasayib qaytalanishi, pasayishi.
4. Kasallikning og'ir-yengilligiga qarab: yengil kechadigan, surunkali (o'zgarmaydigan), kuchayib boradigan.
5. Asoratlariga qarab: asoratli, asoratsiz.

Asoratlari. Oshqozondan qon ketishi, penetratsiya, oshqo-zonning perforatsiyasi, o'smaga aylanishi, oshqozon va o'n ikki barmoq ichak stenozi.

Kasallik belgilari. Asoratlanmagan yara kasalligining asosiy belgisi og'riqdir. Ko'p bemorlarda me'da sohasidagi og'riq kuchli kechuvchi, sanchiqli bo'lsa, ba'zilarida kuchsiz va siquvchi og'riq bezovta qiladi. Og'riq belgisining ifodalanganligi yaraning chuqurligiga, me'da harakat faoliyatining buzilish darajasiga, bemorning o'ziga xos sezuvchanligiga bog'liq. Og'riq belgisining paydo bo'lishi mavsumiy bo'lib, ko'proq bahor va kuz oylarida kuzatiladi. Bu davrda kasallik ko'proq qaytalanadi. Og'riq xuruji paytida bemorlar majburiy holatni (qoringa yotib, oyoqlarni qorni tomonga bukib, oldinga engashib) egallashga harakat qiladilar va bunda og'riqning biroz pasayishiga erishadilar.

Yara kasalligida og'riq ma'lum darajada takrorlanib, kunning ma'lum vaqtlarida kuzatiladi va ovqatlanishga bog'liqdir. Ovqatlanish bilan bog'liq og'riqning erta, kech, och qoringa va tungi turlari kuzatiladi. Ovqatlanishdan keyin qisqa muddatda (20—30 daqiqada) paydo bo'ladigan erta og'riqlar me'da yara kasalligiga xos. Och qorinda bezovta qiladigan, tungi va kech (ovqatlanishdan 1,5-3 soat o'tgach paydo bo'ladigan) og'riqlar o'n ikki barmoq ichak yara kasalligiga xos bo'lib, ovqatlanish og'riqni pasayishiga olib keladi. Natriy gidrokarbonat va boshqa antatsid dorilarni qabul qilish ham og'riqlarni kamaytiradi. Yara kasalligining og'riqsiz turi mavjudligini ham yodda saqlash lozim. Yara kasalligidagi og'riq qator dispeptik belgilar: ko'ngil aynishi, qusish, jig'ildon qaynashi, kekirish, qabziyat bilan kechadi. Yara kasalligi bilan og'rigan bemorlarda ishtaha yo'qolmaydi, ammo ovqatlanish bilan doimiy takrorlanuvchi og'riq tufayli bemorlar ovqatlanishdan yuz o'giradilar. Shu sabab-li kasallik qaytalanish davrida bemorlar yana ham ozib ketadilar. Bemorlar ko'zdan kechirilganda ularning ozg'inligi, asa-biylashganligi, ko'p terlashga moyilligi, ifodalangan qizil, ba'zan ba'zi bemorlarda oq dermografizm aniqlanadi. Til ko'zdan kechirilganda uni karash qoplaganligi, yorilishlar, trofik o'zga-rishlarini aniqlash mumkin.

Rentgen nuri bilan tekshirilganda yara kasalligining asosiy belgisi - „tokcha“ belgisi bemorlarning 3/4 qismida aniqlanadi. Yara kasalligini aniqlashda gastroduodenofibroskop bilan tekshirish-ning ahamiyati muhim. Laboratoriya tekshirish usullaridan najas-da yashirin qonni muntazam aniqlash ahamiyatli. Qonashni aniqlash yara kasalligi qaytalanganligidan dalolat beravchi belgi hisoblanishi mumkin.

Hozirgi vaqtda diagnostika maqsadlarida peritoneoskopiya (laporoskopiya) - qorin bo'shlig'i o'rganlarini laporoskop yordamida

koʻzdan kechirish qoʻllanilyapti.

Davolash. Oshqozon yarasi bilan ogʻrigan bemorlar yara xuruji kuchaygan bosqichda kasalxonada davolanadilar. Kun tartibiga, ovqatlanish tartibiga qattiq rioya qiladilar. Parhez ovqatlar buyuri-ladi (№-l,a.v. parhezi).

Yara kasalligida oqsil, yogʻ, uglevodlar, vitaminlar, mikro-elementlar fiziologik meʼyorda boʻlishi shart. Ovqatlanish kuniga 5 marta buyuriladi. Ovqatlar yaxshi qaynatilgan, maydalangan va bugʻda pishirilgan boʻlishi kerak. Yogʻliq goʻsht, baliq, shoʻrvalar, sabzavot va qoʻziqorin quyuq qaynatmalar, pishirilmagan, maydalanmagan va shoʻr taʼmli sabzavot va mevalar, tuzlangan va dudlangan meva va goʻsht mahsulotlari, achchiq, xamir mahsulotlari, qora non, sovuq ichimliklar, muzqaymoq, tarkibida koʻp miqdorda SO₂ saqlagan mineral suvlar isteʼmol qilish taqiqlanadi.

Dori-darmonlar bilan davolash quyidagi asosiy yoʻnalishlarda olib boriladi:

— markaziy asab tizimi faoliyatini yaxshilovchi, tinch-lantiruvchi, uyqu chaqiruvchi;

— ortiqcha ishlab chiqarilgan xlorid kislota pepsinni neytrallash va biriktirib oluvchi;

— oshqozon va oʻn ikki barmoq ichak harakati va oʻtka-zuvchanligini yaxshilovchi;

— shilliq himoya qavati faoliyatini koʻpaytiruvchi;

— shilliq qavat toʻqima elementlari regenerativ xususiyatlarini oshiruvchi va distrofik yalligʻlanish jarayonini kamaytiruvchi.

— campilobacter piloriga qarshi antibakterial davolash.

M—xolinolitiklar (atropin, metatsin, platifillin va boshqalar)

tayinlanadi. Bu dori moddalari ogʻriqni qoldirishda yordam beradi. 0,1% atropin eritmasidan 0,5—1ml, 0,1% li metatsin eritmasidan 0,2 ml, platifillin eritmasidan 1—2 ml, kuniga 2—3 marta, ovqatdan 30—40 minut oldin buyuriladi.

Gastrotsepin xlorid kislota ishlab chiqarishni 10—12 soatga pasaytiradi. Bir sutkada 75—100 mg, kuniga 2 marta buyuriladi. U 4—5 haftada yaraning chandiqlanishiga olib kelib, boshqa modda-lar singari nojoʻya taʼsirga ega emas, shuning uchun uni glaukoma, yurakning ishemik kasalligi, xafaqon kasalligi, nevrosteniya va boshqa kasalliklar bilan kechganda ham qoʻllash mumkin.

Gistamin N₂ retseptorlarning sezuvchanligini kamaytirish maqsadida simitidin, ranitidin va famotidinlar qoʻllaniladi.

Parvarishi. Poliklinika shifokori kuzatuv ostida boʻlgan bemor tayin qilingan dori-darmonlar va mineral suvlarni ichish bilan birga gigiyenik tavsiyalarni ham bajarishi: yaxshi chaynab yeyishi, sutkasiga kamida 8—9 soat uxlashi, tishlar ahvolini kuzatib borishi, zarur boʻlganda protez tishlar qoʻydirishi kerak. Ratsional kun tartibiga rioya qilish lozim: har kuni sof havoda sayir qilish (kamida 1 soat), fizkultura mashqlari kompleksini bajarishi lozim.

Bemor meʼda va oʻn ikki barmoq ichakni yara kasalligidan parhezga uzoq vaqt qatʼiy ravishda, hatto ahvoli yaxshilangan-dan keyin ham amal qilgan taqdirdagina xalos boʻlishi mumkin. Bemor oʻzini soppa-sogʻ his qilishi mumkin, biroq kasallik remissiya fazasiga oʻtgan, biroq, umuman, tugatilmagan boʻladi. Parhez buzilganda kasallik qoʻzishi mumkin. Yara kasalligiga qarshi

ovqatlanish kursi bir oy: bemor 10-12 kun parhez №-1 a, 10-12 kundan keyin parhez №-1 b, so'ngra parhez №-1 oladi. Maksimal darajada ehtiyot qiladigan parhezlar №-la va №-1 b og'riqlar va dispeptik hodisalarning (zarda qaynashi, achchiq kekirish, ko'ngil aynishi) to'xtashiga yordam beradi. Ratsionga o'simlik moyi kiritish ichak funksiyasiga yaxshi ta'sir etadi (qabziyatni yo'qotadi). Me'da va o'n ikki barmoq ichakning yara kasalligi bilan kasallangan bemorlar mehnatga layoqatli bo'lganlaridan keyin ham uzoq vaqtgacha (1 yildan 3 yilgacha) parhez qilib yuradilar. Turli-tuman ovqatlar yeyishga davolovchi shifokor ruxsatidan keyingina o'tish lozim.

Yara kasalligi sababli operatsiyaga ko'rsatmalar xirurg bilan hamkorlikda belgilanadi, asoratlari xirurgik davolanadi. Tibbiyot hamshirasi parhez buzilishining oldini olishi kerak. Bemorda „kofe quyiqasi“ aralashgan va „qatronsimon“ axlat paydo bo'lganda (qon ketish belgilari) bu haqida shifokorga xabar qilishi lozim. Yara kasalligida davo qilishning muhim shartlariga to'g'ri parhez rejimini tayinlash, bemorning ishtahasi yaxshi bo'lishi to'g'risida g'amxo'rlik qilish va og'iz bo'shlig'ini qunt bilan par-varish qilish kiradi. Tibbiyot hamshirasi bemor har gal ovqatdan so'ng og'zini chayishini kuzatib borishi lozim. Buni u mustaqil bajara olmasa, hamshira og'iz bo'shlig'ini birorta dezinfeksiya qiladigan eritma bilan artib qo'yadi. Og'iz bo'shlig'ini baloncha bilan yuvsa ham bo'ladi. Yuqori jag' tishlarini artishda quloqoldi bezining chiqaruv yo'liga infeksiya tushirmaslik uchun lunjini shpatel bilan tortib turish kerak.

QANDLI DIABET.

Qandli diabet ko'p tarqalgan kasalliklardan bo'lib, ichki sekresiya bezlarini Zaharlanishi oqibatida kelib chiqadi.

Etiologiya va patogenezi. Qandli diabet me'da osti bezi pankreasning yetarli miqdorda insulin ishlab chiqarmasligi natijasida paydo bo'ladi. Dastlab rus vrachi L. V. Sobolev 1902 yilda me'da osti bezini Langergans orolchalarida ishlanib chiqadigan gormon-insulin qonda qand miqdorining bir tekisda bo'lishini ta'minlovchi muhim omil ekanligini, ana shu orolchalar faoliyatining buzilishi, qandli diabetni kelib chiqishiga sabab bo'lishini ko'rsatib o'tdi. Hozirda qandli diabetga faqat Langergans orolchalarining faoliyati bo'zish-gina emas, balki gipofizdagi yetishmovchilik va boshqa endo-krin bezlari funksiyasining bo'zilishi ham sabab bo'lishi mumkinligi aniqlandi. Qo'rqish, uzoq muddat tashvishlanish, jismoniy mehnat bilan kam shug'ullanish qandli diabetni paydo bo'lishida muhim omillardan biri hisoblanadi.

Belgilari. Kasallik ko'pincha sekin-asta rivojlanib boradi. Bemor xatto o'zida bu kasallik paydo bo'la boshlagan-ligiga ishongisi ham kelmaydi. Kasallikni dastlabki belgilaridan biri siydik ajralishining ko'payishi natija-sida bemor ko'p tashna bo'lishidir. Keyin a'zoyi badani bo'shashib, bemor tez charchaydigan, tajang bo'lib qoladi. Ozib ketadi va kam qonlik belgilari namoyon bo'ladi. Kasallikning asosiy belgilaridan biri qandli diabetni og'ir formasida siydik ajratish ko'payib sutkasiga 3-5 litrga

yetadi. Siydik-dagi qand miqdori esa 3-10% xatto undan ham yuqori bo'lishi mumkin. Siydikda qand bo'lishi, siydikni solishtirma og'irligi 1030-1050 gacha bo'lishiga olib keladi.

Qandli diabetda to'qimalar faoliyati susayib ketadi. Natijada badandagi xatto kichik bir jarohatni bitishi ham qiyinlashib, ekzema va chipqon paydo bo'lishiga olib keladi. Qandli diabetni yengil va og'ir formasi bo'lib, yengil formasida siydikda qand bo'lmaydi, og'ir formasida esa xatto bemor ozig'ida uglevodlar bo'lmasa ham, siydikda qand bo'ladi. Qandli diabetni yengil formasi yillab davom etishi va bemorga xech qanday xalal bermasligi mumkin. Og'ir formasida esa bemor butunlay xoldan toyishi, xatto insulin bilan davolash ham yordam bermasligi mumkin. Qandli diabetda boshqa kasalliklar (masalan, sil) qo'shilib ketishi oqibatida bemor diabetik komadan halok bo'lishi mumkin.

Qandli diabet modda almashinuvi, asosan, uglevod alma-shinuvi buzilishiga olib keladigan insulin yetishmovchiligi bilan bog'liq kasallik.

Etiologiyasi. Qator omillar: irsiyat, semizlik, haddan tash-qari ko'p ovqat yeyish, rahiy va jismoniy zo'riqish, oshqozon osti bezining o'smasi, zahm, sil va hakazolar ahamiyatga ega.

Patogenezi. Diabetning hamma alomatlari organizmda in-sulin yetishmovchiligi bilan bog'langan. Insulin yetishmov-chiligi birlamchi yoki ikkilamchi bo'lishi mumkin. Pankreatik yetishmovchilikda oshqozon osti bezining B hujayralarida insulin sekretsiyasi va sintezi buziladi. Pankreasdan tashqari yetishmovchilikda insulin me'yordagi miqdorda ishlab chiqa-riladi va sintez qlinadi, lekin uning faoliyati pasayadi.

Diabetda semirish muhim o'rin tutadi, chunki bunda yog' kislotalarining miqdori ortadi, ular insulin faolligini pasay-tiradi. Insulin yetishmovchiligi giperglikemiyaga olib keladi. Giper-glikemiya ketidan glukozuriya rivojlanadi, u buyrak koptok-chalarida glukoz filtratsiyasining ortishi va kanalchalarda uning qayta kam so'rilishi bilan bog'liq. Glukoza konsen-tratsiyasining ortishi natijasida kanalchalarda birlamchi siy-dikning osmotik bosimi ortadi va suvning qayta so'rilishi buziladi, poliuriya vujudga keladi. Organizmning suvsizlanishi, chanqoqlik polidipsiyani keltirib chiqaradi. Yog' almashinuvinin buzilishi, yog' parchalanishining kuchayishi va ko'p miqdorda erkin yog' kislotalari hosil bo'lishi bilan tushuntiriladi, ular jigarga to'planib, yog'ga aylanadi va jigarni yog' bosishga olib keladi. Ko'p miqdorda yog' kislotalari parchalanishi natijasida keton tanachalari paydo bo'ladi. Keton tanachalar markaziy nerv sistemasiga tonik ta'sir ko'rsatadi, kislota ishqor muvozanati asidoz tomonga o'zgaradi. Natija-da natriy, kaliy, magniy ionlarining organizmdan chiqib keti-shiga imkon yaratiladi, bu esa muskul to'qimasining, shu jum-ladan, miokardning holatiga ta'sir etadi. Insulin tanqisligida oqsillar sintezi buziladi, shu jumladan, antitanalar ham kamayadi, bu organizm reaktivligi pasayishiga imkon yaratadi, yaralar sekin bitadi.

Qandli diabetda oqsillar sintezining buzilishi qon-tomir yetishmovchiligiga sabab bo'ladi. Qandli diabetda xolesterin sintezi

ko'payadi.

Klinikasi. Kasallikning dastlabki alomatlari umumiy bo'ladi. Shikoyatlari - endokrin buzilishlar: poliuriya, polidipsiya, tez charchash, quvatsizlik, mehnat qilish qobiliyatining buzilishi va boshqalar, ba'zan glukozuriya va giperglikemiya kuzatiladi. Kasallikka xos belgilardan yana biri ozib ketish yoki semirish hisoblanadi. Poliuriya. Bunda siydik miqdor me'yoriga nisbatan ko'-payib, 2,5-3,0 litrdan 5-10 litrgacha yetadi. Agar bemor bunga ahamiyat bermagan bo'lsa, undan necha marta hojatga borgani va har gal qancha siydik ajralgani, uning miqdori va rangi so'raladi. Diabeti bor bemorlar siydik yo'li kasalliklaridan farqli o'laroq, oz-ozdan siydik ajratadi. Siydik miqdori tungiga nisbatan kunduzi ko'p bo'ladi. Shunga mos ravishda glukozuriya ham kunduzi ko'p, siydigi yopishqoq bo'ladi. Polidipsiya. Kuchli chanqoq kasallikka xos belgi hisoblanadi. Dastlab bemor uni sezmaydi, u kuniga 2-3 litrdan ortiq suv ichadi. Sababsiz terlaydi, qizib ketadi, hatto ishtaha kuchli bo'lsa ham, ozish rivojlanaveradi. Ba'zi bemorlarda semirib ketish kuzatiladi. Semirish deb vaznning me'yordan 20% ortib ketishiga aytiladi. Polifagiya Doimiy yuqori ishtahada bo'ladi. Bunday bemorlarni „ovqat ishqibozlari“, „ovqatni qizg'anadiganlar“, deb atashadi. Moddalar almashinuvi buzilishi natijasida kelib chiqadigan keyingi guruh belgilar: adinamiya, lanjlik, asteniya hisoblanadi. Bu belgilar ko'pincha bemorlarni bezovta qiladi va ular doimo shifokorga shikoyat qilib turadilar. Adinamiya (quvvatsizlik) asta-sekin, boshqa belgilar qatori zimdan rivojlanadi. Ozgina jismoniy harakat qilganda yengil charchash paydo bo'ladi. Dam olgandan so'ng ahvol yaxshilanadi. Muskul charchashi og'riq xurujlari va oyoq-qo'llarining sal-pal titrashi bilan namoyon bo'ladi.

Kasallikka xos belgilardan yana biri teridagi va to'qimalardagi ba'zi bir o'zgarishlar hisoblanadi. Bu o'zgarishlar moddalar almashinuvi sindromining yomonlashishi yoki yaxshilanishi bilan paydo bo'lib va yo'qolib turadi. Shikoyatlardan yana biri teri qichishi hisoblanadi. Qichishish ko'pincha jinsiy a'zolar sohasida va orqa chiqaruv teshigi atrofida bo'ladi. Uzoq vaqt tuzal-maydigan, qaytalanadigan, odatdagi muolaja bilan davolab bo'lmaydigan chipqonlar diabet bilan birga kechishi mumkin. Ekzemalar, dermatozlar, soch mikroblari, tirnoqlarning trofik yarasi kuzatilishi mumkin. Diabetda jarohatlar sekin bitadi, ichki a'zolar shikastlanishiga xos qator belgilar paydo bo'ladi. Oshqozon-ichak yo'llari tomonidan: og'iz qurishi, kuchli chan-qash kuzatiladi. Bemorlar og'zida shirin ta'm paydo bo'ladi. Tishlari qimirlab, tushib ketadi. Yurak-qontomir sistemasida turli o'zgarishlar: atero-sklerozning xilma-xil joylashishi, yurak sanchig'i, miokard infarkti, qo'l-oyoq tomirlari shikastlanishi (oyoq-qo'llarning uvushishi, achishishi, oyoqning sovqotishi va boshqalar) belgi-lari kuzatiladi. Asab sistemasi tomonidan nevrirlar, polinevrirlar kelib chiqadi. Ko'rish, jinsiy a'zolar ishi buziladi. Bemorning hayot tarzini so'rab-surishtirish vaqtida kasallik rivojlanishidagi o'zgarishlar sog'lig'idagi chetga chiqishlarni so'rab-surishtirish kerak, chunki ular diabetdan oldin yoki u bilan birga kechadi. Atrof-muhit sharoiti: kasallik ko'pincha moddiy jihatdan yaxshi ta'minlanmagan oiladagi odamlar orasida, ko'proq shahar aholisi o'rtasida rivojlanadi. So'rashda ovqatlanish xususiyati,

yeydigan ovqatning miqdori, uning kaloriyasi, bemorning turmush tarzi, ixtisosi, o'tkir yoki surankali ruhiy shikast-lanishlar bilan bog'liqligiga ahamiyat berish kerak.

Irsiy omil 10-50% hollarda ta'sir etadi. Otasi va onasi kasal bo'lsa, kasallanish xavfli bo'ladi, ulardan biri yoki boshqa qarindoshlari kasal bo'lsa, xavf kamroq bo'ladi.

Streptokokkli infeksiya, gripp, epidemik parotit (tepki), o'tkir va surankali pankreatit, kalla suyagining, miyaning shi-kastlanishi, qorindagi jarohatlar katta ahamiyatga ega. Bemorni diqqat bilan ko'rish bemorning vazni ortganligini yoki u ozgan-ligini, charchoqlik sezayotganligini aniqlashga imkon beradi. Lunjning yoki peshonaning o'ziga xos to'q pushtirangga bo'ya-lishi kasallikka xos belgi hisoblanadi.

Og'iz bo'shlig'i - lablari, tili, halqum shilliq pardalari quruq. Ko'pincha stomatit, gingivit, tish kariyesi, paradontoz kuzatiladi. Yurak-qon tomir sistemasini tekshirganda EKGda o'zgarishlar va toj tomirlarning aterosklerozi aniqlanadi. O'pka tomonidan bronxitlar, zotiljam, sil uchraydi. Oshqozon shirasining kislotaliligi pasayadi, jigar kattalashadi. Buyrakda simptomatik arterial gipertenziya, proteinuriya, retinopatiya, surankali piyelonefrit, buyrakning aterosklerozi rivojlanishi mumkin.

Ko'zda retinopatiya, katarakta kuzatiladi. Terida chipqon, xo'ppozlar izi, chandiqlar bo'lishi, teri burmalarida bichilish, ekzema, epidermofitiya bo'lishi mumkin.

Qandli diabet alomatlari qanchalik namoyon bo'lmasin kasallikka tashxis qo'yishda, albatta, qondagi qand miqdorini aniqlash katta ahamiyatga ega. Glukoza miqdorini nahorda yoki kunning istalgan vaqtida aniqlash mumkin. Agar nahordagi miqdor 6,7 mmol/l (120 mg%) yoki undan ortiq (200 mg%) bo'lsa, demak bu qandli diabet borligini bildiradi. Kasallikning klinik belgilariga qarab, qondagi glukoza miqdoriga hamda berilayotgan davoga qarab qandli diabetning yengil, o'rtacha, og'ir turlari farqlanadi. Kasallik yengil kechganda qon va siydikdagi o'zgarishlar uncha katta bo'lmaydi. Odatda, qondagi glukoza miqdori 7,8 mmol/l (140 mg%) dan ortmaydi, kasallikning asoratlari bo'lmaydi, bemorlar ish qobi-liyatlarini saqlab qoladilar.

Kasallik yengil kechganda qand miqdorini pasaytiruvchi preparatlar qo'llanmasdan, faqat parhez yordamida qondagi glukoza miqdorini me'yorda saqlab turish mumkin. Kasal-likning yengil turi, asosan, II turdagi diabet bilan og'rigan semiz kishilarda uchraydi, I turdagi diabetda esa kamdan kam aniqlanadi. Vaqt o'tishi bilan ko'pincha bemorlar yaxshi davo-lanmasligi natijasida kasallik og'irlashib, o'rtacha og'irlikdagi turga o'tadi.

Qandli diabet o'rtacha og'irlikda kechganda qondagi glukoza miqdori 14,0 mmol/l (250 mg%) gacha ko'tariladi, uncha og'ir asoratlar bo'lmaydi, bemorning ish qobiliyati birmuncha pasayadi. Kasallikning bu turida faqat parhezning o'zigina yordam bera olmaydi. Qondagi glukoza miqdorini saqlab turish uchun parhez bilan bir qatorda, qand miqdorini pasaytiruvchi dorilar ichish, sutkasiga 60 TB gacha insulin qabul qilish zarur bo'ladi.

Qandli diabet og‘ir holda kechganda qondagi glukoza miqdori ancha yuqoriga, 14,0 mmol/l (250 mg%) dan yuqoriga ko‘tariladi, bemorda diabetning og‘ir asoratlari mavjud bo‘lib, ularning ish qobiliyatlari pasayadi yoki butunlay yo‘qoladi. Kasallikning bu turida qondagi glukozani me‘yorida saqlab turish uchun sutkasiga 60 TB dan ortiq insulin talab qilinadi. Qandli diabetning yuqorida keltirilgan ochiq klinik shakli namoyon bo‘lguncha yashirin bosqichni o‘taydi. Kasallikning yashirin davri I turdagi diabetda juda qisqa, II turdagi diabetda ancha davomli bo‘lib, bir necha yillarga cho‘zilishi mumkin. Yashirin diabeti bo‘lgan bemorlarni ko‘pincha hech narsa bezovta qilmaydi, kasallikning belgilari deyarli bo‘lmaydi. Qondagi glukoza miqdori me‘yorida ushlab turiladi. Siydikda qand bo‘lmaydi. Ba‘zi bir bemorlarda bu davrda teri ostiga yiringli yara chiqishi, milklarning yallig‘lanib, tish tushib ketish hollari uchraydi. Bu holat yashirin diabet bor deb gumon qilishga asos bo‘ladi. Yashirin diabet organizmning glukozaga turg‘unligini aniqlash orqali topiladi. Buning uchun tekshirilayotgan odam 10-14 soat ovqat yemasdan, ertalab och qoringa glukoza miqdorini aniqlash uchun barmog‘idan qon topshiradi, so‘ngra 250-330 ml suvda eritilgan 75 gr glukozani 5-15 minut davomida ichadi. Glukoza ichganidan 2 soat o‘tgach, qondagi glukoza miqdori yana qaytadan aniqlanadi. Yashirin diabetda och qoringa tekshirilgan glukoza miqdori 6,7 mmol/l (120 mg%) dan kam bo‘ladi. Glukoza qabul qilingandan 2 soat o‘tgach, tekshirilgandagi glukoza miqdori 7,8 mmol/l (140 mg%) ga teng yoki undan yuqori, ammo 11 mmol/l (200 mg%) dan oshmaydi. Laborator tekshiruvida. Sutkalik siydikdagi qand miqdori, sutkalik siydikdagi diurez va nisbiy solishtirma og‘irlikka qaratilgan holda qand va keton tanachalarini aniqlash kerak. Sutkalik diurez siydikdagi qandning foiz miqdori va qabul qilingan uglevod miqdorini tekshirish orqali uglevod balansi aniqlanadi. Olingan ma'lumotlar davolashda hisobga olinadi. Suv-tuz almashinuvining buzilishi aniqlanadi. Qonda kaliy, natriy, ishqor zaxirasi aniqlanadi (me‘yorda 55-70 hajm %). Asidoz diabet komasi yaqinlashayotganligini bildiradi. Giper-xolesterinemiya, giperglikemiya ham kuzatiladi. Asoratlari.

1. Diabet komasi. Diabet komasi qandli diabetning og‘ir asorati bo‘lib, organizmda insulin miqdorining yetishmasligi natijasida vujudga keladi. Insulin tanqisligi yuz berganda yog‘laming parchalanishi kuchayib, qonda zaharli nordon hosilalar ko‘payadi, natijada ketoatsidoz deb yuritiladigan chuqur o‘zgarishlar sodir bo‘ladi. Bu holatda qand miqdori ancha yuqori bo‘lib, siydik bilan birga, ko‘p miqdorda qand ajra-lib chiqadi, siydik miqdori ham bir necha marotaba ko‘payadi. Ko‘p siyish natijasida tana suvsizlanadi, bu esa bemorning asta-sekin hushdan ketishiga sabab bo‘ladi. Bu holat diabet komasi deb ataladi. Diabet komasi bir yoki bir necha kun davomida asta-sekin rivojlanadi. Awaliga bemor o‘zida kuchayib borayotgan holsizlik va charchoqni sezadi. Og‘zi qurib, chanqog‘i sira bosilmaydi, juda ko‘p suv ichadi. Bemor nafas olganda undan aseton hidi kelib turadi. Ba‘zan qorin og‘rig‘i va qayt qilish hollari ham kuzatiladi. Bemor atrofga befarq bo‘lib, savollarga noto‘g‘ri javob beradi, fikri chalkashib boradi va asta-sekin hushini yo‘qotadi. Nafas olish awaliga tezlashib, keyin sekin va chuqur bo‘ladi. Tomir urishini aniqlash qiyin bo‘ladi.

2. Diabet angiopatiyalari Diabet angiopatiyalari qandli diabetning qon tomirlariga beradigan surankali asorati bo'lib, ular ikki turga - diabet angiopatiyalari va makroangiopatiyasiga bo'linadi. Mayda qon tomirlarning, ya'ni kapillarning qandli diabet ta'sirida o'zgarishi diabet mikroangiopatiyasi deyiladi. Bunda mayda qon tomirlar devori qalinlashib, ularning ichki yuzasi g'adir-budur bo'lib, qon oqishi qiyinlashadi, bu mayda tomirlarning bekilib qolishiga sabab bo'ladi. Ba'zan qon tomir devorlarining mo'rt bo'lib qolishi natijasida ba'zi tomirlar ken-gayib, xaltachalarni hosil qiladi. Mo'rt bo'lgan tomirlar yorilib, atrof to'qimalarga qon quyilishi mumkin. Bu ko'pincha ko'z tubi to'r pardasida yaqqol ko'riladi. Ko'z to'r pardasidagi kapillar tomirlarning o'zgarishi natijasida ko'z xiralashadi. Ko'rish qobiliyatining bu susayishini ko'zoynak taqish bilan ham tuzatib bo'lmaydi. Ba'zi hollarda ko'z qon tomirlaridagi o'zgarishlar ko'rlikka olib kelishi mumkin. Diabet ta'sirida ko'z tubi to'r pardasidagi o'zgarishlar diabet mikroangiopatiyasi ichida eng ko'p uchraydigan tur hisoblanadi. Qandli diabet bundan tashqari yana buyrakka ham zararli ta'sir qiladi. Ko'pincha diabet nefropatiyasi mikroblar keltirib chiqargan surunkali yallig'lanish (surunkali piyelonefrit) bilan birga kechadi. Bu holat diabet nefropatiyasining kechishini og'ir-lashtiradi. Qandli diabeti bor bemorlar buyrakda biroz o'zgarish sez-ganda darhol uni davolash chorasini ko'rishlari, siydiklarini tez-tez umumiy tekshirtirib turishlari kerak.

Davosi. Qandli diabet organizmda insulin yetishmasligiga bog'liq bo'lgani sababli, davolash organizmga insulin yubo-rishga asoslangan. Kasallikning yengil darajasida insulin qo'lla-nilguncha diyetoterapiya o'tkaziladi (9- stol). Insulin ikki turga bo'linadi: 1) ta'sir muddati qisqa yoki oddiy insulindir; 2) ta'sir muddati uzaytirilgan insulin. Insulinning ta'sir kuchi 6-8 soat-ga boradi.

Uzoq muddat ta'sir qiladigan insulin qatoriga protamin rax insulin suspenziyasi, rax insulin kristall suspenziyasi kiradi. Insulinni qorin, yelka, son terisiga yuborish mumkin. Insulindan tashqari qand miqdorini pasaytiravchi dorilar ham mavjud, bularga: butamid, oranil, maninil va adebitlar kiradi. Qand miqdorini pasaytiravchi dorilar ko'pincha, ertalab va kechquran ovqat iste'mol qilayotgan vaqtda qabul qilinadi. Diabetik kora. Qonda qand miqdorining ortishi, organizm-da moddalar almashinuvi barcha turlarining buzilishi nati-jasida turli xil zaharli moddalar miqdorining ko'payishiga bog'liq. Koma holatining vujudga kelishiga sabab: noto'g'ri davolash, parhezni buzish, asabiylashish, homiladorlik, turli infeksiyon kasalliklar, operatsiyalar.

Shoshilinch yordam ko'rsatishda darhol biryo'la 50-100 TB insulin yuboriladi, 50 TB teri ostiga, 50 TB venaga. Keyinchalik hushsizlik holati davom qilaversa, insulinni 20-30 TB teri ostiga har ikki soatda, sutkasiga taxminan 200-300 birlik kiritish kerak. Insulin bilan bir vaqtda 20-30 ml 40 % II glukoza eritmasi vena ichiga yuboriladi, bundan tashqari, 600-800 ml 5% II glukoza eritmasi teri ostiga yuboriladi. Asidozni kamaytirish uchun fiziologik eritmani glukoza va soda bilan (50 g glukoza,

25g natriy bikarbonat, 1000 g fiziologik eritma) tomchili klizma qilinadi. Kollapsga qarshi kurashish uchun kamfora, kofein, kordiamin buyuriladi.

Gipoglikemik koma. Gipoglikemik koma diabeti bor bemorlarga insulin dozasini ko'p yuborish natijasida vujudga keladi. Insulin kiritilgandan so'ng, odatda, 1-2 soat o'tgach yuz beradigan keskin darmonsizlik, ko'p terlash oyoq-qo'llarning titrashi, isitma sezgisi, bosh aylanishi, bosh og'rig'i, yurak urishi, ochlik his qilish, rang o'chishi gipoglikemiyaning asosiy alomatlaridan hisoblanadi. Agar bemorning hushi joyida bo'lsa, 50-100 g non va 1-2 chaqmoq qand yediriladi yoki bir stakan shirin choy ichiriladi. Behush holatdagi bemorga 50 ml 40% glukoza eritmasi venaga yuboriladi. Agar u hushiga kelmasa, 5-10 minut o'tkazib teri ostiga 500-600 ml 5%li glukoza eritmasi va 0,5-1 ml 0,1% adrenalini eritmasi takror yuboriladi. Parvarishi. Bemorni statsionarda o'ziga o'zi ukol qilishni o'rgatish o'rinli. Shprisdan qanday foydalanish kerakligini, unga qanday qilib insulin olinishini hamshira bemorga ko'rsatib beradi va bemorni sterillik qoidalariga rioya qilishga o'rgatadi. Dastlab bemor hamshiraning ko'z o'ngida o'ziga inyeksiyalar qiladi, hamshira uning xatolarini tuzatib turadi. Qandli diabeti bo'lgan bemor ovqatni qat'iy belgilangan soatlarda yeyishi, ovqat yeyishning insulin inyeksiyalari bilan bog'liq holda olib borilishiga aniq rioya qilishi kerak. Diabetli har bir bemorga terming yiringli kasalliklari profilaktikasini qunt bilan ta'minlash kerak, chunki diabetda ularga moyillik bo'ladi. Bemor vannada issiq suv bilan sovunlab cho'milishi, ich kiyimlarini, ayniqsa, yozda badan terisi ko'p terlaydigan paytlarda muntazam alish-tirib turishi kerak.

NEFRIT (buyrak yallig'lanishi) kasalligida asosan buyrak koptokchalarining tomirlari zararlanadi. O'tkir nefrit ko'pincha anginadan so'ng yoki streptokokklar qo'zg'atadigan yuqori nafas yo'llari xastaliklaridan keyin vujudga keladi. Ba'zida esa o'pka yallig'lanishi, difteriya, toshmali terlama, ich terlama, tananing o'ta sovqotishi tufayli ham paydo bo'ladi. Nefrit boshlanishida tanaga shish keladi, arterial bosim ko'tariladi. Shish ertalab yuzda paydo bo'lib, kechga yaqin kamayadi. Keyinchalik butun badanga tarqala boradi. Siydikda oqsil, eritrotsidlar, gohida leykotsitlar aniqlanadi. Dastlabki ikki-uch kun ichida siydik miqdori sezilarli ravishda kamayadi. Bemorlar kasalxonada davolanishadi. Tuzalish davrida va keyinchalik ham sovqotish hamda juda toliqishdan ehtiyot bo'lgan ma'qul.

PIELONEFRIT (buyrak jomining yallig'lanishi) mustaqil kasallik sifatida rivojlanadi, ya'ni ko'pincha siydik ajralishini qiyinlashtirishga sabab bo'ladigan siydik-tanosil xastaliklari asorati sifatida yuzaga keladi. Pielonefrit asosan buyrak to'qimasiga mikroblar kirishidan paydo bo'ladi. Mikroblar uretrit yoki tsistitga chalingan bemorning siydik nayi bo'ylab yuqoriga ko'tariladi. Yoki tanada yallig'langan joylar bo'lganida (masalan, angina, tonsillit, tishlar chiriganida) infektsiya qon tomirlaridan borib buyrakka kiradi. Et uvishishi, titrab-qaqshash, tana haroratining keskin ko'tarilishi, qattiq terlash, belning bir tomonida yoki umurtqa pog'onasining ikki yonida og'riq turishi, ko'ngil aynashi, qayt qilish, og'iz qurishi, mushaklarning bezillab og'rishi singari noxush xolatlar pielonefritga xos belgilar sanaladi. Siydik tekshirilganda unda leykotsitlar va mikroblar ko'pligi aniqlanadi. Shuni

aytish kerakki, surunkali pielonefrit yillar davomida hech qanday belgisiz kechishi mumkin, uni faqat siydikni tekshirish yo'li bilangina aniqlash mumkin. Belning bir oz og'rib turishi, sal isitma chiqishi va bosh og'rig'i unchalik kuchli bo'lmagani uchun bemor do'xtirga ko'rinmasdan yuraveradi. Lekin surunkali pielonefrit vaqti-vaqti bilan kuchayib, o'tkir turga o'tadi, bunda albatta tegishli muolaja olish zarur. Aks holda buyrakning siydik ajratish funktsiyasi o'zgaradi, buyrak to'qimasi ham asta-sekin ishdan chiqadi. Natijada tana azotli chiqindilar bilan zaharlanadi.

MASLAHAT VA TAVSIYLAR:

- To'g'ri ovqatlanish buyrak tosh kasalligini davolashning muhim omilidir. Agar buyrakda urat tuzi toshi bo'lsa, bemor sutli va o'simlik mahsulotlaridan iborat taomlarni eyishi kerak. Fosfat tuzlari toshi paydo bo'lganida esa go'shtli taomlar iste'mol qilgani ma'qul. Bunda sut va o'simlik mahsulotlaridan voz kechish lozim. Shuningdek, buyrak toshi kasalligi bor kishilarga loviya, no'xat, mosh, qalampir, qovurilgan va dudlangan taomlar qat'iy taqiqlanadi.

- Pielonefritni davolashda faqat shifokor buyurganidek ovqatlanish, muhimi tuzni kamroq iste'mol qilish zarur.

- Nefritga chalingan bemorlar og'ir jismoniy mehnatdan, sovqotishdan va asabiylashishdan o'zlarini ehtiyotlashlari shart. Shuningdek, bunday bemorlar dispanserda vrach nazoratida bo'lishlari, yuqumli kasalliklardan saqlanishlari darkor.

- Siydik tosh xastaligi, nefrit, pielonefrit singari buyrak kasalliklari bilan og'riganlar tanani chiniqtirib borishlari va streptokokklar qo'zg'atuvchi tonzillit, faringit, angina singari yuqumli dardlardan juda ehtiyot bo'lganlari ma'qul.

TABIBLAR MUOLAJASI

- Sarimsoqni pishirib turp urug'i bilan birga iste'mol qilinsa, buyrak toshining tushishiga yordam beradi.

- No'xatni ezib, choynakda quyuq damlab ichib turilsa, buyrak va qovuqda paydo bo'lgan toshlar tushadi.

- Yuz gramm tomirli petrushka va bir dona kattaroq sel derey tomirini mayda to'g'rab, unga yuz gramm asal va bir litr suv qo'shiladi, so'ngra past olovda qaynagunicha aralashtiriladi. Uch kun tindirib qo'yiladi. Keyin yana bir litr suv qo'shib qaynatiladi. Sovimasdan dokadan suziladi. O'n kun davomida ovqatdan oldin uch oshqoshiqdan ichilsa, buyrakdagi qum yuvilib tushadi.

- Buyragida yallig'lanish bor bemorlar qovoq urug'ini damlab ichsalar, foyda qiladi. Shuningdek, qovoqning etini xomligicha ezib suvi chiqariladi va kuniga yarim stakandan ichib turiladi. Bu muolaja qovug'i va buyragida qum, tosh bo'lganida foyda qiladi, u erdagi yallig'lanishlarni tuzatadi.

- Vitamin K etishmaganida ham buyrak xastaligi kelib chiqishi mumkin. Shuning uchun ham tarkibida vitamin K (filloxinon) bo'lgan mahsulotlar (ismaloq, karam, qichitqining yashil qismi)dan iste'mol etib turish lozim.

Buyrak kasalliklari

Bu kasalliklarning asosiy simptomlari badanga shish kelishi, qon bosimining ko'tarilishi (gipertoniya), siydik tarkibining o'zgarib qolishi, unda oqsil, eritrositlar, leykositlar paydo bo'lishidir. Buyrak parenximasining o'tkir yallig'lanish kasalliklari – nefronning koptokcha va kanalcha apparatini zararlantiradigan kasalliklarda badanda shishlar paydo bo'ladi.

Shish tez paydo bo'lib boradi, ko'pincha odamning yuzidan boshlanib, gavdasiga qo'l oyoqlariga o'tadi. Ba'zida bo'shliqlarga suv to'planadi ya'ni istisqo paydo bo'ladi. Shish paydo bo'lgan joy terisi oqarib turadi. Buyrakka aloqador shishlar paydo bo'lishi jihatidan olganda kapillyarlar o'tqazuvchanligi buzulishi va qon plazmasida oqsil miqdori kamayib qolishiga bog'liqdir. Buyrak kasalliklarida arterial bosimning ko'tarilib ketishi buyrak ichida gemodinamika buzulishi, buyrak to'qimasida ishemiya paydo bo'lishiga aloqadordir.

Gipertoniya azob beradigan bosh og'riqlari paydo bo'lishi bilan birga davom etib boradi, yurak chap qorinchasiga tushadigan nagruzkani keskin kuchaytiradi va yurak astmasi tutib qolishiga sabab bo'lishi mumkin. Buyrak kasalliklarida siydikni tekshirib ko'rish juda muhim ahamiyatga ega, bundan sutkalik siydik miqdorini, siydikning nisbiy zichligi reaksiyasini, unda oqsillar bor yoki yo'qligini, siydik cho'kmasi tarkibini bilib olsa bo'ladi. Buyrak kasalliklari aksari siydikda oqsil (al'buminuriya) va shuning natijasida silindrlar paydo bo'lishi bilan birga davom etib boradi. Buyrak parenximasining o'tkir yallig'lanishlarida, buyrak va siydik yo'llari o'smalarida, qovuq, siydik yo'llari shilliq pardasining turli kasalliklarida siydikda laxtalar, qirtga o'xshash ipiripirlar ko'rinishida qon paydo bo'lishi (gematuriya), qon siydikni ba'zan go'sht seli ko'rinishiga kiritib qo'yadi (makrogematuriya) yoki siydik cho'kmasining mikroskopda tekshirib qaraganda ko'rinadigan bo'ladi (mikrogematuriya).

Siydik chiqarish yo'llari, buyrak jomlari, qovuqning yallig'lanish kasalliklari siydikda leykositlar, yiring paydo bo'lishi bilan birga davom etadi (piuriya). Qovuq bo'shalib turishi maromining o'zgarib qolishi, tunda chiqadigan siydik miqdorining ko'payib ketishi (nikturiya) va shu bilan bir qatorda Zemnitskiy sinamasi (q) bilan aniqlanadigan har bir siydik partiyasi nisbiy zichligining kam bo'lib chiqishi buyraklar konsentratsiyon funksiyasining buzilganidan darak beradi. Buyrak kasalliklarining keyingi davrlarida odatda buyrakning azotni ajratib berish funksiyasi buzilib boradi, bemorning venasidan naxorga olingan qonni qoldiq azotga tekshirib ko'rish yo'li bilan shu funktsiya buzilganligi tasdiqlab olinadi. Normada qondagi qoldiq azot miqdori 14,3 - 28,6 mmol/l ni tashkil etadi. Buyraklarning azotni ajratib berish funksiyasi buzilganligi tufayli qonda qoldiq azotning ko'payib ketishi (azotemiya) organizmning oqsillar almashinuvi mahsulotlari bilan asta –sekin zaharlana borishiga va ro'y–rost uremiya klinik manzarasi paydo bo'lishiga olib keladi. Azotli chiqindilarni me'da –ichak yo'li ajratib chiqarib, yetishmay turgan buyrak funksiyasining o'rnini bir qadar to'ldirib boradi, lekin bunda azotli chiqindilar me'da va ichak shilliq pardasining ta'sirlanib borishiga, bemor qusib, ichi surib turishiga sabab bo'ladi. Buyrak parenximasining o'tkir kasalliklari ba'zan miyada qon aylanishi

izdan chiqib qoladi, odamning ko'ngli aynib qusishi, ayni vaqtda bosh og'riq, arteriyal bosimning ko'tarilib ketishi shunga bog'liq bo'lishi mumkin.

Buyragida o'tkir yoki sezilarli darajada qo'zib qolgan xronik kasalligi bor bemor kasalxonada yotib davolanishi kerak. O'rindan turmay yotishi shart. Odamning gorizontal holda issiq o'ranib yotishi buyrak tomirlarining kengayishiga yo'l ochadi va buyrak ichidagi gemodinamikani yaxshilaydi. Bundan tashqari o'rindan turmay yotish organizm energiya sarflarini va zararlangan buyrak to'qimasiga tushadigan nagruzkani kamaytiradi. Hamshira bemorning hech o'rindan turmay yotishini juda ko'z –quloq bo'lib qarab turadi, shu qoidani buzish, ortiqcha jismoniy aktivlik qilish o'tkir formadagi kasallikning tuzalmaydigan xronik formaga o'tib ketishiga sabab bo'la olishini bemorga tushuntirib beradi.

Buyrak gemodinamikasini yaxshilash uchun bel sohasiga qo'lyiladigan grellalar ko'rinishidagi quruq issiqlikdan foydalaniladi. Chiqadigan siydik miqdori keskin kamayib ketganida (oliguriyada) bel sohasiga deatermiya buyuriladi yoki vishnyovskiy usuli bo'yicha novokain bilan paranefral blokada qilinadi. Bu muolajalarning ikkalasi ham buyrakda qon aylanishini yaxshilaydi, diurezni ko'paytiradi. Paranefral blokada qilishda hamshira vrachga qarashadi, asbob va dori - darmonlarni tayyorlab beradi, blokadan keyin bemorning ahvoriga qarab boradi.

Parhezga amal qilib borish buyrak kasalliklariga davo qilishning asosiy metodlaridan biridir. Hamshira bemorga buyurilgan yeb – ichish rejimiga bemorning amal qilishini kuzatib boradi. Badanga ancha shish kelishi va gipertoniya bilan birga o'tadigan o'tkir buyrak kasalliklarida 1 – 3 kun davomida hech narsa yeb – ichmaslik yoki suyuqliklarni cheklab qo'yib, ho'l mevalar bilan glyukoza berib turish tavsiya qilinadi. Birinchi holda bemor hech narsa yemaydi va ichmaydi, venasini vitaminlar bilan birga glyukoza yuborib turiladi. Ana shunday qattiq rejim odatda kayfu ruhiyat yaxshilanib, badandagi shishlar yuqolib ketishiga, arterial bosimining pasayib qolishiga olib keladi, shundan keyin sutkali osh tuzi miqdorini 3-4g gacha qattiq cheklab qo'ygan holda ovqat rejimi asta sekin kengaytirib boriladi. Har qanday dudlangan, tuzlangan ziravorlangan masalliqlar taqiq qilib qo'yiladi. №7 va №7b parhez ovqat ana shunday talabga javob beradi. Yangi mevalar, sabzavodlar, ko'rinishida ko'p miqdor vitamin S berib borish o'rinli. Diurezni kuchaytirish uchun yengillashtiradigan parhez – qand, meva tarvuz kunlari belgilanadi. Mana shunday kunlarni o'tkazish tartibini hamshira bemorlariga tushuntirib beradi. Kaliy tuzlari badandagi shishni kamayishiga va organizmdan suyuqlikning zo'r berib chiqarib yuborilishiga yordam qiladi, bular dori preporatlari ko'rinishida va kaliyga boy ovqatlar (guruch, bargak, kartoshka) bilan beriladi.

O'tkir hodisalar bosilib qolganidan keyin va xronik buyrak kasalliklarida buyrakning azotni ahtarib chiqarish funksiyasi saqlanib turgan mahallarda ovqat oqsillari, uglevodlar, yog'lar va vitaminlar tarkibi jihatidan bekor – ko'st bo'lishi kerak, biroq osh tuzini

boyagi – boyagidek kuniga 5g gacha cheklab qo'yish kerak; tuzlangan taomlar, spirtli ichimliklar mutlaqo taqiqlanadi. Buyrakning azotni ajratib chiqarish funksiyasi buzilib turgan mahallarda sutkalik oqsillar miqdori keskin cheklab qo'yiladi, ba'zi hollarda esa mutlaqo oqsilsiz ovqat beriladi. Bemorlarga mo'l suyuqlik ichirib turish, parenteral yo'l bilan suyuqlik yuborib turish o'rinli bo'ladi. Mana shularning hammasi azotli chiqindilar, oqsil almashinuvu mahsulotlari bilan organizmning zaharlanishini kamaytiradi. Talaygina albuminuriya bilan o'tadigan va shuning natijasida qon plazmasidagi oqsillar miqdori kamayib qoladigan (gipoproteinemiya boshlanadigan) buyrak kasalliklarida ovqat bilan birga ko'p miqdorda to'la qimmatli oqsil berib turish tavsiya etiladi, bunda bemor tana massasining 1kg ga 2g oqsil hisobidan oqsil berib boriladi. Bemorlarga qo'shimcha ravishda qaynatib pishirilgan go'sht, baliq, tvarok buyuriladi. Ichiladigan suyuqlik va osh tuzi miqdori cheklab qo'yiladi. Bunday kasallarga ba'zan qon plazmasi qo'yiladi.

O'tkir buyrak kasalligi bilan og'rigan yoki xrinik kasalligi qo'zib qolgan bemorni diqqat bilan kuzatib borish va parvarish qilib turish kerak. bemor kayfu ruhiyati va ahvolining bunday qaraganda arimasdek bo'lib ko'rinadigan o'zgarishlari daxshatli asoratlarning darakchilari bo'lishi mumkin va shu sababdan hamshira diqqat e'tiboridan chetda qolmasligi kerak. Badan terisining odatdan tashqari quruqshab, qichishib turishi, ishtaha pasayishi, ko'ngil aynishi, qusish, chanqashning kuchayishi buyrak yetishmovchiligi zo'rayib borayotganligi va uremiya boshlanib kelayotganidan darak beradi. Bemorlarning psixikasini kuzatib borish ham juda muhim, chunki bemorlar bo'shashib, kunduz kunlari mudraydigan va tunlari uyqusi qochadigan, ko'zi xira tortib qoladigan mahallarda ko'pincha azotemik uremiya boshlanib ketadi. Mana shu belgilarning birortasi paydo bo'lganida buni darhol vrachga ma'lum qilish kerak.

O'tkir va xronik buyrak kasalliklari aksari yurak yetishmovchiligi bilan davom etib boradi, shu munosabat bilan hamshira bemor nafasi, pulsning tezligini, arterial bosimning miqdorini kuzatib borishi kerak. Kuzatuvchilarning natijalarini hamshira davolovchi vrachga ma'lum qilib turadi. Buyrak kasalliklari bilan yuzaga kelgan o'tkir holatlarda shoshilinch yordam tariqasida aksari qon olish, venaga dorilarni oqim holda va tomchilab yuborish, me'dan yuvish, yuqoriga chiqadigan tozalovchi klizmalar qo'yish usullaridan foydalaniladi. Bemorga o'z vaqtida zarur yordamni ko'rsatadigan bo'lishi uchun hamshira mana shu muolajalarni bekor – ko'st o'rganib olishi kerak.

Buyrak tosh kasalligi

Minerallar va oqsillaralmashinuvi buzilganligi munosabati bilan buyrak jomlarida toshlar paydo bo'lishi. Siydik yo'llari infeksiyasi tosh paydo bo'lishiga sharoit tug'diradi, toshlar siydikning oqib, ketishiga halal beradi, buyrak jomlarining cho'zilib ketishiga, keyin esa buyrak parenximasining bosilib atrofiyaga uchrashiga olib keladi. Siydik dimlanib qolishi o'z navbatida

siydik yo'llarida infeksiya avj olishiga sharoit tug'diradi. Toshlar buyrak jomlari bilan siydik yo'llarining shilliq pardasini shikastlab, gematuriyaga sabab bo'lishi mumkin. Bu kasallik to'satdan tutib qoladigan buyrak sanchig'i bilan namoyon bo'ladi, buyrak sanchig'i toshning siydik yo'li bo'ylab surilib borishidan tutib qoladi. Bir sanchiq tutishi bilan ikkinchi marta sanchiq tutishi orasida o'tadigan vaqt keng doirada o'zgarib turishi mumkin. Buyrak – tosh kasalligi asorat bermagan bo'lsa, buyrak sanchig'i mutmay turgan mahallarda bemor o'zini odatda to'la to'kis qanoatlanarli darajada his qiladi. Buyrak sanchig'i bel sohasida to'satdan qattiq og'riqlar boshlanib qolishi bilan xarakterlanadi, bu og'riqlar kasal tomonda bo'ladi. Oraliq, jinsiy organlar, oyoqqa o'tadi. Zahartang qilib turishi bilan birga davon etib boradi. Ko'pincha reflector yo'l bilan qusish ham qoshiladi.

Og'riqlar tabiatan chidab bo'lmaydigan darajaga yetadi, bemor o'ziga joy topmay, har yoqqa tashlanadi, karavotda u yoqdan bu yoqqa ag'anaydi. Buyrak sanchig'i tutgan mahalda odatda mikro-va makrogematuriya paydo bo'ladi. Buyrak sanchig'ini bemor yotgan joyning o'zida bartaraf etib bo'lmasa, shu taqdirdagina bermorni kasalxonaning xirurgiya (urologiya) bo'limiga yotqizish kerak.

Spazmolitik vositalar va narkotik anal'getiklardan tashqari bel sohasiga grellkalar qoyish va bemorni issiq vannaga solish naf beradi, bu chora siydik yo'lispazmini bartaraf etadi va shu bilan toshning o'tib ketishiga yordam beradi. Hamshira vrajning hamma buyurganlarini bajo keltiradi, og'riqlar bartaraf etilmaguncha bemor yonidan nari ketmaydi. Sanchiq tutib bo'lganidan kyin siydikni tekshirib ko'rish kerak. Sanchiq tutmay turgan mahalda qilinadigan davo moddalar almashinuvini asliga keltirish va yangi toshlar paydo bo'lishining oldini olishga qaratilgan bo'lmog'i lozim. Shu maqsadda tegishli ovqat rejimi tayinlanib mo'l – ko'l suyuqlik ichib turish; siydik yo'llari infeksiyalarini davolash buyuriladi.

Ovqat rasionining xarakteri toshlarning himiyaviy tarkibiga bog'liq bo'ladi. Urat tuzlar bo'lgan mahallarda go'sht va ekstraktiv moddalar (kofe, kakao, sero'sht shurva va qo'ziqorin qaynatmalari) iste'mol qilishni cheklab qo'yish ketak. Fosfat toshlar bo'lgan mahallarda tarkibida kalsiy bo'ladigan masallqlar (sut mahsulotlari, tuxum, oshkuklar) tavsiya etilmaydi. Go'sht, baliq, xamir taomlarni, aksincha iste'mol qilsa bo'ladi. Har kuni kamida 2 l suyuqlik ichib turish o'zinli.

Pielit – buyrak jomlarining yallig'lanishi. Buyrak jomlariga mikroorganizmlar o'tib qolishi sabab bo'ladi. Kasallikni aksari ichak tayoqchasi qo'zg'atadi. Mehanik to'siq borligi (tosh, prastata bezi adenomasi, homiladorlikda kattalakshgan bachadon) tufayli buyrak jomlarida siydik dimlanib qolishi asallik paydo bo'lishiga yo'l ochadi. Kasallikning 30 – 40 C gacha temperature ko'tarilishi qaltirash, bel sohasida simillovchi og'riqlar paydo bo'lishi bilan birdan boshlanishi harakterlidir. Aksari odamni tez – tez zahartang qilib turadi va siyish vaqtida achishish seziladi. Siydik loyqa bo'lib tushadi.

Cho'kmasi mikroskopda tekshirib ko'rilsa, bir talay leyositlar topiladi. Bemorlar ko'pincha uyda muvaffaqiyat bilan davolanadi. Temperature ko'tarili turgan davrda odam o'rindan turmay yotishi erak. Mo'l – ko'l suyuqlik ichib turish tavsiya etiladi, osh tuzi miqdori bir qadar cheklab qo'yiladi. O'tkir hollarda mikroblarga qarshi preporatlar (sulfanilamidlar, ta'sir doirasi keng bo'ladigan antibiotiklar, furadonin) ishlatish yaxshi naf beradi.

Surunkali nefrit - ko'pincha ilgari bo'lib o'tgan o'tkir nefritning oqibati bo'lib hisoblanadi. Kasallikning o'tkir davri ba'zan bemor va atrofdagilarga sezilmasdan zimdan o'tadi va ro'yi – rost xronik nefrit klinik manzarasi paydo bo'lganidan keyingina o'tkir nefrit bo'lib o'tganligi ma'lum bo'lib qoladi. Xronik nefrit vaqti – vaqti bilan qo'zib turadi, kasallikning qo'zib turishi tobora ko'proq miqdordagi koptokchalarning zararlanishiga va buyrak yetishmovchiligi hamda azotemik uremiya boshlanib borishga olib keladi (xronik nefrit bilan og'rigan bemorlarning ulimiga odatda azotemik uremiya sabab bo'ladi).

Zimnidskiy sinamasini qilib ko'rganda siydik nisbiy zichligining past bo'lib chiqib, turli porsiyalarda sal – pal farq qilib turishi, tungi siydik portiyalarining ko'payib qolishi buyrak parenximasi ko'proq zararlanib borayotgani talaygina koptokchalar ishdan chiqib, o'rniga biriktiruvchi to'qima paydo bo'layotganidan darak beradi. Kasallikning qo'zib qolishiga ko'pincha streptakokk infeksiyasi (angina, saramasga aloqador yallig'lanishlar), yuqori nafas yo'llarining viruslar tufayli paydo bo'ladigan kasalliklari, sovuq qotib qolish sabab bo'ladi. shu sababdan xronik nefrit bilan og'rigan bemor shamollash kasalliklaridan, biror joyi sovuq qotib qolishdan o'zini ehtiyot qilmog'i kerak, yilning sovuq kezlarida issiq kiyim va poyafzal kiyib yurish lozim. Ish jismoniy jihatidan zo'r berish va sovuqda qolishiga aloqador bo'lmasligi kerak.

O'tkir nefritda -siydik sindromi - proteinuriya, silindrariya, makro va mikrogematuriya bilan xarakterlanadi. Jarohatlangan koptokchalar kapillarlari devorlari orqali mayda dispers albuminlarga emas, globulinlar va fibrinogen ham ajralib chiqadi. Siydikda oqsillar soni 1 dan 10 %gacha bo'ladi, ba'zi hollarda 20 %gacha ko'payadi. Lekin siydikda oqsillar faqat dastlabki 7-10 kun mobaynida ko'payib ketadi. Shuning uchun kech tekshirishlarda siydikda albuminlar miqdori uncha baland bo'lmaydi (1 %dan kam). Uncha katta bo'lmagan proteinuriya ayrim hollarda kasallikning bosh-lanishidanoq yuzaga chiqadi, boshqa hollarda esa, umuman, bo'lmasligi ham mumkin. Siydikda oqsillarning kam miqdori o'tkir nefritda ko'p vaqt saqlanishi mumkin. Bu holat 3-4-6, ba'zida 9-12 oyda umuman yo'qoladi. Gematuriya - o'tkir glo-merulonefritning doimiy va albatta yuz beradigan belgisidir. 13-15 foiz hollarda makrogematuriya, boshqa hollarda mikrogematuriya aniqlanadi, bunda siydik cho'kmasida eritrotsitlar miqdori ko'rish maydonida 10-15 tadan ko'p bo'lmaydi. O'tkir glomerulonefritda silindrariya kuzatilmasligi mumkin. Faqat 75% bemorda gialin, donali, ba'zan epitelial silindrlar topiladi.

Oq qon tanachalari - leykotsitlar glomerulonefritda kam-dan kam uchraydigan belgi bo'lib, leykotsitlarning soni eritrot-

sitlarnikidan kam bo‘ladi. Leykotsitlarning eritrotsitdan kamligi siydik cho‘kmasini Kakovski - Addis, Nechiporenko usul-larida tekshirib aniqlanadi.

Buyrak faoliyati pasaygani tufayli ba'zan qonda oz miqdorda azot qoldig‘i, mochevina miqdori ko‘payishi mumkin. Azotemiya uzoq davom etmaydi.

O‘tkir nefritda qon tarkibida gemoglobin va eritrotsitlar kamayishi kuzatiladi. Anemiyaga gidremiya (qon shishi, boshqacha aytganda qon suyulishi) va nefrit rivojlanishiga sabab bo‘lgan infeksiya (masalan, septik endokardit) olib keladi.

Eritrotsitlarning cho‘kish tezligi keskin boshlanib, shish, hansirash, bosh og‘rig‘i, bel og‘rig‘i, siydik miqdorining kamayishi, siydikda oqsil va qon paydo bo‘lishi, arterial qon bosimining ko‘tarilishi bilan ifodalanadi. Shish 2-3 hafta mobaynida kuzatiladi, so‘ngra siydik miqdori ko‘paya borib (poliuriya), arterial qon bosimi pasayadi, siydikning solishtirma og‘irligi kamayadi, lekin proteinuriya, mikrogematuriya uzoq davom etishi mumkin.

O‘tkir nefritning ikkinchi - yashirin o‘tuvchi turi ko‘pincha surunkali nefrit turiga o‘tadi. Bu turida kasallik asta-sekin boshlanadi, sezilar-sezilmas hansirash, oyoqlarda shish paydo bo‘lishi bilan kechadi. Izchillik bilan o‘tkazilgan tekshiruvlarda siydik tarkibida o‘zgarishlar topiladi, bu o‘zgarishlar 2-3 oy davom etishi mumkin. O‘tkir nefrit buyrak eklampsiyasiga olib kelishi mumkin. Eklampsiya arterial qon bosimi balandligi va haddan tashqari shish ko‘payganda rivojlanadi. Buyrak eklampsiyasida bemor-ning ko‘zi zaiflashadi, tez-tez mushaklari tirishib, tomir tor-tishadi, hushidan ketadi, u tilini tishlab olishi, beixtiyor axlat va siydigini tuta olmasligi mumkin. Bu ahvol dori-darmondan keyin tuzaladi.

O‘tkir glomerulonefritning yana bir og‘ir asorati nefrotik sindrom bo‘lib, u ko‘p oqsil yo‘qotish, nihoyatda og‘ir shishlar, qon tarkibida oqsilning kamayishi, disproteinemiya bo‘lishi, xolesterinning ko‘payishi (giperxolesterinemiya) bilan ifodalanadi. Nefrotik sindromning patogenezi ko‘pchilik tomonidan tan olingan immunologik konsepsiyaga asoslangan. Nefrotik sindromni eksperimentda hosil qilish uchun nefrotoksin zardobi-ni yuborib chaqirilgan. Nefrotik sindrom rivojlanishida buyrak bazal membranasining buzilishi ahamiyatga ega. Bazal membrana-da buyrak oqsillariga qarshi antitanalar o‘tirib oladi va doimiy ravishda komplementar reaksiya sodir bo‘lishiga olib keladi. Nefrotik sindrom avjga chiqqanda qonda komplement kamayadi. Buyrakka qarshi antitanalar ko‘payadi.

Immunitetga ta'sir qiluvchi dorilar, steroid gormonning nefritga ijobiy ta'siri bu kasallikning immunoallergik xususiyatga ega ekanligini tasdiqlaydi.

Nefrotik sindrom rivojlanishini izohlovchi ikkinchi taxmin modda almashinuvining buzilishi (metabolizm) konsepsiya-sidir. Bu konsepsiya bo‘yicha oqsilning siydik bilan qo‘shilib chiqishi, buyrak koptokchalarining filtrlash xususiyati buzilishi oqibatidir. Zamonaviy tekshiruvlarning ko‘rsatishicha, nefrotik

sindromda buyraklarda va siydikda eravchan oqsillarning aktivligi oshishi, qonda gistamin ko'payishi, buyraklarda lizosom fermentlarning yuqori konsentratsiyasi, ularning yallig'lanish reaksiyasini keltirib chiqarishi aniqlangan. Zardobda oqsil balansining buzilishi, ularning mayda dispers oqsil fraksiyalar-ning chiqishiga hamda organizmda immunologik siljishga olib keladi.

Boshqa ma'lumotlar shuni tasdiqlaydiki, oqsil sintezining buzilishi nefrotik sindromda retikulo-endotelial tizimning ish qobiliyati o'zgarishi natijasida vujudga keladi. Nefrotik sindromda hosil bo'ladigan qon tarkibidagi yog'larning ko'payishi kompensator xarakterda bo'lib, bu qon tarkibidagi oqsillarning kamayishiga teskari proporsionaldir. Patogeneza shishlarning paydo bo'lishini qon tarkibidagi oqsilning kamayishi va plazma-dagi kolloid-osmotik bosimning kamayishi bilan bog'lamaslik kerak. Nefrotik sindromda organizmda natriyning ushlanib qolishi, uning qayta so'rilishi (reabsorbsiya) kuchayishi, ikkilamchi (giperaldosteronizm) aldosteronning qayta ko'p ishlab chiqarilishi bilan bog'liq va bu, o'z navbatida, qon aylanishining buzilishiga olib keladi. Nafaqat buyrak kapillarlari o'tkazuvchanli-gining kuchayishi, balki boshqa to'qimalarda kapillar to'dar-ning immunologik zararlanishi ham nefrotik sindromga olib keluvchi omildir.

Klinik nuqtayi nazardan patogeneza eng muhimi oqsilning siydik orqali chiqishi bo'lib, bu nefrotik sindromda 3 g/sutkagacha va undan ko'p kuzatiladi. Siydikda oqsilning paydo bo'lishi, asosan, koptokchalar bazal membranasining zararlanishi va o'tkazuvchanligining kuchayishiga, shu bilan birga, koptok-chalarning filtri orqali yirik oqsil molekulalarning kirishiga bog'liq. Yana shuni ham ko'rsatib o'tish kerakki, fagotsitlarning normal funksiyasi bazal membranalarda oqsil molekulalar-ning kirishiga to'sqinlik qiladi.

Podotsitlar	funksiyasining	buzi-
lishi natijasida oqsillar ushlanib qololmaydi va ular bazal membrana orqali kiradi. Yil davomida izziz kechadigan har qanday o'tkir nefritning kechishi xronik nefritga olib keladi. Shuni ham ko'rsatib o'tish kerakki, o'tkir boshlangan diffuz glomerulonefrit ba'zan o'rtacha o'tkir ekstrakapillar nefritga olib keladi va uning yomon progressiv kechishi yaqin oylarda surunkali buyrak yetishmovchiligiga	sabab	bo'ladi.

Tashxisi. O'tkir diffuz glomerulonefritga diagnoz qo'yish unchalik qiyin emas, chunki kasallik yoshlarda uchraydi va yaqqol ko'zga tashlanadigan klinik belgilardan boshlanadi. O'tkir nefrit bilan surunkali nefritning qaytalanishi orasidagi taqqoslash tashxisi qiyinchilik tug'diradi. Bunda kasallikning boshlanishi, infeksiya bilan bog'liqlik (tonzillit, angina, rinit va hokazo) dan boshlab o'tkir nefrit holatigacha 1-2 hafta o'tadi. Surunkali glomerulonefritga qon bosimining yuqori bo'lishi, yurakning chap qorinchasi gipertrofyasi, ko'z tubining yaqqol shikastlanishi xosdir.

Siydikdagi o'zgarishlar har xil bo'lishi mumkin, lekin surunkali nefrit uchun siydik zichligi va filtrlash vazifasi pasayishi xosdir (gipo-, izostenuriya), o'tkir nefrit uchun yurak faoliyatining yetishmasligi (hansirash, shishlar, yurak astmasi, bradikardiya), kasallikning o'tkir kelib chiqishi (makro- va mikrogematuriya) xos. O'tkir nefritning yashirin turi va piyelonefritning solishtirma tashxisi qiyinchilik tug'diradi. Bunda siydik cho'kmasida eritrotsitlarning leykotsitlardan ustunligi, oqsillarning yo'qligi,

anamnestik ko'rsatmalar yo'qligi, rentgenourologik, ultratovush, skanir, radioizotop, biopsiya tekshirishlari yordam beradi. O'tkir nefrit bilan buyrak sili va boshqa buyrak kasalliklari orasida solishtirma tashxis o'tkazish lozim. Davolash. Bu kasallikni davolashda bemorni diqqat bilan to'g'ri parvarish qilish, davo rejimini saqlash va diyetoterapiyaga amal qilish kerak. Bu jarayonda hamshiraning roli katta. Teri parvarishiga katta e'tibor berish (ya'ni shish, yotoq yaralar kelib chiqishiga), ichaklar funksiyasi va yurak ishini doimo nazorat qilish kerak. Diurezni ichilgan suyuqlikka nisbatan siydikdan tashqari organizmdan chiqib ketayotgan (ter, qusish, ich ketish) suyuqlikka nisbatan har kuni hisoblash, faqat siydik miqdorigina emas, balki uning rangi, tiniqligini ham nazorat qilish lozim. Shishlar yo'qolguncha va arterial bosim normal holatga tushguncha (3-4 hafta) o'rinda qimirlamay yotish, parhez tutish, dorilarni qabul qilish, asoratlarni, infeksiyon kasalliklarni bartaraf etish zarur. Bemorga tuzi kam parhez taomlar (7- stol), antibiotiklar (penitsillin, ampitsillin) 10-14 kun; sulfa-nilamidlardan: nitroksolin, polin gramurin va boshqalar buyuriladi. Antiallergik, desensibilizatsiyalovchi dori-darmonlar foydalidir (dimedrol, kalsiy xlor), qon bosimi yuqori bo'lsa, gipotenziv vositalardan dibazol, papaverin, adelfan, klofelin, raunatin, rauvazan, apressin tavsiya qilinadi. Siydik haydaydigan diuretiklar laziks, furosemid, gipotiazid, veroshpiron, antikoagulant va antiagregantlar ham buyuriladi.

O'tkir glomerulonefritning nefrotik sindromida va uning uzoq cho'zilib ketgan holatlarida kortikosteroid gormonlardan prednizolon 60-100 mg dan sutkasiga 4-8 hafta davomida, keyin sekin-asta kamaytirib boriladi, fizioterapevtik muolajalardan diatermiya arterial bosimni pasaytiradi va beldagi og'riqlarni, shishni kamaytiradi. Shifoxonadan chiqarilgan bemorlar 4 oygacha to'liq davolangungacha ambulatoriya nazoratida turadilar (o'tkir glomerulonefrit yaxshi kechganda ham). Oqibati. O'tkir nefritda butunlay sog'ayish kuzatiladi. O'tkir nefrit kasalligidan odam o'ladi. U faqat miyaga qon quyilishi, yurak funksiyasining yetishmasligi, o'pka yallig'lanishida yuz beradi. O'tkir nefrit 1/3 hollarda surunkali turga o'tadi. O'tkir nefritning oqibati ma'lum darajada kasallikning erta aniqlanishi va to'g'ri davolanishiga bog'liq. Hozirgi vaqtda kortikosteroid-lar qo'llanilishi tufayli kasallik ancha kamaydi. O'tkir davrda kasallar ish qobiliyatini yo'qotadilar va kasalxonalarda yotishlari kerak. Tipik kechishida 2-3 oydan keyin to'la tuzaladi. Kasallar ishga qaytishlari mumkin. Siydik sindromi va albumin qoldig'i bo'lsa ham o'tkir nefrit kasalligi bilan og'rgan bemorlarni dispanserda kuzatib turish kerak. Bu, asosan, siydik sindromi bilan og'rgan bemorlar uchun juda muhim. Kasallik qaytarilmasligi uchun organizmdagi infeksiyon zararlarni olish kerak. Kasal yil davomida sovuqotish, ayniqsa nam, sovuq ta'siri bilan bog'liq ishlardan o'zini asrashi kerak. Profilaktikasi. O'tkir glomerulonefrit bilan og'rgan bemorlar ro'yxatga olinib, shifoxonadan chiqqandan so'ng har 10 kunda, keyinchalik 1 oyda bir marotaba, so'ng 2-3 oyda bir marotaba hamshira tomonidan nazoratga chaqirilib, tekshirilib turiladi. Bu kasallik bilan og'rgan bemorlar sovuq va namgarchiligi yuqori bo'lgan xonalarda ishlamasliklari, og'ir mehnat bilan shug'ullanmasliklari kerak. Bu kasallik bilan og'rgan bemor ayolga 3 yilgacha homilador bo'lish mumkin emas. Bemor quruq va

issiq iqlimli kurortlarga yuboriladi. Infeksion kasalliklar va infeksiya o'choqlarini davolash, og'iz bo'shlig'ini sanatsiya qilish va sovqotishdan saqlanish kerak.

5.1.1. Surunkali yalpi glomerulonefrit

Surunkali glomerulonefrit - buyrak koptokchalarining uzoq davom etadigan immunoallergik yallig'lanishidir. Bu kasallik buyrak koptokchalarining asta-sekin shikastlanishi hisobiga buyrak faoliyatining susayishi, arterial qon bosimining oshishi va buyrak yetishmovchiligining rivojlanishi bilan ifodalanadi.

Sabablari. Surunkali nefrit o'tkir glomerulonefritdan so'ng va birlamchi surunkali glomerulonefrit sifatida ham rivojlanadi. Surunkali glomerulonefrit aksari immun tabiatli bo'lib, zardoblar, vaksinalar, antigenlar, zaharli moddalar, ba'zi dorilar, sovuq ta'sirida rivojlanadi. Ba'zi dorilar „o'tkir“ zaharli buyrak kasalliginigina emas, balki yalpi glomerulonefrit rivojlanishiga ham olib kelishi mumkin. Surunkali glomerulonefrit sil, zahm, bakterial endokardit, gemorragik vaskulit, tugunli periar-terit va boshqa kasalliklarda ham rivojlanadi.

Patogenezi. Nefritning surunkali ko'rinishi makroorga-nizmdagi immunologik, ayniqsa, autoimmun o'zgarishlar darajasiga bog'liq.

Patologik anatomiyasi. Surunkali glomerulonefritning klinik ko'rinishi va buyrakdagi anatomik o'zgarishlar bir-biri bilan sindrom ustun bo'lsa, buyrak hajmi katta, ustki pardasi oson ajraydigan, yuzasi silliq, och kulrang bo'ladi (katta oq buyrak). Po'stloq qismi kengaygan och kulrang bo'lib, qizg'ish miya qismidan ajralib turadi. Mikroskopda buyrakning ilonizisimon naychalari kengayganligini, epiteliy to'qimasida shish, buj-mayish, donachali yoki vakuolali distrofiya hodisalarini ko'rish mumkin.

Buyrakni punksiya biopsiya usuli bilan tekshirish natijasida surunkali glomerulonefritning quyidagi gistologik turlari farq qilinadi: 1) pardali (membranali) glomerulonefrit - buyrak koptokchalarining bazal pardasida to'qimalarning birlashuvi va qalinlashuvi bilan kechadi; 2) to'qimalar ko'payib zichlashuvi bilan kechuvchi (mezangial) glomerulonefritda koptokchalar to'qima elementlarining o'zgarishi kuzatiladi; 3) koptokchalarda biriktiruvchi to'qima paydo bo'ladi (fibroplastik glomerulo-nefrit). Glomerulonefritning so'nggi bosqichida buyrak bujmaya-di, o'lchamlari kichrayadi, miya qismi donachalari bilan qoplanib, po'stoq qismi yupqalashadi. Koptokchalar bo'shab, o'rnida biriktiruvchi to'qima paydo bo'ladi, buyrak bujmayadi, buyrakning ikkilamchi bujmayishi paydo bo'ladi.

Klinik manzarasi. Surunkali glomerulonefritning klinik manzarasi uning turlariga bog'liq. Xastalik, asosan, uch guruh sindromlar ko'rinishidanamoyon bo'ladi. 1. Siydikdagi o'zgarish-lar: proteinuriya, gematuriya, silindruriyadan iborat. 2. Qon bosi-mi ko'tarilishi natijasida paydo bo'lgan o'zgarishlar. 3. Badanda shish paydo bo'lishi sababli paydo bo'lgan o'zgarishlar. Surunkali glomerulonefritning quyidagi klinik turlari farq qilinadi.

1. Yashirin kechuvchi (latent) glomerulonefrit eng ko‘p uchraydigan turi bo‘lib, 44% ni tashkil qiladi. Bu turdagi glomerulonefrit siydikda biroz o‘zgarishlar borligi bilan ifodalanadi, qon bosimi oshmaydi, shish ham ko‘rinarli darajada bilinmaydi. Xastalik, yashirin davr 30-40 yil o‘tgach ham yana yuzaga chiqishi mumkin. Bemorlar uzoq yillar davomida ish qobiliyatlarini yo‘qotmaydilar, xastaliklarini sezmaydilar. Ko‘pin-cha surunkali glomerulonefritning yashirin turi yo‘qotilganlikda boshqa xastalik bo‘yicha shifokorga murojaat qilish yoki dispanserizatsiya vaqtida siydikdagi o‘zgarishlar (solishtirma og‘irlik pasayganligi, qizil qon tanachalari ko‘proq ajralayotgani, tunda siydikning ko‘proq ajralishi), qon bosimining biroz oshganligi, ECHT ning tezlashgani, qonda oqsil moddasi kamaygani, xolesterin ko‘payganligi asosida aniqlanadi. Aksariyat yashirin kechuvchi surunkali glomerulonefrit buyrak faoliyati buzilib, yetishmovchilik rivojlanganda aniqlanadi. Buyrak yetishmovchiligi esa qonda qoldiq azot, mochevinaning miqdori oshishi bilan yuzaga chiqadi.

2. Surunkali glomerulonefritning nefrotik ko‘rinishi. Siydik orqali katta miqdorda oqsil ajralishi (sutkada 3,5 g dan ko‘p), qonda oqsil moddasi (gipoproteinemiya), ayniqsa albumin/globulin koeffitsiyentining kamayishi (disproteinemiya), xolesterin moddasining ko‘payishi (giperxolesterinemiya) - 600 - 800 mg%) bilan ifodalanadi. Bemorlarning badanida gipoproteinemik (oqsil kamayishi natijasida) shishlar paydo bo‘ladi. Bunday shishlar boshqa shishlardan farqli bo‘lib, yuz-ko‘z qovoqlaridan boshlanadi va asta-sekin butun badanga tarqaladi. Ular doimiy xususiyatga ega bo‘ladi, hatto ichki a‘zolarga, yurak, o‘pka va qorin pardalariga, bo‘shliqlarga tarqaydi. Teri shilliq pardalari quriydi, mushaklar kichrayadi (atrofiya), oqibat natijada teri bujmayadi.

Siydik orqali oqsil chiqishi bilan birga, qon tarkibida uch-glitsid va ozod xolesterin ko‘payadi. Surunkali glomerulonefritning nefrotik ko‘rinishi nefrotik sindrom va buyrak yallig‘lanishi belgilari (siydik bilan qon chiqishi, buyrak filtrlash xususiyatining pasayishi) bilan birga namoyon bo‘ladi. Xastalikning boshlang‘ich davrida qon bosimi oshmasligi mumkin, lekin so‘nggi davrida balandlashadi.

3. Surunkali glomerulonefritning gipertonik ko‘rinishi. Ko‘pin-cha yashirin kechuvchi glomerulonefritga xosdir. Bemorlarni tekshirishda, asosan, qon bosimi ko‘tarilganligi aniqlanadi. Qon bosimi xastalikning boshlanishida doimiy bo‘lmaydi, aksariyat

sovuq va asab buzilishi ta'sirida kechga tomon ortadi. Buyrak faoliyati pasaygach, sistolik va diastolik bosim muntazam oshib borib, 200/120 mm simob ustuniga yetadi, asta-sekin yurak faoliyati ham buziladi, yurak cho'qqisining turtkisi kuchayadi, cho'qqi sohasida I ton susayib, sistolik shovqin paydo bo'ladi, aortada II ton kuchayadi, ot chopganda eshitilgani kabi yurak tovushlari tez va baland gupirlab eshitiladi, so'ngra yurak faoliya-ti yetishmovchiligi qo'shiladi, yurak astmasi xuruji va hatto o'pka shishi paydo bo'lishi mumkin. Surunkali glomerulonefritda qon bosimi asta-sekin oshadi, yurakning ishemik kasalligi, stenokardiya rivojlanadi. Ko'z tubidagi tomirlarda o'zgarishlar paydo bo'ladi, ko'z tubida qon quyilish hodisasi ham uchraydi. Kasallikning oxirgi davridagina ko'z to'r pardasida davolab bo'lmaydigan jiddiy o'zgarishlar paydo bo'lishi mumkin. Qon bosimi buyrakning qonsirashi va renin faolligining ko'payishi natijasida oshadi. Arterial qon bosimi buyrak yetishmovchiligi davrida va kasallik shiddatli kechganda juda baland va turg'un bo'ladi. Bemorda miokard infarkti, bosh miyaga qon quyilish hollari ro'y berishi mumkin. Surunkali glomerulonefritning aralash ko'rinishi. Bu ko'rinish uchun qon bosimi oshishi va nefrotik sindrom borligi xosdir. Ammo bu sindromlarning belgilari bir xil darajada yuzaga chiqmasligi mumkin. Aksariyat kasallik avj olgan davrda 1 yoki 2 sindrom yuzaga chiqadi. Masalan, siydikdagi o'zgarishlar sindromi (proteinuriya, gematuriya, silindruriya), bemorning umumiy ahvoli 2-5 yil o'zgarmay, qoniqarli bo'ladi, so'ngra buyrak faoliyatida yetishmovchilik rivojlanadi. Surunkali glomerulonefritning klinik kechishi 2 bosqichdan iborat: 1. Buyrakning azot ajratish faoliyati saqlanadi. Bu bosqich uzoq davom etib, yashirin o'tadi va faqat siydikda paydo bo'la-digan o'zgarishlar orqali namoyon bo'ladi. 2. Buyrak faoliya-ti-ni-ni buzilish bosqichi. Bu bosqich xastalik boshlangandan so'ng 1 oydan 30 yilgacha davr ichida boshlanishi mumkin. Xastalikning shiddatli turida tezroq, yashirin o'tuvchi turida kechroq bosh-lanadi. Bu bosqichda buyrak faoliyati pasayadi. Azot ajratish, siy-dikni quyuqlashtirish faoliyati pasayadi. Siydikdagi o'zgarishlar kamayadi, solishtirma og'irligi kamayib, 1007-1008 atrofida bo'ladi. Siydik bilan oqsil moddasi muttasil ajralib turadi. Qon bosimi muntazam baland bo'ladi. Badanda shish paydo bo'ladi, qon tarkibidagi mochevina, kreatinin, indikan ko'payadi, oqsil esa kamayadi. Tashxisi va solishtirma tashxisi. Agar bemor ilgari o'tkir nefrit o'tkazgan hamda surankali nefritning hamma klinik manzarasi yaqqol bo'lsa, tashxis qo'yish qiyin bo'lmaydi. Lekin surankali nefrit yashirin kechsa yoki gipertoniya surankali nefrit bo'lsa, tashxis qo'yish mushkullashadi. Bemor o'tkir nefrit o'tkazmagan bo'lsa, lekin siydigida bir-oz oqsil hamda gematuriya aniqlansa, unda buyrakning boshqa kasalliklari haqida (piyelonefrit, buyrak tomirining qisilib qolishi, buyrakning anomaliyasi) o'ylash kerak va shu kasalliklardan farqlash lozim. Surankali nefritning gipertonik xilini gipertoniya kasalligi bilan taqqoslash qiyin bo'ladi. Surankali nefritda siydikdagi o'z-garishlar gipertoniya-gacha, yurakning chap qorinchasi gi-pertrofiyasi gipertoniya kasalligiga nisbatan kamroq bo'ladi.

Gipertoniya xuruji „krizi“ surunkali nefritda kamroq uch-raydi. Surankali nefritda gipertoniya kasalligiga nisbatan yurak toj tomirining aterosklerozi sekin va kam rivojlanadi. Surankali nefritni surankali piyelonefrit bilan taqqoslash tashxisi o'tkazilganda siydik cho'kmasidagi eritrotsitlar, leykotsitlar soniga ahamiyat beriladi. Leykotsitlar sonining ko'pligi, aktiv leykotsitlar bo'lishi, buyrakni rentgenourologik tekshirganda buyrak jomlari strukturasining o'zgarganligi surankali piyelonefrit bor-ligidan dalolat beradi.

Surankali nefritning nefrotik xilini buyrak amiloidozi, diabetik glomeruloskleroz, jigar sirrozi bilan taqqoslash lozim. Surankali nefritning nefrotik xilida buyrakning yallig'lanish belgilari (gematuriya, gipertoniya), buyrak koptokchalari filtratsiyasining kamayishi va buyrakning konsentratsiya qilish faoliyatining pasayishi diagnoz qo'yishda asosiy rol o'ynaydi. Buyrakni biopsiya qilib tekshirish tashxisini aniqlaydi. Amiloidozdan farqlash uchun og'iz shilliq pardasi gisto-logik usulda tekshiriladi. Rentgen nuri yordamida buyrak va siydik ajralish yo'llarini ko'zdan kechirish, izotop va kontrast modda yordamida buyrakning rentgen suratini olish, UZD yordamida tekshirish, buyrak tomirlarini tekshirish (angiografiya) kerak. Buyrak to'qimasini tekshirish - punktsion biopsiya usulini qo'llash xastalikni aniqlashga yordam beradi.

Xronik nefrit qo'zib qolgan davrida bemor kasalxonaga yotib davolanishi lozim huddi o'tkir nefritda qilinganidek, hech o'rinday turmay yotish va qattiq parhez qilib borish lozim. Buyraklarning azotni ajratib chiqarish funksiyasi buzilganini ko'rsatadigan belgilar (tobora ko'p chanqash, badan terisi va shilliq pardalarning qurib turishi, ishtaha pasayishi ko'ngil aynishi, qusish ich surishi, og'izdan ammiyak hidi kelishi, AD bosimning odatdagidan ko'ra ko'tarilishi, uyqu maromining buzulishi, boshashib qolish, qondagi qoldiq azot miqdorining ko'payib ketishi) paydo bo'lganidan sutkalik oqsil iste'moli keskin cheklab qo'yiladi (25g.gacha), dezintoksikatsiya maqsadida teri ostiga yoki venaga tomchi usulida 5% glyukoza eritmasi va 0,85% NaCl eritmasi yuborib turiladi, meda ichak yo'li orqaliajraladigan azotli chiqindilarni chiqarib tashlash uchun meda takror – takror yuviladi. Ichiladigan suyuqlik cheklanmaydi, sutkalik osh tuzi 8g gacha yetkaziladi. Spirtli ichimliklar ichish qat'iyan taqiqlab qo'yiladi.

O'tkir nefrit. – Buyrak koptokcha aparatining infeksiyon – allergik yallig'lanishi (glomerulonefrit) bu kasallik odatda odam streptokokk infeksiyasi (angina, skarlatina, saramas)ni boshidan kechirgan va sovug'da qolib ketganidan keyin paydo bo'ladi. kasallik badanga shish kelishi bosh og'rig'i gipertaniya bel sohasida simillab turadigan og'riqlar paydo bo'lishi temperatura ko'tarilishi bilan birdan boshlanadi. Dastlabki kunlarda oliguriya ko'riladi, talaygina gematuriya borligi tufayli chiqadigan siydik aksari go'sht seliga o'xshagan bo'ladi. bemor kasalxonaga yotib davolanishi kerak. Bemor hech o'rnidan turmay yotishi kerak badanga sezilarli darajada shish kelgan va gipertoniya bo'lgan mahallarda bemorga hech nima yeb ichmasdan yotish buyuriladi (ochlik va chanqoqlik rejimi). Miya shishib qolishi tufayli kasallikning dastlabki kunlarida ba'zan eklampsiya tutqanog'i tutib qolishi mumkinligini esda tutish kerak. Bosh og'rig'ining kuchayishi psihikaning o'zgarishi arteriyal bosimning ko'tarilib borishi ko'zning hira tortib borishi, bemorni ortiqcha ta'surotlardan (ravshan yorug'lik qattiq ovozlari va boshqalardan) ehtiyot qilish

zarur). O'z vaqtida talaygina qon olish venaga yoki muskullar orasiga magniy sulfat yuborish, klizma qilib xloralgidrat yuborish eklampsiya komasi boshlanishiga yo'l qo'ymaydi.

7a – son parhez dasturxon tayinlash uchun ko'rsatmalar. O'tkir glomerulonefrit (qandli, kartoshkali kunlardan keyin), buyrak yetishmovchilii bilan kechadigan surunkali nefrit.

Tayinlashdan maqsad. Kasal buyrakni iloji boricha ehtiyot qilish, ipertenziya va shishlarga ta'sir yetish, ularni kamaytirish.

Dasturxonning umumiy tavsifi. Tuzsiz tayyorlangan, oqsillar keskin cheklangan, yog'lar va karbonsuvlar fiziologok me'yor atrofida chearalangan parhez dasturxon. Bunda ovqat tuzsiz tayyorlanadi. Maxsus tuzsiz non yopiladi, tayyorlanayotgan ovqat mahsulotlarida natriy miqdori 400mg atrofida bo'ladi, bu esa 1g osh tuziga to'g'ri keladi.suyuqlik miqdori 1000 ml gacha bo'ladi (bunga mahsulotlardai suyuqlik ham kiradi). Azotemiyasi bo'lgan bemorlarga davolovchi vrach ko'rsatma bilan 1 – 3g osh tuzi qo'shimcha beriladi. Bu bemorlarga bundan oldingi sutkada qancha siydik ajratgan bo'lsa, shuncha miqdorda yoki undan 300 – 400ml ortiq suyuqlik berishga ruhsat etiladi. Ovqatlanish rejimi tez-tez, sutkasiga 5 – 6 marta.

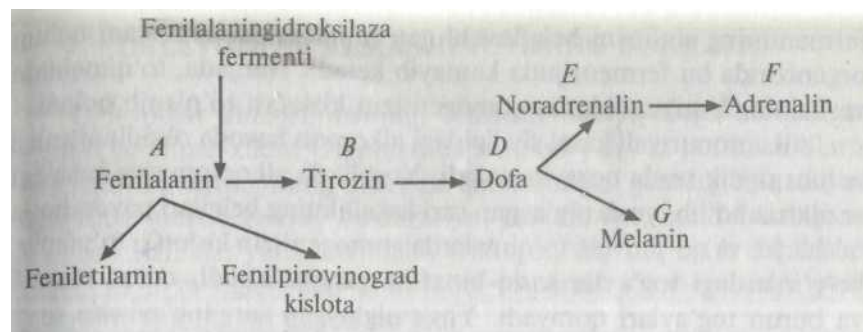
Dasturxonning kaloriyasi va tarkibi. Oqsillar – 20g, yog'lar -70-80g, karbonsuvlar – 350g, kaloriyasi – 2000 – 2200. C va B guruhi vitaminlari ko'pkaytirilgan miqdorda beriladi.

Tayyorlash usuli. Barcha taomlar tuzsiz, qirilgan mahsulotlardan tayyorlanadi. Non ham tuzsiz yopiladi. Taomlarni qovurish mumkin emas.

Beriladigan tamlar. Oqsili kam, makkajo'xori kraxmali qo'shib tayyorlangan tuzsiz non, (1 kunga 100g) yoki 50g 1 kunga bug'doy unidan drojji qoshib tayyorlangan tuzsiz non mahsulotlari. Ruhsat etilgan miqdorda sabzavotli, mevali sho'rvalar (go'shtsiz). Sho'rvalarga piyoz qaynatib, so'ng ozgina passerovka qilib solinadi hamda smetana va osh ko'klar solinadi. Kuniga 50 – 60g og'irlikda yog'siz go'sht , tovuq, quyon, indyuk, baliqlarni qaynatin yoki qaynatgandan song o'zgina qovurib yoki duovkada dimlab beriladi. Kuniga 60g sut (go'sht o'rniga sutning miqdorini oshirish mumkin). Tuxum havtasiga 2-3dona (omlet yoki chala pishgan holda). Oqsili kam makaron mahsulotlari, sago, guruch kam miqdorda. Bu mahsulotlarni suv va sut qo'shilgan suyuqlikda kashasimon, palov ko'rinishida tayyorlab yoki kotlet qilib beriladi. Kartoshka va sabzavotlardan har hil taomlar tayyorlanadi (kadibiyron, mevo va sabzavot dimlamasi, bug'lama behi, ajabsanda, bug'lama qovoq va b.) Sabzavodlardan turli salatlar tayyorlanadi.

AMINOKISLOTALAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

'Fenilketonuriya. Bu kasallikni birinchi bo'lib Norvegiyalik vrach F. Felling aniqlagan. U **ikkita** aqliy vajismoniy tomondanzaif bolalar ning siydigida ma'lum bir hid borligini sezadi. Bu bolalarning siydigini biokimyoviy usulda tekshirilganda juda ko'p miqdorda pirovinograd kislotasi borligi ma'lum bo'ladi. Sog'lom odam qonida bu modda uchramaydi. Hozirgi kunda bu kasallikning kelib chiqish sababi fenilalanin aminokislotasiga bog'liqligi aniqlangan. Fenilalanin norma-



Fenilalaninning parchalanishi.

da *fenilalanin gidroksidaza* fermenti ishtirokida tirozinga aylanadi. Tirozidan boshqa fermentlar ishtirokida DOFA yoki 3,4-digidro-fenilalanin, noradrenalin, adrenalin va melanin hosil boiadi . Agar fenilalaningidroksidaza fermentining hosil bo'lishini ta'minlovchi gen mutatsiyaga uchragan bo'lsa, bu ferment hosil bo'lmaydi va ketma-ket bo'ladigan yuqoridagi ko'rsatilgan biokimyoviy jarayonlar kuzatilmaydi. Natijada, fenilalanin tirozinga aylanmasdan qonda to'planib, siydik bilan chiqadigan pirovinograd kislotasini hosil qiladi. Bu kislota nerv hujayralarini zaharlaydi va aqliy zaiflikka olib keladi. Tirozinning hosil bo'Mmasligi esa melaninning miqdorini juda kamay-iirib yuboradi. Qonda melanin kam bo'iganligi uchun bunday kasallar-ning terisi sarg'ish oq bo'ladi. Kasallarda aqliy zaiflik ularning bir yoshligidayoq seziladi va ayrimlarida o'zidan ketib qolish holatlari (tutqanoq) kuzatiladi. Kasallik kech aniqlanib davolanmagan boisa, kasalning ahvoli juda og'irlashadi. Bu kasallik autosomadagi retsessiv genta'siridayuzagachiqib, bolalar orasida 1 : 1000 nisbatda uchraydi. Odatda aqliy zaif bolalarning 1-2 % ida fenilketonuriya kasalligi bo'ladi.

Bu kasallikni aniqlashda asosan biokimyoviy usuldan foydalaniladi. Siydikka bir necha tomchi 5% FeCl₃ eritmasidan tomizilganda yashil rang paydo bo'ladi. Kasallikni davolashda parhez asosiy rol **o'ynaydi**, ya'ni kasal fenilalanin aminokislotasi ko'p bo'lgan ozuqalarni iste'mol qilmasligi kerak. Kasallikning oldini olishda siydikning dastlabki biokimyoviy tahlili va genetik vrachning maslahati katta rol **o'ynaydi**.

Alkoptonuriya. Bu kasallikda fenilalanin va tirozinning keyingi ko'rinishlarga o'tish jarayoni (metabolizm) buziladi. Fenilalanin hiso-biga va ovqat bilan organizmga tushgan tirozin normada P- gidroksi-fenilpirovinograd kislotasiga aylanadi. Bu kislota esa, o'z navbatida *gomogentiztnoksidaza* fermenti yordamida gomogentizin kislotasiga aylanadi. Alkoptonuriya kasalligida esa, gomogentiznoksidaza fermentining sintezini belgilovchi gen mutatsiyaga uchragani uchun organizmda bu ferment juda kamayib ketadi. Natijada, to'qimalard; va fiziologik suyuqliklarda gomogentizin kislotasi to'planib qoiadi.

Alkoptonuriyalı kasal siydigidagi alkopton havoda oksidlanganligi uchun siydik tezda qorayib qoladi. Yoshlikda alkoptonuriya kasalligi sezilarisiz bo'lib, yosh ulg'aygan r.ari kasallikning belgilari paydo bo'hi boshlaydi va qo'shuvchi to'qimalarda gomogentizin kislotasi to'planib bo'g'inlardagi tog'aylar sariq-binafsha rangga kiradi, quloq suprasi va burun tog'aylari qorayadi. Yosh ulg'aygan sari tog'aylarda qoni pigment to'planib bog'in kasalliklari paydo bo'ladi. Bu kasallik 5 : 1 000 000 nisbatda uchraydi. Davolashda parhez asosiy hisoblanib. kasal fenilalanin va tirozini ko'p bo'lgan ozuqalarni kam iste'mol qilishi kerak.

Albinizm. Bu kasallik tirozinni melanining aylantiruvchi *tiroattQZa fermenti* sintezini boshqaruvchi genning mutatsiyaga uchrashi hisobig;;: sodir bo'ladi. Albinizm kasalligida terida, sochda, ko'zning rangdoi pardasida rang bo'lmaydi va ko'zning ko'rish qobiliyati ancha susayadi Albinizm kasalligi to'liq yoki qisman paydo bo'lishi mumkin. To'liq albinizm autosomadagi retsessiv gen ishtirokida yuzaga chiqsa, qisman albinizm esa autosomadagi dominant gen bilan yuzaga chiqadi. To'liq albinizm 1 : 15 000, qisman albinizm 1 : 20 000 nisbatda uchraydi. To'liq albinizmda teri va sochda pigment boimaganligi uchun teri va soch oq boiadi, ko'zning rangdor pardasida rang bo'lmaganligi uchun qon tomirlar ko'rinib turadi va shuning uchun ko'z qizil rangda bo'ladi. Qisman albinizmda terining ayrim joylaridagi oq dog'lar (pigmentsiz joylar) kuzatiladi. Ayrim holatlarda soch oq bo'lib, teri va ko'z pigmentli bo'ladi. Faqat ko'zda pigmentning bo'lmaslik holan ham kuzatiladi. Bunday kishilarga yorug'lik tez ta'sir qiladi. Ayrim holatlarda albinizm kasalligida eshitmaslik va ayrim a'zolar rivojlanishi-da qator kamchiliklar kuzatiladi. AQSH da to'liq albinizmli kishilar yashaydigan qishloq bor. Ular faqat kechasigina tirikchilik qiladi. kunduzi esa uylaridan tashqariga chiqishmaydi. Amerikalik olimlar ularni tibbiy ko'rikdan o'tkazib turishadi. Hozirgi kunda ular utfiun teriga surtiladigan dori yaratdilar. Bu dori teriga surilgach odam quyoshda 2 soat yurishi mumkin.

Albinizm bir necha genokopiyalidir, ya'ni kasallardagi bir xil fenotipni har xil genotiplar yuzaga chiqaradi. Kasallik autosom retsessiv hisoblansa-da, autosom-dominant holatda ham yuzaga chiqishi mumkin. Bu esa albinizm kasalligining bir xil klinik belgini namoyon qiluvchi allel bo'lmagan genlar mutatsiyasi hisobiga paydo bo'lishini ko'rsatadi. 224

UGLEVODLAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

Uglevodlar altnashinuvining buzilishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar xilma-xildir. Organizmdagi mono-, di- va polisaxaridlarni parchalovchi fermentning sintezida qatnashuvchi genning mutatsiyasi natijasida *galaktozemiya*, *fruktozuriya*, *pentozuriya*, qand kasalligi va boshqa kasaltiklar yuzaga chiqadi. Glikogenning to'planib qolishidan glikogeneza va uglevodlar aminining to'planishidan esa mukopoli-saxaridoz kasalliklari paydo bo'ladi.

Galaktozemiya. Bu kasallik organizmda galaktozo-1-fosfatni parchalovchi galaktozo-1-fosfaturidiltransferaza fermentining yetishmasligi tufayli yuzaga chiqadi. Organizm galaktozani o'zlashtira olmaydi. shuning uchun u qonda va to'qimalarda to'planib, orga-nizmga zaharli ta'sir ko'rsata boshlaydi. Natijada, jigarda o'zgarish paydo bo'ladi; buyrak ishi buzilishidan oqsillar siydikka o'tadi. Shuning uchun bu kasallikda siydikda oqsil va aminokislotalar ko'p bo'ladi. Kasallik bolada ona sutini ema boshlagan dasllabki kunlardayoq paydo boiadi. Kasallik belgilari quyidagilardir: qayt qilish, sarg'ayish, ozish, ich keiish, organizmda suv miqdorining kamayishi, ichki organtar rivojlanishining buzilishi, aqliy zaiflik, kasallikning og'ir turida bola bir necha oydan keyin o'ladi, kasallik 1 : 70 000 nisbatda uchraydi.

Kasallikka tashxis qo'yishda qondagi galaktoza miqdori aniqlanadi. Galaktozemiya kasalligida galaktozaning miqdori oshib ketadi. Kasallikni vaqtida aniqlab, parhez bilan davolash mumkin.

Mukopolisaxaridozlar. Bu kasaUiklar mukopolisaxaridlar almashi-nuvining buzilishidan kelib chiqadi. Mukopolisaxaridlar lizosomalarda ko'plab to'planadi, chunki lizosomada ularni parchalovchi fermentlar bo'lmaydi. Mukopolisaxaridoz kasalligi bitan og'riganlarda skelet, kalla suyagi, yuz, ko'z va ichki oiganlar tuzilishi o'zgaradi va aqliy zaiflik kuzatiladi. Mukopolisaxaridlar taloq, tog'ay, suyak ko'migi va qo'shuvchi to'qimalarda to'planib, qon va siydikka ajralib chiqadi. Bu kasallik bilan og'rigan bolalar uzog'i bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin. Hozirgi kunda mukopolisaxaridoz kasalligining 7 xili mavjud bo'lib, barchasi ham bir xil fenotipni yuzaga chiqaradi. Mukopoli-saxaridozlarning barcha turi autosomadagi retsessiv gen orqali irsiyatga o'tadi.

PURIN VA PIRIMIDIN ALMASHINUVINING BUZILISHI

Purin va pirimidin almasliinuvining buzilishidan kelib chiqadigaJ irsiy kasallik organizmda *qipoksantin-fosforibozil-transferaza* (GFRT)B fermentining yetishmasligidan paydo bo'ladi. bu ferment erkin holat-B dagi purin birikmalari bo'lgan guanin va gipoksantinining nukleotid-M larga aylanish jarayonini tezlashtiradi. Agarbu ferment yetishmaydigatm bo'lca, organizmda siydik kislotasining miqdori oshib ketadi. Agail sog' odamda normada 1 g siydik kislotasi boisa purin va pirimidinH almashinuvining buzilishidan paydo bo'ladigan kasalliklarda uniiigl miqdori 20-3p g ga teng bo'ladi. Kasallik belgilari bolaning chaqaloq I davridayoq yuzaga chiqa boshlaydi va muskullar qisqarishining 1 kuchayishi va ta'sirchanlik xususiyalining oshishi bilan namoyon bo'ladi. J Gemoglobinopatiya. Bu kasallik gemoglobin strukturasiningl o'zgarishi bilan yuzaga keladi. Masalan, o'roqsinion shaklli eritrosit- I larga ega bo'lgan kam qonlik kasalligida B- bog'niig 6- holatida valin I glutamin kislotasi bilan almashishi gemogiobinda yomon eruvchanlik I va yuqori polimerlanish xususiyatining paydo boiishiga olib keladi. I Shunday belgisi bo'yicba geterozigotali oiganizmlar odatda sog'lom I

bo'ladilar. Lekin havoda kislorod miqdori kamayishi bilan kasallik belgilari paydo bo'la boshlaydi. Gomozigotali organizmlarda esa kasallik belgilari juda erta boshlanadi va surunkasiga kisiorodga [o'yinmaslik, kam qonlik, qon aylinishining buzilishi va tromboz fiodialari kuzatiladi. Gemoglobinning yuqorida ko'rsatilgan o'zgarishi bezgak kasalligi keng tarqalgan joylarda ko'p uchraydi, chunki gemoglobindagi bu o'zgarish eritrositiarni ularga tushgan bezgak parazitiga chidamli qilib qo'yadi va geterozigotali organizmlarning yashash qobiliyatini oshiradi. o'rta Osiyo va Kavkaz ortining bir qator tumanlarida geterozigotali (tashuvchi) va kasal gomozigotali kishiiar ko'plab uchraydi. Kasallik autosom-retsessiv holatda nastdan-naslga o'tadi.

Gemofiliya. Bu kasallik qonning ivishini ta'minlovchi oqsilni sintez qiladigan ferment strukturasining buzilishi natijasida yuzaga chiqadi. Gemofiliya kasalligining irsiy xiisusiyatiga ega ekanligi ilgaridan ma'lum. Ayrim ma'lumotlarga qaraganda bu kasallik bilan faqat crkaklar kasallanishi V asrdayoq ma'lum bo'lgan. Hozirgi kunda gemofiliyaning bir qancha turiari ma'lum (A, B, C, D). Gemofiliya bilan tug'ilgan bolaning kindigi kesilganda qon ketishi to'xtamasdan bola Halok bo'lishi mumkin. Qon ketishining to'xtamasligi ozgina jarohatlangan ichki organlarda ham yuz beradi.

Gemofiliya kasalligi, odatda, faqat erkaklarda uchraydi, chunki bu kasallikni keltirib chiqaruvchi relsessiv mutant gen X-xromosomada joylashgan boiib, Y- xromosomada bu gen uchramaydi. Gemofiliya kasalligi bilan og'rigan ota o'zining gemofiliyani yuzaga chiqaruvchi mutant geni bo'lgan X- xromosomasini qiziga beradi. Ammo bu X- xromosomani olgan qiz gemofiliya bilan og'rimaydi. chunki unda shu genning dominanl alleli bo'lib (X^H), geterozigotali organizmda ($X^H X$) domtnant gen belgisi yuzaga chiqadi. Ammo bu qiz kasal bo'lmasa-da, shu kasallikni tashuvchi hisoblanadi. Tashuvchi ona cndi o'zidagi gemofiliya kasalligi genini o'z o'g'illariga o'tkazadi. Gemofiliya kasalligi aholi orasida 1 : 5 000 nisbatda uchraydi.

1 ta lotin harfi bilan belgilanadi va ularning sonlari qo'yiladi (A_1, A_2, A_3, A_4). Poligen irsiyatga misol qilib terining rangini olish mumkin. Terining rangi bir-birini to'ldiruvchi besh juft dominant genlari ishtirokida idora qilinadi ($A_1A_2, B_1B_2, C_1C_2, D_1D_2, E_1E_2$). Terida melanin hosil bo'lishi bir juft gen ta'sirida yuzaga chiqadi, lekin qolgan 4 juft genlar esa melanin hosil bo'lish miqdorini aniqlaydi.

Terining rangi unda hosil bo'lgan pigment miqdoriga bog'liq. Afrikaliklar terisida pigmentning ko'p bo'lishiga sabab ularda alkl 4 juft dominant genlar bo'ladi. Yevropaliklarda esa dominant genlar yo'q, lekin 4 juft retsessiv genlar bor. Bo'yni uzunligi, vazni, yashash muddati, qon bosimi, barmoqlar uzunligi va hokazolar belgilar hisoblanadi. ^

Guruhlarning bilim va ko'nikmalarini baholash me'zonlari.

86 – 100 ball	Talaba oshqozon-ichak yara kasalliklari, revmatoid artrit, nefrit, qandli diabet, shizofreniya kasalliklarining etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasi va davolash usullarini haqida mustaqil fikrlay oladi va bu kasalliklarni dif.diagnostika qiladi, profilaktik chora-tadbirlarni mustaqil o'tkaza oladi.
71 – 85 ball	Talaba oshqozon-ichak yara kasalliklari, revmatoid artrit, nefrit, qandli diabet, shizofreniya kasalliklarining etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasi va davolash usullarini haqida biladi va bu kasalliklarni dif.diagnostika qiladi, profilaktik chora-tadbirlarni o'tkaza oladi.
55 – 70 ball	Mavzuga oid savollarga o'rtacha darajadagi javob beradi, oshqozon-ichak yara kasalliklari, revmatoid artrit, nefrit, qandli diabet, shizofreniya kasalliklarining etiologiyasini, klinikasini, diagnostikasi va davolash usullarini haqida to'liq bilmaydi. profilaktik chora-tadbirlarni o'tkaza olmaydi.
0 – 55 ball	Oshqozon-ichak yara kasalliklari haqida jada ham sayoz bilimga ega. Profilaktik chora-tadbirlarni o'tkaza bilmaydi.

Amaliy mashg'ulot № 6

Mavzu: Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish. Tibbiy - genetik maslahati

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti.	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorgarlik bosqichi (10 daqiqa)	1. Auditoriya tozaligini nazorat qilish 2. Talabalarning mashg'ulotga tayyorgaligini tekshirish 3. Davomatni tekshirish	Tinglaydilar
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot silaydalarini tayyorlash 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish - Klinicheskaya genetika. Bochkov N.P., Moskva, Meditsina, 1997. - Meditsinskaya genetika dlya vrachev. Lil'in E.T, Bogomarov E.A, Gofman - Kadoshnikov P.B. Moskva Meditsina	Mavzuni yozib oladilar. Tinglaydilar.

	1983g • Meditsinskaya gegnetika // Bochkov N.P., Zaxarov A.F., Ivanov V.I., Meditsina, 1984 • Tibbiyot genetikasi // Nishanbaev K.N., Xamraeva F.A., ʻOshonkulov O.ʻO. Abu Ali Ibn Sino, 2000	
2 – asosiy bosqich (60 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga boʻlib, mavzu boʻyicha savollarni beradi 2. Koʻrgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalanadi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzu boʻyicha berilgan maʼlumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni ragʻbatlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga boʻlinadilar. Tomosha qiladilar. Qatnashadilar. Tinglaydilar. Talabalar savollarga oʻz nuqtai nazarlarini bildiradilar, qoʻshimchalar qiladilar va savollar beradilar.
Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqil ish beradi 3. Uyga vazifa beradi	Eshitadilar. Xulosalarni yozib oladilar. Toshiriqni oladilar.

--	--	--

Mavzuga oid savollar;

1. Tibbiyot-genetika maslaxatining asosiy vazifasi nima?
2. Tibbiyot-genetika maslaxatini amalgam oshirish bosqichlari.
3. Prenatal diagnostika o'tkazishning ahamiyati.
4. Irsiy kasalliklarni davolash prinsiplari.

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

“Charxpalak”

O'yin uchun kerak:

Savollar to'plami va vaziyatli masala, alohida qog'ozda chiqarilgan

Har bir talaba va gurux uchun alohida bo'lish kerak

Toza qog'oz va ruchka

O'yin borishi.

O'yinning umumiy vaqti - 45 min

Guruh 3 ta kichik guruhlariga bo'linadi (har bir kichik guruhga 4 talaba)

Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta ruchkani oladi.

Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.

Qatnashchilardan biri konvertdan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)

Har bir gurux uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak

Guruh bilan birgalikda mulohaza qilib va olingan javobni 1 talaba kog'ozga yozib oladi.

Taxlil qilish 15 min davom etadi

O'yinda talabalar ishtirokini assitent tekshirib boradi

Vaqt o'tgandan keyin, talabalar ishini o'qituvchilarga topshiradi

Barcha natijalar taxlili qilinib eng to'g'ri javob tanlab olinib, maksimal ball beriladi.

Taxlil qilish 15 min davom etadi

Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ta'sir ko'rsatadi
1) o'rin 86-100 ball. 2) o'rin 71-85,9ball. 3) o'rin 55-70,9 ballgacha
Javoblarning oxiriga assistent ball va imzo qo'yadi
talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ahamiyati bor.

1. Tibbiyot-genetika maslaxatining asosiy vazifasi nima?
2. Tibbiyot-genetika maslaxatini amalgam oshirish bosqichlari.
3. Prenatal diagnostika o'tkazishning ahamiyati.
4. Irsiy kasalliklarni davolash prinsiplari.
5. Perspektiv maslaxat berishni
6. Retrospektiv maslaxat berishni
7. Tibbiy genetika maslaxatining asosiy vazifasini
8. Mijolarga yo'llanma berishni
9. Tibbiy genetika maslaxati to'rt bosqichi
10. Empirik usulni
11. Geneologik usulni
12. Perspektiv maslaxat berishi shart
13. Retrospektiv maslaxat berishi shart
14. Tibbiy genetika maslaxatining asosiy vazifasini biliashi shart
15. Mijolarga yo'llanma berishi bilishi shart
16. Tibbiy genetika maslaxati to'rt bosqichini bilishi shart
17. Empirik usulni bilishi shart
18. Geneologik usulni bilishi shart
19. Proban kartasini no'ldira bilishi shart
20. Jinsiy xromatinni aniqlay olishi va taxlil qilishi shart
21. Bioximiyaviy tekshirish va uning natijalarini izoxlay olishi shart
22. Dermatoglifik tekshirish va uning natijalarini izoxlash

Mashg'ulot mazmuni:

Tibbiyot - genetikasi maslaxati genetik - vrach tomonidan irsiy patologiyasi bo'lgan kasalga va uning oilasiga ko'rsatiladigan ixtisosli tibbiy yordam bo'lib, u maxsus tibbiy muassasa - tibbiyot - genetika maslaxatxonasida amalga oshiriladi. Tibbiyot - genetika maslaxatining asosiy vazifasi irsiy kasallikka nisbatan notinch bo'lgan oilada pragnozni (irsiy patologiyaning namoyon bo'lish ehtimolligi) aniqlash va shu pragnoz asosida profilaktika choralarini amalga oshirishdir. Profilaktika chora tadbirlari deganda oilada irsiy kasallik bolaning tugilishini oldini olish tushuniladi. Shuningdek maslaxatxonaga kelganlarga irsiy xatarlik mazmuni va ularga farzand ko'rish mumkin yoki mumkin emasligi tushuntiriladi. Genetik vrachning vazifasiga irsiy kasallik tashxisini aniqlash uchun xatarli guruhni ajratish uchun, maxsus irsiy tekshirishkarni amalgam oshirish.

- a) agar oilada irsiy patologiyali bola tugilib, o'lgan yoki hayot bo'lsa yoki tugilishi gumoni bo'lganida;
- b) oilaning bir nechta a'zolarida o'xshash patologik simptomlar yoki kasalliklar, ba'zi ovqatlarni yoki dorilarni ko'tarolmaslik xolatlari kuzatilganda;
- v) bolalarda jismoniy va ruhiy rivojlanishdan orqada qolish, xar xil tugma rivojlanish nuksonlari kuzatilganda;
- g) xomiladorlikning odatda oxirigacha yetmasligi, birlamchi amenoriya, jinsiy a'zolar gipoplaziyasi yoki oilada birlamchi bepustlik xolatlarida;
- d) er - xotinlar qon - qarindosh bo'lganda. Hozirgi kunda irsiy kasalliklarga duchor bo'lgan kishilar sonini kamaytirish tibbiy-genetik maslaxatning qanday uyushtirilganligiga bogliq. Genetik uyushtiriladigan maslaxatlar axoliga ko'rsatiladigan maxsus tibbiy yordamlardan biridir. Genetikadan maslaxat beruvchi dastlabki tibbiy qabulxonalar 1967 yildan boshlab tashkil topdi. Tibbiy-genetik maslaxatning asosiy vazifalariga tugilgan bolada irsiy kasalliklarning kelib chikish sabablarini bilish va irsiy kasalliklar paydo bo'lishining oldini olish va x.k. kiradi.

Ota-onaga maslaxat berish shifokor tomonidan bir necha bosqichga bo'linadi.

Maslaxatning birinchi bosqichida kasallikning irsiy yoki irsiy emasligi o'rganilib kasallikka aniq tashxis qo'yiladi. Bu bosqichda shifokor-genetik kasallik bor oilaning genetik strukturasi juda yaxshi o'rganib o'rganilayotgan kasallikning dominant , retsessiv yoki jinsga bogliqligi aniqlanadi.

Maslaxatning ikkinchi bosqichida o'rganilayotgan oilada kasal bolaning tutilish ehtimoli va shu kasallikning monogenli yoki poligenli ekanligi aniqlanadi.

Maslaxatning uchinchi bosqichida shifokor yozma ravishda tushunarli qilib kelgusi nasl to'grisida ma'lumot beradi.

Yakuniy bosqichda shifokor ota-onaga ularning farzandlarida sodir bo'lishi mumkin bo'lgan kasallik to'grisida juda ehtiyotlik bilan atroflicha tushuntirish kerak.

Tibbiy-genetik maslaxatni iloji boricha ko'proq o'tkazish lozim. Shu vaqt ichida shifokor genetik xavfning qandayligini tushuntirishga erishadi va ota-onada aniq bir fikr paydo bo'ladi. Oxirgi farzandli bo'lish yoki bo'lmaslik to'grisida xulosani ota-onaning o'zlari xal qilishlari kerak, lekin ayrim xollarda otada yoki onada kasallik bo'lsa shifokor ularga farzandli bo'lishni tavsiya qilsa bo'ladi.

1. Ota onalardan birida biokimeviy buzilish aniqlangan autosoma dominant kasallik bo'lganida ;
2. Onaning yoshi 35 dan yuqori bo'lganda;
3. Ota onalar yaqin qarindosh bo'lganda;
4. Ota yoki onaning mutagenlar va teratogenlar ta'sirida bo'lganligi (onaning xomiladorlik davrida xam) aniqlanganda;
5. Bola tushishi xollari kuzatilganda; pushtning jinsiga ona qornidagi davrida aniqlash jinsga bogliq irsiy kasalliklarda bola tug'ish masalasini hal qilishda katta ahamiyatga ega.

Amniotsintez usuli bilan olingan amnion suyuqligidagi xujayralarda X-xromatinni aniqlash mumkin (bu usul 18-20 xaftagacha o'tkaziladi). Usul aytarli murakkab bo'lmay, lekin ayrim kamchiliklardan xam xoli emas. Chunki Barr tanachasi soglom qizlardagina emas, Klaynfelter sindromli o'gil bolada ham uchraydi. Barr tanachasining uchramasligi soglom o'gil bolada xam, Shereshvskiy - Turner sindromli qiz bola xam kuzatiladi. X xromosomal aberratsiyalarda va mozaitsizm xolatlarida xam xatolikka yul qo'yish mumkin. Xozirgi davrda Y-xromatinni aniqlash xam yo'lga qo'yilgan. Bu usuldan Y - xromosomaning soni ortib kelganligiga shubxa tugilganida foydalaniladi. Akrixin bilan buyalganda Y xromosomaning uzun yelkasi interfazada kuchli flyuorestsizlanadi. Flyuorestsizlangan Y-tanachalari soniga qarab to'plamda

Y xromosoma soni aniqlanadi: 46, XY bo'yalganida bitta tanacha; 47 XYY da - ikkita, 48 XYYY da - uchta tanacha aniqlanadi. Bu usulning kamchiligi shundan iboratki, uning erdamida Y-xromosomasining flyuorestsizlanmaydigan qismini aniqlab bo'lmaydi, xuddi shu qismida esa urugdonlarning rivojlanishini aniqlovchi genlar joylashadi.

Prenatal diagnostikaning ko'pchilik usullarida amnion suyuqligining xujayralaridan foydalanilgani uchun amniotsintez usuli bilan batafsil tanishamiz. Bu usul maxsus akusherlik bo'limida vrach akusher tomonidan amalga oshiriladi. Agar ehtiyot chorasi ko'rilmasa yuldozning buzilishi natijasida xomila nobud bo'lishi mumkin.

Xomiladorlik muddati aniqlangandan so'ng, ultra tovush bilan tekshirish orqali yuldozning yopishgan joyi aniqlanadi va maxsus mandrenli igna bilan qorin hamda bachadom duvori va xomila pardalari orqali amnion suyuqligigacha igna kiritiladi. Keyin mandrenni sugurib olib shprints yordamida 10-20 ml amnion suyuqligi olinadi. Odatda (95-97% xolatlarda) amnion bo'shligiga birinchi urinishdayoq tushiladi. Agar hech qanday asorat sezilmasa, 1 - 2 soatdan keyin xomilador ayolga uyiga javob berish mumkin.

Amniotsintezdan keyin pusht olib tashlansa ba'zan asorat sifatida K.N -sensebilizatsiya kuzatilishi mumkin.

Agar amniotsintez xomiladorlikning 32 xaftasidan keyin amalga oshirilsa pushtning shikastlanishi kuzatilishi mumkin.

Hozirgi kunda irsiy kasallikJarga duchor boigan kishilar sonini kamaytirish tibbiy-genetik maslahatning qanday uyushtirilganligiga bog'liq. Genetikadan uyushtiriladigan maslahatlar aholiga ko'rsatila-digan maxsus tibbiy yordamlardan biridir. Genetikadan maslahat beruvchi dastlabki tibbiy qabulxonalar 1967- yildan boshlab tashkil topdi. Ko'pgina viloyatlarda ham shunday qabulxonalar ishlay boshladi.

Tibbiy-genetik maslahatning asosiy vazifalariga tug'ilgan bolada irsiy kasallik bo'lish yoki boimasligini aniqlash, irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini bilish va irsiy kasallik paydo bo'lishining oldini olish va hokazolar kiradi. Odatda tibbiy-genetik maslahatga oilada og'ir kasal yoki jismoniy zaif bo'lgan farzandi bor ota-onalar muhtoj bo'ladilar va ularni keyingi farzandlarining qanday tug'ilishligi o'ylantiradi. Urug'ida og'ir irsiy kasallik bo'lgan kishilarni ham kelgusi naslining qanday bo'lishligi qiziqtiradi. Bunday qiyin muammolarni yechishda shifokorga katta mas'uliyat yuklanadi. Chunki shifokor o'zining qabuliga kelgan ota-onaga, ularning keyingi farzandi sog'lom yoki kasal bo'lib tug'ilishi to'g'risida aniq javob berishi kerak. Bu masalada shifokor adashishi mumkin ernas, aks holda ota-ona va **tug'ilgan** kasal bolaning butun umri azob chekish bilan o'tishiga sabab bo'lishi mumkin. Shuning uchun, bu kasallikning irsiyligi to'g'risidagi ma'lumotlar - yetarlicha bo'lganda shifokor ota-onaga ularning farzandli bo'lishi xavfli ekanligini tushuntiradi,

Ayrim holatlarda esa sog'lom bo'lgan ota-onalar o'zlarining urug'ida irsiy kasallik bo'lganligi uchun oilada kasal farzand tug'ilishidan qo'rqadilar. Bunday holatlarda kasallikni atroflicha o'rga-nib, shunday oilalarga farzandli **bo'lish** baxtiga ega ekanliklarini aytishi kerak. Lekin oilada kasal bolaning tug'ilish ehtimoli kam, ya'ni 25 % bo'lsa ham shifokor bo'lajak ota-onaga farzandli bo'lishlarini tavsiya qilmasligi kerak. Bu ko'rsatgich ota-ona uchun kichik ko'rinsa-da oilada tug'iladigan birinchi farzand kasal bo'lib tug'ilishi mumkin ekanini esdan chiqarmaslik kerak. Shuning uchun genetik shifokor ota-onaga bu kasallik to'g'risida atroflicha tushuntirib, maslahatni bir necha bosqichda o'tkazishi lozim.

Maslahatning birinchi bosqichida kasallikning irsiy yoki irsiy emasligi o'galiilib, kasallikka aniq tashxis qo'yiladi. Bu bosqichda shifokor genetik kasallik bor oilaning genetik strukturasini juda yaxshi o'rganib, o'rganilayotgan kasallikning dominant, retsessiv yoki jinsga bog'liqligi aniqlanadi.

Maslahatning ikkinchi bosqichida o'rganilayotgan oilada kasal bolaning tug'ilish ehtimoli va shu kasallikning monogenli yoki poligenli ekanligi aniqlanadi. Kasallik dominant gen (A) bilan yuzaga chiqadigan bo'lsa, AA va Aa genotiplar kasal bo'lib, aa esa sog'lom hisoblanadi. Agar oilada ota-onadan bittasi geterozigotali bo'lib (Aa), ikkinchisi gomozigotali (aa) sog'lom

bo'lsa, kasal bola tug'ilish ehtimoli 1 : 1 nisbatda boiadi. Kasallik retsessiv gen (a) ta'sirida yuzaga chiqadigsin bo'lsa, ikkala sog'lom ota-onadan ham kasal bola tug'ilishi mumkin. Agar ota-ona geterozigotali bo'lsalar sog'lom ota-onadan ham kasal bola tug'ilishi mumkin (Aa, Aa). Har bir geterozigotali ota-onadan ikkitadan (A, a) 4 ta gametalar hosil boiadi. Bu gametalarning o'zaro qo'shilishidan 4 xil genotip hosil bo'ladi: AA, Aa, Aa, aa. Shu genotiplarning 3 tasida dominant (A) gen bo'lganligi uchun bu organizmlar sog'lom hisoblanadi. Ikkita retsessiv geni bo'lgan organizmda esa kasallik yuzaga chiqadi. Demak sogiom ota-onadan kasal bola tug'ilishi ehtimoli 25 % ekan. Agar ota-onadan biri dominant gen bo'yicha gotnozigotali bo'lsa bolalarning barchasi sog'lom bo'ladi.

Kasallik bitta emas bir necha genlar ishtirokida yuzaga chiqadigan boisa. keyingi avlodlarda o'rganilayotgan belgining dominant yoki retsessiv holda yuzaga chiqishini aytish juda qiyin. Chunki ota-onaning genotipini va o'rganilayotgan belgining keyingi avlodlardan qanday ajralishini oldindan aytib bo'lmaydi. Shuning uchun bunday kasalliklar bo'yicha bir necha yillar mobaynida olingan ma'lumotlarga asoslanibgina kasallikning keyingi avlodlarda paydo boiish ehtimolini bilish mumkin. Lekin ko"p uchraydigan ayrim poligen kasalliklar (tutqanoq, shizofreniya) bo'yicha keyingi avlodlarda kasal bolalarning mg'ilish ehtimoli to'g'risida ma'lum bir fikrni aytish mumkin. Masalan, agar ota-onaning ikkalasi ham shizofreniya bo'yicha sog'lom bo'lib, oilada sog'lom bola tug'ilgan boisa, keyingi bolaning kasal tug'ilish ehtimoli 1 % ni tashkil qiladi, chunki populatsiyada shu kasallikning 230

uchrash 1 % ga teng. Agar ota-onadan bittasi kasal bo'lsa, uiarning birinchi bolasining kasal bo'lib tug'ilish ehtimoli 19 %, ota-onaning ilckalasi ham kasal boisa birinchi bolaning kasal bo'lib tug'ilishi

Iehtimoli 59 % ga teng. Maslahatning uchinchi bosqichida shifokor yozma ravishda tushunarli qilib kelgusi nasl to'g'risida maiumot beradi. Agar tug'ilajak bolada kasallikning yuzaga chiqish ehtimoli 5 % bo'lsa genetik xavf pasi, 10 % gacha boisa ko'paygan, lekin yengil shaklda, 20 % gacha boisa xavf yuqori deb hisoblanadi. Xavf 10 % boisa ota-onaning far/andli boiishiga shifokor ruxsat bersa bo'ladi. Lekin ona homilador

Ipaytida uning boiajak farzandini genetik ko'rikdan o'tkazish kerak bo'ladi. Yakuniy bosqichda shifokor ota-onaga ularning ftrzandlarida sodir bo'lishi mumkin boigan kasallik to'g'risida juda ehtiyotlik bilan atroflicha tushuntirishi kerak. Chunki barcha ota-ona farzandli bo'lishni xohlaydi. Shuning uchun shifokor aholi orasida tug'ilayotgan bolalarning 4-5 % i irsiy kasalliklar bilan tug'ilishini ham aytib, kasal bolalarning tug'ilishi faqat shifokor qabuliga kelgan kishilarninggina oilasida emas. boshqa oilalarda ham mavjudligini eslatishi lozim.

Guruhlarning bilim va ko'nikmalarini baholash me'zonlari.

86 – 100 ball	Talaba tibbiy genetika maslahatlari prinsiplarini biladi, mustaqil mushohada yurita oladi. Tibbiy genetika maslahatini o'tkazish uchun ko'rsatma va qarshi ko'rsatmalarni biladi. Oilani rejalashtira oladi va tibbiy genetika usulini qo'llay oladi.
71 – 85 ball	Talaba tibbiy genetika maslahatlari prinsiplarini biladi, Tibbiy genetika maslahatini o'tkazish uchun ko'rsatma va qarshi ko'rsatmalarni biladi. Oilani rejalashtira oladi va tibbiy genetika usulini qollay oladi.
55 – 70 ball	Mavzuga oid savollarga o'rtacha darajadagi javob beradi, tibbiy genetika maslahatlari prinsiplarini to'liq bilmaydi. Tibbiy genetika maslahatini o'tkazish uchun ko'rsatma va qarshi ko'rsatmalarni bilmaydi.
0 – 55 ball	Talaba tibbiy genetika maslahatlari prinsiplari haqida jada ham sayoz bilimga ega. Tibbiy genetika maslahatini o'tkazish uchun ko'rsatma va qarshi ko'rsatmalarni bilmaydi.

G L O S S A R I Y

Avtopoliploidiya - poliploidiya shakllaridan biri bulib, ayni turning genomi kupayishi natijasi

Ajdod effyekti - dastlabki kichik bulgan populyatsiyada kandaydir nodir genning kup tarkalishi.

Allyel - genning xolatlaridan biri. Allel genlar gomologik xromosomalarning ~bir xil lokuslarida joylashadi va alternativ belgilarni namoyon kiladi.

Allopoloidiya - xromosomalar gaploid tuplami ning xar xil turlar yoki avlodlar genomi kushilishi natijasida kupayishi. Bunday duragaylar meyoza buzilishi sababli odatda nacl koldirmaydi.

Amniotsyentyez - prenatal diagnostika maksadida pushtning amnion bushliida amnion suyukligini olish muolajasi. .

Antigyen - ayni organizm uchun genetik jixatdan yot bulgan modda. Kimyoviy tabiatiga nisbatan ular oksil, glikoproteid yoki polisaxarid bulishi mumkin. Viruslar, mikroorganizmlar xatto organizmning uz xujayralari xam antigen bulishi mumkin.

Anyeuploidiya (Gyetyeroploidiya) - xujayralarda xromosomalarning balanslashmagan tuplamining mavjudligi.

Axondroplaziya - uzun, naysimon suyaklar usishining susayishi bilan xarakterlanadigan autosoma dominant kasallik. Kasallikda bosh va gavda ulchamlari me'yorida bulsa xam kul oyokdar juda kalta buladi.

Galaktozyemiya - laktozaning surilishini nazorat kiluvchi ferment sintezining buzilishi natijasida kelib chikadigan autosoma- retsessiv kasallik.

Gyen Ekspryessiyasi - DNKda kodlashgan informatsiyaning oksil biosintezi, transkriptsiya va translyatsiya jarayonlarida ruyobga chikishi.

Gyenyetik KoD - irsiy axborotning DNK (retro-viruslarda RNK) zanjirida nukleotidlar ketma-ketligi sifatida yozilish sistemasi. Kod triplet xolatida buladi, bitta aminokislota turrisida axborot uchta kushni nukleotid orkali belgilanadi.

Gyenom - gaploid tuplamdagi (l) xromosomalar yigindisi. Genom turni xarakterlaydi, genotip esa - in-dividiumni. Diploid organizmlarda genom gametalar-ning xromosomalarini ifodalaydi va genetik taxlil birligi sifatida foydalaniladi.

Gyenotip - organizmning genetik konstitutsiyasi, uning diploid tuplamidagi xamma alellar yigindisi.

Gyemoglobinopatiyalar - gemoglobin sintezini nazorat kiluvchi gen mutatsiyalari asosida kelib chikadigan xilma-xil kasalliklar guruxi.

Gomologik Xromosomalar - kattaligi, shakli, genlari bir xil bulgan juft xromosomalar.

Gomozigota - bitta genning bir xil allellariga ega bulgan organizm (aa yoki AA).

Diskordantlik - zgizaklarda tor reaktsiya normasiga ega belgilardagi farkdir.

Duplikatsiya - xromosoma aberratsiyalarining bir xili bulib, uning kismlaridan birining ikki xissa ortishi.

Jins - organizmning jinsiy kupayishda yshtirok etishga va irsiy axborotni gametalar orkali avlodlarga utkazishga imkon beruvchi xususiyatlar yigindisi.

Invyersiya - xromosoma ichidagi aberratsiyalardan biri bulib, bunda xromosomaning (yoki genning) bir kismi uzilib, 180° ga aylanib, yana kaytadan uz joyiga joylashadi.

Irsiyat - irsiylanish jarayoni orkali organizmlarning avlodlar almashinishi davomida moddiy va funktsional uzluksizlikni ta'minlovchi xususiyat.

Kariotip - xromosoma tuplami belgilarining yigindisi (soni, shakli, ulchami) bulib, xar bir tur uchun uziga xos buladi.

Krossingovyer - 1 meyoz profazasida gomologik xromosomalarning kismlari bilan almashinishi (natijada genlar va belgilarning yangi kombinatsiyalari kelib chikadi).

Myeyoz - gametalarning etilish usuli, etilmagan jinsiy xujayraning bulinishi natijasida xromosomalar mikdorining ikki xissa kamayishi.

Mitoz - notutri bulinish, eukariotlar uchun xos jarayon. Mitoz tufayli kizlik xujayralar teng va bir xil irsiy axborotni oladi va har bir xujayra 2p tuplamga ega buladi.

Monosomiya - xromosomalarning diploid tuplamida 2 ta gomologik xromosomalardan birining etishmasligi ($2i-1$, masalan 45,XO).

Mutatsiya - yangi belgi yoki xususiyatning kelib chikishiga sabab buluvchi gen, xromosoma yoki genom darajada irsiy axborotning uzgarishi.

Plyeyotropiya - bitta genning kup belgiga ta'sir kila olish xususiyati - genning kup tomonlama ta'siri. Uning klassik misoli Marfan sindromidir. Pleyotropiya birlamchi va ikkilamchi bulishi mumkin.

Proband - genealogik analiz uchun ma'lumotlar tuplanadigan shaxs (patsient).

Transkriptsiya - informatsiyaning DNKdan RNKga kuchirilishi. DNK matritsadan RNK sintezlanishi.

Translokatsiya - xromosoma aberratsiyalaridan biri, genlar joyining uzgarishi.

Translyatsiya - informatsiyani RNKdan polipeptidga kuchirish, ribosomada RNK matritsasi asosida polipeptid sintezlanishi, nukleotidlar tilini aminokislotalar tiliga "tarjima kilish".

Transpozitsiya - genning bitta xromosomada joyini uzgartirishi.

Trisomiya - genom mutatsiyasi, bunda diploid tuplamdagi bitta yoki bir nechta xromosoma 2 tadan emas 3 tadan bulib koladi.

Fyenotip - genotipning muxit bilan uzaro ta'siri natijasida yuzaga chikadigan, organizmning xamma xususiyatlari va belgilari yigindisi.

Xromatin - interfaza yadrosida buyaladigan modda, dezoksiribonukleoproteidning dispersiyalashgan xolati.

Ekspressivlik - belgining fenotipik yuzaga chikish darajasi, tulikmas ekspressivlik xavotir darajasini va kasallikning avlodda yuzaga chikishiga kamaytiradi.

Epistaz - noallel genlarning uzaro ta'sir shakllaridan biri bulib, bunda bitta allel (epistatik) ikkinchi noallel (gipostatik) genning ta'sirini bugib kuyadi.

Mundarija	
Fanning o'qitilishiga qo'yilgan DTS talab va tavsiyalari.....	3
Fanning namunaviy dasturi.....	4
Fanning ishchi dasturi.....	14
Fan bo'yicha talabalar bilimini baholash tartibi.....	22
Adabiyotlar ro'yxati.....	23
Fanni o'qitishda qo'llaniladigan zamonaviy axborot va pedagogik texnologiyalar.....	24
Yakuniy baholash savollari.....	28
Testlar.....	30
Ma`ruzalar uslubiy ishlanmasi.....	97
1- ma'ruza.....	97
2- ma'ruza.....	109

.....	
Amaliy mashg'ulotlar uslubiy ishlanmasi.....	118
1- mashg'ulot.....	118
2- mashg'ulot.....	129
3- mashg'ulot.....	138
4- mashg'ulot.....	149
5- mashg'ulot.....	161
6- mashg'ulot.....	191
Glossariy.....	198

