

**O'ZBEKISTON RESPUBLIKA OLIY VA O'RTA MAXSUS TA'LIM VAZIRLIGI
SOG'LIKNI SAQLASH VAZIRLIGI**

BUXORO DAVLAT TIBBIYOT INSTITUTI

**BOLALAR NEVROLOGIYASI VA BOLALAR KASALLIKLARI PROPEDEVTIKASI
KAFEDRASI**

**Pediatrica va tibbiy pedagogika fakulteti
III kurs talabalari uchun
tibbiy genetika fanidan**

O`QUV-USLUBIY MAJMUA

Bilim sohasi: 500000 - Sog'liqni saqlash va ijtimoiy ta'minot
Ta'lim sohasi: 510000 - Sog'liqni saqlash
Ta'lim yo'nalishi: 5510200 - Pediatrica ishi

Fanning o'quv uslubiy majmuasi Oliy va o'rta maxsus, kasb-xunar ta'limi o'quv-uslubiy birlashmalari faoliyatini Muvofiqlashtiruvchi Kengashning 2021 yil «26.VI» _____dagi «_____» - son majlis bayoni bilan ma'qullangan.

Fanning o'quv uslubiy majmuasi Buxoro Davlat tibbiyot institutida ishlab chiqildi.

Tuzuvchi:

Artikova M.A. - BuxDTI bolalar nevrologiyasi, neyroxirurgiya va tibbiy genetika kafedrası mudiri, dotsent, t.f.d.

Taqrizchilar:

Boltayev K.J. – fakultet va gospital terapiya, gematologiya kafedrası mudiri t.f.n., dotsent

Navro'zova Sh.I.– Pediatriya kafedrası mudiri t.f.d., professor

Fanning o'quv uslubiy majmuasi Buxoro Davlat tibbiyot instituti Ilmiy-metodik kengashida tavsiya qilingan (2021 yil «___» _____dagi «_____» - sonli bayon

MUNDARIJA

- I. O'quv materiallari :-bet**
- II. Nazariy mashg'ulot materiallari :**

Genetikaning rivojlanish tarixi. Nasliy kasalliklar tasnifi, etiopatogenezi. Xromosoma kasalliklari (umumiy xarakteristikasi). Skrining programma.....-bet

Monogen kasalliklar. Mezon, harakteri nasliy tipi. Multifaktorial kasalliklar mezon, harakteri.....-bet
- III. Amaliy mashg'ulotlar materiallar:**
 1. Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari. Klinik-genealogik, egizaklar usuli, populyatsion-statistika usuli. Laborator usullar (tsitogenetik, biokimyoviy va immunnogenetik usullar).....-bet
 2. Xromosoma kasalliklar. etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari. Autosoma xromosoma kasalliklari (Daun, Patau, Edvardssindromlari). Jinsiy xromosoma kasalliklari (Klaynfelter, Shereshevskiy-Ternersindromlari).....-bet
 3. Monogen kasalliklar. 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.....-bet
 4. Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari. Mukopolisaxaridozlar, Marfan, Elers-Danlos va yetilmagan osteogenez kasalliklari. Mukovistsidoz, tubulopatiyalar (fosfat-diabet, De-Toni-Debre - Fankonikasalliklari).....-bet
 - Multi factorial kasalliklar.
 5. 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.....-bet
 - Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish.
 6. Tibbiy - genetik maslahati. Prenatal diagnostika qilishning zamonaviy usullari (UTT, xorionbiopsiyasi, fetoskopiya, amniotsentez). Prenatal diagnostikaga ko'rsatmalar, bo'lishi mumkin xatolar, asoratlari, skrining diagnostika qilish usullari.....-bet
- IV. Mustaqil ta'lim mavzular-bet**
- VI. Glossariy-bet**
- V. Ilovalar :**
 - 6.1 Fan dasturibet
 - 6.2 Ishchi o'quv dasturibet

6.3Tarkatma materiallar.....	-bet
6.4Testlar.....	-bet
6.5Baxolash mezonlari.....	-bet
6.5 Foydalaniladigan adabiyotlar	-bet

Fan dasturi O'zbekiston Respublikasi Davlat ta'lim standarti va bakalavriat ta'lim yo'nalishi malaka talablariga asoslangan holda tuzilgan bo'lib tibbiyot oliy o'quv yurtlarining pediatriya, tibbiy-pedagogika fakultetlarining talabalariga ta'lim berish uchun mo'ljallangan. Dastur asab tizimi kasalliklari fani bo'yicha o'qitiladigan talabalarning bilishlari kerak bo'lgan nazariy bilimlar va amaliy ko'nikmalar hajmini belgilaydi. Ushbu dastur asosida zamonaviy pedagogik texnologiyalarni o'qitish jarayonida qo'llagan holda, talabani nazariy ma'lumotidan boshlang'ich amaliy ko'nikmalarni fantomlarda bajarishga o'rgatib va orttirilgan ko'nikmalarni zamonaviy tibbiy texnologiyalar orqali klinik amaliyot bilan uyg'unlashtirgan holda tibbiy genetikaning kasalliklari, ularning tashxisot printsiplari, qiyosiy tashxisot jihatlari, shuningdek profilaktika asoslari (umumiy va maxsus) bilimlarini egallab olishga imkoniyat yaratadi.

Yo'nalish bo'yicha fan, texnika va texnologiyalarning zamonaviy yutuqlari, kadrlar buyurtmachilari talablaridan kelib chiqqan holda bakalavrlarning kasbiy faoliyat sohalarida qo'shimcha va o'zgarishlar bo'lishi mumkin.

Tibbiy genetika fani umum-kasbiy fan hisoblanib, davolash va tibbiy pedagogika fakultetlarida 5-6 semestrlarda o'qitiladi. Dasturni amalga oshirish o'quv rejasida rejalashtirilgan matematik va tabiiy-ilmiy (tibbiy biologiya va genetika, odam anatomiyasi, biofizika, normal fiziologiya, bioorganik, bioanorganik va biologik kimyo) shuningdek klinik fanlar va karantin kasalliklar epidemiologiyasi, mikrobiologiya, virusologiya va immunologiya fanlardan etarli bilim va ko'nikmalarga ega bo'lishlik talab etiladi. Fan yakuniy test nazorati bilan yakunlanadi.

MA'RUZA №1:

Genetikaning rivojlanish tarixi. Nasliy kasalliklar tasnifi, etiopatogenezi. Xromosoma kasalliklari (umumiy xarakteristikasi). Skrining programma

1.1. Ta'lim berish texnologiyasining modeli.

Mashg'ulot vaqti -2soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	Ma'ruza
Reja	Genetikaning rivojlanish tarixi. Nasliy kasalliklar tasnifi, etiopatogenezi, mutasiya jarayoni, klinikasi. Xromosoma kasalliklari. Skining programma. Tug'ma va nasliy patologiya uchrashish chastotasi, profilaktikasi. Autosom va jinsiy xromosom kasalliklari, tashxislash mezonlari va davo usullari.
Mavzuning maqsadi: - Klinik amaliyot mashg'uloti davrida bemor shahsan bemorni ko'zdan kechirishi, suhbatlashishi va kommunikativ yordam ko'rsata olishi lozim. Shu davrda talaba klinika hayoti va kayfiyati bilan yashashi kerak. Bemorni ko'zdan kechiraotib, ichki kasalliklar propedevtikasi asosida ichki va tashqi a'zolarga baho beradi. Bemorning holatini baholab, uning ahvolini jahshilanishiga jordam beradi. Bemor jonida talaba o'zini vrachdek tutishi lozim.	
Mavzuning vazifasi - Asosiy genetik tekshirish usullarini kullash; Genetik kasallikdan keyin ambulator poliklinik va uy sharoitida bemorlarni davolash va profilaktika ishlarinini olib borish	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va boshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.

1.2. Ma'ruza texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorlov bosqichi	1. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi. 2. Talabalarni mashg'ulotga tayyorligini tekshiradi 3. Davomatni nazorat qiladi.	
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot slaydlarini tayyorlash. 3. Fanni o'rganishda faoydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish.	
2. Asosiy bosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalaniladi. 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalaniladi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga bo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilar va savollarga javob beradilar
3. Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi. 2. Mustaqil ish beradi. 3. Uyga vazifa beradi.	Tinglaydi Yozib oladi Yozib oladi

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, selektsiyada, 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. Hozirgi davrda genetika fanida genlar nafis tuzilishini o'rganish "shaxsning individual rivojlanishi jarayonida genlar faoliyatining boshqarilishi kabi murakkab muammolar ustida ilmiy izlanishlar o'tkazilmoqda; XIX asrning ikkinchi yarmigacha irsiyat xodisasi ilmiy jixatdan umuman o'rganilmagan edi. Ammo o'sha davrdayoq bolalarning hamma vaqt ham ota-onalarga o'xshayvermasligi, ba'zi kasalliklarning ayrim oilalarda uchrash, 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 ko'effitsienti) irsiylanishi, xulaning tuma shakllarining mavjudligi muammolari jamoatda har xil baxslarning kelib chiqishiga sabab bo'lib kelmokda. Irsiyat to'grisida dastlabki tushunchalarni antiq davrdagi kdsimgi yunon faylasuflarining asarlarida topish mumkin. Masalan Gippokrat shunday yozgan edi: "urug butun tanani hosil qiladi, sog'lom urugdantaning sog'lom qismlari, kasal uruglardan esa kasal qismlar hosil bo'ladi. Kaldan kal bola, ko'k ko'zlidan ko'k ko'zli bola, g'ilaydan 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 "Talantning 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'grisida 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 guruhlari 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 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), disembriogeneznning, 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 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 kasal-likka nisbatan tuziladi. Hozirgi davrda shajara tuzish ko'proq kasallikka nisbatan 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'plangandan 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'lmashligi 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-recessiv irsiylanish tipining xarakterli belgilari:
- a) kasallarning soni shajarada kam bo'ladi;
 - b) belgilar "gorizontal" tilda irsiylanadi. Ayrim avlodlarda umuman kuzatilmaslari 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 autosoma-recessiv 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, irsiylanishining o'ziga xosligi shundan iboratki bunda erkak organizm

X-xromosoma genlariga nisbatan gemizigotali (faqat bitta X-xromosomasi bo'lgani tufayli) xisoblanadi, belgini 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 (ona-gomozigotali 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'lom bo'ladi.

X-xromosomaga birikkan recessiv 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-bi-riga to'liq o'xshashdir (somatik mutatsiyalar, kelib chiqishi mumkinligini e'tiborga olmaganida), MZlarda 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 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 aniqlashda 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 konkordant 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 otalari 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 saqllovchi hujayralaridir. Periferik qoning leykotsitlarini 2-3 sutka davomida FGA (fitogemaglyutinin) 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. Xromosomalarni 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 xromosomalar 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 kaftningubiarchekkasigajoylashgan. 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 chiziqchalarning bir-biriga yaqin kclgan 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 triradiuslari va d bilan asosiy triradius t oralig'idagi burchakni ($\angle atd$) aniqlash kerak. Agar $\angle atd < 40^\circ$ dan kichik bo'lsa, triradiusning joylashishi korpallik (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'rganadi. 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 tugunchasiimon (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 ilmoqchasiimon tasvirda uni hosil qilgan chiziqchalar kaftning radial tomoniga ochiisa, uinarda esa kaftning ulnar tomoniga ochiladi. Aylanasiimon tasvirlar ilmoq-simonga nisbatan kamroq uchraydi (34%).

Barmoq terisidagi chiziqlar tasviri:

1 - yoysimon; 2 - ilmoqsimon; 3 - ilmoqsimondan aylanasiimonga o'tish; 4 - qo'sh ilmoq; 5 - aylanasiimon.

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

Yoysimon tasvirda triradius boimaydi. Ilmoqchasiimonda bitta, aylanasiimonda esa ikkita triradius boiadi. Barmoq uchlaridagi chiziqlar tasviri irsiy kasalliklari bor kishilarda o'zgaradi. Barmoq uchlan terisida yuqoridagi tasviriir 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. Aylanasiimon 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 barmoqlardagi chiziqchalar sonierkaklarda 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 genlar, ilmoqsimon tasvir (L), G (21) guruhga kiruvchi xromosomadagi genlar, aylanasiimontasvir 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 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 umrining oxirigacha saqlanib qoladi. Teri 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 foydalanilmoqda.

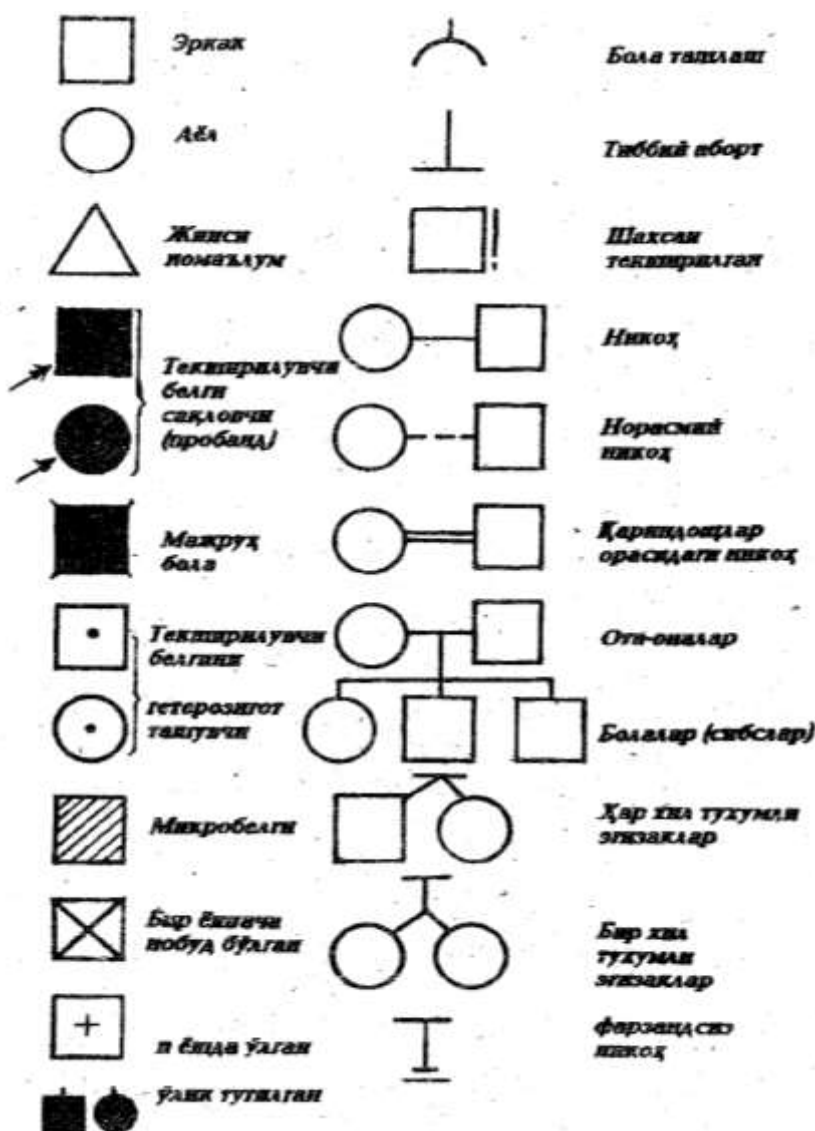
Normada va irsiy kasallik bo'lganda burcliakning ko'rinishi:

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

Klaynfelter sindromi.

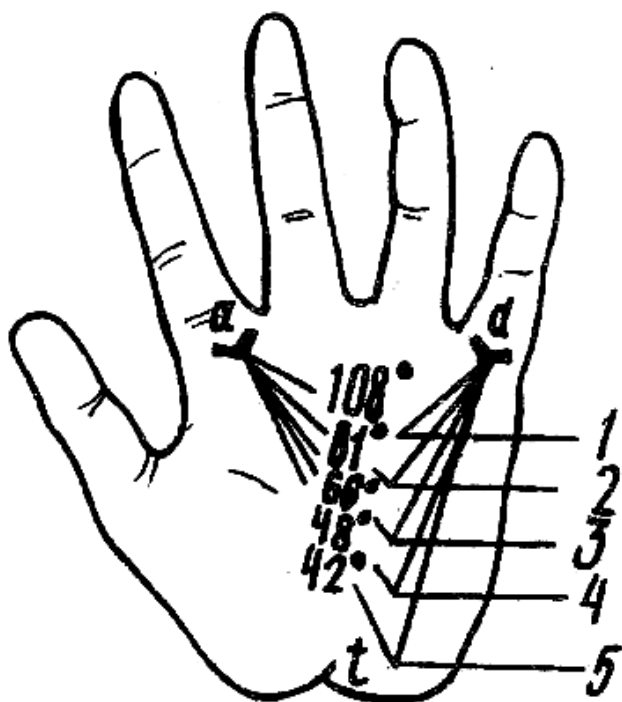
Irsiy kasalliklari bo'lgan kishilarda ko'p uchraydigan dermatoglifiki belgilar quyidagilardir: 1) barmoq uchlaridagi tasvirlardan (yoysimon ilmoqsimon, aylanasiimon) birining uchrashi ko'payadi; 2) barmotj uchlaridagi teridan bo'rtib chiqqan chiziqchalarning soni normadagisi-dan oshib yoki kamayib ketadi; 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



Nasliy va tug'ma patologiya xalqini umumiy kasalliklari katta o'rin tutadi

VOZ bo'yicha yangi tug'ilgan chaqaloqlar 5% i nasliy buzilishlar tashkil qiladi. Nasliy faktorlarning 40%i erta go'daklar ichida o'lim va yosh nogironliklarga olib keladi. Tug'ma nuqsonlar 19% hollarda perinatal o'lim kuzatiladi. Bu atrof muhitning qoniqarsiz tuzilishi va tug'ma nasliy kasalliklar bilan bog'liq. Barcha irsiy kasalliklar etiologiyasi asosida mutatsiya yotadi Mutatsiya jarayoni indutsirlashgan va spontan bo'ladi. Somatik hujayralari zaralanishi somatik mutatsiya deyiladi, jinsiy hujayralar zaralansa generativ mutatsiya deyiladi. Nasliy apparatning zaralanishiga ko'ra mutatsiyalar bo'linadi: gen, genom, xromosom. Xususiy nasliy kasalliklar xromosom va monogenlarga bo'linadi. Xromosoma kasalliklarining uchrash chastotasi 0,6-1. har bir bolaning xromosomal patologiya bilan kasallanish xavfi 1% dan oshmaydi. Autosom kasalliklarda jinsiy va aqliy rivojlanish sust bo'ladi, ko'pincha bolalik davridayoq o'lim bilan tugaydi. Jinsiy xromosom kasalliklar hayot uchun xavf tug'dirmaydi va har doim ham tug'ilganidayoq tashxis quyib bo'lmaydi Tibbiyot genetikasida tashxislashning tsitogenetik egizaklar bioximik, kliniko geneologik, dermatoglik va boshqa usullar qo'llaniladi. Xromosom kasalliklarni davolashda asosan simptomatik davo qo'llaniladi.

Xromosom kasalliklarning profilaktikasida: etiologik sharoitni, nasl holatini, asosan tug'ruq yoshidagi ayollar ahvolini yaxshilash, zararli odatlarga qarshi kurash muhim o'rin egallaydi.

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 davridv 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 gematogenezda meyozni 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 axamiatga ega. Ammo, shunday bulsa xam yakuniy diagnoz kuyishda eng asosiysi tsitogenetik usul bilan tekshirish buladi.

Xromosoma kasalliklarini davolashda asosan simptomatik davolashlar kullaniladi. 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.

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 ta'siriga moyilligiga 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-fenonushalanishni) 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.

Kuzatilayotgan 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 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 vahokazolar.

Uzluqli 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.

MA'RUZA №2:

Monogen kasalliklar.Mezoni,harakteri nasliy tipi. Multifaktorial kasalliklar mezoni, harakteri.

1.1. Ta'lim berish texnologiyasining modeli.

Mashg'ulot vaqti -2soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	Ma'ruza
Reja	Monogen kasalliklar, mezoni, xarakter, nasliy tipi. Multifaktorial kasalliklar mezoni, xarakter. FKU, alkaptonuriya, galaktozemiya etiopatogenezi, klinikasi, diagnostika va davolash usullari. Tibbiy genetika maslahati. Prenatal tashhishlash usullari.Mendenlovchi nasliy kasalliklar.
Mavzuning maqsadi: - Klinik amaliyot mashg'uloti davrida bemor shahsan bemorni ko'zdan kechirishi, suhbatlashishi va kommunikativ yordam ko'rsata olishi lozim. Shu davrda talaba klinika hayoti va kayfiyati bilan yashashi kerak. Bemorni ko'zdan kechiraotib, ichki kasalliklar propedevtikasi asosida ichki va tashqi a'zolarga baho beradi. Bemorning holatini baholab, uning ahvolini jahshilanishiga jordam beradi. Bemor jonida talaba o'zini vrachdek tutishi lozim.	
Mavzuning vazifasi- - Asosiy monogen kasalaiklarni daignostika qilish . Genetik kasallikdan keyin ambulator	

poliklinik va uy sharoitida bemorlarni davolash va profilaktika ishlarini olib borish	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va boshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.

1.2. Ma'ruza texnologik kartasi.

Ish bosqichlari va vaqti	Ta'lim beruvchi	Ta'lim oluvchilar
Tayyorlov bosqichi	1. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi. 2. Talabalarni mashg'ulotga tayyorligini tekshiradi 3. Davomatni nazorat qiladi.	
1. O'quv mashg'ulotiga kirish bosqichi (10 daqiqa)	1. Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2. Kirish ma'ruzasi uchun taqdimot slaydlarini tayyorlash. 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini ishlab chiqish.	
2. Asosiy bosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalaniladi. 3. Slaydlar, multimediyalardan foydalaniladi 4. Davolash ishlarini olib boradi 5. Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faol ishtirokchi talabalarni rag'batlantiradi va umumiy baholaydi.	Kichik guruhlariga bo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilar va savollarga javob beradilar
3. Yakuniy bosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi. 2. Mustaqil ish beradi. 3. Uyga vazifa beradi.	Tinglaydi Yozib oladi Yozib oladi

Xromosom kasalliklar nasliy kasalliklarda va shartli ravishda nasliy mutatsiyaviy strukturalari monogen kasalliklarga qarashli. Ularning patogenezi DNK zanjirining o'zgarishi ya'ni purin yoki pirimidin asoslarining kattalashishi yoki yo'qolishi, joylashuvining o'zgarishi nukleotidlarning o'zgarishi va x.k.lar yotadi. Bunday o'zgarishlar xromosomaning son va morfologiyasiga ta'sir qilmaydi.

Monogen kasalliklar Mendel qonuni bilan bog'liq bo'lib keladi. Bundan tashqari ularga klinik polimorfizm genetik heterogenlik, progredient kechishi xarakterli. Multifaktorial kasalliklar odamlarning asosiy patologiyalarini (90%) lari etiopatogenezi ularning katta rolini genetik endo va ekzo faktorlar rol o'ynaydi. U poligen - additiv kasallanadi. Bunday kasalliklar erta yoshli bolalarda chegaralangan yurak nuqsonlarini keltirib chiqaradi (pilorostenoz, siydik va jinsiy a'zolar nuqsonlari, me'da-ichak trakti nuqsonlari, sonning tug'ma chiqishi, prenatallar) MFZ barcha yoshda uchrashi mumkin. Proband qarindoshlarda uchrashi turli omillarga bog'liq (jinsi, yoshi, tug'ilish darajisi, kasallik o'irligi, oilada kasallar soni va boshqalar)

Prenatal tashxislash usulining asosiy vazifasi nasliy kasalliklar tashxisi va ularni ona qornida davolash shuningdek bola o'ir irsiy patologiya bilan tug'ilganligi haqida ogohlantirish. Prenatal tashxislash usullari: xorion biopsiyasi, UZD, fitoskopiya, aminosintez. Tibbiy genetika maslahati bo'ladi:

-retrospektiv (bemor bola tug'ilgandan keyingi maslahat)

-prospektiv (bemor bola tug'ulguncha beriladigan maslahat)

Tibbiy genetika maslahati 3 ta bosqichda o'tkaziladi. Skirining dasturining vazifasi-nasliy kasalliklarga bog'liq risk guruhlarini aniqlash. Usullar murakkab bo'lmasligi va katta miqdorda tekshiruvchilarni egallashi kerak. Bizning respublikamizda hamma FKU va gipotireoz bilan tug'ilganlar uchun skrining testlari o'tkaziladi

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 enzimopatiyalar aqliy holat 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 strukturasi 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 anabolizmga 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 irqiga mansub). Ba'zi chaqaloqlar tug'ilgan kundan 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, ota-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 qolib 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.

Albinizm Bu kasallik tirozin degan aminokislota 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: parxez 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 masallqlar 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.

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

№ mashg'ulot	Amaliy mashg'ulotlar nomlari va ularning yangi pedagogik texnologiyalarni qo'llagan holda qisqacha mazmuni
1	Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari. Klinik-genealogik, egizaklar usuli, populyatsion-statistika usuli. Laborator usullar (tsitogenetik, biokimyoviy va immunnogenetik usullar). Dermatoglifika usuli. “zinama zina?”
2	Xromosoma kasalliklar. etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari. Autosoma xromosoma kasalliklari (Daun, Patau, Edvardssindromlari). Jinsiy xromosoma kasalliklari (Klaynfelter, Shereshevskiy-Ternersindromlari). “Keys-metod”.
3	Monogen kasalliklar. 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. “Doira stoli”.
4	Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari Mukopolisaxaridozlar, Marfan, Elers-Danlos va yetilmagan osteogenez kasalliklari. Mukovistsidoz, tubulopatiyalar (fosfat-diabet, De-Toni-Debre - Fankonikasalliklari). “Stol o'rtasida ruchka”.
5	Multi factorial 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. “O'z juftingni top”.
6	Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish. Tibbiy - genetikmaslahati. Prenatal diagnostika qilishning zamonaviy usullari (UTT, xorionbiopsiyasi, fetoskopiya, amniotsentez). Prenatal diagnostikaga ko'rsatmalar, bo'lishi mumkin xatolar, asoratlari, skrining diagnostika qilish usullari. Tibbiy – genetik maslahat o'tkazish uchun ko'rsatmalar, kasal farzand tug'ilishini xavf – xavotirini hisoblash usullari, patologik genni tashuvchilarni aniqlash usullari, oilani rejalashtirish. “O'rgatib o'rganaman usuli”

--	--

Amaliy mashg'ulot №1

Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari.

1.1. Ta'lim berish texnologiyasining modeli.

Mashg'ulot vaqti -6soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	Amaliy mashg'ulot
Reja	Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari. Klinik-genealogik, egizaklar usuli, populyatsion-statistika usuli. Laborator usullar (tsitogenetik, biokimyoviy va immunogenetik usullar). Dermatoglik usuli.
Mavzuning maqsadi: - Tibbiy genetik diagnostika usullari; - Asosiy diagnostik tekshirish usullarini kullash;; 1. Bemor shikoyatlariga e'tibor berish. 2. Kasallik tarixini yig'ganda olingan ma'lumotlar. 3. Epidemiologik anamnez ma'lumotlarini aniqlash. II bosqich. Maqsad:	
Mavzuning vazifasi - Asosiy tibbiy genetik tekshirish usullarini kullash;	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va poshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.

1.2.amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Ishbosqichlarivavaqti.	Ta'limberuvchi	Ta'limoluvchilar
Tayyorlovbosqichi	Auditoriyatozaligininazorat qiladi Talabalarni mashg'ulotg atayyorgarligini tekshiradi Davomatninazorat qiladi	

1. O'quvmashg'ulotigakirish bosqichi (10 daqiqa)	1.Mavzubo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirishma'ruzasi uchun taqdimot silyadalarinitayyorlash 3.Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'yxatini shlab chiqish	
2 – asosiybosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlarg abo'lib, mavzubo'yicha savollarni beradi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydalar, multimedialardan foydalanadi 4. Davolashishlarini olib boradi 5.Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarn iumumlashtiradiva xulosalaydi, faolishtirokchitalabalarinirag'batlantiradivaumumi ybaholaydi	Kichikguruhlar gabo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilarva savollargajavobb eradilar
1- yakuniybosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchixulosa qiladi 2. Mustaqilishberadi 3. Uygavazifaberadi	Tinglaydi Yoziboladi Yoziboladi

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'rgatishishga 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 hammia 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.

Mavzu bayoni

Xromosomalar kasalliklari ularni soni va strukturasini uzgarishiga boglik 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 davridv 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 gematogenezda meyozni 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 axamiyatga 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.

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 avlodidan-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 proporsional;
- 3) probandning karindoshlari uchun prognoz, oilada kasallar soniga proporsional;
- 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 yakin 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). Dermatoglik 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 taqdirilar.
3. Dermatoglifika.
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 sindrom lar va tibbiy-genetik maslahat

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 kafedrasi «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 talabanning 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 talabanning 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 shakllardan 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.

Amaliy mashg'ulot 2

Xromosoma kasalliklar. etiopatogenezi, klinika, diagnostika usullari. Autosoma xromosoma kasalliklari

Amaliy mashg'ulotning texnologik kartasi.

Mashg'ulot vaqti - 2soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	AMALIYOT
Reja	Xromosoma kasalliklar. etiopatogenezi, klinika, diagnostika usullari. Autosoma xromosoma kasalliklari (Daun, Patau, Edvardssindromlari). Jinsiy xromosoma kasalliklari (Klaynfelter, Shereshevskiy-Ternersindromlari).
Mavzuning maqsadi: - Qaysi kasakkujkar xromosoma kasalliklariga kiradi - Jinsiy xromosomalar soni bilan uchraydigan kasalliklar - Xromosoma kasalliklarning asosiy belgilari	
Mavzuning vazifasi - -Mutaxassislikga qiziqish, insonparvarlik, ma'suliyat hissiyotlarini shakllantirish; -O'z bilim darajasini kengaytirishga qiziqishni tarbiyalash talabalarni fikrlash qobiliyatini,	

nantiqiy fikrlashini rivojlantirish; -Mavzuni o'rganish borasida talabalarni ijodiy yondoshishga yo'llash.	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	Kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va poshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.

Ishbosqichlarivavaqti.	Ta'limberuvchi	Ta'limoluvchilar
Tayyorlov bosqichi	1. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi 2. Talabalarni mashg'ulotga tayyorgarligini tekshiradi 3. Davomatninazorat qiladi	
1.O'quv mashg'ulotigakirishbosqichi (10 daqiqa)	1.Mavzu bo'yicha o'quv mazmunin itayyorlash. 2.Kirishma'ruzasiuchuntaqdimot slaydalarinitayyorlash 3. Fanni o'rganishda foydalaniladigan adabiyotlarr o'yxatiniishlab chiqish	
2 – asosiybosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarni kichikguruhlarga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarn iberadi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydalar, multimedialardan foydalanadi 4. Davolashishlarini olib boradi 5. Mavzulara sosidaberilgan ma'lumotlarni umumlashtiradiva xulosalaydi, faolishtirokchitalabalarnirag'batlantiradivaumumi ybaholaydi	Kichikguruhlarga bo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilarva savollargajavobberadilar
2- yakuniybosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchixulosa qiladi 2. Mustaqilishberadi 3. Uygavazifaberadi	Tinglaydi Yoziboladi Yoziboladi

Mavzuga oid savollar:

1. Xromosoma kasalligi etiologiyasi klinikasi, patogenezini va davolash choralarini aytib berish
2. Sindrom Dauna etiologiyasi klinikasi, patogenezini va davolash choralarini aytib berish
3. Patau sindromida etiologiyasi klinikasi, patogenezini 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

Fanni o'qitishda foydalanilgan "Zamonaviy pedagogik usullar"

Interaktiv usul: "Kuchsiz halqa"

O'yin uchun kerak:

1. Savollar to'plami alohida qog'ozda chiqarilgan
2. Guruh ro'yxati yozilgan qog'oz
3. Sekundomer

O'yin borishi.

1. O'yinni o'qituvchi olib boradi va unga yordamchi talaba - schyotchik
 2. Yordamchi talaba qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruh qatnashchilarining ismi sharifi yoziladi.
 3. O'qituvchi talabalarga navbat bilan savollar to'plami yozilgan qog'ozdan savol beradi.
 4. Talaba berilgan savolga 5 sekund ichida javob berishi kerak.
 5. O'qituvchi "to'g'ri" yoki "noto'g'ri" degan so'zlar bilan talaba javobini baholaydi, javob noto'g'ri bo'lsa, o'zi to'g'ri javobni aytadi.
 6. Yordamchi talaba javob bergan talaba familiyasi karshisiga bergan javobiga karab "Q" yoki "-" kuyadi.
 7. Talaba shunday qilib 2 etap savollardan o'tkaziladi
 8. 2-etap o'tgandan keyin, o'yin to'xtatiladi va 2 ta "-" olgan talaba o'yindan chikariladi
 9. Qolgan talabalar bilan o'yin yangi qatordan qaytadan boshlanadi
 10. Yana bir etap savollar berilib, 2 ta "-" olgan talaba o'yindan chiqariladi. 1 ta "-" 1-etapdan olingan bo'lishi ham mumkin. 2-etapdan ham 1ta "-" olinsa, talaba o'yindan chiqariladi.
 11. O'yinda etapma-etap o'tib borayotgan eng kuchli qatnashuvchi tanlab olinadi
 12. O'qituvchi qog'ozdagi har bir familiya qarshida qaysi talaba, qaysi etapda chiqqanini va kuchsiz halqa bo'lganini belgilab boradi.
 13. O'yin 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 mashg'ulotdagi joriy bahoga ahamiyati bor.

Mavzu bayoni

Xromosoma kasalliklari - xromosomalar soni yoki tuzilishining o'zgarishi bilan kechadigan irsiy kasalliklar. Xromosomalardagi u yoki bu o'zgarishlar mutatsiyalarning bir turi hisoblanadi. Agarda xromosoma mutatsiyalari jinsiy hujayralar yoki urug'langan tuxum xujayralari bo'linishining birinchi bosqichlarida yuzaga kelsa, ular rivojlanayotgan organizmning ko'pgina hujayralariga o'tadi, natijada qator rivojlanish nuqsonlari kuzatiladi. Xromosomasida me'yordan tashqari o'zgarishlar bor embrionlar tug'ilgunga qadar nobud bo'ladi, o'lik tug'ilgan chaqaloqlarning 6%i xromosomalarida buzilishlar borligi aniqlangan.

Xromosoma kasalliklariga, asosan, xromosomalarning ikki xil o'zgarishi sabab bo'ladi; ulardan birinchisida xromosomalar sonining o'zgarishi kuzatiladi. Mac, uch to'plam xromosomalig tug'ilgan bolalar uzoq yashamaydi. Xromosoma kasalliklarining ko'pchiligida bir juft xromosomalarning birida qo'shimcha xromosomalar paydo bo'ladi (trisomiya). Ko'pincha trisomiya 21 xromosomada vujudga keladi, bunda Daun kasalligi rivojlanadi. Boshqa hollarda, jinsiy xromosomalar soni o'zgaradi, mas, xromosomalar to'plamida Xxromosomalar soni beshtagacha, Yxromosomalar — uchtagacha ko'payadi. Xromosoma kasalliklarida jinsiy a'zolar holati va jinsiy yetilishi buziladi, bepushtlik rivojlanadi. Ayrim Xromosoma kasalliklari jins bilan bog'liq bo'ladi. Mac, ayollarda ko'proq Shereshevskiy-Terner va Xtrisomiya sindromi, erkaklarda esa Klaynfelter sindromi kuzatiladi, bunda Xxromosoma ortikcha uchraydi.

Xromosomalarni aniqdash usullari takomillashuvi bilan alohida u yoki bu xromosomatsing o'zgarishi bilan bog'liq ko'pgina tug'ma rivojlanish nuqsonlari qayd etilmoqda. Bunda anomaliyalar kuchsizroq namoyon bo'lib, faqatgina ayrim a'zo va to'qimalar bilangina bog'liq bo'ladi. Mac, 13 xromosomadagi mutatsiya hisobiga bolalar ko'zi sklerasida bir tomonlama yoki ikki tomonlama retinoblastoma (o'sma kasalligi) rivojlanadi.

Ko'pincha Xromosoma kasalliklari bor bolalar sog'lom otaonalardan tug'iladi. Xavfli guruhga, asosan, katta yoshdagi ayollar kiradi (35—40 yoshdan so'ng), ularda Daun va Xromosoma kasalliklarilar bilan tug'ilish bir necha bor oshib ketadi.

Hozirgi Toshkent shahrida Respublika skrining markazi va viloyat markazlarida uning filiallari mavjud, u yerda mutaxassislar homilador ayollar va yangi tug'ilgan chaqaloqlarda irsiy kasalliklarni erta aniqlashga qaratilgan kuzatuv ishlari olib boradilar, Xromosoma kasalliklariga gumon qilinganda darhol uni oldini olish choratadbirlari amalga oshiriladi. Xuddi shu maqsadsa oilaviy poliklinika va tibbiygenetik maslahatxonalar faoliyat ko'rsatadi. Yildan yilga odam irsiy kasalliklari soni ortib borib, irsiy patologiyaning yangi xillari aniqlanmoqda. Statistik ma'lumotlarga ko'ra, 1956-yilda mazkur turdagi kasalliklarning 700 dan ortig'i ma'lum bo'lgan bo'lsa, 1986-yilga kelib ularning soni 2000 taga yetdi. 1992-yilga kelib esa irsiy kasalliklarning soni 5710 tani tashkil etgan, hozirgi kunga kelib ularning soni

Odatda, xromosoma kasalliklariga duchor bo'lganlar uzoq yashamaydi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan naslga doim ham o'tmaydi. Faqatgina 3-5 foiz kasalliklar irsiy kasalliklar sanalib, avloddan avlodga gen orqali o'tishi mumkin. Bunday irsiy kasallik bilan og'rigan bemorlarga g'amxo'rlik qilish katta mehnat, sabr va mablag'ni talab qiladi. Birgina Daun sindromiga duchor bo'lgan bemorlarni parvarishlash uchun sarf qilingan mablag' butun gripp kasalligiga qarshi kurashga sarf qilingan summaga teng. Daun sindromi (tug'ma telbalik) – og'ir ruhiy va endokrin somatik o'zgarishlar bilan kechuvchi xromosoma kasalligidir. Bu kasallikni angliyalik shifokor L.Daun 1866-yilda aniqlagan va kasallik uning nomi bilan shunday atala boshlandi. Daun sindromi odatda 21-juft autosom xromosoma sonining ortishi natijasida kelib chiqadi. Kasallikni aniqlashda bola tug'ilishi bilanoq quyidagi belgilarni inobatga olish zarur. Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarim ochiq bo'ladi, og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari quruq va ko'zida g'ilaylik bo'ladi, tishlar bir tekisda bo'lmaydi, boshida sochlari siyrak, silliq bo'ladi. Qo'l barmoqlari kalta yo'g'on bo'lib, beshinchi barmoq juda ham kichik ko'rinishli bo'ladi. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Kaftdagi atd burchakning me'yoriy kaltaligi 570 dan oshmasa, Daun sindromida 800 va undan katta bo'lishi mumkin. Mushaklar tizimi juda sust rivojlangan, shuning uchun bunday bolalar faqat aqliy emas, jismoniy tomondan ham juda zaif bo'ladi. Ularda mustaqil ravishda bir ishni bajarish xususiyati yo'q. Ayrimlarini yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rgana olmaydi, xo'jalikdagi juda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin bo'lib, ularda bosh miya yaxshi rivojlanmagan bo'ladi. Gipofiz bezi, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar juda sust rivojlanadi. Bu kasallik autosomalar sonining o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham, ayollarda ham kuzatiladi. Qizlarda oylik sikllarning bo'lishi kam kuzatiladi. Odatda, Daun kasalligiga duchor bo'lganlarda farzand bo'lmaydi. Ammo farzandli bo'lganlari ham ma'lum, lekin bolalarning yarmi Daun kasalligi bilan tug'iladi. Daun kasalligi bor bolalar immunitet past bo'lganligi uchun har xil yuqumli kasalliklar va yomon sifatli o'sma kasalliklariga ko'p chalinib, kasallikni yengolmasdan, oqibatda halok bo'lishlari mumkin. Tibbiy yordamning yaxshi yo'lga qo'yilishi ularning yashash muddatini uzaytirganligiga (30-33 yoshgacha) qaramasdan, immunitet sustligi Daun sindromli bemorlar o'limining asosiy sababi hisoblanadi. "Daun sindromi". Ushbu kasallik tilga olinishi bilan insonning ko'z oldiga har jihatdan aqlan, ham jisman nosog'lom odam keladi. Ularning kelajagi yo'q deb qaraladi. Aqliy jihatdan zaif, jismoniy jihatdan bir qator kamchiliklarga ega insonlardan nima ham kutsa bo'ladi?! "Hamisha kimningdir nazorati ostida turishi kerak, o'z hayotini boshqarish qobiliyatiga ega bo'lmagan odamning hayoti qorong'uliklar ichida kechadi", – deya o'ylanadi. Ularning kelajaklariga ko'p hollarda umidsizlik bilan qaraladi. Bu kasallikning davosi bo'lmasa, umid qayerda dersiz?! Ammo bu holatda depressiyaga tushish, Daun sindromlilar 25 yoshdan uzoq yashamaydi degan taxminlar unchalik to'g'ri emas. Chunki shunday Daun sindromli odamlar bo'lganki, ular kasb egallay olganlar, hayotlarini o'zlari boshqara olganlar. Ularni o'qitish mumkin.

Ularning qabul qilish qobiliyati va aqlan rivojlanishi maxsus metodika orqali rivojlantiriladi, odatda bu yaxshi samara beradi. Daun sindromli bolalar mehribon, e'tiborli, gapga quloq soluvchi, o'qitish paytida esa chidamli bo'lishadi. Aqlan rivojlanish darajasi (10), ba'zi bolalarda esa (25 dan 75 gacha) bo'lish hollari kuzatilgan. Yuqoridagi rasmlarga nazar soling: Daun sindromi bilan tug'ilganiga qaramasdan irodasini qo'lga olgan, hayotini izga qo'ya olgan insonlardan ayrimlarini keltirib o'tamiz. Pablo Pineda (1-rasm) Yevropadagi birinchi Daun sindromli o'qituvchi.

"Oltin Niqob" nomli kinosovrin sohibasi Melinda Grov Daun sindromli aktrisadir. Gollivud aktyori, Daun sindromli Kris Byork ham bir qancha filmlarda rol o'ynagan. Ha, Daun sindromlilar ham yulduz bo'la oladilar. Daun sindromli bemorlarning umr ko'rish davri hozirga kelib uzaydi. Hozirda ular yoshining o'rtacha davomiyligi 50 yoshdir. Bu sindromga duchor bo'lgan ko'pchilik odamlar turmush qurgan. 21-mart Xalqaro Daun Sindromiga chalinganlar kunidir. Bu sana uchun yilning uchinchi oyi va 21-kuni olinganligiga sabab 21-xromosoma trisomiyasi bilan bog'liqdir.

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'ilaylik 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 dermatoglikfik 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 kasllikni 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 quydagilardir: 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. Dermatoglikfika 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. Erkaklarda 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 kuyidagilar: 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 spermatognez 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 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'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 strukturasining o'zgarishi bilan yuzaga chikishi mumkin.

Xromosoma kasalliklariga quyidagi patologiyalar kiradiki, 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 strukturasini saqlangan – genom kasalliklar.
2. Xromosomaning strukturasining o'zgarishi – xromosom kasalliklar.

Individual xromosomalar soning o'zgarishi hujayralarga gametogenezning bir va ikki meyoza 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'lganida 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 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 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'liq bo'lgan kasalliklarda hosil bo'ladigan gametalar va ularning eliminatsiya 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 aniqlanganidan keyin uni umumipopulyatsiyaxatar 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 yu'ori 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 Rilmasslikka 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 genealogik ma'lumotlarning ishonchliligiga, vrachning tibbiyot genetikasi sohasida 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

Monogen kasalliklar. etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari.

Amaliymashg'ulotining texnologik kartasi.

Mashg'ulot vaqti 2 soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	AMALIYOT
Reja	Monogen kasalliklar. 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
Mavzuning maqsadi: - Xavfli omillarni ishlab chiqishni bilish, - o'z vaqtida tashhislash, - tekshirish usullari hamda yosh oilalarda xavfli omillarini aniqlash - juftliklarda infertillikni aniqlashning oson va qulay usullarini qo'llashga o'rgatish.	
Mavzuning vazifasi- - -Mutaxassislikga qiziqish, insonparvarlik, ma'suliyat hissiyotlarini shakllantirish; -O'z bilim darajasini kengaytirishga qiziqishni tarbiyalash talabalarni fikrlash qobiliyatini, mantiqiy fikrlashini rivojlantirish; -Mavzuni o'rganish borasida talabalarni ijodiy yondoshishga yo'llash.	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va boshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.

Ishbosqichlarivavaqti.	Ta'limberuvchi	Ta'limoluvchilar
Tayyorlovbosqichi	4. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi 5. Talabalarni mashg'ulotga tayyorgarligin tekshiradi 6. Davomatninazorat qiladi	
1.O'quvmashg'ulotigakrishbosqichi (10 daqiqa)	1.Mavzu bo'yichao'quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirishma'ruzasiuchun taqdimot 3. Slaydlarinitayyorlash 4. Fannio'rganishdafoydalaniladiganadabiyotlarro'yatiniishlabchiqish	
2 – asosiybosqich (55 daqiqa)	1. Talabalar nikichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi.	Kichikguruhlargabo'linadilar

	2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydalar, multimedialardan foydalanadi 4. Davolashishlarini olib boradi 5. Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faolishtirokchitalabalarinirag'batlantiradivaumumi ybaholaydi	Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilarva savollargajavobberadilar
3- yakuniybosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchixulosa qiladi 2. Mustaqilishberadi 3. Uygavazifaberadi	Tinglaydi Yoziboladi Yoziboladi

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

Mavzu bo'yicha interaktiv usullar:

Interaktiv usul: "Doira stoli"

O'yin uchun kerak.

Savollar to'plami va vaziyatli masala, alohida 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.

Mavzu bayoni

Gen kasalliklari tasnifi quyidagi uch xil prinsip asosida amalga oshiriladi: genetik, klinik, patogenetik.

Genetik tasnifiga binoan gen kasalliklarini autosoma-dominant (A-D), autosoma-retsessiv (A-R), X-ga birikkan dominant (X-D), X-ga birikkan retsessiv (X-R), Y-ga birikkan (golandrik) va mitoxondrial (sitoplazmatik) kasalliklarga ajratiladi.

Klinik tasnifi patologik jarayon ko'proq qaysi tizim yoki organda kuzatilishiga qarab tuziladi. Masalan, asab, asab-mushak, teri, ko'z, quloq, burun, tomoq, harakat-tayanch, ruhiy, siydik-tanosil, hazm, nafas olish tizimlari kasalliklari. Bunday tasnifi shartlidir, chunki bir xil kasallikning o'zida har xil tizimda patologiyalar kuzatilishi mumkin. Masalan, mukovistsidozda hazm tizimida ham, o'pkalarda ham o'zgarishlar kuzatiladi.

Patogenetik tasnifi asosiy patogenetik zanjirlarga qarab tuziladi. Masalan, metabolism buzilishlariga qarab uglevodlar, aminokislotalar, vitaminlar, lipidlar, metallar almashinuvi buzilishlari va kasalliklari tafovut etiladi.

6.3. Gen kasalliklarining patogenezi.

Patogenezi zanjirini quyidagicha ta'riflash mumkin: mutagen → birlamchi patologik maxsulot (miqdori yoki sifatiga qarab) → biokimyoviy reaksiyalar zanjiri → hujayra → to'qima → a'zo → tizim → organizm. Kasallikning patogenezi

molekulyar darajadagi buzilishlardan boshlanadi.

Mutatsiya natijasida shu gen kodlashtiruvchi **maxsulot** (oqsil) **ortiqcha miqdorda sintezlanib** to'planishi mumkin. Mutatsiya natijasining ikkinchi xil variantida **anomal** oqsil sintezlanadi, bu esa hujayralar, a'zolar funksiyasi buzilishiga olib keladi. Bu holatga o'roqsimon hujayrali anemiyani misol qilib keltirish mumkin. GUA triplyetida (kodonida) uratsilning adyenin bilan almashinishi natijasida valin aminokislotalari o'rniga glyutamin aminokislotalari sintezlanadi, bu esa gemoglobinning eruvchanligini kamaytirib, polimerlanishini oshiradi, kislorodni biriktirish xususiyatini susaytiradi, kristallanishga sabab bo'ladi.

Eritrotsitlar o'roqsimon shaklga aylanadi, agglyutinatsiya kuchayadi, kapillyarlarda tromblar hosil bo'ladi, a'zolarining patologiyasi boshlanadi.

Mutant gen faoliyatining uchinchi variantida **birlamchi maxsulotning hosil bo'lmasligi** kuzatiladi. Masalan, fenilketonuriya kasalligida fenilalaningidroksidaza fermenti sintezlanmasligi natijasida fenilalanin aminokislotalarining tirozin aminokislotalariga aylanish reaksiyasi amalga oshmaydi. Zaxarli ta'sir etuvchi maxsulotlar to'planadi.

Mutant gen funksiyasining to'rtinchi variantida **birlamchi maxsulot normadagiga nisbatan kam miqdorda sintezlanadi**. Natijada normal jarayon sustlashadi. Mutant allel faoliyati natijasida **morfogenez jarayoni buzilib, tug'ma rivojlanish anomalialari kelib chiqishi mumkin** (polidaktiliya, Mekkel, Nupen sindromlari va h.) buning asosida hujayralar differentsiyalashishi jarayoni buzilishi yotadi.

Irsiy kasalliklar patogenezi hujayra darajasidagi buzilishlar ham katta ahamiyatga ega. Hujayra organoidlaridan biri lizosomada fermentlar faolligi buzilishlari mukopolisaxaridoz, glikogenoz kabi kasalliklar kelib chiqishiga sabab bo'ladi (**jamg'arilish kasalliklari**).

Peroksisoma organoidi fermentlari faolligi buzilishi natijasida **peroksisoma kasalliklari** kelib chiqadi (osteoxondrodysplaziya, akatalaziya va h.)

Gen kasalliklari patogenezi hujayra membranalaridagi buzilishlar ham muhim ahamiyatga ega. Masalan, plazmolyemada kam zichlikdagi lipoproteidlarni bog'lovchi retseptorlar yo'qligi giperxolesterinemiya olib keladi, androgen retseptorlari bo'lmasligi XY genotipi bo'lishiga qaramasdan ayollar fenotipi rivojlanishiga sabab bo'ladi (testikulyar feminizatsiya sindromi).

Gen mutatsiyalari **hujayralar funksiyalari o'zgarishiga** olib kelishi mumkin. Masalan onkogenlar mutatsiyasi natijasida yo'g'on ichak raki, retinoblastoma kasalliklari rivojlanadi.

asallik to'g'risidagi ma'lumotlar 1901 yilda E.Elers va 1908 yilda X.A.Danlo tomonidan bayon qilingani uchun Elers-Danlo sindromi deb ataladi.

Etiologiyasi. Kasallik biriktiruvchi to'qimaning cho'ziluvchanligini ta'minlaydigan kollagen sinteziga javob beruvchi gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi (46-rasm).

Asosiy alomatlar.

Terida terining o'ta cho'ziluvchanligi (asosan lunj, o'mrov suyagining tashqi chiyetida, bilak, tizza sohalarida), nozik lashishi, mayinlashishi, qontalashlar, to'q jigarrang dog'lar, ko'plab keloid chandiqlar, yuqa papirus qog'ozini eslatuvchi chandiqlar, bel, oyoq sohalarida striyalar, venalarning aniq ko'rinib turishi, jarroxlik muolajasidan so'ng tikilgan choklarning so'kilishi kabi o'zgarishlar aniqlanadi.

Bo'g'imlarda jimjiloqni 90

0

dan ortiq bukish 1-tip EDSda, bosh barmoqni bilakka tekazish 2-tip EDSda, tirsak bo'g'imini 10

0

dan ortiq bukish 3-tip EDSda, tizza
bo'g'imini 10

0

dan ortiq bukish 4-tip EDSda, tizzani bukmasdan kaftni yerga
tekkazish 5-tip EDSda, barmoqlarni, bilak-kaft bo'g'imini, boldir tovon bo'g'imini
haddan ziyod bukish, bo'g'implarning o'z o'zidan chiqib turishi, maymoqlik kabi
kuzatiladigan o'zgarishlar.

Ko'zda – bo'ladigan o'zgarishlar: ptoz, epikant qoldiqlari, to'r pardaning ko'chishi,
ko'z soqasining yorilishi.

Quloqlarda – o'ta cho'ziluvchanlik, shalpanq quloqlik.

Tishlarda – qisman adontiya, paradontoz, ko'plab kariyeslar.

Ko'krak qafasida – skolioz, kifoz, lordoz, ko'krak qafasining deformatsiyalari
(kilsimon, etikdo'z to'shi).

Qorin sohasida – churralar(kindik, oq chiziq, diafragmal, chov), ichakning
to'satdan perforatsiyalanishi.

Qo'l va oyoqlarda – teri ostida harakatchan tugunlar bo'lishi, qon tomirlarning
varikoz kengayishi.

Yurakda – mitral klapan prolapsi, aritmiyalar, vegetotomir distoniyasi.

Ichki a'zolarida – oshqozon, buyrak bachadon ptozi.

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 xil 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 ta'siriga moyilligiga 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 fenokopiyaning (tashqi ko'rinishi o'xshashlik-fenonushlanishni) 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 muxit hisoblanadi. Fenokopiyaning mavjudligi ayrim kasalliklarga tashxis qo'yishda qiyinchilik tug'diradi.

Masalan, tug'ilgan bolada ko'z gavharining 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.

Kuzatilayotgan 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 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'xshash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi. Masalan, odamning 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 eng kichik va eng katta qiymatini, ya'ni o'zgaruvchanlik ko'lami aniqlanadi.

Genetik materialning o'zgarishlari -mutatsiyalar

Genotipik o'zgaruvchanlikning kashf qilinishi genetikaning gurg'ab 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 (Kipreylar 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 daxildir. 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 holat 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 strukturasi 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 anabolizmga 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 boriligini aniqlagan. (kasal siydigiga Fe Cl₃ 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 kundan 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, ota-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.

Fenolketonuriya 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 albinizmining 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 almashuvining buzilishi.

Uglevodlar almashuvining 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 almashuvini 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 chaqaloq 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 masalliqlar 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 almashuvining 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 ta'riflangan. 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 churralari 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 Safilipo 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 fenokopiya (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'zilgan 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.

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'lamini 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

Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari

Mashg'ulot vaqti 2soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	AMALIYOT
Reja	Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari Mukopolisaxaridozlar, Marfan, Elers-Danlos va yetilmagan osteogenez kasalliklari. Mukovitsidoz, tubulopatiyalar (fosfat-diabet, De-Toni-Debre -Fankonikasalliklari).
Mavzuning maqsadi: - Xavfli omillarni ishlab chiqishni bilish, - o'z vaqtida tashhislash, - tekshirish usullari hamda yosh oilalarda xavfli omillarini aniqlash - juftliklarda infertillikni aniqlashning oson va qulay usullarini qo'llashga o'rgatish.	

Mavzuning vazifasi- - -Mutaxassislikga qiziqish, insonparvarlik, ma'suliyat hissiyotlarini shakllantirish; -O'z bilim darajasini kengaytirishga qiziqishni tarbiyalash talabalarni fikrlash qobiliyatini, mantiqiy fikrlashini rivojlantirish; -Mavzuni o'rganish borasida talabalarni ijodiy yondoshishga yo'llash.		
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat	
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy	
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va boshqalar	
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.	
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.	

Ishbosqichlarivavaqti.	Ta'limberuvchi	Ta'limoluvchilar
Tayyorlovbosqichi	7. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi 8. Talabalarni mashg'ulotga tayyorgarligin tekshiradi 9. Davomatninazorat qiladi	
1.O'quvmashg'ulotigak rishbosqichi (10 daqiqa)	1.Mavzu bo'yichao'quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirishma'ruzasiuchun taqdimot 3. Slaydalarinitayyorlash 4. Fannio'rganishdafoydalaniladiganadabiyotlarro'y xatiniishlabchiqish	
2 – asosiybosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarnikichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydalar, multimedialardan foydalanadi 4. Davolashishlarini olib boradi 5. Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faolishtirokchitalabalarnirag'batlantiradivaumumi ybaholaydi	Kichikguruhlarg abo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilarva savollargajavobbe radilar
4- yakuniybosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchixulosa qiladi 2. Mustaqilishberadi 3. Uygavazifaberadi	Tinglaydi Yoziboladi Yoziboladi

Mavzuga oid savollar

1. Tubulopatiya nima?

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

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 guruhlariga 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 ko’rsatadi
 19. Jurnalning pastki bo’sh kismiga o’tkazilgan uyin belgilab ko’yiladi, gurux sardori imzo kuyadi.
- Talabalarning ishi ukituvchi tomonidan saklab kolinadi.

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 patologanatomik asos solgan. Ushbu kassallik 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 (umurtka) suziga almashtirdi, shu sababli raxit kasalligi aynan umrtka kiyshayishiga urgu beradi. XX asr boshlarida rus olimi I.Shabad aniklashicha balik yogi raxitni davolash va profilaktikasida samaralidir. yil amerikalik tadjikotchi Mellanbi aniklashicha balik yogini boshlangich faol ta'siri yogda eruvchi vitamin xisobigadir. 1922 yil D.Makkolum vitamin D ni topdi va oldi, shundan sung uning suyaklarga, mushaklarga, ichaklarga va buyrak kanallariga spetsifik ta'siri urganish imkoni paydo buldi. Raxit kasalligi barcha mamlakatlarda, ayniksa kuyosh nuri etarlicha bulmagan shimoliy mamlakatlarda uchraydi. Kuz va kish oylarida tugilgan balalar raxitga kuprok duchor buladi va Ushbu kasallik ogir kechadi. 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 kup kismi 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.

Raxit 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(modal 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 nomutanosibligi (jumladan bozor iktisodiyotiga utish jarayonida)

Bola

tomonidan

1. Tugilgan vakti (iyun oyidan boshlab dekabr oylari oraligida tugilgan bolalar)
2. Chala tugilgan, morfofunktsional 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 D sintezi intensivligini kamaytiradi. Shuning uchun raxit bilan kasallanish ayniksa kuz va kish oylarida kishlok joylardagiga nisbatan ishlab chikarish tumanlarida yukorirokdir. Oshkazon-ichak traktiga vitamin D xolekaltsiferol(D3) xolda kiradi. Ushbu vitamin DZ xayvon maxsuoltlariga taaluklidir 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 regulyatsiyasi 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 xolatlarga 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 konga 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 regulatsiyasini ta'minlaydi. U yoki bu sabab natijasida yuzaga kelgan gipokaltsemiya murakkab patofiziologik protsesslarning birinchi zvenosi xisoblanadi. Gipokaltsemiya kalkonsimon oldi bezining faoliyatini aktivlaydi va paratgormon giperfunksiyasini 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 xisoblagadir. Gipofosfatemiya organik tukimalardan R ni ajralishini tezlashishiga olib keladi. Birinchi navbatda bu fosfatidlarga, ya'ni mushak tukimasidagi trifosfatikslota 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 funksional, 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 gipotoniya.

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, birok 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 suyaginig 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 gipotoniyasi (tez-tez kabziyat bulishi). Bugimlarning uynab kolishi. «baka korin». 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 (etiksimon kukrak, «tovuk kukragi», kifozi, lordoz, skolioz). Pastki aperturaning uzgarishi (garrison etagi). Uzun naysimon suyaklarning kiyshayishi. Raxitsimon yassi toz , kovurgalarda tasbex. Bilaklarda bilakuzuk. Kul barmoklari orasida marvarid shodalari.

Laborator kursatgichlar

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 gipotoniyasi va elektrolit uzgarishlar raxit bilan kasallangan bemorlarda oshkozon-ichak trakti motorikasi buzilishi va kabziyatga moyillik bilan kechishi mumkin. Korin oldi devori mushaklar gipotoniyasi 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.

Markaziy va vegetativ asab tizimi

Terlashning kamayishi. Uykuning tiklanishi. Axvolining tiklanishi.

Mushak tizimi

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 aperturaning uzgarishi («garrison egati»). Umurtka pogonasi deformatsiyasi (kifozi, lordoz, skolioz). Uzun naysimon suyaklarning kiyshayishi. «Raxitsimon yassi to's», 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 ushbu 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-funktsional uzgarishlar bilan boglikdir.

Raxit kechish jarayoni.

1. O'tkir- ko'pincha bolalarning birinchi yarim yilligida kuzatiladi. 4 kg dan ortiq tugilgan 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:

-kraniotables

-likildoklar va bosh suyagi choklarining bitishini kechikishi.

-peshonaning burtib chikishi (dungpeshona)

- 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 ishtalashlar 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 2-3marta 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 uyku 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

Multi factorial kasalliklar.

Mashg'ulot vaqti 2soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	AMALIYOT
Reja	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, xoletsistit, siydik yo'llari tosh kasalligi, onkologik, allergik kasalliklari.
Mavzuning maqsadi: - Xavfli omillarni ishlab chiqishni bilish, - o'z vaqtida tashhislash, - tekshirish usullari hamda yosh oilalarda xavfli omillarini aniqlash - juftliklarda infertillikni aniqlashning oson va qulay usullarini qo'llashga o'rgatish.	
Mavzuning vazifasi- - -Mutaxassislikga qiziqish, insonparvarlik, ma'suliyat hissiyotlarini shakllantirish; -O'z bilim darajasini kengaytirishga qiziqishni tarbiyalash talabalarni fikrlash qobiliyatini, mantiqiy fikrlashini rivojlantirish; -Mavzuni o'rganish borasida talabalarni ijodiy yondoshishga yo'llash.	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma'ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va boshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og'zaki nazorat:savol-javob.

Ishbosqichlarivavaqti.	Ta'limberuvchi	Ta'limoluvchilar
------------------------	----------------	------------------

Tayyorlovbosqichi	10. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi 11. Talabalarni mashg'ulotga tayyorgarligin tekshiradi 12. Davomatninzorot qiladi	
1.O'quvmashg'ulotigak rishbosqichi (10 daqiqa)	1.Mavzu bo'yichao'quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirishma'ruzasiuchun taqdimot 3.Slaydalarinitayyorlash 3. Fannio'rganishdafoydalaniladiganadabiyotlarro'y katiniishlabchiqish	
2 – asosiybosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarnikichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydalar, multimedialardan foydalanadi 4. Davolashishlarini olib boradi 5. Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faolishtirokchitalabalarnirag'batlantiradivaumumi baholaydi	Kichikguruhlargabo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilarva savollargajavobberadilar
5- yakuniybosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchixulosa qiladi 2. Mustaqilishberadi 3. Uygavazifaberadi	Tinglaydi Yoziboladi Yoziboladi

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

“Charxpalak” interfaol usuli.

Mashg'otda qo'llanadigan interaktiv usullar texnologiyasi:

Texnologiyaning 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.

Texnologiyaning 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'uliotda foydalaniladigan vositalar:

tarqatma materiallar (Vaziyatli va muammoli masalar)

rangli qalam (yoki flomaster)lar.

Mashg'uliotni 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 o'zgartirishlar 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.

Mavzu bayoni

Oshqozon va 12-barmoq ichak yara kasalligi Yara kasalligining belgilari turlichadir. Klassik simptomlar doimo ham kuzatilmasligi mumkin: epigastral sohadagi ovqatdan 1-3 soatdan so'ng kuzatiladigan kuchli og'riq; duodenal yaralarda bemorlarni ertalab barvaqt turishiga sabab bo'luvchi epigastral sohadagi tungi og'riqlar. Og'riqni tananing orqa qismiga uzatilishi duodenal yaralarning orqa devor penetratsiyasi belgisi bo'lishi mumkin. H. pylori gastritis 80-90% 12-barmoq ichak yarasi holatlarida va 60- 70% oshqozon yarasi holatlarida aniqlanadi. Oshqozon yarasining rivojlanishining yuqori xavfi ayrim dori vositalari bilan (ayniqsa aspirin va boshqa NYaQV kortikosteroidlar), oila a'zolarida yara kasalligi kuzatilganligi, chekish, alkogol iste'mol qilish va stress holatlari bilan uzviy bog'liqdir. 12-barmoq ichak yara kasalligi oshqozon yara kasalligiga nisbatan 4 marta ko'p uchraydi. Laborator tahlillar. Umumiy qon tahlili, yashirin qonga axlat tekshiruvi (Gegersen reaksiyasi) bir marta tashxis qo'yishda yoki kasallikning xavfli avjlanish holatlarida o'tkaziladi. Oshqozon-ichak tizimi yuqori qismlaridan qon ketishi 25% holatlarda aniqlanadi. 10% bemorlarda boshlang'ich belgi sifatida kuzatiladi. Taxminan 5% holatlarda perforatsiya rivojlanadi, ayniqsa NYaQV qabul qiluvchi bemorlarda kuzatiladi. Yara kasalligi tashxisi endoskopik yoki rentgenologik (bariy bilan) gastroduodenal tekshiruv natijalari asosida qo'yiladi. Dori vositalarisiz davolash Kichik portsiyalarda kun davomida 4-5 marta ovqatlanish. Ratsiondan o'tkir, tuzlangan, dudlangan mahsulotlarni istisno qilish, bu mahsulotlar kasallik belgilarini keltirib chiqarishi mumkin. Alkogol iste'mol qilishni va chekishni to'xtatish. Quyidagi dori vositalarini qabul qilishni to'xtatish: aspirin, NYaQV,

kortikosteroid preparatlar, rezerpin. Dori vositalari bilan davolash H. Pylori bilan izohlanuvchi yara kasalligini davolash uch yoki to'rt komponentli davolash sxemasini qo'llagan holda amalga oshiriladi. Uch komponentli davolash sxemasi. Omeprazol 20 mg ichishga, har 12 soatda, 10- 14 kun davomida. Amoksitsillin 500 mg ichishga, kuniga 4 mahal yoki 1000 mg kuniga 2 mahal, 5 kun davomida. Metronidazol 500 mg ichishga, kuniga 2 mahal 7 kun ovqatdan so'ng ichish tavsiya qilinadi. To'rt komponentli davolash sxemasi uch komponentli davolashdagi dori vositalari va vismut kolloid subsitratini (De-Nol) kuniga 120 mg dan 3 mahal ovqatdan 30 daqiqa avval va to'rtinchisini uyqudan avval, 10-14 kun davomida ichishni o'z ichiga oladi. Antatsid preparatlar. 4-8 hafta davomida davolash davom ettiriladi: ranitidin 300 mg yoki famotidin 40 mg ichishga kechqurun soat 8 da yoki omeprazol 20 mg dan har 12 soatda ichish tavsiya qilinadi. NYaQVlar ni qabul qilish bilan bog'liq yara kasalligini davolash. NYaQVlarni qabul qilishni to'xtatish. Antatsid vositalarni buyurish: ranitidin 300 mg yoki famotidin 40 mg soat 8 da yoki omeprazol 20 mg dan har 12 soatda, 4-8 hafta davomida ichish tavsiya qilinadi. Agar NYaQVlarni qabul qilishni to'xtatish imkoni bo'lmasa omeprazol yoki boshqa proton nasosi ingibitori buyuriladi. Yo'llanma berish mezonlari Bemorlar zudlik bilan quyidagi holatlarda shifoxonaga yuborilishi zarur: qon ketish, penetratsiya yoki perforatsiya belgilari bo'lsa; o'tkir og'riqlar yoki tez-tez qaytalanishlar; bitta yoki bir necha katta o'lchamdagi yaralarning bo'lishi (3 sm va undan katta); agar 7 kun davomida adekvat davolashga qaramasdan belgilar saqlansa; oshqozon-ichak tizimi kasalliklarining og'ir namoyon bo'lishi (surunkali gepatit, jigar sirrozi, surunkali rekurrent pankreatit). Yara kasalligi asoratlari Yara kasalligining asoratlari (qon ketishi, penetratsiya, perforatsiya, stenoz, malignizatsiya) jarrohlik aralashuviga ko'rsatma bo'lib hisoblanishi mumkin. Qon ketishi - ko'p uchraydigan asoratdir.

Psoriaz so'zi yunoncha bo'lib, qichima degan ma'noni anglatadi. Oddiy xalq orasida bu kasallik qo'tirli temiratki, qichima deb ham ataladi. Teri kasalliklari ichida to'p-to'p yoki sochma ko'rinishda uchraydigan temiratkilar guruhiga kiruvchi bu kasallik og'ir va o'jar dard hisoblanadi.

Ma'lumot o'rnida...

Psoriaz xastaligi nafaqat teri kasalligi, balki organizmning umumiy kasalligi bo'lib, ichki a'zolarining ham shikastlanishi kuzatiladi. Kasallikda asab tizimi, endokrin tizim va [jigar](#)da o'zgarishlar kuzatiladi.

Darvoqe...

Kasallik [ob-havo](#)ga ham bog'liq. Yoz oylari ayrim bemorlarda psoriaz o'choqlari butunlay so'rilib ketadi. Ba'zilarida esa quyosh nurlari ta'sirida kasallikning qo'zg'alishi kuzatiladi. Uchinchi guruh bemorlarda bahor va kuz oylarida kasallik qo'zg'aladi.

Kasallik qo'zg'alishiga sabab bo'luvchi omillar:

- Yuqumli kasalliklar ([gripp](#), o'tkir respirator virusli kasalliklar, [suvchechak](#), yuqumli parotit kasalligi, [gepatit kasalligi](#));
- [Pnevmoniya](#), piyelonefrit va boshqalar;
- [yiringli otit](#), surunkali tonzillit, [gaymorit](#), frontit, tishlar kariyesi va boshqalar;
- kuchli qo'rquv va hayajonlanish;
- stresslar;
- ruhiy siqilishlar;

- ayrim dori vositalari;
- parhezning buzilishi va b.

Kasallik belgilari

Bunda terida pushti rangdagi, chetlari tekis, yallig'langan dog'lar kuzatiladi. Toshmalar boshning sochli qismida ham kuzatilishi mumkin. Dog'lar atrofidagi teri biroz qizaradi. So'ngra dog' asta-sekin kattalashib boradi. DoQlar bir — biriga qo'shilishga moyil bo'ladi. Dog'lar ko'pincha simmetrik tarzda joylashib, qo'l-oyoqlarning tashqi sathida uchraydi. Davriy ravishda qatqaloqlar hosil qiladi. Bu dog'lar ko'pincha terining ko'p ishqalanadigan sohalarda kelib chiqadi. Masalan: yuz terisi, jinsiy a'zolar sohasida, tabiiy burmalar atrofida, dumbalar sohasida.

Bu kasallikni keltiruvchi omillar:

Qovurilgan, yog'li ovqatlar, qazi, kabob, tuxum, sut, qandolatchilik mahsulotlari, do'kon shirinliklari, qahva, kakao;

Hatto bu mahsulotlar meyorida iste'mol qilingan taqdirda ham, ularning kuch-quvvati sarf qilinmay yoki juda kam miqdorda sarf qilinib boradi. Yillar o'tishi bilan badanda bunday kuchli ovqatlarning quvvatlari ko'payib, qatlamlashib boradi. Bu hol asta-sekin qonni qizdira borib, kasallikni keltirib chiqaradi.

- nasliy moyillik;
- ichki a'zolar kasalliklari;
- iqlimiy sharoitlar;
- moddalar almashinuvi buzilishi kasalliklari va b.

Kasallik turlari

1. Inson badanining hamma yeriga sochma holda toshib ketuvchi xili.

2. Badanning ayrim joylarida to'p-to'p holda bo'rtib chiqqan shakldagi xili.

Qo'tirli qichima nasliy bo'lishi ham mumkin. Lekin ko'pincha noto'g'ri ovqatlanish tufayli kasallik orttirib olinadi. Kasallik ko'pincha surunkali kechadi va tez-tez qaytalanib turadi. Bolalarda kasallik ko'pincha qish oylarida qaytalanadi.

Darvoqe...

Qo'tirli qichima turli yoshdagi odamlarda uchrashi mumkin. Lekin u ko'proq 50 yoshdan o'tgandan keyin boshlanadi.

- 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, leykosidlar 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 ipir-ipirlar 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 funksiya 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 pareximasining 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, blokadadan keyin bemorning ahvoliga 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 masallqlar 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 yordan 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 bekam – 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 xronik kasalligi qo'zib qolgan bemorni diqqat bilan kuzatib borish va parvarish qilib turish kerak. bemor kayfu ruhiyati va ahvolining bunday qaraganda arzasdek 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 bekam – 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 grelkalar 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 keyin 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 masalliqlar (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 mikraskopda 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.

Xronik 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 kapillarlarini 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 boshlanishidanoq 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 mikrogema-turiya 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 Kakovskiy - 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 tortishadi, 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 membra-nada 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 nef-ritga 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'shib 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. Patogenezdada 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 buzili-shiga 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 patogenezdada 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 buzilishi natijasida oqsillar ushlanib qololmaydi va ular bazal membrana orqali kiradi. Yil davomida izsiz kechadigan har qanday o'tkir nefritning kechishi xronik nefritga olib keladi. Shuni ham ko'rsatib o'tish kerakki, o'tkir boshlangan diffuz glomeralonefrit 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 glomeralonefritga 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 glomeralonefritga qon bosimining yuqori bo'lishi, yurakning chap qorinchasi gipertrofryasi, ko'z tubining yaqqol shikast-lanishi 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 miqdorini-gina 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 pred-nizolon 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 oy-gacha 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 zararlanshlarining oldini olish kerak. Kasal yil davomida sovqotish, 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 shu-g'ullanmasliklari kerak. Bu kasallik bilan og'rgan bemor ayolga 3 yilgacha homilador bo'lish mumkin emas. Bemor quruq va issiq iqlimli kurortlarga yuboriladi. Infeksiyon 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 bosimi 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'pincha surunkali glomerulonefritning yashirin turi yo favqulodda 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 surankali 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.

Surankali 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'pincha 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 faoliyatining 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 boshlanadi. Bu bosqichda buyrak faoliyati pasayadi. Azot ajratish, siydikni 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'zgarishlar 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 rentgenologik tekshirganda buyrak jomlari strukturasining o'zgarganligi surankali piyelonefrit borligidan 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 parxez 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 qatiyan 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 gepertoniya 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 yetishmovchiligi 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 fiziologik me'yor atrofida cheklangan 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 mahsulotlardagi 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.

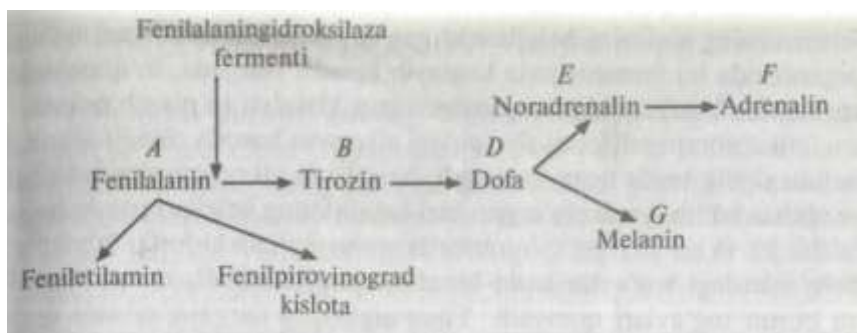
Dasturxonning kaloriyasi va tarkibi. Oqsillar – 20g, yog'lar -70-80g, karbonsuvlar – 350g, kaloriyasi – 2000 – 2200. C va B guruhi vitaminlari ko'pkaytirilgan miqdorda beriladi.

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 qaynatib 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.) Sabzavotlardan 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. Tirozindan boshqa fermentlar ishtirokida DOFA yoki 3,4-digidro-fenilalanin, noradrenalin, adrenalin va melanin hosil bo'adi. 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'lmashligi esa melaninning miqdorini juda kamaytirib yuboradi. Qonda melanin kam bo'lganligi 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% FeCl_3 eritmasidan tomizilganda yashil rang paydo bo'ladi. Kasallikni davolashda parhez asosiy rol **o'ynaydi**, ya'ni kasal fenilalanin aminokislotalari 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, gomogentizinoksidaza fermentining sintezini belgilovchi gen mutatsiyaga uchragani uchun organizmda bu ferment juda kamayib ketadi. Natijada, to'qimalard; va fiziologik suyuqliklarda gomogentizin kislotasi to'planib qoiadi.

Alkoptonuriyali kasal siydigidagi alkopton havoda oksidlanganligi uchun siydik tezda qorayib qoladi. Yoshlikda alkoptonuriya kasalligi sezgarsiz 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 melaniniga 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 albinizm da teri va sochda pigment boimaganligi uchun teri va soch oq bo'ladi, ko'zning rangdor pardasida rang bo'lmaganligi uchun qon tomirlar ko'rinib turadi va shuning uchun ko'z qizil rangda bo'ladi. Qisman albinizm da 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 rivojlanishida qator kamchiliklar kuzatiladi. AQSH da to'liq albinizimli 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 *qalaktozemiya*, *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 I : 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 *gipoksantin-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 strukturasiingl o'zgarishi bilan yuzaga keladi. Masalan, o'roqsinion shaklli eriirosit- 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 Ibo'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 aylijnishining buzilishi va tromboz fiodisalari 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 strukturasiing 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 bo'lib, Y- xromosomada bu gen uchramaydi. Gemofiliya kasalligi bilan og'rikan 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 dominant alleli bo'lib (X^H), geterozigotali organizmda ($X^H X$) dominant gen belgisi yuzaga chiqadi. Ammo bu qiz kasal bo'lmasa-da, shu kasallikni tashuvchi hisoblanadi. Tashuvchi ona endi 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 ($A_1 A_1, B_1 B_1, C_1 C_1, D_1 D_1, E_1 E_1$). Terida melanin hosil bo'lishi bir juft gen ta'sirida yuzaga chiqadi, lekin qolgan 4 juft genlar esa melanin qancha hosil bo'lish miqdorini aniqlaydi.

Terining rangi unda hosil bo'lgan pigment miqdoriga bog'liq Afrikaliklar terisida pigmentning ko'p bo'lishiga sabab ularda 4 juft dominant genlar bo'ladi. Yevropaliklarda esa dominant genlar yo'q, lekin 4 juft relsessiv genlar bor. Bo'ynining 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

Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish.

Mashg'ulot vaqti 2soat	Talabalar soni: 18
Mashg'ulot shakli	AMALIYOT
Reja	Tibbiy - genetikmaslahati. Prenatal diagnostika qilishning zamonaviy usullari (UTT, xorionbiopsiyasi, fetoskopiya, amniotsentez). Prenatal diagnostikaga ko'rsatmalar, bo'lishi mumkin xatolar, asoratlari, skrining diagnostika qilish usullari. Tibbiy – genetic maslahat o'tkazish uchun ko'rsatmalar, kasal farzand tug'ilishini xavf – xavotirini hisoblash usullari, patologik genni tashuvchilarni aniqlash usullari, oilani rejalashtirish. “O'rgatib o'rganaman usuli”
Mavzuning maqsadi: - Xavfli omillarni ishlab chiqishni bilish, - o'z vaqtida tashhislash, - tekshirish usullari hamda yosh oilalarda xavfli omillarini aniqlash - juftliklarda infertillikni aniqlashning oson va qulay usullarini qo'llashga o'rgatish.	
Mavzuning vazifasi- - -Mutaxassislikga qiziqish, insonparvarlik, ma'suliyat hissiyotlarini shakllantirish; -O'z bilim darajasini kengaytirishga qiziqishni tarbiyalash talabalarni fikrlash qobiliyatini, mantiqiy fikrlashini rivojlantirish; -Mavzuni o'rganish borasida talabalarni ijodiy yondoshishga yo'llash.	
Ta'lim berish usullari	Ko'rgazmali, ma`ruza, suhbat
Ta'lim berish shakllari	Ommaviy, jamoaviy
Ta'lim berish vositalari	kompyuter, multimedia, slaydlar, mavzuga oid bemorlar va boshqalar
Ta'lim berish sharoiti	Metodik jihatdan jihozlangan auditoriya.
Monitoring va baholash.	Og`zaki nazorat:savol-javob.

Ishbosqichlarivavaqti.	Ta'limberuvchi	Ta'limoluvchilar
Tayyorlovbosqichi	13. Auditoriya tozaligini nazorat qiladi 14. Talabalarni mashg'ulotga tayyorgarligin tekshiradi 15. Davomatninzorot qiladi	
1.O'quvmashg'ulotigak rishbosqichi (10 daqiqa)	1.Mavzu bo'yicha o'quv mazmunini tayyorlash. 2.Kirishma'ruzasi uchun taqdimot 3. Slaydalarini tayyorlash 3. Fannio'rganishda foydalaniladigan adabiyotlar ro'y xatini ishlab chiqish	
2 – asosiybosqich (55 daqiqa)	1. Talabalarni kichik guruhlariga bo'lib, mavzu bo'yicha savollarni beradi. 2. Ko'rgazmali plakatlardan foydalanadi 3. Slaydalar, multimedialardan foydalanadi 4. Davolashishlarini olib boradi 5. Mavzular asosida berilgan ma'lumotlarni umumlashtiradi va xulosalaydi, faolishtirokchitalabalar niraq'batlantiradivaumumi y baholaydi	Kichik guruhlariga bo'linadilar Tomosha qiladilar Qatnashadilar Tinglaydilar va savollarga javob beradilar
6- yakuniybosqich (10 daqiqa)	1. Yakunlovchi xulosa qiladi 2. Mustaqilish beradi 3. Uygavazifa beradi	Tinglaydi Yozib oladi Yozib oladi

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 assistent 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 amalga 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 xolatlari;

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 strukturasini juda yaxshi o'rganib o'rganilayotgan kasallikning dominant , retsessiv yoki jinsga bogliqligi aniqlanadi.

Maslaxatning ikkinchi bosqichida o'rganilayotgan oilada kasal bolaning tugilish 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.

Amniotsentez 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, Shereshsvskiy - 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 flyuorestsizyalanadi. Flyuorestsizyalangan 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 flyuorestsizyalanmaydigan qismini aniqlab bo'lmaydi, xuddi shu qismida esa urugdonlarning rivojlanishini aniqlovchi genlar joylashadi.

Prenatal diagnostikaning ko'pchilik usullarida amnion suyuqligining xujayralaridan foydalanilgani uchun amniotsentez usuli bilan batafsil tanishamiz. Bu usul maxsus akusherlik bo'limida vrach akusher tomonidan amalga oshiriladi. Agar ehtiyot chorasi ko'rilmasa yuldotsning buzilishi natijasida xomila nobud bo'lishi mumkin.

Xomiladorlik muddati aniqlangandan so'ng, ultra tovush bilan tekshirish orqali yo'ldoshning 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.

Amniotsentezdan keyin pusht olib tashlansa ba'zan asorat sifatida K.N - sensebilizatsiya kuzatilishi mumkin.

Agar amniotsentez xomiladorlikning 32 xaftasidan keyin amalga oshirilsa pushtning shikastlanishi kuzatilishi mumkin.

Hozirgi kunda irsiy kasallikJarga ducbor 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 kasa! 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'igaliilib**, 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 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 bo'ladi. Kasallik retsessiv gen (a) ta'sirida yuzaga chiqadigini 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 bo'ladi. 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. Ikki retsessiv geni bo'lgan organizmda esa kasallik yuzaga chiqadi. Demak sog'lom 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 bo'lish ehtimolini bilish mumkin. Lekin ko'p uchraydigan ayrim poligen kasalliklar (tutqanoq, shizofreniya) bo'yicha keyingi avlodlarda kasal bolalarning tug'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

uchrashi 1 % ga teng. Agar ota-onadan bittasi kasal bo'lsa, uining birinchi bolasining kasal bo'lib tug'ilish ehtimoli 19 %, ota-onaning ikkalasi ham kasal boisa birinchi bolaning kasal bo'lib tug'ilishi

ehtimoli 59 % ga teng. Maslahatning uchinchi bosqichida shifokor yozma ravishda tushunarli qilib kelgusi nasl to'g'risida ma'umot beradi. Agar tug'ilajak bolada kasallikning yuzaga chiqish ehtimoli 5 % bo'lsa genetik xavf pas, 10 % gacha boisa ko'paygan, lekin yengil shaklda, 20 % gacha boisa xavf yuqori deb hisoblanadi. Xavf 10 % boisa ota-onaning far/andli bo'lishiga shifokor ruxsat bersa bo'ladi. Lekin ona homilador

Ipaytida uning bo'ljak farzandini genetik ko'rikdan o'tkazish kerak bo'ladi. Yakuniy bosqichda shifokor ota-onaga ularning farzandlarida sodir bo'lishi mumkin bo'lgan 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.

Sog'lom farzand – ota-ona quvonchi, baxti bo'lish bilan birga, oilaning mustahkamligini ta'minlaydigan bebaho ne'matdir. Gapirish qanchalik noxush bo'lmasin, nosog'lom, nuqsonli farzand dunyoga kelishi natijasida yuzaga kelgan muammo va tashvishlar tufayli oila tinchligi, xotirjamligi buzilib, vaziyat hattoki ajrimlarga borib taqalayotgani bor gap. Jamiyatimizda ana shunday holatlarni oldini olish — oilada sog'lom farzandlar tug'ilishini nazorat qilish maqsadida skrining markazlari faoliyat yuritadi. Sahifamiz orqali bunday markazlarning faoliyati bilan yaqindan tanishib, skrining tekshiruvlari to'g'risida tegishli ma'lumotlarni taqdim etamiz.

Fenilketanuriya — ruhiy rivojlanish susayishiga olib keluvchi va nasldan-naslga o'tuvchi tug'ma modda almashinuvining buzilishidir. Kasallik belgilari asosan bolaning 2 6 oyligida namoyon bo'ladi.

Gipoterioz – qalqonsimon bez gormonlarining yetarli darajada ishlab chiqilmasligi bilan xarakterlanuvchi kasallik. O'z vaqtida aniqlanmasa va davo choralari ko'rilmasa, og'ir jismoniy nuqsonlarni keltirib chiqaradi va aqliy zaiflikka olib keladi

«Skrining» so'zi (ing.t) «saralash» degan ma'noni anglatadi. Skrining tashxis — maxsus usullar yordamida kasallikni erta va tez aniqlash uchun aholini ommaviy tekshiruvdan o'tkazish demakdir.

Zamonaviy tibbiy jihozlar va malakali xodimlarga ega bo'lgan Skrining markazlari asosan uch yo'nalishda ish olib boradi:

1. Tug'ruqqacha bo'lgan davrda homilada rivojlanish nuqsonining oldini olish tadbirlarini o'tkazish;
2. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarni tug'ma gipotireoz va fenilketonuriya kasalliklariga ommaviy skrining o'tkazish;
3. Irsiy va tug'ma kasallik bilan tug'ilganlarga hamda shunday farzandlari bor oilalarga tibbiy-genetik maslahat berish

Necha xil skrining tekshiruvi mavjud?

Skrining tekshiruvlar asosan ikki turda bo'lib, bular – neonatal, prenatal va skrining tekshiruvlaridir.

Neonatal tashxis yangi tug'ilgan chaqaloqlarni ommaviy tarzda tibbiy ko'rikdan o'tkazishning o'ziga xos turi bo'lib, uning yordamida eng ko'p tarqalgan irsiy va tug'ma kasalliklar aniqlanishi mumkin. Neonatal skrining tufayli noxush oqibatlariga olib kelishi mumkin bo'ladigan turli xil xastaliklarni erta aniqlab davolash, nogironlikka olib keladigan bir qator xavfli kasalliklar rivojlanishining oldini olsa bo'ladi.

Qon muddatiga yetib tug'ilgan chaqaloqlardan hayotining 3 4 kuni, muddatiga yetmay tug'ilgan chaqaloqlarda hayotining 7 10 kuni olinishi kerak. Agar qon ko'rsatilgan muddatdan oldin olinadigan bo'lsa, tahlil noto'g'ri chiqishiga sabab bo'ladi.

Ma'lumot uchun: Neonatal skrining davomida aniqlangan bemorlar (jumladan, virusli gepatit bilan og'rikan va fenilketonuriya bilan kasallangan bolalar) skrining markazlarida dispanser ro'yxatida turishadi. Ular dori-darmonlar va bepul davolovchi oziq-ovqatlar bilan ta'minlanadi.

Neonatal tashxis qachon va qanday o'tkaziladi?

Yangi tug'ilgan chaqaloqdan bir necha tomchi qon olib (tovonidan) maxsus qog'ozga shimdiriladi. So'ngra ushbu qog'oz skrining markaziga yuboriladi. Bu yerda maxsus zamonaviy jihozlarda qon tahlili o'tkaziladi. Agar bolada qon tahlilidagi o'zgarishlar kasalliklarga gumon tug'dirsa, ona va bola poliklinikaga yoki skrining markaziga qayta tekshirish uchun chaqiriladi. Faqat qonning qayta tahlili, mutaxassis ko'rigi chaqaloqning haqiqatdan kasal va davolash kerakligini aniqlaytib beradi.

Prenatal tekshiruv nima uchun kerak?

Prenatal skriningda homilador ayol qoni tahlil qilinib, homilada chuqur rivojlanish nuqsonlari borligini aniqlash mumkin. Prenatal (tug'ishdan oldin) tashxisning asosiy maqsadi ona qornida rivojlanayotgan bolaning sog'lom rivojlanayotganligiga ishonch hosil qilish, tug'ma rivojlanish nuqsonlari hamda nogironlikka olib keluvchi xastaliklarga ega bola tug'ilishining oldini olishdan iborat. Homilador ayollarda prenatal tekshiruvlar uch marotaba – homila rivojlanishining 10 14, 16 20 va 28 32 haftalarida o'tkaziladi.

Tug'ruqqa qadar tekshiruvlardan quyidagi homiladorlar o'tishi kerak

- Farzandi irsiy kasallik yoki tug'ma rivojlanish nuqsoni bilan tug'ilgan bo'lsa.
- Homiladorlik bola tushishi, o'lik tug'ilish bilan kechgan bo'lsa.
- Ota-onalarning birida irsiy kasallik aniqlansa.
- Qarindoshlik nikohida bo'lganlar.
- Ayolning yoshi 18 yoshdan kichik, 35 yoshdan katta bo'lsa.
- Kasbga bog'liq zararli omillar ta'siri aniqlangan bo'lsa (nurlanish).
- Homilaga ta'sir qiluvchi dori-darmon yoki kimyoviy vositalardan foydalanilganda.
- Homiladorda yuqumli kasalliklar – qizilcha, toksoplazmoz, xlamidioz, sitomegalovirus aniqlangan bo'lsa.
- Erkak yoki ayolning narkotik, spirtli ichimliklar iste'mol qilishi yoki chekishi aniqlansa.
- Homiladorning endokrin kasalliklari – qalqonsimon bez hamda qandli diabeti bo'lsa.
- Tug'ma yurak illati va xromosoma sindromi mavjud bolalar tug'ilish xavfi bor homilador ayollar (Daun sindromi va boshqalar.);
- Qarindoshlar o'rtasida tuzilgan nikoh (oilada genetik anomaliyasi mavjud holatlarda!);

Homilaning rivojlanish nuqsoni va irsiy kasalliklarning oldini olish bo'yicha tekshiruvlar qanday tartibda o'tkaziladi?

Dastlab homilador ayol homiladorlikning 14 haftasigacha yashash manzili bo'yicha poliklinika hisobida turishi kerak. Agar shifokor homila sog'lig'iga ta'sir ko'rsatuvchi omilni aniqlasa, homiladorga skrining markazida II bosqich tekshiruvdan o'tishga yo'llanma beradi. Skrining markazlarida homiladorlikning 16 20 haftalarida ultratovush va bioximiyaviy skrining tekshiruvlari o'tkaziladi. Bunda homilador ayol qonida maxsus biokimyoviy markerlar (alfafetoprotein (AFP) va xorion gonadotropin (XG) miqdori aniqlanadi. Agar homiladorda nuqsonli bola tug'ilishi kuzatilsa, homilani to'xtatish tavsiya etiladi.

Tibbiy-genetik maslahatlar...

Markaz faoliyatining uchinchi yo'nalishi bo'lgan TIBBIY-GENETIK MASLAHATLAR urug'-aymog'ida patologiyali qarindoshlari bo'lgan ota-onalarda tug'ma xastaliklar bor-yo'qligini

tekshirishni ko'zda tutadi. Ya'ni tibbiy-genetik maslahat orqali irsiy kasallikka gumon qilinganlarga aniq tashxis qo'yilib, kasallik nasldan-naslga qanday berilishi va uni oilada yana paydo bo'lish xavfini aniqlash mumkin. Agar shifokor-genetik oilada irsiy kasallik mavjud, degan xulosaga kelgan bo'lsa, keyingi farzandlarda kasallikning uchrash ehtimolini hisoblab, kerakli maslahatni berishi mumkin bo'ladi.

Bilib qo'ying!

Markaz shifokorlarining fikrlaricha, tug'ma nuqson va irsiy kasalliklarga olib keluvchi omillar — qizlarni balog'at yoshiga yetmay turmushga uzatish, tug'ish yoshidagi ayollarning ginekolog tibbiy ko'rigidan o'z vaqtida o'tmasligi, ekstragenital kasalligi bor ayollarning farzand ko'rishlari, tug'ruqlar o'rtasidagi oraliqqa rioya etmaslik... Asosiy sabablardan biri esa qarindoshlar o'rtasidagi nikohdir. Chunki har bir bola o'z genlarining yarmini onadan, yarmini otasidan oladi. O'zaro qarindosh ota-onaning farzandlarida «kasallik» genlarining uchrash ehtimoli yuqori bo'ladi. Chaqaloqning Daun sindromi bilan tug'ilishi esa asosan onaning yoshi bilan bog'liq. Yoshi o'ttiz beshdan oshib farzand ko'radigan ayollarning bolalarida ushbu kasallik ko'p uchraydi. Insondagi barcha genlarni aniqlash imkoni yo'q. Hozirgi vaqtda 3500 ga yaqin irsiy-genetik nuqsonlar aniqlangan bo'lib, bunday kasalliklarning aksariyati bolalik davrida ko'zga tashlanadi.

Fakt: hozirgi vaqtda 3500 dan ziyod irsiy va tug'ma kasalliklar ma'lum bo'lib, bunday xastaliklarning ayrimlari bolalik davrida aniqlanar ekan. Ba'zi irsiy kasalliklar nasldan-naslga, ya'ni ota yoki onadan farzandlariga o'tsa, ayrim kasalliklar tashqi ko'rinishidan sog'lom bo'lgan ota-onaning farzandlarida (kasallik yashirin irsiylanganda) ham aniqlanadi.

№	Mustaqilishmashg'ulotlari mavzusi	Soat
1	Albinism, etiopatogenezi, klinikasi, diagnostikasi, davolash va profilaktikasi.	3
2	Terining (dermatozlar) nasliy kasalliklari, Qandsiz diabet kasalligi.	3
3	Asab tizimining (miopatiyalar) nasliy kasalliklari, tibbiy genetikada qullaniladigan yangi zamonaviy tekshirish usullari	4
4	Oilaviy giperxolesterinemiya, dismetabolik nefropatiyalar	4
5	Qonning nasliy kasalliklari. Multifaktorial kasalliklar	3
6	Nasliy kasalliklari mavjud bemorlarda modda almashinuvi xususiyatlari, nasliy kasalliklari mavjud bemorlarda asab tizimining xususiyatlari.	3
Jami		20soat

Fan bo'yicha mustaqil ish auditoriya va auditoriyadan tashqari o'tkaziladi.

- Talaba mustaqil ishini tashkil etishda quyidagi shakllardan foydalaniladi:

- • Klinik baza laboratoriyasida tasdiqlangan amaliy ko'nikmalarni pedagog nazoratida son va sifat zhihatdan bazharish va amaliy ko'nikmalarni o'zlashtirish daftarlarida aks ettirish;
- • birlamchi bo'g'in tibbiy muassasalarida aholini profilaktik ko'rik, bemorlarni dispanserlash, patronazhlarda qatnashish;
- • axoli orasida sanitar oqartuv ishlarni suxbat va ma'ruzalarni o'tkazish;
- • ajrim nazariy mavzularni o'quv adabijotlari jordamida mustaqil o'zlashtirish;
- • berilgan mavzu bo'yicha ahborot (referat) tajjorlash;
- • Fanning bo'limlari yoki mavzulari ustida mahsus yoki ilmiyadabijotlar (monografijalar, maqolalar) bo'jicha ishlash va ma'ruzalar qilish;Илмий maqola, anjumanga ma'ruza tezislarini tayyorlash;
- Vaziyatli va klinik muammollarga jo'naltirilgan vaziyatli masalalar echish;
- Kejs (real klinik vaziyatlar va klinik vaziyatli masalalar asosida case-study) echish.
- Shuningdek talabaning mustaqil ishi bo'lib:
- Grafik organajzerlash ishlab chiqish va to'ldirish;
- Krossvordlar tuzish va echish;
- Prezentacija va videoroliklar tajjorlash hamda mustaqil ish zharajonida keng qo'llash va h.k.
- Fanni faol o'zlashtirishda talabalarni tanlovlar, ko'rgazma, anzhumanlar va boshqa tadbirlarda ishtrok jetishi.

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.

Alloploidiya - 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, transkripsiya 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) xromosomal yigindisi. Genom turni xarakterlaydi, genotip esa - in-dividiumni. Diploid organizmlarda genom gametalar-ning xromosomalarni 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 Xromosomal - kattaligi, shakli, genlari bir xil bulgan juft xromosomal.

Gomozigota - bitta genning bir xil allellariga ega bulgan organizm (aa yoki AA).

Diskordantlik - zgizaklarda tor reaksiya 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 funksional 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 belgilarining yangi kombinatsiyalari kelib chikadi).

Myeyoz - gametalarning etilish usuli, etilmagan jinsiy xujayraning bulinishi natijasida xromosomal mikdorining ikki xissa kamayishi.

Mitoz - notutri bulinish, eukariotlar uchun xos jarayon. Mitoz tufayli kizlik xujayralar teng va bir xil irsiy axborotni oladi va xar 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.

Ekspryessivlik - 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.

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 tatbiqqilish muhim ahamiyatga 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 qo'llaniladi.

Keys-metod (Case study)

Keys stadining asosiy maqsadi: Mavzu mazmunnini chuqur o'rganish, tashhisot va davolash standartlarni to'liq bilishga, mustaqil fikrlash salohijatiga ega bo'lishi, berilgan muammoni chuqur o'rganishi, vrach tomonidan qo'yilgan kamchiliklar borligini ko'rsatib berish xamda tahlil qilish, ularning oldini olish bo'yicha chora – tadbirlarni ishlab chiqish. Ushbu keys-stadini muvaffaqiyatli amalga oshirish uchun oldindan o'quvchilar quyidagi bilim va ko'nikmalarga ega bo'lmoqlari zarur:

Talaba bilishi kerak: virusli hepatitlar etiologiyasi, klinikasi, qabul qilingan tashhisot va davolash standarti asosida bemorni olib borish va profilaktikasi.

Talaba amalga oshirishi kerak: mavzuni mustaqil o'rganadi; muammoning mohiyatini aniqlashtiradi; ma'lumotlarni tanqidiy nuqtai nazardan ko'rib chiqib, mustaqil qaror qabul qilishni o'rganadi; o'z nuqtai nazariga ega bo'lib, mantiqiy huloa chiqaradi; o'quv ma'lumotlar bilan mustaqil ishlaydi; ma'lumotlarni taqqoslaydi, tahlil qiladi va umumlashtiradi;

Talab ega bo'lmog'i kerak: kommunikativ ko'nikmalarga; taqdimot Ko'nikmalariga; hamkorlikdagi ishlar ko'nikmalariga; muammoli holatlar tahlil qilish ko'nikmalariga.

Keys-stadiga asoslangan o'quv mashg'ulotining texnologik chizmasi:

- 1.Keys-stadiga kirish
- 2.Keys-stadi bilan tanishtirish
- 3.Keys-stadi bilan akka tartibda ishlashni tashkil qilish (o'quv topshirig'ini tarqatish, yo'riqnoma berish).
- 4.Keys-stadini zamoaviy (guruh kichik guruhchalarga bo'linadi) tarzda echish (munozara—uning tuzilishi keys ohirida keltirilgan savollar bilan belgilanadi, - muammoli vaziyatni tahlil qilish va hal etish, bunday amaliy vaziyatdagi faolij bo'yicha tavsijalarni ishlab chiqishga qaratilgan).
- 5.O'qituvchi rezyumesi.
- 6.Talabalarning o'quv yutuqlarini baholash

“Doira stoli”

O'yin uchun kerak.

1. Savollar to'plami va vaziyatli masala, aloxida qog'ozda chiqarilgan
2. Har bir talaba va guruh uchun alohida bo'lish kerak
3. Toza qog'oz va ruchka

O'yin borishi.

1. Guruh 3 ta kichik guruhlarga bo'linadi (har bir kichik guruhga 4 talaba)
2. Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta ruchkani oladi.
3. Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruhqatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.
4. Qatnashchilardan biri konvertdan savol yoki vaziyatli masalani oladi (guruh uchun savol yoki vaziyatli masalani o'qituvchining o'zi tanlab oladi)
5. Har bir guruh uchun alohida savol yoki vaziyatli masala tanlab olinadi, lekin ularning murakkabligi bir xil bo'lishi kerak
6. Doiradagi hammaga oq qog'oz tarqatiladi.
7. Har bir talaba shu oqqog'ozga o'z javob variantini yozadi.
8. Talabalarga har bir savolga javob yozishga 3-min vaqt ajratiladi
9. Vaqt o'tgandan keyin, talabalar ishini o'qituvchilarga topshiradi
10. Barcha natijalar tahlili qilinib, eng to'g'ri javob tanlab olinib, maksimal ball beriladi.
11. Tahlil qilish 15 daqiqa davom etadi
12. Barcha qatnashchilarga quyidagi ball qo'yiladi. Maksimal ball 0,8 ball
 - 1) 0,8-0,7 –“5”
 - 2) 0,6-0,4 - “4”

3) 0,4-0,1 - “3”

4) 0 - “2”

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

“Stol o'rtasida ruchka”.

Ish uchun kerak.

1. Savollar
2. Toza qog'oz ruchka
3. Ish daftari

O'yin borishi

1. Umumiy vaqt 45 min
2. Barcha talabalar 3ta kichik guruhga bo'linadi har birida 4 tadan talaba
3. Har bir kichik guruh alohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz tayyorlaydi va bitta rangli ruchkani oladi.
4. Qog'ozga sana, guruh nomeri, o'yinning nomi va shu guruhqatnashchilarning ismi sharifi yoziladi.
5. Topshiriq beriladi: hamma kichik guruhlar bitta aniq savolga javob beradi
6. Har bir student qog'ozga o'zining familiyasini, javob variantini yozadi va qog'ozni qo'shnisiga beradi. Keyin ruchkasini stol y'rtasida xarakatlantiradi.
7. Pedagog guruhning va guruhdagi har bir qatnashchining ishini nazorat kiladi. Umumiy to'g'ri javob daftarga yoziladi.
1-o'rin 5.
2- o'rin 4.
3-o'rin 3
8. Qog'ozda assistent ball va imzo qo'yadi.
9. Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy bahoga ta'sir ko'rsatadi

“ Kim ko'p? Kim chaqqon?”

O'yin uchun kerak:

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

Ishni borishi:

1. O'yinning umumiy vaqti 45 minut
2. O'yin og'zaki ko'rinishda olib boriladi
3. Talabalar navbat bilan savolli kartochkalarni tortadilar. 3 daqiqa davomida har bir talaba 5 ta savolga og'zaki javob beradi
4. O'qituvchi to'g'ri javoblar sonini sanaydi
5. O'yinga hamma talabalar qatnashadi
6. To'g'ri javob berilmagan savollar taxlil qilinadi
7. Talabalarning javoblari quyidagi shaklga baholanadi:
1) 5 ta to'g'ri javob 0,8 ball
2) 4 ta to'g'ri javob 0,7 ball,
3) 3 ta to'g'ri javob 0,5 ball,

- 4) 2 ta to'g'ri javob 0,3 ball,
5) 1 ta to'g'ri javob 0,1 ball

“O'z juftingni top” o'yini

Har xil shakllar (ruchka, daraxt, guldona, 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 yozilgan savollar, qaysi talabaga tushsa ketma-ket o'qiladi. Savollardan qaysi biriga javob topilsa, talaba qo'lini ko'tarib javob beradi. Savolga javob berilganda rangli qog'oz bo'laklari rangi bir-biriga to'g'ri kelsa, javob to'g'ri hisoblanadi.

“O'rganibo'rgataman” usuli

O'yin uchun kerak:

1. Alohida qog'ozlarda yozilgan savollar to'plami. (4 ta)
2. Toza oq qog'oz plakatlar (4 ta)
3. Guruhlar nomi yozilgan qog'ozlar
4. O'yinning umumiy vaqti - 45 min
5. Guruh ishtirokchilari guruh nomlarini tanlab, 5 ta kichik guruhlariga bo'linadi (har bir kichik guruhga 2 talaba)
6. Har bir kichik guruh qaramaqarshialohida stolga o'tiradi. Toza qog'oz plakatvaflamastertayyorlaydi.
7. Qog'ozga guruh nomi yoziladi.
8. Qatnashchilar savollarni tanlab olishadi va har bir (o'qituvchi) guruh o'z savolini qarshisidagi (o'rganuvchi) guruhga tushuntiradi, muhokama qiladi va presentatsiya tayyorlaydi.
9. Muhokamavapresentatsiyatayyorlashuchun 5 min vaqt beriladi
10. Kichik guruhlar orasida savol muhokama qilinadi, o'rganuvchi guruh plakatga fikrini yozadi.
11. Vaqt tugagachguruhlaro'rinalmashishadi. (5 min)
12. Presentatsiyatayyorlagankichikguruhlapresentatsiyasitinglanadi.
13. Javoblariyulduzlarbilanrag'batlantiriladi.
14. 5chi kichikguruhekspertetibtayinlanadi 4 tala kichikguruhlarjavobinitinglabto'ldiradivaxatolariniaytadi.
15. Guruhlarolganyulduzlarsanaladivabaholanadi.
- Engko'pyulduzolganguhualabalarigaa'lobahoqo'yiladi, qolganguruhlar ham yulduzlarsonigaqarabyaxshivaqoniqarlibaholanadi
16. Talabalar olgan ball amaliy mashg'ulotdagi joriy baxoga ta'sir ko'rsatadi
17. Talabalarning ishi o'qituvchi tomonidan saqlab qo'yiladi.

III. O'quv soatlar miqdori

Soat hajmi	O'quv yuklama miqdorining auditoriya mashg'ulotlari bo'yicha taqsimlanishi (soat)			
	Ma'ruza	Amaliy mashg'ulot	Klinik mashg'ulot	Mustaqil ish
56	6	12	18	20

Asosiy nazariy qism (ma'ruza mashg'ulotlari)

Ma'ruza mashg'ulorlarining tematik rejasi.

№	Mavzu	Soati
1	Genetikaning rivojlanish tarixi. Nasliy kasalliklar tasnifi, etiopatogenezi.Xromosoma kasalliklari (umumiy xarakteristikasi).Skrining programma	3
2	Monogen kasalliklar.Mezoni,harakteri nasliy tipi. Multifaktorial kasalliklar mezoni, harakteri.	3
Jami:		6 soat

Ma'ruza mashg'ulotlar mazmuni

1-mavzu: Genetikaning rivojlanish tarixi.Nasliy kasalliklar tasnifi, etiopatogenezi, mutasiya jarayoni, klinikasi. Xromosoma kasalliklari. Skining programma. Tug'ma va nasliy patologiya uchrashish chastotasi, profilaktikasi.Autosom va jinsiy xromosom kasalliklari, tashxislash mezonlari va davo usullari.

2-mavzu: Monogen kasalliklar, mezoni, xarakter, nasliy tipi. Multifaktorial kasalliklar mezoni, xarakter. FKU, alkaptonuriya, galaktozemiya etiopatogenezi, klinikasi, diagnostika va davolash usullari. Tibbiy genetika maslahati. Prenatal tashhislash usullari.Mendenlovchi nasliy kasalliklar.

Amaliy va klinik mashg'ulotlarning tematik rejalari

№	Mavzu mazmuni	Soati	Klinik mashg'u lot	Jami
1.	Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari.	2	3	5
2	Xromosoma kasalliklar.	2	3	5
3.	Monogen kasalliklar. etiopatogenezi, klinika, diagnostika usullari. Oqsil almashinuvini buzilishi kasalliklari ,Karbon – suvlar almashinuvini buzilishi kasalliklari Yog'lar almashinuvini buzilishi..	2	3	5
4	Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari .Mukopolisaxaridozlar.	2	3	5
5	Multifaktorial kasalliklar.	2	3	5
6	Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish.	2	3	5

	Tibbiy – genetic maslahati. xavf - xavotirini			
	Jami	12 soat	18 soat	30 soat

IV. Amaliy mashg'ulotlar bo'yicha ko'rsatma va tavsiyalar

4.1. Amaliy mashg'ulotlar mavzulari mazmuni

№ mas hg'u lot	Amaliy mashg'ulotlar nomlari va ularning yangi pedagogik texnologiyalarni qo'llagan holda qisqacha mazmuni	Adabiyotlar
1	Nasliy kasalliklarni diagnostika usullari. Klinik-genealogik, egizaklar usuli, populyatsion-statistika usuli. Laborator usullar (tsitogenetik, biokimyoviy va immunogenetik usullar). Dermatoglifika usuli. “Kim ko'p? kim chaqqon?”	A: 1, 3, 5, 8 Q: 1.4.6
2	Xromosoma kasalliklari. etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari. Autosoma xromosoma kasalliklari (Daun, Patau, Edvardssindromlari). Jinsiy xromosoma kasalliklari (Klaynfelter, Shereshevskiy-Ternersindromlari). “Keys-metod”.	A: 2, 4, 6, 7 Q: 1,2,3
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. “Doira stoli”.	A: 1,2,3, 4, 6, 7 Q: 1,5
4	Biriktiruvchi to'qimalarni almashinuvini buzilishi kasalliklari Mukopolisaxaridozlar, Marfan, Elers-Danlos va yetilmagan osteogenez kasalliklari. Mukopolisaxaridoz, tubulopatiyalar (fosfat-diabet, De-Toni-Debre -Fankonikasalliklari). “Stol o'rtasida ruchka”.	A: 2, 4, 6, 7,9 Q: 1,2,3,4
5	Multi factorial 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. “O'z juftingni top”.	A: 1,5, 4, 6,7 Q: 3,6
6	Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish. Tibbiy - genetikmaslahati. Prenatal diagnostika qilishning zamonaviy usullari (UTT, xorionbiopsiyasi, fetoskopiya,	A: 2, 5, 7,8 Q: 1,2,3

	amniotsintez). Prenatal diagnostikaga ko'rsatmalar, bo'lishi mumkin xatolar, asoratlari, skrining diagnostika qilish usullari. Tibbiy – genetic maslahat o'tkazish uchun ko'rsatmalar, kasal farzand tug'ilishini xavf – xavotirini hisoblash usullari, patologik genni tashuvchilarni aniqlash usullari, oilani rejalashtirish. “O'rgatib o'rganaman usuli”	

Amaliy mashg'ulotlar mul'timedia qurilmalari bilan jihozlangan auditoriyada bir akademik guruhga bir oqituvchi tomonidan o'tkazilishi lozim. Mashg'ulotlar faol va interaktiv usullar jordamida o'tilishi, mos ravishda munosib pedagogik va ahborot texnologiyalarini qo'llash maqsadga muvofiqdir. Amaliy mashg'ulotlarni o'tkazishda qujidagi didaktik tamojillarga amal kilinadi:

Amaliy mashg'ulotlarni maqsadini aniq belgilab olish;

Talabada natijani mustaqil ravishda ko'lga kiritish imkoniyatini ta'minlash;

Talabani nazariy-metodik jihatdan tayyorlash;

Kafedra yig'ilishida belgilangan yuqumli va bolalar juqumli kasalliklariga chalingan bemorlar kasallik tarixini jozish va himoja qilish.

V. Oquv klinik amaliyotnin tashkil etish bo'yicha ko'rsatma va tavsiyalar

Klinik amaliyot mashg'uloti davrida bemor shahsan bemorni ko'zdan kechirishi, suhbatlashishi va komunikativ yordam ko'rsata olishi lozim. Shu davrda talaba klinika hayoti va kayfiyati bilan yashashi kerak. Bemorni ko'zdan kechiraotib, ichki kasalliklar propedevtikasi asosida ichki va tashqi a'zolarga baho beradi. Bemorning holatini baholab, uning ahvolini jahshilanishiga jordam beradi. Bemor jonida talaba o'zini vrachdek tutishi lozim.

5.2. O'quv klinik amaliyoti

Mavzu reja bo'yichaviloyat kup tarmoqli kasalxonasining bo'limlarida, skrining markazlarda, amaliy ko'nikmalarni egallash laboratoriyasida o'tkaziladi.

VI. Klinik mashg'ulotlar mehzulari mazmuni

№ mashg'ulot	Klinik mashg'ulotlar nomlari va ularning qisqacha mazmuni
1	Nasliykasalliklarnidiagnostikausullari. nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni anamnezini yig'ishni o'ziga xos tomonlarianiqlash;nasliy kasalliklarini aniqlashda qo'llaniladigan maxsus diagnostika usullarini urganish. - nasliy kasalliklarga chalingan bemorlarni tekshirish; nasliy kasalliklarga chalingan buyicha xavfli guruxga kiradigan shaxslarni aniklash
2	Xromosomakasalliklar. etiopatogenez, klinika, diagnostikausullari. Xromatinjinslipreparatnitayyorlashniurganish,metafaza plastinkasini tayyorlash, kasalliklarga xos klinik belgilarni mukammal tartibda aniqlash.

	Dori-darmonlarga resept yozish. Jamoa bilan bemorlar tahlili.
3	Monogenkasalliklar. etiopatogenez, klinika, diagnostika usullari. skrining testlar utkazish krak bulgan bemorlarni aniklash;xolatiy masalalarni echish kerak,
4	Lipidlar va Biriktiruvchito'qimalarni almashinuvi buzilish kasalliklari taxminiy diagnoz kuyish; bemorni tekshirish rejasini tuzish; ; xar xil nasliy kasalliklarni bir biridan difdiagnostika kilish;
5	Multifaktorial kasalliklar. probandni karindoshlari uchun prognoz kilish ko'nikmalariga ega bo'lishi kerak. kasallik tarixini yozish; shajara daraxtini tuzish;
6	Nasliy kasalliklarni prenatal diagnostika qilish. antropometriyani utkazish fenotip kartasini ezish

VII. Laboratoriya ishlarini tashkil etish bo'yicha ko'rsatmalar

Laboratoriya ishlari nevrologiya va psixiatriya fanidan tayyorlangan dasturi bo'yicha rejalashtirilmagan.

VIII. Talabalar mustaqil ishlarining tematik rejasi

№	Mustaqil mashg'ulotlari mavzusi	Soat
1	Albinism, etiopatogenezi, klinikasi, diagnostikasi, davolash va profilaktikasi.	3
2	Terining (dermatozlar) nasliy kasalliklari, Qandsiz diabet kasalligi.	3
3	Asab tizimining (miopatiyalar) nasliy kasalliklari, tibbiy genetikada qullaniladigan yangi zamonaviy tekshirish usullari	4
4	Oilaviy giperxolesterinemiya, dismetabolik nefropatiyalar	4
5	Qonning nasliy kasalliklari. Multifaktorial kasalliklar	3
6	Nasliy kasalliklari mavjud bemorlarda modda almashinuvi xususiyatlari, nasliy kasalliklari mavjud bemorlarda asab tizimining xususiyatlari.	3
	Jami	20soat

Fan bo'yicha mustaqil ish auditoriya va auditoriyadan tashqari o'tkaziladi.

- Talaba mustaqil ishini tashkil etishda quyidagi shakllardan foydalaniladi:
- • Klinik baza laboratoriyasida tasdiqlangan amaliy ko'nikmalarni pedagog nazoratida son va sifat zhihatdan bazharish va amaliy ko'nikmalarni o'zlashtirish daftarlarida aks ettirish;

- • birlamchi bo'g'in tibbiy muassasalarida aholini profilaktik ko'rik, bemorlarni dispanserlash, patronazhlarda qatnashish;
- • axoli orasida sanitar o'qartuv ishlarni suxbat va ma'ruzalarni o'tkazish;
- • ajrim nazariy mavzularni o'quv adabijotlari jordamida mustaqil o'zlashtirish;
- • berilgan mavzu bo'yicha ahborot (referat) tajjorlash;
- • Fanning bo'limlari yoki mavzulari ustida mahsus yoki ilmiyadabijotlar (monografijalar, maqolalar) bo'jicha ishlash va ma'ruzalar qilish;Илмий maqola, anjumanga ma'ruza tezislarini tayyorlash;
- Vaziyatli va klinik muammollarga jo'naltirilgan vaziyatli masalalar echish;
- Kejs (real klinik vaziyatlar va klinik vaziyatli masalalar asosida case-study) echish.
- Shuningdek talabaning mustaqil ishi bo'lib:
- Grafik organajzerlash ishlab chiqish va to'ldirish;
- Krossvordlar tuzish va echish;
- Prezentacija va videoroliklar tajjorlash hamda mustaqil ish zharajonida keng qo'llash va h.k.
- Fanni faol o'zlashtirishda talabalarni tanlovlar, ko'rgazma, anzhumanlar va boshqa tadbirlarda ishtrok jetishi.

IX.O'quv va malakaviy amaliyotlar

“Nevrologiya va psixiatriya” fanidan amaliy ko'nikmalar ro'yhati

1. Jinsiy xromatin preparatini tayyorlash..
2. Metafaza plastinkasini tayyorlash
3. Orqa miya suyuqligini olish qoidalari.
4. Gineologik shajara daraxtini tuzish
5. Tibbiy genetic maslahat xonasiga asosli ravishda factorlarni hisobga oliby uborishni urganish
6. probandni karindoshlari uchun prognoz kilish ko'nikmalariga ega bo'lishi .
7. Antropometriyani utkazish
8. Fenotip kartasini ezish.

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 qilish.
13. Tallasemiya etiopatogenezi va klinikasi.
14. Tallasemiya bemorlarni kuratsiya qilish.
15. Fermentopatiyalar: oksil, uglevod, nukleotid almashuvi buzilishiga bog'liq kasalliklar.
16. Galaktozemiya etiologiya, patogenezi.
17. Galaktozemiya diagnostikasi va davolash printsiplari
18. Lesh-Nayyan sindromi.
19. Prelegiya klinikasi, diagnostikasi va davolash printsiplari.
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.

III KURS TIBBIY GENETIKA FANIDAN TESTLAR

1 ламчи подагра бу...	Пурин алмаштурувнинг бузулиши	Оксил булмаган тузулмалар хисобланади	Сийдичил чикиши	Организмда канд алмаштурув 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 тушунаси?	оёқлар панжасининг ташкарига кийшайиши хисобланади	Оёқ,кул панжасининг кичиклиги	оёқлар панжаларнинг ичкарига кийшайиши	оёқлар калталиги
Хромосоманинг айрим деганида кисмининг етишмаслиги нима деб айтилади?	делеция	Хромасома 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 рецессив
АДТ три радиус орасидаги бурчак нормада нечага тенг?	41	24	43	18
Айрим генотипларнинг сакланиб купайиши ва бошқаларнинг эса элиминацияланиши/	Танланиш деб аталади	Ажратиш белгиси	Олиб кучириш	Соф линиялар
Акантоцитоз касаллигининг белгилари кайсилар?	болаликдан бошланади, кусиш	ич кетиш ва саргайиш	полиурия, глюкозурия	гематурия, полиурия
Акантоцитозни даволашда кайси усуллар купрок кулланади?	ёғ кислоталарига бой пархез, А,Д,К витаминлари	оператив чоралар	ёғли овкат махсулотларини чегаралаш	гемотрансфузия, спленэктомия

	буюриш			
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	кодминант холида утади
Алкаптонурия касаллигининг даво чораларини биласизми?	хамма жавоблар тугри.	пархез	фенилаланин микдорини чегаралаш	витамин С бериш
Алкаптонурия қачон аниқланган?	1908	1987	1851	1943
Алкаптонурия давоси?	пархез, фенилаланин, тирозин куп булган овкатлардан чекланиш	пархез, фенилаланин, тирозин куп истемол килиш	пархез, фосфолипид, гликозидлар булган овкатлардан чекланиш	оператив усул ёрдамида даволанади
Алкаптонурия диагностикасига нималар хос?	тукима ва суюкликларда гамогентезин кислотаси туплами хос	терисидаги узгаришлар	аминокислоталар ортиши конда галактоза микдори ошган	суяклардаги узгариш
Алкаптопурия касаллигида қайси фермент мутацияга учрайди?	Гомогентизоксидаза	валин гидроксидаза	Галактоза фосфатурилтрансфераза	Гомогенфосфатурилтрансфераза
Алкаптонурия касаллигининг белгиларини биласизми?	хамма жавоблар тугри	тутилганидан сийдикнинг ранги узгариши	куз рангининг узгариши	охроноз артритлар
Альбинизм деганида нимани	куз ва сочда меланин	меланин алмашувининг	меланин пигментини	сочланинг нурсизлани

тушунаси?	пигментининг булмаслиги	бузилиши	нг жой-жойи билан йуколиб колиши	ши,тукилиши
Альбинизм касаллигида куз рангининг кизил булишига сабаб	куз рангдор пардасида ранг булмаслиги учун кон томир куришиб 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 қорайиши	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 деб қандай синдромни	Марфан синдроми	Захарченко	Такаясу	Клайнфельдтер

тушунаси?				
Арахнодактилияда кандай клиник куринишлар булади?	хаммаси тугри	Кифоз, сколиоз, воронкасимон ёки килсимон кукрак кафаси	оёк узунлиги, ясси оёклик	40-60% гача юрак томир системанинг аномалиялари
Аргининемиянинг белгиларини биласизми?	танасининг узига хос хид булиши	томир тортилиши	спастик парапарез, уртача микроцефалия	тугри жавоб йук
Аргининнемияда кон плазмасида кандай узгариш кузатилади?	кон плазмасида аргинин ошиши ва орнитин камайиши	кон плазмасида аргинин ва орнитин камайди	кон плазмасида аргинин камайиши	кон плазмасида орнитин ошиши
Атрофга атцетон хиди таркалиши кайси касаллик учун характерли/	Диабетик комага хос	Уремик кома	Апопелексик кома	Гипогликемик кома
Аутасома-доминант типда ирсийланишга хос белгилар/	Авлоднинг 50 фоизда учрайди	Факат эркаларда кузатилади	Горизантал типда ирсийланади	Авлодни барчаси касалланиши
Аутосомага боглик касалликларга кайси касаллик киради?	хаммаси тугри	мушук чинкириги	Патау синдроми	Лежен синдроми
Аутосомага боглик касалликларни биласизми?	Даун	Тернер синдроми	Шершевский синдроми	фенилкетонурия касаллиги
Аутосома-рецессив ирсийланиш типининг характерли белгилари/	Касаллар сони шажарада кам булади	Касаллар сони куп булади	Белгилар вертикал холда ирсийланади	касал болалар куп тугулади
Аутосомаси трисомияли зиготаларнинг неча % нобуд булади?	96%	37%	57%	67%
Бармоқларда капилляр чизиклар жойлашишини кайси усул ёрдамида урганилади?	дактилоскопия усулида	хиромантия	дерматология	пальмоскопия
Бармоқларда, кафтда ва	Дерматоглифика усули	дактилоскопия	плантоскопия	дерматология

товонлада тери рельефини урганиш усули кандай аталади?				
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 қандай услуга қиради	биокимёвий усул	эгизаклар усули жинсий хроматин аниқлаш	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: ориқлаш, тез-тез овқат истеъмол қилиш, тез-тез сийиш, тери ва оғиз бушлиги қуриши, тери қичиши - таъхис қилиб 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 натижасида қелиб чиқадиган	моноген касалликлар	мультифакториал	тубулопатиялар	ферментопатия

касалликлар кандай касалликлар дейилади?				
Бир генга бир- нечта сифатлар богликлиги нима деб айтилади?	плейотропия	доминантлик	рецесивлик	Тугри жавоб йук
Бир жинсли эгизакларни зиготалигини аниклаш учун кайси усулдан фойдалинилади?	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 натijasида хосил буладиган шакл нима дейилади?	хиазма	инверсиял	меёз	митоз
Бир нечта мутант генлар таъсирида ривожланган касалликлар кандай аталади?	полиген касалликлар	полиморф	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 фениланин булиши лозим	21	67	30	10

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	Клайнфелдтер синдроми	перешевский Тернер	Даун синдром	патау синдром
Галактоземия диагностикасида кандай текширишлар олиб борилади?	конда галактозанинг микдорини аниклаш	сийдик, ахлат	хожати йук	ФГС, реннтеноеграфия
Галактоземия кайси фермент етишмаслиги натижасида келиб чиқади?	Галактоза-1-фосфатуридил трансфераза	лактат дегидрогеназа	галактоза пурин трансфераза	фенил аланин
Галактоземия кандай касалликлар гурухига киради?	углевод алмашувининг аномалияси	оксил алмашувининг аномалияси	ёглар алмашуви аномалияси	моддалар алмашуви аномалияси
Галактоземияга тегишли симптомларни аникланг	Хаммаси тугри.	кукрак сути эмизишни бошлаш билан кушиш	прогрессияланувчи гепатомегалия	Гипертонизм
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	сентрифуга	хроматография	рентгенография
Галактоземияда галактоза-1-фосфат уридил трансфераза активлигининг пасайиши	конда микдори ошади ва токсик таъсир этади	узгармайди	сийдикда микдори ошади	хаммаси нотугри

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 пурип трансфераза	фенил аланип
Галактоземияда организмда қандай узгаришлар булади?	хамма жавоблар тугри	мия шиши	жигар ёг дистрофияси	цирроз
Галактоземияда сийдикда қандай узгариш булади?	оксил ва аминокислотал ар куп булади	сийдикда тузлар борлиги кузатилади	сийдикда канд моддаси булади	сийдик куп микдорда чикади
Гальтон қайси усулни фанга киритган/	Эгизаклар	Иммуногинетик	Гениологик	Цитогинетик
Гамета термини қандай маънони англатади?	уйланиш, никох	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 полипептид занжирини	конда ферментлар купайишидан	ДНК булинишининг бузилиши	полипептид занжир иккиланиши	полипептид занжир иккиланиши

алмашувинининг бузилиши нима натижасида кеоиб чикади?		натижасида	натижасида	натижасида
Гемоглобинопатиялар гурухига кайси касалликлар киради?	гемолитик анемия	алькаптонурия	галактоземия	тугри жавоб йук
Гемоглобинопатиянинг енгил формаларида электрофорез натижасида НВнинг нечта фракцияси кузатилади?	2та	1та	13та	3та
Гемофилия кандай касаллик?	кон ивимаслиги	кон томир ичида коннинг ивиш	яллигланиш	тромбоцитлар куп булиши
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 кайси жинсда купрок учрайди?	эркакларда	ёлларда	кизларда	карияларда
Гемофилияда кон ивитувчи кайси омил етишмайди?	8 омил	3 омил	1 омил	7 омил
Гемофилияда конда кандай узгариш булади?	тромбопластиннинг камайиши	узгармайди	сийдик микдори ошади	хаммаси нотугри
Генеологик усул кандай амалга ошади?	авлодлар шажарасини тузиш билан	тери бурмаларини урганиш оркали	хромосомалар сонини аниклаш оркали	биокимёвий текширишни олиб борилиши
Генеологик усул нечта боскичдан иборат?	3та	5та	4та	2та
Генеологик	6	7	3	5

усулнинг нечта боскичи бор				
Генеология усули нимани ўрганади	авлодлар шажарасини	Хромосомаларни	популяциянинг 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 кўп сонли одамлар гуруҳи кандай аталади?	одам популяцияси	изоляция	демлар	популяция
Генетикадан маслахат берувчи дастлабки тиббий қабулхона нечанчи йилда ташкил топган?	1967	1900	1800	1700
Генида уроксимон анемия бўлган ташувчилар ер шарининг қайси ҳудудларида учрайди?	Африкада	Лондонда	Арабистонда	АҚШда
Гениологик усулнинг нечта боскичи бор/	3	6	5	4
Гениология усули нимани ўрганади/	Авлодлар шажараси асосида ирсийланиш қонуниятларини	Антиген спецификлиги иммунитет реакцияларининг амалга ошишини	Популяциянинг генетик структурасини аниқлаш	Одам соматик хужайраларини устириш
Генлар жойининг ўзгариши/	Транслокация	Трисомия	Дубликация	Тугри жавоб йук
Геннинг информатив қисми/	экзон	ядро	хиазма	храмосома

Гепатокаталаза нимадан тайерланади/	Корамол жигаридан	Мушук ичагида	Ит ичагида	Корамол буйраги
Гинекомастия нима?	эркакларда сут безларининг катта булиши	аёлларда сут безлари атрафияси	кариликда сут безлари йуколиши	сут безларнинг умуман булмаслиги
Гипераминоацидоурия кайси касалликда кузатилади?	аргининнемия да	кокшолда	альбинизмда	Тугри жавоб йук
Гипертрихоз деганида нимани тушунаси?	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 тушунаси?	соч камлиги	соч йуклиги	соч тукилиши	соч куплиги
Гистон билан ДНКдан ташкил топган структура нима дейилади/	нуклеосома	Нуклеоген	онкоген	кодон
Гликозамингликанининг алмашуви бузилиши натижасида нима келиб чиқади?	мукополисахаридоз	фенилкетонурия	галактоземия	анемия
Глюкоза алмашинуви бузилиш билан кечувчи касалликлар кайсилар?	Галактоземия	Эссенциал фруктозурия	Уроксимон анемия	Алькоптопурия касаллиги
Гемоглбинопатияда беморнинг конида нима аникланади?	HBS	Хеч нима аникланмайди	ферментлар	оксил
Гуштли овкат ва вино кайси касаллика кузгатувчи омил хисобланади/	Подагра	Нефрит	Кандли диабет	артрид
Д гемофилияда	12 омил	6 омил	8 омил	10 омил

кон ивитувчи кайси омил етишмайди				
ДЗ 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 булади?	XX, XY	XXX, XXУ	XXXX, XXXУ	XXXXXX
Даун касаллигида хромосомаларнинг узгаришларни кайси усул билан билиб булади?	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 учигаги чизиклар кандай шаклида булади?	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	Х хромосомада	Барчаси нотутри
Даун синдромида трирадиус бурчаги нечига тенг?	80	100	120	200
Дебре- Фанкони синдроми неча ёшидан бошланади?	2 ёшидан	Балогат ёшиди	кариликда	тутилганидан
Дебре-Фанкони синдромини даволашда кайси усулдан купрок фойдаланиладилар ?	D витаминотерапия, калий дефицитини тулдириш	оператив	консерватив	физиотерапия

Дермадаги капиллярларнинг локал кенгайиши кандай дейилади?	телеангиоэктазия	Гиперемия, экзема	Гематома, тошма	Тугри жавоб йук
Дерматоглификация неча булимдан иборат?	3та	5та	6та	2та
Дермотоглификация терминини 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 белгилар	эгизакларда ухшамаслик белгилари	ухшаш белгилари	оиладаги белгилар	эгизакларни ажратиб турувчи белгилар
ДНК зондлаш методи кандай максатда 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, транскрипция ва трансляция	ген экспрессияси	генокопия	мутацияси	генинженерия

жараёнларида руёбга чиқиши нима дейлади?				
Дуоденал яра ва меъда яраси купрок куйидаги нисбатларда учрайди/	5:1	2:1	6:1	4:1
Дуоденал ярада иштаха...	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 кутариловчи 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 эпителийсид ан олинади	лимфадан
Жинсий хроматинни биринчи булиб кимлар урганган	Барр ва Бертрам	Досье Снел	Барр, Уотсон	Мендель, Ме чников
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 кузатилмайд и	урганилаётг ан алмнинг янги мутациялари кузатилади
Изолятларда ахоли сони канчага тенг?	1500гача	41 гача	45 гача	1303гача

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 тушунаси?	аномалияларни операция қилиш	тинчлантиручи терапия	энтерал ва парентерал витаминотерапия	курортлардаги даво
Ирсий касалликлардан қайси бири аутосом-рецессив йули билан авлоддан авлодга ўтади?	хаммаси тугри	фруктозурия	галактозурия	миоклоник эпилепсия
Ирсий касалликлардан қайси бири доминант йули билан авлоддан авлодга ўтади?	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	Генетика	Биология	Анатомия	Киме

конуниятларини урганувчи Фан/				
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 сурилишини камайтиради/	Этамид	Кортикостероидларни куллаш	Тунри жавоб йук	Пирозолани моддаси

Кайси пайтда глюкозага мойиллик синамаси утказилади/	Яширин диабетни аниклаш учун утказилади	Диабет олди холатини аниклашда	Инсулин дозасини аниклаш учун	Гипогликем ик комага
Кайси темир препарати энг юкори эффективликка эга/	Ферро-градумент	жадаллашган	феррумлек	Феромид
Кайтариш саргайиш, озиш, ич кетиш.Куйидаги клиник симптомлар кайси ирсий касаллик клиникаси?	галактоземия	Вабо касаллиги	Фенил, кетонурия	Алкаптонур ия 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 даволайсиз?	хаммаси тугри	пархез	канд микдорини пасайтирувчи препаратлар	РН ни нормаллаштирувчи препаратлар
Кандли диабет	Ошкозон ости	Гипофиз беzi	Буйрак	Калконсимо

кайси ички секретсия беги касаллиги хисобланади/	беги		беги	н беги
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 булиши
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 хомиладорлик пайтида вирусли	Перспектив маслахат утказиш	Ретроспектив маслахат	Генетик маслахат	Оддий маслахат

инфекция кузатилганда кайси маслаҳат тугри утказилади/				
Катта талассемияда кандай гемоглобин хосил бўлади?	Нб F	Нб E	Нб A	Нб y
Кафтда маймун бурмаси булиши кайси синдромда учрайди?	Даун синдроми	Мушук-чинкириги	Эдвардс-синдроми	Шерешевский- 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	Суюқ ҳолатга утади	тугри жавоб йук
Кичик популяциялар-генларда аҳоли 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	чакалоқларда	аёлларда	гермафродитларда
Клайнфельтер синдромида жинсий аъзоларда узгаришлар	гомосексуализмга мойиллик, олигоспермия, импотенция	жинсий азолар йуклиги	Асоциал ҳуқ, 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	утқир ости, прогрессланувчи	Аутосом рецессив ва аутосом доминант	хромосома билан боглик ва аутосома билан боглик
Клинодактилия	бармоқлар	бармоқлар сони	бармоқлар	Бош

нима?	кийшайиши	камайиши	иккитаси йуклиги	бармокни узузлиги
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 дейлади	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 дейлади?	эпикант	анофтольмия	микрофталъ мия	энсефалия
Кузнинг бир бирига якин жойлашганлигини кандай атайдилар?	гипотелоризм	анофтольмия	микрофталъ мия	брахидактал ия
Кузнинг узок жойлашиши кандай аталади?	гипертелоризм	анофтольмия	микрофталъ мия	гипотелориз мия
Кузнинг юкори ковоги ёпилиб туриши нима дейлади?	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	Анкилостом ан гижжа инвазияси	лентасимон гижжали инвазия
Куйидаги касалликлардан кайси бири хромосома касаллигига	фенилкетонурия	мушук чинкириги	Патау синдроми	Лежен синдроми

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

касалланади ?				
Маъносиз кодонлар бу...	Нонсенс кодонлар	кодонлар	Нуклеосома лар	Мобилген
Меда яра касаллиги бор беморларда гистаминга тургун ахилиянинг кузатилиши дарак беради/	Яранинг малигнизацияс и хакида	гастрит хакида	Йулдош келган полипоз хакида	Привратник стенозида
Мекониал илеус таъсирида ичак тутилиши, корин катталашиши, утсуюклиги билан кусиш қандай касалликда учрайди?	муковисцедоз	фенилкетонурия	алькаптонур ия	галактоземи я
Меланин синтезининг бузилиши билан кечувчи касаллик?	Альбинизм	Фруктозурия	Тугри жавоб йук	Галактезими я
Метацентрик хромосомаларда центромера қаерда жойлашади?	хромосоманин г марказ қисмида	хромосома юқорисида	хромосоман инг ҳар хил жойида	хромосома юқорисида
Меъда ички бушлиги босимининг нормал курсатғичи/	60-100 мм.суб.уст	70-90мм.суб устини	15-50мм.сим уст.	3- 33мм.сим.ус т.
Микрогнатия деганида нимани тушунаси?	юқори жағнинг 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 қулланилади?	Спленэктомия ва гемотрансфузи я	суёқликлар қуйиш	Оксил қуйиш	оксигенотер апия
Мобил генлар бу...	Адашган	Нонсенсе	Мутация	катта
Моноген касалликлар авлоддан авлодга қандай утади?	хамма жавоблар тугри	3 йул билан	аутосом рецессив	аутосом доминант

Монозиготали эгизакларда генотипда узгаришнинг бўлиши боғлиқ?	хамма жавоблар тугри	соматик мутация	ташки мухит таъсири	хомиладорлик вақтидаги шароит
Морфан синдромида глаукомани даволашда қандай 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 тушунасиз?	мекониал илеус таъсирида ичак тутилиши,кусиш	Оёқ,чанок мушакларнинг холсизлиги	Канотсимон кенг кукрак кафаси	сичкон хиди
Мультифакториал касаллик учун қандай хусусиятлар хос?	куп омиллар натижасида келиб чиққан касалликлар	монозигот эгизакларда конкордантлик кассаси хос	ирсийланиш Мендель қонунига 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 қулланилмокда?	соматик хужайралар генетикаси усули	иммуногенетика	биокимёвий	амниоцентез
Мутатсияда узгарувчи геннинг бир қисми/	Сайт	Мутатсия	Пробанда	Слейсе
Мутациялар натижасида келиб	Ирсий касалликлар	Мутант	Ихтиоз	Полиген

чикувчи авлодларга утадиған касалликлар деб/				
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 куринишда	Селектив холатда
Одамдаги генлар сони нечтага тенг?	104-106	109-1011	100001	101-103
Одамлар популяциясида кон-каридошлар орасидаги никохлар систмаси	Инбридинг	Демо	Инбрето	Изоляция

нима д.ди/				
Оилада касал бола тугулгандан кейин кейинги болалар кандай угилишини аниклаш учун утказиладиган маслахат тури/	Ретроспектив-маслахат	Перспектив-маслахат	Генетик-маслахат	Моноспектив-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 терапия	алмашув терапия	етишмов терапия	Витамино терапия
Отадан урилга кайси хромосома касалликлар утмайди?	гемофилия	Клайнфельтер	Аутосом	Даун
Оч колганда огриклар булади/	12 ли бармокли ичак яра касаллигида	гастритда	Панкреатитда	Холеститда
Очликдан кечиккан тунги огрик куйидаги касалликга хос	12 бармокли ичак яраси	Сурункали гастрит	ошқозон раки	ошқозон яраси
Ошқозон ичак яра касаллиги кандай касаллик гурухига киради?	мультифактор иал	мутация касалликлари	ген касаллиги	полиген касалликлар
Ошқозон ичак трактининг кандай касаллигига огрикнинг	яра касаллиги	гепатит	гастрит	рак

мавсумийлиги				
Ошкозон ичак яра касаллигида атропин куллаш ман этилади	Ярани малигиназия булганича шубха булишигача шубха булиши	Глаукома касаллигида	Кислота курсаткичлари нормада булганда	Диафрагма чурралари
Ошкозон ости беги фаолиятини ошириш учун бериладиган препарат?	хамма жавоблар тугри	панкреатин	эссенциал форте	витаминлар
Ошкозон ости безининг фиброзли кистози кандай касаллик?	муковисцедоз	кандли диабет	Марфан синдроми	Талассемия касаллиги
Ошкозон ширасини камайтириш максатида яра касаллигида кулланилади?	Циметидин	серрата	Алоэ	дамлама
Ошкозон яра касаллигида энг кимматли информацияни аникланг?	Ошкозон ширасини текшириш	Гастрофиброскопия, биопсия	Ошкозон рентгеноскопияси	Ошкозоннинг ювилган суюклигини текшириш
Ошкозон яраси купрок учрайди/	Кичик эгриликда	Кардиал сохада	Катта эгриликда	Ошкозон танасида
Ошкозонда яралар купрок локализацияланад	Ошкозон кичик эгрилигига	Катта эгриликда	Ошкозон танасида	Кардиал сохада
Ошкозонни рентгенологик текширишда «токча» синдроми белги хисобланади/	Ошкозон ярасида	гастритда	ракда	гепатитда
Панмиксияли популясининг генетик стабиллиги конуни бу...	Харди Вайнберг	Мендел	Вайсон	Морган
Партеногенез бу...	Кизлик купайиш	гамета	хужайра	Плазмон
Патау касаллиги нечанчи йилда ва ким томонидан урганилган?	Патау 1960	Тернер 1863	Патау 1819	Патау 1899
Патау касаллигида хромосомалар	47	18	53	26

сони нечта?				
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?	2-3 сутка	3 сутка	5 сутка	1сутка
Перспектив маслахат нима?	касал бола тугилиш эхтимолини аниклаш	болани режалаштириш	санатор курорт даво хисобланади	кариндошла р никохлари олдини олиш
Петозурия касаллигининг патогенезида нима ётади?	оксидланган глюкорон кислотаси	фосфокиназа	урокиназа	фруктокиназа
Пиелонефритнинг асосий белгиси:	Пиурия	Гематория.	Цилиндурия.	Протеинурия.
Пилородуоденал ярада огрик канча вакт утгандан	овкат егандан кейин 1-2 соат утгач	овкат ейишдан олдин	овкат егандан кейин	эрталаб

кейин булади				
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 курилиши бу...	Подагрик нефропатия	Гипертония	Атеросклеро з	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 эритроцитла р пайдо булган
Полидактеллия, бармоқлар, флексор холати, тирноқларнинг кундалангига этилганлиги қайси патология учун характерли?	Даун- синдроми	Эувардс синдроми	Клайнфелте р синдроми	Патау синдроми
Полидактилиянинг оилада тарқалишини аниқлаган олим/	Моперти	Адамс	гиппограт	Меллер
Полидипсия қайси касаллик учун хос	Иценко- кушинг	Аддисон	Геопотероз	диабет

симтом хисобланади/	синдроми			
Полипптид ёки РНК структураси хакида ахборот тутмайдиган уклеотидлар кетма - кетлиги нима дейлади	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 таъсирлани шлар натижасида юзага чикади	патологик генотип ва генларнинг популяцияда учраш частотаси
Популяциянинг генетик структурасини, ундаги аллельлар ва генотиплар учраш частотаси кайси усул аниклайди?	статик- популяция усули	жинсий хроматинни аниклаш усули	соматик усули	биокимёвий усули
Порфирин ва гем биосинтезининг бузилиши билан боглик касалликлар кандай аталади?	порфириялар	анемия	ферментопат ия	эритропатия
Пробанд ким?	врач кабулига келган киши	касал кариндош	касал одам	касал одамнинг умр йулдоши
Прогрессланиб борувчи Дюшен псевдогипертрофи к мушак дистрофиясига кайси симптомлар хос?	хамма жавоблар тугри	эркин елка усти?	гиперлордоз	оёк ва чанок мушакларни нг холсизлиги
Прокариотлар ва эукариотларнинг генетик картасини	ДНК зондлари усули	жинсий хроматинни аниклаш усули	соматик оддий хужайралар усули	биокимёвий усули

тузишда, генларни карталаштиришда , ДНК полиморфизмни урганишда ирсий касалликларни диагностикада кайси усулдан кенг фойдаланиладилар ?				
Пурин алмашуви бузилишига боғлиқ касалликларда сийдик кислота синтезини ингициялашда нимадан фойдаланадилар?	аллапуринам	валериана	дамлама	алоэ
Пурин кайси махсулотларда булади/	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 суюклик текширилганда	синовиал суюкликда мусин чуқмалари	Оксил камайган	Канд ошган	Холестерин камайган

нималар аникланади/				
Ревматоидли артритнинг клиник паталогик турларидан бири/	Ювенил	Ички вессирал аъзолар зарарланиши	Буйрак шакли	Тери тури
Ревматоидли артритнинг уткир бошланганидаги клиниканинг узигахослиги/	Бугимда каттик огрик	Бош айланиши	Кусиш холати	Эркин ҳаракат
Ревматоидли артритнинг фаол даврида баъзи беморларда клиника	Лимфаднопатия	букок	Гипоркератоз	Гиперкератоз
Ревматоидли артрит куйидаги қайси касаллик Билан бирга кечиши мумкин/	Бехтерев касаллиги	диабет	рак	Инсулт
Ревматоидли артрит экзокрин безлари фаолияти бузилиши Билан кечса бу қандай синдром/	Шегрен синдроми	Фелти синдроми	Ваале синдроми	Рейно синдроми
Ревматоидли артритда йирик қон томирларда васкулитлар ривожланса бунда қайси синдром юзага қлади/	Рейно синдроми	Фелтиш синдроми	Шегрем синдроми	Валер синдроми
Ревматоидли артритда рентген усули Билан текширилганда 1-босқичда нима қузатилади/	Бугим олди суяклари остеопорози	Суякда узғариши белгилари	Суяклар девиатсияси холати	Анкилоз
Ревматоидли артритнинг фаоллик даражаси нечта/	3	2	6	4
Регулятор генлар мутацияси натижаси деб гумон қилинган касалликларига қайси қиради/	Оротоацидория	даун	Нуковицидоз	Мукополисахаридоз
Ренгенда текширилганда	Узуралар	Анкилоз холати	Суяклар девиатсияси	Подвивих белгиси

2боскичда нималар кузатилади/				
Рентген усулида ревматоидли артритда кандай узгариш кузатилади/	Анкилоз	Контрактура	Гипертория	Гипортория
Рентгенологик куринишда подагрининг 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	Гипогиликемик комада	Уремигликемик холатида	Апоплексик холатда
Скрининг-маъноси/	Элакдан утказиш	Куриш	Кучириш	трансплантация
Соглом одам қонида канд микдори/	3/3-6/6ммоль	10-12ммоль	14-16ммоль	12-14ммоль
Соматик	Одам соматик	Хужайраларни	Соматик	Соматик

хужайралар гинетикаси усулининг кандай вариантлари бор/	хужайраларни сунъий устириш	клонлаштириш	хужайрани дурагайлаш усули	хужайрани селекциялаш усули
Структуравий геннинг мутациясига мисол/	Элерс Данло	Патау	Синдактили я	Фанкоми я
Суд тиббиёт экспертизада нима максадда жинсий хроматин аникланади?	жинсини аниклаш учун	улим сабабини билиш учун	тутилган 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	Лейкоцитур ия
Сурункали подагра канча йилдан кейин намоён бўлади/	5-6	2-4	4-8	10-12
Сут безинини тугмачасининг йуклиги нима дейилади?	ателия	Амаммия.	Полателия.	Амасия.
Суяклар девятсияси қайси боскичда кузатилади/	3	4	11	2
Сфероцитозларда кандай даволаш усуллари қулланилади?	спленэктомия	витамин	зардоб	антидот
Талантнинг ва характернинг ирсийланиши асарининг муаллифи/	Гальтон	патау	Адамсе	Нассе
Талассемия касаллиги қачон аникланган?	1925	1987	1945	1955
Талассемияда куп кон қуйишга қарши курсатма?	Барчаси тугри	гемосидерез	гемолитик анемия	кон қамлиги
Талассемиянинг бошқа номини	Кули касаллиги	порфирия	галактоземи я	сфероцитоз

биласизми?				
Танада сийдик кислата алмашинуви бузилиши натижасида кайси касаллик келиб чиқади/	Подагра	инсулт	Ревматизим	артрид
Танадан ортикча сийдик кислотани чикариш учун кандай препарат берилади/	Пробенесид	ипекакуана	валериана	сурги
Темир дефитцид анимия хамма анимияларни:	70-80%ни	18%ни	80%ни	40-60%ни
Темир дефицит анемияга купрок характерли	Сидеропеник синдром	Геморрогик синдром булиши	Гепотоз пленомедали я холати	Суякларга огриклар булиши
Темир етишмовчилиги анемияси учун кон анализидаги узгаришлар кандай/	Гиперхром	Гипохром.	Макроцитоз.	Нормахром.
Темир танкислиги камконлиги учун характерли	хлороз, тери кичиши ва тушиши, тирнок ва соч синиши	Стоматит ва хантер глоссити	некротик ангена, хантер глоссити	тери саргайиш, ун инг куриши, тирнок ва соч синиши
Темир танкислигида камконликда беморларни куздан кечириш	глоссит	тери хул тургори пасайган	териси саргиш , лимон ранг курук тили силлик ялтирок	тери ва куз склералари саргайган танглай баланд жойлашган
Темирнинг асосий манбайини топининг	Гушт	Олма	хурмо	лавлаги
Терида балик тангачаларига ухшаш ирсий белги бу...	Ихтиоз	Кариограмма	Трихоза	генетика
Теридаги чизиклар кандай шаклда булади?	хаммаси тугри	учбурчаксимон	айланасимон	дельтасимон
Тестикуляр феминизация билан баморлани кандай даволайдилар	хамма жавоблар тугри	киннинг плстик чузиши	эстроген терапия	прогестерон терапия
Тестикуляр	хамма	тестикуляр	ков	корин

феминизацияда уругдон каерда жойлашади?	жавоблар тугри	фемиминизация	каналда	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 касалланган беморларни даволаш хисобланади	Ирсий касалликка нисбатан нотинч булган оилада прогнозни аниклаш	Прогноз асосида профилактика чораларини амалга ошириш	Ирсий касалликларни олдинини олиш
Тилнинг калта булиши нима дейилади?	микроглоссия	микроглоссидоз	гипертелоризм	гипотелоризм
Тип гиперлипидемия кандай дейилади?	эндоген гиперлипемия	гиполипидемия	эссенциал гиперхолестеринемия	галактоземия
Тип гиперлипидемия бошқача яна кандай аталади?	эндогенно экзоген гиперлипемия	экзоген гиполипидемия	оилавий эссенциал гиперхолестеринемия	холестеринемия
тип гиперлипидемия нима билан характерланади?	гиперхиломикронемия ва липопротеид липаза етишмовчилиги	ёғ кислоталар етишмовчилиги	холестерин конда камайиши	тугри жавоб йук
Тип гиперлипидемия нима билан характерланади?	оилавий эссенциал гиперхолестеринемия	ёғ кислоталар етишмовчилиги	холестерин конда камайиши	Гиперхиломикронемия, липопротеид липаза етишмовчилиги
Тип гиперлипидемия нима билан характерланади?	гиперхиломикронемия ва липопротеид липаза етишмовчилиги	прелипидопропротеинларнинг купайиши холати	ёғ кислоталар етишмовчилиги	эссенциал гиперхолестеринемия
тип мукополисахаридоз кандай номланади?	Санфилиппо касаллиги	Гален касаллиги	Гунтер синдроми	Гурлер синдроми
тип	Шейе	Тернер	Марфан	Гурлер

мукополисахариоз кандай номланади?	касаллиги	синдроми	синдроми	синдроми
Тиришиш (томир тортиш) синдромида кайси витамин етишмайди?	В6 витамини	С витамини	РР витамини	Д витамини
Токча белгиси куйидаги касалликга хос	ошкозон эрозияси	гастрит	рак	яра
Тофус бу...	Тери остидаги урат кислотанинг тупланиши	Кон куйилишлар	Тогай деструкцияс и	Ката эрозия
Транскрипцияни тухтатадиган нонсеанс кодонлар/	Терминатор	Регуляторе	Репрессоро	Транскрипто ро
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 кора рангда булиши кайси касаллик учун хос?	алькаптонурия	фенилкетонурия касаллиги	Глюкозурия касаллиги	муковисцид оз касаллиги
Тузилиши бир хил хромосомалар кандай дейилади?	гомологик хромосомалар	хроматин	ногомологик	мутантлар
Турт бармокли кафт бурмаси кайси синдромда учрайди/	Шерешевский синдромида	Даун синдроми	гален синдроми	Клайнфелте р синдроми
У хромосомада бирикан белги авлодларга кандай ирсийланади/	Отадан факат угилга утади	Отадан кизга утади	Отадан умуман утмайди	Угилга хам кизга хам утмайди
Ўзбекистонда подагра Билан неча фоиз киши касаланган/	0,04	1,5	0,01	4,3
Улнар девиатсия Билан бирга фалангалар калталаниши кайси касаллик	Ревматоидли артрит	Дерматомиозит	Нефротик	кизамик

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 кассалик патогенезида муҳим роль уйнайди?	Сфинго липодистрофиялар	Морфан	ферментопатиялар	гемоглобинопатиялар
Уроксимон анемия НВА урнида кайси гемоглобин ҳосил 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 тарқалган жойда	Африкада	Россияда	Ўзбекистонда
Уроксимон хужайрали анемияда валин урнига глютамин кайси бог, нечанчи ҳолатга алмашади?	В бог- 6 ҳолат	В бог- 22 ҳолат	В бог -8 ҳолат	В бог- 10 ҳолат
Уроксимон хужайрали анемияда гемоглобиннинг	глутамин кислотасининг урнини валин эгаллайди	пурин кислотасини аланин эгаллайди	пурин жойини пиримидин эгаллайди	Занжир гоҳо булиниб узилади

занжиридаги узгариш нима?				
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?	шизофрения	Даун касаллиги	Клайнфельт ер касаллиги	фенилкетонурия касаллиги
Уткир ва сурункали гломерулонефритда сийдикда кандай узгариш булади	Сийдикда лейкоцитлар сонининг эритроцитлар сонидан ортиши	булмайд	протенурия	гематурия
Уткир ва сурункали гломерулонефритни даволашда куйидаги дорилар кулланилмайди	кон босимини оширувчи дорилар	кортикостероидлар	уроцептикар	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 асоратларини курсатинг	артериал гипертония	шок	гипотония	шиш-асцитик синдроми

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 хидборлигига 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?	пироузум кислота	салицилат кислотаси	мураккаб кислотаси	Оддий кислотаси
Фенилкетонурия касаллигини қим биринчи булиб аниқлаган?	Феллинг	Доссе	Терне	Гафто
Фенилкетонурия касаллигининг	хаммаси тугри	кузларининг қора ранг	танада узиға хос хид.	хар хил даражада

ташки кифасининг узига хос хусусиятларни биласизми?		булиши	сичкон хиди?	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
Фенилтонурия клиникасини топинг..	соч ок рангда, тери оч рангда, танада узига хос хид (сичкон хиди)	сколиоз, кифоз, глаукома	сут эмганида кусиш	суякларда деформация лар кузатилиши
ФКУ га биокимёвий усул билан ташхис куйишда кандай хужайралартекши рилади?	хамма жавоблар тугри	кон	амниацентоз ёрдамида	хореон бурмаларин и биопсия килиб
Фосфат диабет касаллигининг биринчи белгилари қачон пайдо буладилар?	юришни бошлаганидан	овкатланганда	утиришдан	ахлат чикарганида н сунг
Фридрейх касаллигида асосий симптомни биласизми?	атаксия	кусиш	курлик	фалаж
Фруктозо-1-	фруктозани	галактоземия	муковисцид	фенилкетону

фосфат альдозазанинг етишмаслиги кандай касаллик?	узлаштира олмаслик		оз	рия
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 аномолиялари 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	Плазмогенла р	Плазмон
Харди-Вайнберг конуни қайси йилларда қабул қилинган?	1908йилда	1807йилда	1703йилда	1819йилда
Хозирга қелиб ирсий касалликларнинг сони нечтага яқинлашган?	4000	12000	16000	44000
Хозирги замон генетикасининг асосий тушунчаларидан бири бу-/	Ген	Полиплодия	аутосома	хромосома
Хозирда неча фоизга яқин чакалоқлар ирсий жихатдан хар хил узгаришлар билан туғулади/	4,5-5	4-8	10-12	12-24
Хромасоманинг генетик картасида маълум геннинг жойлашган урни/	Локус	Мейоза	Митоза	Мозайка

Хроматин деганида нимани тушунаси?	хамма жавоблар тугри	фаол функцияни амалга оширадиган ядронинг ирсий моддаси	хужайра булиниши даврида хромосомаларга айланадиган модда	ипсимон, сусти буялувчи кистлардан иборат
Хромосома касаллиги качон содир булади?	хамма жавоблар тугри	тузилишининг узгариши	аутосомаларнинг аномалиялар и натижасида	жинсий хромосомалар аномалиялар натижасида
Хромосома термини кандай маънони англатади?	буялувчи танача	ирсий танача	хроматин	генотип
Хромосомада ипсимон сусти буялувчи кистлар бу/	хроматин	Хромосома	Гетеро	Генетика
Хромосомалар аберацияси ва мутацияси натижасида келиб чикадиган касалликлар кандай касалликлар дейилади?	хромосома касалликлар	полифороф	полиэтиологик	мультифакториял
Хромосомалар конъюгациясида гомологик хромосомалар идентик кистлар билан алмашиши нима деб аталади ?	кроссинговер	доминантлик хоссаси	Кодоминантлик хоссаси	альтерация хоссаси
Хромосомалар тузилиши ва сонининг узгаришларига боғлиқ булган касалликларини урганишда хромосомаларни карталаштиришда уларнинг полиморфизмнинг и урганишда кайси усулдан фойдаанилалар/	Цитогенетик	Тугри жавоб йук	Иммуногенетик усул	Генеологик усул
Хромосомалар	цитогенетик -	полиморфоз	цитокинетик	патогенетик

тузилиши, сонининг узгаришига боглик касалликларни урганиш усули кандай аталади?	усули	усули	усули	усули
Хромосомалар центромеранинг жойлашиш таркибига қараб нечта гуруҳга булинади?	метацентрик, субметацентри к,acroцентрик	каудал, проксимал	Дистал ва проксимал,ц ентрик	марказий, периферик
Хромосомалар центромеранинг жойлашиш тартибига асосланиб неча гуруҳга булинади?	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 несанчи 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	гетерохрома тин деб	ДНК деб
Хросома назариясини яратган олим/	Морган	Бетсо	Патау	Моперте
X-хромосомага бириккан доминант ирсийланиш типида узига хосликлар/	Белги аелларда учрайди	Белги эркакларда қуп учрайди	Бириккан белги умуман учрамайди	Гласида ҳам бир хил
X-хромосомага бириккан рецессив ирсийланишга хос белгилар/	Агар пробанд қасал аел бўлса угилларининг хаммаси қасал	Угилга ота белгиси утади	Аелларда нисбатан қуп учрайди	Қизлар ташувчи бўлади қолос
XXY хромосома суратлари қайси	Клайнфельтер	Шерешевский Теренер	Мушук чинкириги	Патау синдроми

касалликда				
Цитогенетик усулни 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 парсдасидан кириб тайёрланадиган	суяк кумиги	эритроцитлар усули
Цитогенетик усулни куллашда асосий боскичлар нечта/	3	6	5	4
Цитогенетик усулни куллашнинг асосий боскичлари кайсилар/	Хужайраларни ажратиш олиш,суъий устириш	Хромасомаларнинг метофаза холатини олиш	Метофаза холатидаги 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 хонила кони тугри келмаслиги	Жига уткили касалликлари	Талок,юрак касалликлари	суяк кумиги касалликлари
Шахслар сони 1500гача бўлган одамлар популяцияси/	Изолят	Идиограмма	Изоляция	Интрона
Шерешевский Тернер касаллигидаги аёлларда тугруқка	насл колдира олмайди	ички органларда узгариш булмаса	факат операция усулига хос	суний имплантация

курсатма?				
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 ота-онадан бири касал булганда ,	14%-25%	100%	60%	80%

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	гломерулоне фрит
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 ёшидан	18 ёшидан	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 авлоддан авлодга кандай утади?	аутосом- доминант	Аутосом рецессив холда	хромосомага боглик холда	доминант

Элерс-Данлос синдромида организмнинг қайси аъзоси зарарланади?	тери коплами	ошқозон ости беzi	юрak	мия
Эмперик усул деганида нимани тушунасиз?	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
Эссенциал симптомсиз фруктозурияда ассосийдефект нимада?	фруктокиназа ферментининг етишмовчилиги	лактатдегидроген аза ферментининг етишмовчилиги	глюкозамин фосфатдегидрогеназа ферментнинг етишмовчилиги	фосфокиназа ферментининг етишмовчилиги
Юмшок туқималар қотиши охак моддасининг утириб қолиши қачон қузатилади/	Подагра	Нефрит	Гломеруло нефрит	Қандли диабет
Ядро мембранасининг парализацияларида хужайраларга ----- эритмақузилади?	колцехин моддаси	гипотоник эритма	натрий хлорид	новокаин
Янги туғилган чақалоқ қайт қияпти, саргайган, ичи утаяпти, рефлекслари сунган, қам ҳаракатчан унга қандай диагноз қўйиш мумкин?	галактоземия	Гипотрофия	Гипотериоз	Чала туғилган бола

Яра дефекти купрок жойлашади..	Меданинг пилорик кисмида	Кардиал	Фундал	Антрал
Яра касаллиги асоратларига кирмайди/	Чандикланиш	Перфоратция	Малигнизация	Кон кетиш
Яра касаллиги Билан касалланган касалга овкат рации 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 ирадиациаси 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	Ренгенологик	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 давомийлиги:	1-2соат	Ярим кун ва купрок	Аникланмаган	1-2соат ва купрок
Яра	бурмалар	ниша-	ниша-	ниша-

касалликларнинг асосий рентгенологик белгилари кайси	конвергенцияси, орган деформацияси	симптоми, бурмалар конвергенцияси, гиперсекреция, перистальтикаси узгариши	симптоми курсаткич бармоқ, регионал тортилиш симптомлари	симптоми, эвакуациясининг узгариши
Яра тез битади:	якка яралар	жуфт яралар	ешишувчи яралар	куп яралар
Яранинг куйидаги кайси 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	Паррандаларга
ерсон кимнинг шогирди	Гальтон	Певзнер	Чарлис	Жолинус
Эмлик конунини таклиф этди	Нассе	Морган	Певзнер	Жолинус
Генеалогия бу-	Шажара	Инсоннинг яралиши	Карилик хақида	Тугруқ даври
Одамда неча жуфт хромосома бор	23	22	25	18
Врачнинг назоратидаги шахс бу-	Пробанд	Мижоз	Бемор	Шахс
Шажарада неча авлод олинади	5-7	2-4	8	Тугриқ жавоб йук
Генеалогия усули босқичи	3	2	4	5
Эгизаклар усули ким таклиф қилди	Галтон	Морган	Певзнер	Жолинус
Монозигота бу-	1 та тухум ҳужайра	2 та тухум ҳужайра	полехужайра	Тугриқ жавоб йук
Конкордантлик бу-	Ухшашлик	Ухшамаслиги	Карама-қаршилик	Кариндошлик
Дискордантлик бу-	ухшамаслик	Ухшашлик	Карама-қаршилик	Кариндошлик
Бир-бирига ухшаш эгизаклар... дейилди	Монозигота	Гитрозигота	Дизигота	Полехужайра
Бир-бирига ухшамайдиган эгизаклар... дейилди	Дизигота	Монозигота	Гитрозигота	Полехужайра

ди				
Полесимтом ухшашликка киради	Хаммаси	Кош бурун кулок супраси	Кул тирнок соч шакллари куз тери	соч ранги
зиготаликни аниклашда ердам беради	дерматогоифика усули	полидактелия	эгизаклик	Тугри жавоб йук
Эндонуклеазалар бошқача...	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 диагностика	Аллеллар учраш частотаси
Гентингтон Хорияси нечанчи хромасомада жойлашган	4- хромасома	3 хромасома	5-хромасома	1-хромасома
Кичик популяциялар аҳоли сони?	1500-4000	1000	800	2000
Изоляцияларда аҳоли 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 хорейси неча ёшларда юзага чиқади?	40-45	30-67	20-79	25-99
Гетерозигота организм?	Аа	АА	аа	т.ж.й
Талантнинг ва характернинг ирсийланиши	Ф.Галтон	Мендел	Морган	Т.ж.й

асари муаллифи?				
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 қандай таъсир қилади?	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 қушилишини осонлаштирувчи вирус?	Сендай	Грипп вируси	Герпес чипкон	Т.ж.й
Гетероказионлар бу?	2 та хар хил хужайра дурагайлари	1 та хромасома	2 та ген	Т.ж.й
Гетерозигот	Конда	Гемоглобин	Албумин	Глобулин

ташувчанликни аниклашда текширилади?	фенилаланин			
Цитогенетик усул 1-муваффақияти қайси касалликни урганишда бўлди?	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	Суяк кумиги	Тери	Уругдон
Йирик хромасомада генлар сони?	100 дан ортиқ	105	81	99
Х-трисомияси касалликлари?	В ва С	Клайн-Фелтер	Шерешевский 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 гуруҳлари?	3та	2та	6та	8та
Ген касалликлари 3-гуруҳ?	Ферментлар шикастланиши	Оксил, узгариши	Геном, узгариши	Т.ж.й
Моноген касалликлар ирсийланиши қайси конунлари асосида?	Мендел конунлари	Морган конуни	Генетик конуни	Т.ж.й
Энзимопатиялар бу...?	Ферментлар шикастланиши	Оксилда узгариш	Ёгда узгариш	Гормонал узгариш
Янги тугилган чакалоқларда энзимопатиялар учраши %?	0.1-0.5	1-2	3-4	5-6
Фенилкетонурия касаллигида бўзилади?	Аминокислота алмашинуви	Углеводлар	Оксиллар	Т.ж.й
Фенилкетонурияни аниқланган йил?	1934	1901	1803	1701
Фенилкетонурияни касаллигининг бошланғич белгиси?	Қусиш	Бош айланиши	Бош оғриғи	Холсизли

Фенилкетонурия билан огриган болаларда усишдан тухташ 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 кандай утадими?	Утади	Утмайди	Эхтимол	Т.ж.й
Фенилкетонурияд а сийдикнинг ранги кора булиши сабаб буладиган модда?	Алкаптон	Ар каптон	Мер каптон	Би каптон
Фенилкетонурияд а катта ёшдаги одамлардаги белги?	Хамма жавоб тугри	Бугим тогайлар сарик кулок супраси	Бугим тогайлар бурун кулок супраси	Тогайлари кора
Амниосинтез асорати...?	Rh синсбилизаци я	Бепуштлик	Гематурия	Т.ж.й
Храмасома паталогиясида ташхис куйиш усули?	Ситогенитик	Шажара	Плмаскопия	Транзиция
Хромосоманинг айрим кисмлари етишмовчили бу...?	Делеция	Изохромосома	Транверция	ДНК
Фенилкетонурияд а кайси фермент етишмовчилиги кузатилади?	Фенилаланин, гидроцилаза	Фенилаланин амилаза	Фенилаланин триозиназа	Фенилаланин гипогидраза
Фенилкетонурия бепгилари?	Барчаси	Бугим тогайлари сарик	Кулок супраси	Бурун тогалари корайиши
Сифинггомийелинли липоидоз касаллигининг нечта шакли маълум?	4	3	5	7
Сифинггомийелинли липоидоз касаллиги шакллари кандай фаркланади?	Барчаси	Кечиши	Бошланиши	Натижаси
Сифинггомийелин	85	74	80	84

ли липоидоз А типи учрайди?				
Сифинггомийелин ли липоидоз А типи белгилари?	Барчаси	Иштаханинг пасайиши	Огрик	Жигар катталашуви
Сифинггомийелин ли 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 боскичлари?	4	1	15	3
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 бўлса.	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 маслаҳати қандай шаклларда бўлади	Б ва с	Актив	Пассив	Оддий
Она қонидаги тестостерон гармонини аниқлашда олинади	Барчаси	Сийдик	Зардоб	Амний суякклиги
Фенил кетанурияда Сийдикнинг қорайишига сабаб?	Алкаптоннинг ҳавода оксидланиши	Сийдик узок туриб қолиши	Тукималарн и емирилиши	Оксилни қупайиши
Она ваҳомила қони тугри қелмаганда қелиб қикади.	Гемолитик қасаллик	Галлактозурия	Глукозурия	Т.ж.й
Ақнситозни даволашда ишлатилади	Барчаси	Витамин А	Витамин К	Витамин Д
Алқанситозда қандай парҳез бўурилади?	Ёғ қислоталарига бой	Оксилга бой	Углеводга бой	Глукозага бой
Муқополисахарид ознинг 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 қандай қасалликларни аталиши?	Порфирин ва ген биосинтез бузилиши	Оксил алмашинуви	Углевод алмашиниши	Т.ж.й
Элерес донлас синдромида	Тери қоплами	Юрак	Жигар	Мия

зарарланади?				
Галактоземия кайси суздан олинган?	Грек	Лотин	Араб	Форс
«галактоз»сузинин г маъноси?	Сут	Сув	Оксил	Ёг
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 огрик
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 камайди	Орнитин аланин	Оксил	Ёг	Липит
Тиришиш синдромида кузатилади?	Вит Б6 етишмовчилиги	Оксил камлиги	Кислота ошиши	Ишкорий мухит
Ксантинурия касаллигини даволашда ишлатилади?	Вит Б6	Сув	Моносахарид	Т.ж.й
Галактоземияда организм узлаштира олмайди?	Галактозани сув	Фруктозани	Ёғни	Сахарозани
Фенилкетанурия қайси аминокислотага боглик?	Фенил аланин	Пуринал	Пурин	Валин
Фенил кетонурияда қайси пигмент кам ҳосил бўлади?	Меланин аланин	Билвердин	Аланин	Стеркобилин
Фенил кетонурияда касал терисини ранги қандай?	Сарғиш	Оқимтир қора	Сап-сарик	Тим қора
Фенил кетонурияда касаллик белгилари қачон	Чакалоқлик даврида	Усмирлик	Болалик	Ҳар ёшдан

кузатилади				
Гемоглобинопатия касалликлари катори.	Гемолитик анемия	Сариклик	Огрик	Ичкетиш
Гемоглобинопатия конида аникланади?	Hbs	Глукоза	Оксилда	Т.ж.й
Пентозурия касаллиги ривожланишида ётади	Оксидланган глюкокарон кислота	Фосфокиназа урокиназа	Фосфокиназа ва оксил денатурация си	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 рецесив
Аконтоситоз касаллиги қачон бошланади?	Болаликдан	2 ёшдан	60ёшдан	18 ёшдан
Уроксимон анемия ташувчилари қайерда учрайди?	Африка	Акш	Лондон	Калип
Гемоглобинопатия енгил 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.	Аутасом рецесив	Доминант	Рецесив	Оддий
Хозиргача аниқланган ген касалликлар сони	2000	1500	1300	1100
Мултифакториал касалликлар одам касалликларининг неча %ташкил қилади	93	94	98	96
Ирсий касалликларни даволашнинг асосий принциплари	Барчаси	Витамнотерапия	Диетотерапия	Хирургик
Пурин алмашинувига ҳос касалликлар	Б ва с	Подрага	Леш-найн синдроми	Шизофрения
Ирсий моиллиги	Барчаси	Гипертония	Ишимия	Атеросклер

бор касалликлар				оз
Генотерапия ютуклари кайси фан ютукларига боғлиқ	Ген инженирияси	Биохимия	Генитика	Цитология
Гениотерапияни схематик ифодаланг	Мутант кон алмаштирилад и	Витаминотерапи я килиш	Кон ва плазмасини алмаштириш	Пахез килиш
Ирсий касалтклар профилактикаси нечта?	3	6	8	2
Профилактиканинг энг универсал 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
Қачон хомиладорлик тўхтатилади	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 ҳолат даволаш усули	Тимус трансплантаци яси	Тимус олиб ташлаш	Суяк кумиги утказиш	Конни зардобини куйиш
Хромасома туплами белгилари йигиндис	Кариотипи	Фенотип	Генотип	Ирсият
Хар хил генотипли хужайралардан ташкил топган организм	Мозаик	Кодон	Фенотип	Мутант
Эгизакларнинг кайсидир белгига ухшашлиги	Конкордантлик	Кариотип	Фенотип	Генотип
Онтогенетика бошқача 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...?	Инфрмацияни ДНК дан РНК га утиши	Генлар алмашинуви бзилиши	Геннинг бир киси	ДНК нинг кismi
Репрессияни амалга оширувчи	Репрессор	Пробенд	Танлаш	Т.ж.й

оксил нима?				
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 ажратолмаслик	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	Гетероплоидея	Аллоплоидея
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
Делеция типдаги аберрцсилар билан боғлмк касаллик?	Толассимея	Шизофрения	Микросефалия	Макросефалия
Биринчи лейкоцит антигени аникланган йил?	1958	1987	1855	1701
Тукималарни кучириб утказиш бу...?	Трансплантация	Транспазитция	Транзиция	Т.ж.й
Патау синдромида нечанчи жуфт храмасомаларда	13	20	22	12

узгариш булади7				
18-жуфт храмосома трисомияси кузатилган касалик?	Едварс синдроми	Шмзофрения	Макросефал ия	Микросефал ия
Организимни яшаш қобилиятини пасайтиривчи мутациялар?	Суб летал	Летал	Ген	Фекал
Организм ҳаётига тускинлик килувчи мутациялар?	Летал	Сублеталда	Нуктали	Гени
Жинсий храмосома 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	Экзофталм	Эндофталм	Микрофтали м
Долихосефалия кайси касалликда учрайди?	Эдварс синдроми	Даун	Патау	Миккел
Микросефалия кайси касаликларда учрайди?	Барчаси	Патау	Миккел	Даун
Кошнинг кушилилиб кетиши?	Синофрер	Кошпотари	Микрофтали я	Экзофталия
Тишларнинг нотугри айлашиши кайси касаликда учрайди?	Про гения	Даун	Шизоферин	Едварс
Виялумс синдромида учрайди?	Шалпайган кулоклар	Эгзофталм	Энофталм	Эндофталм
Интерфаза ядросида буяладиган модда	Хроматин	Хромасома	Хужайра	Реварция

бу...?				
Геннинг битта храмасомада узгартириши?	Транпзиция	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	Гохид	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 узаро таъсири шаклларида бири?	Эпистоз	Дурагайлашда	Полиплоидия	Т.ж.й
Куз соккасининг оркага силжиши нима дейилади?	Энафталим	Эгзафталим	Микрофталия	Прогнея
Эдварс синдромида дохиацефалия неча % учрайди?	80	71	55	95
Буфталим 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	Транзиция	экзафталым	Трансплантант	Т.ж.й

алмашса нима дейилади?				
Пастки жағнинг 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
Фенилкетонурияни нг учраш частотаси?	1:1000	1:2500	1:3500	1:4500
Аргининимия ирсийланиш типі?	Аутосом-рециссив	Аутосом доминант	Чала доминант	Рициссив
Арахнодактилия бошкча номи?	Морфан синдроми	Фенилкетонурия	Аллаплоидея	Алкоптонурия
Углевод алмашинуви бузилиши касалликларига 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 алмашинув бузилиши касалликлари?	Барчаси	Плазматик липоидоз	I-типли липоидоз	II-тип липоидоз
II-типдаги липоидоз касаллиги ирсийланиш типі?	Аутосом-доминант	Аутосом рецесив	Чала доминант	Рецесив
I-тип липоидозда кон таркибида кайси модда аникланади?	Хиломикрон	Галактоза	Глюкоза	сахароза
I-тип липоидоз ирсийланиш типі?	Аутосом рецесив	Аутосом доминант	Тулик доминант	Чала доминант
I-тип липоидозни	2-3	5	7	15

даволашда бир кунда неча гр ёг берилади?				
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?	Арахнодоктилия	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
Фенилкетонурияд а 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 кузатилади?	Ал каптонурия	Галактоземия	Глюкозурия	Гепатомегалия
Галактоземия ирсийланиш типид?	1:70000	1:8000	1:6000	1:4000
Фруктозани узлаштиролмаслик касаллиги қупрок қайси жинсда учрайди?	Утил болалар	Қиз болаларда	Факат қарияларда	Урта ёшларда
Олигофрения бў...?	Ақлий заифли	Қалта бўйин	Соч туқилиш	Фалажлик
Жинсий хромасома касалликларига қиради?	В ва С	Клайн-фелтер	Шершевский-тернер	Даун синдроми
Тиббий генетикасида	Барчаси	Дерматоглифика	Молекуляр генетика	Цитогенетик

кулланиладиган методлар?				
Эрта қариш нима дейилади?	Прогерия	Прогмиян	Олигофрен	Шизофрен
Товондаги чизикларни урганиш?	Плантоскопия	Доктелоскоп	Палмаскоп	Т.ж.й
Аутосома-доминант касалликларига киради?	Барчаси	Вилямс синдроми	Робинова синдроми	Морфана синдроми
Аутосома-рецесив касалликларига киради?	Барчаси	Гидроцефалия	Гемафилия	Нунан синдроми
Ахоли сони 1500-4000 гача булса ... дейилади?	Демлар	Панмикция	Изолятция	Изолятцияларда
Мукополисахарид озларнинг нечанчи типда беморлар 60-70 ёшгача яшайди?	2 типда	Марфан синдромида	Моркио касаллигида	мукополисахаридозларда бемор куп яшамайди
Мукополисахарид озларнинг нечанчи типда беморлар 10-12 ёшгача яшайди?	1 типда	Марфан синдромида	Тугри жавоб йук	мукополисахаридозларда бемор куп яшамайди
Касаллик 4-5 ойдан бошланиб ҳаракат фаоллиги ва қуриш уткирлиги сусаяди, қур бўлиб қолишгача боради, бу қандай касалликда учрайди?	Тей-Сакс амовротик идиотияси	алькаптонурия	галактоземия	аргининемия
Демлар ва изолятцияларда 3-4 авлод алмашинуви?	75-100 йил	70 йил	60 йил	50 йил
Қонда сийдик қислота миқдори 0,5 дан қуп булса қайси перепарат берилади/	Атофан	Алло пуринол	Қе тазон	Ин доп
Хомуладорликнинг қайси ҳафталарда текшириш 90% қанча нишонқли булади?	11-17 ҳафта	20 ҳафта	14 ҳафта	22 ҳафта

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, чуқур 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 1 типиде касаллар неча ёшгача яшайди?	10-12 ёшгача	1-18 ёшгача	1-2 ойгача	5-77 ёшгача
Храмасома елкасини 180° га айлантириши?	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 2 типиде касаллар неча ёшгача яшайди?	60-80 ёшгача	1-2 ёшгача	1-2 ойгача	5-6 ёшгача
Сийдик йулларнинг 2га булиниши қайси ирсий касалликда тез-тез учраб туради?	Шершевский-Тернер синдромида	Патау синдромида	Эдвардс синдромида	Даун синдромида
Хромосомаларнинг диплоид тупламида 2та гомологик хромосомалардан бирининг етишмаслиги нима	Моносомия	мутация	трисомия	инверсия

дейилади?				
Тиббиёт генитика маслахати 3 боскичи?	Хулоса	Ташхис	Курув	Даволаш
Гиперлипидемиян инг 5та асосий типга булиб урганилишни кайси олим таклиф килган?	Фридриксон	Леже	Тернери	Патау
Гемоглобинопаияд а 6 ҳолатда валин глутамин кислотаси алмашишининг бузилиши кайси касалликда кузатилади?	уруксимон камконлик	муковисцидоз	Тугри жавоб йук	ФКУ
Кейинги 10 йил ичида подагра Билан касалланиш неча баравар ортган/	2,5	4,6	6,8	44,4
46 хх еки ху 5р кайси касаллик генотипи	Мушук чинкириги	Патау	Шершевски й	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 ХУ),+18 кандай касаллик	Эдвардс синдроми	Патау синдром	Даун синдром	Шершевски й Тернер
Аҳоли сони 1500 гача ... булса?	Изолятциялард а	Демлар	Популяция лар	Т.ж.й
1924 йилда сименс томонидан таклиф этилган ухшашлик усули	Полисимптом	Феносимптом ва Полисимптом	Моносимпто м хисобланади	Трисимптом , Моносимпто м
1959 йилда Ким Даун синдромида хромасомалар сонининг аномалиясини аниклаган/	Леже	Даун	Мендел	Морган

BAXOLASH REYTING NIZOMI

Ushbu Nizom O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus ta'lim vazirligining 2009 yil 07 avgust № 276-sonli "Talabalar bilimini nazorat ilish va baxolashning reyting tizimi to'risidagi Nizomni amaliyotga joriy etish aida"gi buyrui bilan tasdilangan "Oliy ta'lim muassasalarida talabalar bilimini nazorat ilish va baolashning reyting tizimi to'risida Nizom" va tibbiyot oliy ta'lim muassasalari rektorlari Rayosati tomonidan tavsiya etilgan "Tibbiyot oliy ta'lim muassasalarida talabalar bilimini nazorat ilish va baolashning reyting tizimi to'risida Nizom" va O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus ta'lim vazirligining 2010 yil 25 avgustdagi 333 – son buyrui bilan Nizomga o'zgartirish va o'shimchalar kiritilgan amda O'zbekiston Respublikasi Adliya vazirigida 2010 yil 26 avgustda 1981-1 son bilan Davlat ro'yxatidan ayta o'tkazilgan "Oliy ta'lim muassasalarida talabalar bilimini nazorat ilish va baolashning reyting tizimi to'risida Nizom" asosida ishlab childi va Abu Ali ibn Sino nomidagi Buxoro davlat tibbiyot instituti Akusherlik va ginekologiya kafedrasida yilishida ko'rib childi va tasdilandi.

I. Umumiy oidalar

1. Talabalar bilimini nazorat ilish va reyting tizimi orali baolashdan masad ta'lim sifatini bosharish orali raobatbardosh kadrlar tayyorlashga erishish, talabalarining fanlarni o'zlashtirishida bo'shlilar osil bo'lishini oldini olish, ularni anilash va bartaraf etishdan iborat.
2. Reyting tizimining asosiy vazifalari uyidagilardan iborat:
 - a) talabalarda Davlat ta'lim standartlariga muvofi tegishli bilim, ko'nikma va malakalar shakllanganligi darajasini nazorat ilish va talil ilib borish;
 - b) talabalar bilimi, ko'nikma va malakalarini baolashning asosiy tamoyillari: Davlat ta'lim standartlariga asoslanganlik, anilik, aoniylik, ishonchlilik va ulay shaklda baolashni ta'minlash;
 - v) fanlarning talabalar tomonidan tizimli tarzda va belgilangan muddatlarda o'zlashtirilishini tashkil etish va talil ilish;
 - g) talabalarda mustail ishlash ko'nikmalarini rivojlantirish, axborot resurslari manbalaridan samarali foydalanishni tashkil etish;
 - d) talabalar bilimini xolis va adolatli baolash amda uning natijalarini vatida ma'lum ilish;
 - ye) talabalarining fanlar bo'yicha kompleks amda uzluksiz tayyorgarligini ta'minlash;
 - yo) o'uv jarayonining tashkiliy ishlarini kompyuterlashtirishga sharoit yaratish.
3. Fanlar bo'yicha talabalar bilimini semestrda (sikl davomida) baolab borish reyting nazorati jadvallari va baolash mezonlari asosida amalga oshiriladi.

II. Nazorat turlari va uni amalga oshirish tartibi

4. Nazorat turlari, uni o'tkazish tartibi va mezonlari kafedra mudiri tavsiyasi bilan kafedra yilishida muokama ilindi va tasdilandi amda fanning ishchi o'uv dasturida mashulot turlari bilan birgalikda ko'rsatiladi.
5. Reyting nazorati jadvallari, nazorat turi, shakli, soni amda ar bir nazoratga ajratilgan maksimal ball, shuningdek joriy va orali nazoratlarning saralash ballari aidagi ma'lumotlar fan bo'yicha birinchi mashulotda talabalarga e'lon ilinadi.
6. Talabalarining bilim saviyasi va o'zlashtirish darajasining Davlat ta'lim standartlariga muvofiligini ta'minlash uchun uyidagi nazorat turlarini o'tkazish nazarda tutiladi:

joriy nazorat – talabaning fan mavzulari bo'yicha bilim va amaliy ko'nikma darajasini aniqlash va baolash usuli. Joriy nazorat fanning xususiyatidan kelib chiqqan holda amaliy mashg'ulotlarda o'zaki so'rov, test o'tkazish, subat, nazorat ishi, kollokvium, uy vazifalarini tekshirish va shu kabi boshqa shakllarda o'tkaziladi;

oralik nazorat – muayyan bilim bo'yicha nazariy bilim va amaliy ko'nikmalarni talabalar tomonidan o'zlashtirish darajasini baolash usuli. Kafedrada yakuniy nazorat test savollari asosida va OTKS (ob'ektiv tizimlashtirilgan klinik sinov) shaklida o'tkaziladi.

yakuniy nazorat – semestr yakunida muayyan fan bo'yicha nazariy bilim va amaliy ko'nikmalarni talabalar tomonidan o'zlashtirish darajasini baolash usuli. Kafedrada yakuniy nazorat test savollari asosida kompyuterda va OTKS (ob'ektiv tizimlashtirilgan klinik sinov) shaklida o'tkaziladi.

7. Institut rahbarining buyruqi bilan ichki nazorat va monitoring bo'limi rahbarligida tuzilgan komissiya ishtirokida yakuniy nazoratni o'tkazish jarayoni davriy ravishda o'rganib boriladi va uni o'tkazish tartiblari buzilgan hollarda, yakuniy nazorat natijalari bekor ilinishi mumkin. Bunday hollarda yakuniy nazorat ayta o'tkaziladi.

8. O'uv yili tugaganidan keyin reyting nazorati natijalariga ko'ra talabalarni keyingi kursga o'tkazish to'risida belgilangan tartibda qaror qilinadi.

III. Nazorat turlarini o'tkazish muddati

18. Yakuniy nazorat turlari kalendar tematik reja muvofiq dekanat tomonidan tuzilgan reyting nazorat jadvalari asosida o'tkaziladi. Yakuniy nazorat semestrning oxirgi 2 haftasida o'tkaziladi.

19. Joriy nazoratlarda saralash ballidan kam ball to'plagan va uzrli sabablarga ko'ra nazoratlarda ishtirok etmagan talabaga ayta topshirish uchun, navbatdagi shu nazorat turigacha, so'nggi joriy nazoratlar uchun yakuniy nazoratgacha bo'lgan muddat beriladi.

Belgilangan muddatlarda topshirilmagan joriy nazorat ballari keyingi baolash ballariga o'shirmaydi va ayta topshirishga ruxsat berilmaydi.

Kasalligi sababli darslarga ishtirok etmagan amda belgilangan muddatlarda joriy va yakuniy nazoratlarni topshira olmagan talabalarga fakultet dekani farmoyishi asosida, o'ishni boshlaganidan so'ng ikki hafta muddatda topshirishga ruxsat beriladi.

20. Semestr (sikl) yakunida fan bo'yicha joriy yoki yakuniy nazorat turlarini ar biri bo'yicha saralash ballidan kam ball to'plagan talabaning o'zlashtirishi oniansiz (akademik arzdor) isoblanadi.

Akademik arzdor talabalarga semestr (sikl) tugaganidan keyin ayta o'zlashtirish uchun 1 oy mulat beriladi. Shu muddat davomida fanni o'zlashtira olmagan talaba, fakultet dekani tavsiyasiga ko'ra belgilangan tartibda rektorning buyruqi bilan talabalar safidan chetlashtiriladi.

21. Talaba nazorat natijalaridan norozi bo'lsa, fan bo'yicha nazorat turi natijalari e'lon qilingan kundan boshlab bir kun mobaynida fakultet dekaniga ariza bilan murojaat etishi mumkin. Bunday holda fakultet dekanining tashkilotiga ko'ra rektor buyruqi bilan 3 (uch) a'zodan kam bo'lmagan tarkibda apellyatsiya komissiyasi tashkil etiladi. Apellyatsiya komissiyasi talabalarining arizalarini ko'rib chiqib, shu kunning o'zida xulosasini bildiradi. 22 .

Baolashning o'rnatilgan talabalar asosida belgilangan muddatlarda o'tkazilishi amda rasmiylashtirilishi fakultet dekani, kafedra mudiri, o'uv bo'limi amda ichki nazorat va monitoring bo'limi tomonidan nazorat qilinadi.

V. Reyting natijalarini ayd qilish va talil etish tartibi

23. Talabaning fan bo'yicha nazorat turlarida to'plagan ballari semestr yakunida reyting aydnomasiga butun sonlar bilan ayd ilinadi. Reyting daftarchasining "O'uv rejasida ajratilgan soat" ustuniga semestr uchun fanga ajratilgan umumiy o'uv yuklama soatlari, "Fandan olingan bao" ustuniga esa 100 ballik tizimdagi o'zlashtirishi o'yiladi.

Talabaning saralash balidan past bo'lgan o'zlashtirishi reyting daftarchasiga ayd etilmaydi.

24. ar bir fan bo'yicha o'tkaziladigan nazorat turlarining natijalari guru va professor-o'ituvchi jurnallari amda aydnomada ayd etiladi va shu kunning o'zida (nazorat turi yozma ish shaklida o'tkazilgan bo'lsa, 2 (ikki) kun muddat ichida) talabalar e'tiboriga yetkaziladi.

25. Yakuniy nazorat natijalariga ko'ra dekanat talabalarining fan bo'yicha reytingini anilaydi amda reyting daftarcha va aydnomaning tegishli ismini to'ldiradi.

26. Talabaning reytingi uning bilimi, ko'nikmasi va malakalari darajasini belgilaydi. Talabaning semestr (kurs) bo'yicha umumiy reytingi barcha fanlardan to'plangan reyting ballari yiindisi orali anilanadi.

27. Talabalar umumiy reytingi ar bir semestr va o'uv yili yakunlangandan so'ng e'lon ilinadi.

28. Diplom ilovasi yoki akademik ma'lumotnomani dekanat tomonidan rasmiylashtirishda fan bir necha semestr davom etgan bo'lsa, reytinglar yiindisi olinadi.

29. Talabalarining joriy va yakuniy nazoratlarda erishgan va tegishli ujjatlar (guru jurnali, o'ituvchining shaxsiy jurnali, reyting aydnomasi)da ayd etilgan o'zlashtirish ko'rsatkichlari dekanatlar va o'uv-metodik bosharmalarida kompyuter xotirasiga kiritilib, muntazam ravishda talil ilib boriladi.

30. Joriy va yakuniy nazorat natijalari kafedra yiilishida muntazam ravishda muokama etib boriladi va tegishli arorlar abul ilinadi.

Test, savollar, vaziyatli masala va topshiriqlar majmuasi kafedrada ekspertlar ishtirokida himoya qilinadi.

Talabalar mustaqil ishini samarali tashkil etish:

- tizimli yondoshish;
- barcha bosqichlarini muvofiqlashtirish va uzviylashtirish;
- bajarilishi ustidan qat'iy nazorat qilish;
- tashkil etish va nazorat qilish mexanizmlarini takomillashtirib borish zarur.

ADABIYOTLAR :

Asosiy darsliklar va o'quv qo'llanmalar

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика - М.: Медицина, 2002. - 295с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика / [и др.]. - М. Медицина, 2001.-220с.
3. Баранов В.С. Геном человека и гены "предрасположенности": Введение в предиктивную медицину / [и.др.]. – СПб. Интермедика, 2000.- 310с.
4. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики / СПб. Интермедика, 1999.- 290с.
5. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных болезней / СПб. Интермедика, 1997.- 360с.

6. Темина. П.А., Казанцева Л.З.. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей; Руководство для врачей /под ред.,– М.: Медицина, 2001.-270с.
7. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование., [и др.].- М.: Медицина,1996.- 310с.
8. Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Бочкова Н.П Клиническая диагностика врожденных пороков развития; Мет. Пособие /Под ред. Н.П– М., 2001.- 60с.
9. Заяц Р.Г. Рачинская И.В Основы общей и медицинской генетики /,Минск, 1998.-280с.
- 10.Sharapova M.H., Nizomiddinov I.N. va boshqalar// Xromosoma va monogen kasalliklar. O'quv-uslubiy qo'llanma.Toshkent,2006. 25 b.

Qo'shimcha adabiyotlar

1. Лильин Е.Т. Генетика для врачей /, Е.А.Богомазов, Гофман – Кадошников.- М.: Медицина, 1990.-330с.
2. Щипков В.П. Практикум по медицинской генетике /, Г.Н. Кривошеина.- М.: Академия, 2003.-220с.
3. Vogel F., Motulsky A.G. Human Genetics: Problems and Approaches/ Vogel F// Berlin, 1996.-370p.
4. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика /Е.К. Тимолянова.- Ростов.: Феникс, 2003.-330с.
5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика /Е.К. Гинтер.-М.: Медицина, 2003.- 290с.
6. Вельтищев Ю.Е. Наследственные болезни нервной системы / Ю.Е. Вельтищев, П.А. Темина. М.: Медицина,1998.-370с.

Internet saytlari

1. [www:buxdti.uz](http://www.buxdti.uz)
2. www.medlinks.ru/speciality
3. [www:pediatry.eurodoctor.ru](http://www.pediatry.eurodoctor.ru)
4. www.krugosvet.ru/articles
5. [www:medagent.ru/list/](http://www.medagent.ru/list/)
6. www.pediatric.ru