

O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI
OILY VA O'RTA MAXSUS TA'LIM VAZIRLIGI

NAVOIY DAVLAT PEDAGOGIKA INSTITUTI

Qo'l yozma huquqida

UDK 575.1.372.857

NAZAROVA FIRUZA ILHOMOVNA

**“Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari” mavzusini o'qitishda
innovatsion texnologiyalardan foydalanish**

5A110401 -Biologiya o'qitish metodikasi

Magistr

**akademik darajasini olish uchun yozilgan
dissertatsiya**

Ilmiy rahbar:

b.f.n. Jumaboyev B.Ye.

Navoiy -2015

MUNDARIJA

KIRISH.....	3
1- MAVZU YUZASIDAN O`RGANILGAN ADABIYOTLAR	
BOB. TAHLILI.....	6
Birinchi bobga xulosa.....	8
2- IRSIY KASALLIKLARNING UMUMIY TASNIFI.....	9
BOB.	
2.1. Irsiy kasalliklar klassifikatsiyasi.....	10
2.1.1. Gen kasalliklari.....	11
2.1.2. Xromosoma kasalliklari.....	13
2.1.3. Irsiy moyilli monogen va poligen kasalliklar.....	20
2.1.4. Somatik hujayralar irsiy kasalliklari.....	22
2.1.5. Ona va pusht antigenlar nomosligi irsiy kasalliklari.....	29
Ikkinchi bobga xulosa.....	30
3- AVLODLAR SHAJARASIGA QARAB IRSIY	
BOB. KASALLIKLARNING TIPINI ANIQLASH.....	32
3.1. Qorindoshlar o`rtasida nikoh.....	41
3.2. Qarindoshlik nikohlarining oqibatlarini.....	48
3.3. Tibbiy-genetik maslahat.....	52
Uchinchi bobga xulosa.....	61
4- O`QUV JARAYONIDA INTERFAOL USULLAR VA	
BOB. INNOVATION TEXNOLOGIYALARNI QO`LLAS	63
4.1. "6x6x6" metodidan foydalanib irsiy kasallik mavzusini o`qitish.....	72
4.2. Umumta'lim maktablari va akademik litsey va kasb-hunar kollejlari "Odamdagi irsiy kasalliklar" mavzusini o`qitishda innovatsion texnologiyalardan foydalanish.....	78

4.3.	Irsiy kasalliklar mavzusini o'qitishda klaster va venn daigramasidan foydalanish.....	85
4.4	“Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari” mavzusini o'qitishda zamonaviy innavatsion texnologiyalardan foydalanishda tajriba sinov natijalari.....	89
	To'rtinchi bobga xulosa.....	91
XULOSALAR va AMALIY TAVSIYALAR.....		93
ADABIYOTLAR RO'YXATI.....		98

KIRISH

Tadqiqot ishining dolzarbligi. Hozirgi kunda mamlakatimizda dolzarb masalalardan biri sogʻlom va barkamol avlodni tarbiyalash, yoshlarning oʻz ijodiy va intellektual salohiyatini roʻyobga chiqarishi, mamlakatimiz yigit-qizlarini XXI asr talablariga toʻliq javob beradigan har tomonlama rivojlangan shaxslar etib voyaga yetkazish uchun zarur shart-sharoitlar va imkoniyatlar yaratilgan. Shu bilan birga keng koʻlamli aniq yoʻnaltirilgan chora-tadbirlarni amalga oshirish maqsadida, Oʻzbekiston Respublikasi Prezidentining 18-iyun 2008- yildagi «Irsiy kasalliklar va nogiron bolalar tugʻilishining oldini olish chora-tadbirlari toʻgʻrisida»gi qarorini va Oʻzbekiston Respublikasi Prezidentining 2009-yil 1-iyuldagi «2009-2013 yillarda aholining reproduktiv salomatligini mustahkamlash, sogʻlom bola tugʻilishi, jismoniy va maʼnaviy barkamol avlodni voyaga yetkazish borasidagi ishlarni yanada kuchaytirish va samaradorligini oshirish chora tadbirlari davlat dasturi toʻgʻrisida»gi qarorlarini qabul qildi. Shunga qaramasdan irsiy kasalliklarning soni etarli darajada kamaygani yoʻq, ilmiy manbalarda esa irsiy kasalliklarning yanada koʻpayganligi toʻgʻrisidagi maʼlumotlarni koʻrish mumkin. Bunday kasalliklar toʻgʻrisida maʼlumotlar toʻplash va zamonaviy taʼlim texnologiyalari asosida ularning mazmuni va mohiyatini talabalarga tushuntirish mavzuning dolzarbligini koʻrsatadi.

Zamonaviy genetika morfologik, fiziologik va biokimyoviy jihatdan zamonaviy tibbiyotning nazariy poydevori hisoblanadi. Irsiyat hayotning hamma yoʻnalishlarida namoyon boʻladi. Irsiyat oʻzgaruvchanlik hodisalarisiz yer yuzida evolutsiya boʻlmaydi. Irsiy kasalliklarning tasnifini (klassifikatsiyasini) va irsiylanish mexanizmini, xromosoma va gen kasalliklari, ularning kelib chiqish mexanizmlari va irsiylanishini, etiologiyasini, xatar koʻrsatkichini hisoblash yoʻllarini, tibbiy – genetik maslahatning asosiy prinsiplarini adabiyot manbalari asosida tahlil qilish, oʻrganish va yigʻilgan maʼlumotlardan kasb-hunar kollejlari hamda liseylarda qoʻshimcha manba sifatida foydalanishni yoʻlga qoʻyish kabi dolzarb masalalarni tadqiqot ishimizda yoritishga harakat qilganmiz.

Tadqiqot ishining maqsad va vazifalari. Tadqiqotni amalga oshirish uchun quydagicha maqsad va vazifalar qo'yildi;

- irsiy kasalliklarning kelib chiqishida genetik faktorlarning ahamiyati va ularning rivojlanishida atrof-muhit hamda ijtimoiy muhit faktorlarining ta'sirlarini o'rganish.
- ilmiy adabiyotlar orqali irsiy kasalliklar klassifikatsiyasi, kasallik belgilari va ularning salbiy oqibatlari hamda profilaktik choralar haqida ma'lumotlar to'plash.
- yig'ilgan ma'lumotlarni o'qitishda ilg'or innovatsion usullarni tanlash orqali talabalarni fanga qiziqishini orttirish.
- talabalar savodxonligini oshirish va olingan nazariy bilimlarni hayotga tadbqiq etish ko'nikmalarini shakllantirish.

Tadqiqot ob'ekti va predmetining belgilanishi: Yuqoridagi mavzuning dolzarbligini yechishda, biz tadqiqot obyekti sifatida "Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari" ni tanladik. O'qitishda innovatsion texnologiyalarni qo'lash orqali talabalar bilimdonligi, savodxonligini oshirish tadqiqot predmeti qilib olindi.

Tadqiqotning ilmiy yangiligi; Tadqiqotda innovatsion pedagogik texnologiyalar asosida yangi dars ishlanmasi taklif etildi. Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari haqida ma'lumotlar berildi, shu mavzuni o'rganishda yangi interfaol uslublar joriy qilingan dars taqdimoti berildi.

Tadqiqotning asosiy masalalari va farazlari: Tadqiqotning asosiy masalasi "Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari" mavzusini o'qitishda innovatsion texnologiyalarni tadbqiq etish, agar ushbu usul ta'lim jarayonlariga keng qo'lanilsa talabalarning, o'quvchilarning fanga qiziqishi yanada ortishi mumkin.

Mavzu bo'yicha qisqacha adabiyotlar tahlili: Ushbu sohada bajarilgan ilmiy tadqiqot ishlari, ilmiy adabiyotlar bilan tanishish borasida quydagi xulosaga keldim, hozirgi davirda irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari, mazkur mavzuni innovatsion texnologiyalar asosida o'qitish usullari va vositalarini tanlash

borasida ko'p ishlar amalga oshirilgan va bu ishlar davom etmoqda. Men ham imkoniyatim darajasida ilmiy tadqiqot ishini olib bordik.

Tadqiqotda qo'llanilgan uslublarning qisqacha tavsifi: Tadqiqot ishimda klaster, venn diagrammasi, 6x6x6, "Rolli o'yin", kim ko'p kim chaqon metodlaridan foydalandik.

Tadqiqot natijalarning nazariy va amaliy ahamiyati: Agar tadqiqot natijalari amaliyotga joriy qilinsa, akademik litsey va kasb-hunar kolejlarda genetika (tibbiyot genetikasi) fanini o'qitishda qulaylik tug'diriladi, ta'lim sohasida ijobiy o'zgarishlar bo'ladi, talabalarni fanga qiziqishi ortadi, kasb tanlash imkoniyatlari kengayadi.

Tadqiqot natijalarining aprobatyasi. Sog'lom tafakurli yoshlar mamlakat kelajagi, NDPI-2014, Professor-o'qtuvchilar va talabalarining XXIX ilmiy-amaliy konferensiyasi to'plami. NDPI-2014, Navoiy Davlat Pedagogika Instituti Magistrantlarning ilmiy maqolalari to'plami. NDPI- 2014, Ibin Sino yulduzlari. Yosh olimlar va iqtidorli talabalarining ilmiy maqolalar to'plami. BuxDTI -2014, XXI asr intellektual yoshlar asri ananaviy XIX iqtidorli talabalarining ilmiy-nazariy konferensiyasi materiallari. NDPI-2014, XXI asr-intellektual avlod asri. Hududiy ilmiy-amaliy anjumani. NDPI-2014, "Biz kelajakimizni o'z qo'limiz bilan quramiz" iqtidorli talabalarining ilmiy-amaliy konferensiyasi materiallari. NDPI-2015, Ta'lim taraqqiyotida ilm-fan hamkorligining o'rni. NDPI-2015, Iqtidorli talabalarining ilmiy maqolalari to'plami. NDPI-2015, XXI asr intellektual yoshlar asri ananaviy XIX iqtidorli talabalarining ilmiy-nazariy konferensiyasi materiallari. NDPI-2015, Maktabda biologiya jurnali, 5-soni. Toshkent-2015.

Dissertatsiyaning hajmi va tuzilishi. Dissertatsiyaning asosiy mazmuni-96 betda bayon qilingan bo'lib, ish kirish, 4- bob, xulosa, adabiyotlar ro'yxatidan tashkil topgan. Ishda 6 ta jadval, 12-rasm, 6-chizma mavjud, foydalangan adabiyotlar ro'yxati 27 ta manbadan iborat.

1-BOB. MAVZU YUZASIDAN O'RGANILGAN ADABIYOTLAR TAHLILI

XIX asrning 80-yillarida A. Veysman birinchi marta irsiyatning moddiy asosi xromosomada joylashgan degan fikrni bayon qildi.

Genetika fanini 1900-yilda yaratilgan deb hisoblanadi. Ammo irsiyat qonunlari chex olimi G. Mendel tomonidan 1865-yilda kashf qilingan edi. 35 yil davomida zamondoshlar G. Mendelning kashfiyotini tushunishmadi. G. Mendel zamondoshlari ham mohir eksperimentchilar bo'lishiga qaramasdan, o'z tajribalarini amalga oshirishda va uning natijalarini tahlil qilishda xatoliklarga yo'l qo'yidilar.

Faqat 1900-yildagina irsiyat qonunlari G. De Friz (Gollandiya), K. Korrens (Germaniya), E. Chermak (Avstriya) tomonidan ikkinchi marta kashf qilindi [6]. G. Mendel genetika fanining asoschisi deb tan olindi .

1906-yilda ingliz olimi U. Betson yangi fanni «genetika» deb atashni taklif etdi. Daniyalik olim V. Iogansen 1909-yilda fanga *gen*, *genotip* va *fenotip* tushunchalarini kiritdi. 1901-yilda G. De Friz mutagenез nazariyasini kashf qildi.

1910–1925-yillarda amerikalik olim T.G.Morgan o'z hamkasblari A. Stertevant, G. Meller, K. Bridges bilan hamkorlikda irsiyatning xromosomalar nazariyasini yaratdi [4].

XX asrning 20–30-yillarida ionlashtiruvchi nurlarning (G.A. Nadson, G. S. Fillipov, G. Meller, I. Ya. Stadler) va kimyoviy moddalarning (M. Ye. Lobashov, V. V. Saxarov) mutatsiya chaqiruvchi omillar ekanligi kashf qilindi [5].

Rus genetik olimi N. K. Kolsov 1928-yilda xromosoma ichida joylashgan oqsil molekulasida irsiyatning moddiy asosi bo'lishi mumkin, degan fikrni bayon qildi.

XX asrning 30-yillarida mikroevolyutsiya ta'limoti (S.S.Chetverikov, N.V.Timofeyev–Resovskiy va boshqalar) va evolutsiyaning sintez nazariyasi yaratildi [5].

O'sha yillarda sobiq ittifoqda odam genetikasi va tibbiyot genetikasi rivojlana boshladi (S. G. Levit, A. A. Prokofyeva –Belgovskaya, V. P. Efroimson va boshqalar) [6].

XX asrning 40-yillarida G. Bidl, E. Tatumlar mikroorganizmlar genetikasi va biokimyoviy genetikaga asos soldilar. Genetika, mikrobiologiya, biokimyo va fizika fanlari hamkorligida molekular biologiya va molekular genetika fanlari shakllandi [5].

XX asrning 50-yillarida M. Uilkins, E. Chargaff, Dj. Uotson va F. Krik hamkorligida DNK strukturasi to'g'risida aniq ma'lumotlar olindi [6].

XX asrning ikkinchi yarmida molekular genetika juda rivojlandi, genetik kod, genlar faolligining idora qilinishi, genetik injeneriya va biotexnologiya sohasida ulkan muvaffaqiyatlar qo'lga kiritildi.

Hozirgi davrda genetik injeneriya va biotexnologiya metodlarining takomillashishi natijasida o'simliklarning yangi navlari va hayvonlarning yangi zotlarini keltirib chiqarishning, insonlarda uchraydigan irsiy kasalliklarni genoterapiya usuli bilan davolash usullari yaratilmoqda.

Hozirgi davrda genetika fanida genlar nafis tuzilishini o'rganish, genomika — shaxsning individual rivojlanishi jarayonida genlar faoliyatining boshqarilishi kabi murakkab muammolar ustida ilmiy izlanishlar o'tkazilmoqda.

O'zbekistonda genetik tadqiqotlarning rivojlanishiga mashhur olimlar Yo.T.To'raqulov, J.Q.Hamidov, J.A.Musayevlar katta hissa qo'shdilar, jumladan Yo.X.To'raqulov rahbarligida irsiy kasalliklar rivojlanishining biokimyoviy mexanizmlari o'rganildi. Akademik J.H.Hamidov o'z shogirdi A.A.Abdukarimov bilan tireoid gormonlar ta'sirining genetik mexanizmlari haqida muhim ma'lumotlar oldilar. Atoqli olimlarimiz N.M.Majidov, Sh.Sh.Shomansurovlar asab kasalliklari patogeneza irsiy omillar rolini o'rgandilar [4].

1971-yilda Toshkent Tibbiyot institutida O'rta Osiyo respublikalarida birinchi marta J.H.Hamidov va A.T.Oqilovlar rahbarligida tibbiyot genetikasi bo'limi ochilib, irsiy kasalliklar tarqalishining oldini olishga qaratilgan ishlar olib borildi [5].

Hozirgi davrda genetika fanini, xususan tibbiyot genetikasini yanada rivojlantirish, uning yutuqlarini inson manfaatlari yoʻlida foydalanish maqsadida tibbiyot institutlari qoshida tibbiyot genetikasi kafedralari yoki kurslari ochilgan boʻlib, boʻlajak shifokorlarning tibbiy genetikaga oid bilimlarini oshirishga xizmat qilmoqda. 1999-yilda “Sogʻlom avlod uchun” xayriya jamgʻarmasi tashabbusi va Vazirlar Mahkamasining qaroriga binoan Toshkent shahrida Respublika SKRINING markazi tashkil qilinib, irsiy va tugʻma kasalliklar ularni erta aniqlash, davolash va oldini olish, aholi salomatligini yaxshilash, barkamol avlodni dunyoga keltirishda genetika fani yutuqlaridan keng foydalanilmoqda.

Birinchi bobga xulosa

Oʻzbekistonda genetik tadqiqotlarning rivojlanishiga mashhur olimlar Yo.T.Toʻraqulov, J.Q.Hamidov, J.A.Musayevlar katta hissa qoʻshganlar, jumladan Yo.X.Toʻraqulov rahbarligida irsiy kasalliklar rivojlanishining biokimyoviy mexanizmlari oʻrganilgan. Olimlarimiz N.M.Majidov, Sh.Sh.Shomansurovlar asab kasalliklari patogeneza irsiy omillar rolini oʻrganganlar.

2-BOB. IRSIY KASALLIKLARNING UMUMIY TASNIFI

XIX asrda irsiy kasalliklar juda kam uchraydigan kasalliklar qatoriga kiritilar edi, hozir esa har qanday mutaxassislikdagi shifokorlar amaliyotida irsiyatga bog'liq bo'lgan kasalliklar juda ko'p uchramoqda.

Hozirda 7000 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida 100 ta irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab,

birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilishi bo'lsa,

ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora yomonlashib borishi odam irsiyatida kelib chiqadigan buzilishlarni ko'paytirmoqda [6].

Irsiy kasalliklar tushunchasi bilan tug'ma kasalliklar tushunchasini bir xil ma'noda ishlatib bo'lmaydi. Tug'ma kasalliklar bola tug'ulishi bilanoq nomoyon bo'ladi. Ularning sababi irsiy yoki irsiy bo'lmagan omillar bo'lishi mumkin. Irsiy bo'lmagan omillarga har xil teratogenlar, yuqumli kasalliklarni kiritish mumkin. Irsiy kasalliklarning hammasi ham tug'ma bo'lavermaydi (50% ga yaqin) ularning ayrimlari bola tug'ilgandan keyin dastlabki 2-3 oydan boshlab (fenilketonuriya, Verdniga Gofman spinal amiotrofiyasi); 6 oydan 1 yoshgacha (mukovistsidoz, irsiy raxitsimon kasalliklar), bolalikda -5-7 yoshda (Dyushenn miopatiyasi) yetuk - 25-50 yoshda (Aran - Dyushenn rivojlanib boruvchi spinal amiotrofiyasi, Gentington xoreyasi); hatto qarilikda (Altsgeymer kasalligi) ham yuzaga chiqishi mumkin.

Oilaviy kasalliklar tushunchasi ham tug'ma kasalliklar tushunchasi bilan bir xil emas. Oilaviy kasalliklar ham irsiy yoki irsiy bo'lmagan bo'lishi mumkin. Oilaviy kasallik oila a'zolariga bir xil zararli omil ta'sirida kuzatilishi mumkin (noto'g'ri ovqatlanish, yashash sharoiti nochorligi, zararli kasbda ishlash va boshqalar).

Irsiy kasalliklar deb etiologik omili mutatsiyalar bo'lgan kasalliklarga aytiladi.

Irsiyatga va muhitga aloqadorligiga qarab mavjud kasalliklar 4 guruhga ajratiladi.

1. **Birinchi guruh - aniq irsiy kasalliklar.** Kasallik mutatsiya natijasi, muhit ta'siridan qat'iy nazar yuzaga chiqadi. Bularga to'liq namoyon bo'ladigan xromosoma va gen kasalliklarini kiritish mumkin, (Daun sindromi, gemofiliya, neyrofibromatoz, fenilketonuriya, mukovistsidoz, axondroplaziya va boshqalar). Kasallik ontogenezining harqanday bosqichlarida namoyon bo'lishi mumkin.
2. **Ikkinchi guruh kasalliklari** irsiy omilga bog'liq, lekin uning namoyon bo'lishi uchun ma'lum atrof muhit omili ta'siri kuzatilishi shart (podagra, diabet). Bular irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklardir.
3. **Uchinchi guruh kasalliklarida** asosiy etiologik omillar muhit ta'sirlari hisoblandi, lekin ularning namoyon bo'lishida irsiyatning ham roli mavjud.
4. **To'rtinchi guruh kasalliklari** rivojlanishida irsiy omillar hech qanday rol o'ynamaydi (jarohatlar, kuyish, yuqumli kasalliklar). Lekin kasallikning qanday kechishiga irsiy konstitutsiya ta'sir qilishi mumkin [5].

2.1. Irsiy kasalliklarning klassifikatsiyasi.

Odamda uchraydigan irsiy kasalliklar xilma-xil bo'lib, ularning asosida irsiyatni belgilovchi moddalarning o'zgaruvchanligi - mutatsiyalar yotadi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarni tasniflashda mutatsiyalar tasnifidan foydalaniladi [4].

Hozirgi davrda irsiy kasalliklarning quyidagi tasnifi keng qo'llaniladi:

- ***genom kasalliklari***
- ***gen kasalliklari***
- ***xromosoma kasalliklari***

Ko'pincha genom va xromosoma kasalliklari umumiy nom bilan xromosoma kasalliklari deb yuritiladi.

Ikkinchi xil klassifikatsiyaning asosida esa mutatsiyalar klassifikatsiyasi yotadi, bunda ularning nomiga qarab mexanizmlarni darhol tasavvur qilish mumkin.

Irsiy kasalliklarni 5 ta guruhga ajartish mumkin:

1. Gen kasalliklari;
2. Xromosoma kasalliklari;
3. Irsiy moyilli yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar;
4. Somatik hujayralar kasalliklari;
5. Ona va pusht antigenlari nomosligi kasalliklari.

1. Gen kasalliklari - gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi.

2. Xromosoma kasalliklari - genom va xromosoma mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi.

3. Irsiy moyilli kasalliklar monogen va poligen bo'lishi mumkin. Bu kasalliklar yuzaga chiqishi uchun ma'lum muhit omillari ta' siri kuzatilishi shart.

4. Somatik hujayralar irsiy kasalliklari asosida somatik hujayralar mutatsiyalari yotadi. Ba'zi yomon sifatli o'smalarda xromosoma mutatsiyalari hujayralar transformatsiyasiga sabab bo'lishi aniqlangan. Embriogenezning qaltis davrlarida somatik hujayralardagi mutatsiyalar tug'ma rivojlanish nuqsonlariga sabab bo'lishi mumkin.

5. Ona va pusht antigenlari nomosligi irsiy kasalliklari ona organizmining pusht antigenlariga immunologik reaksiyasi natijasidir. Bunday kasalliklarning tipik misoli qilib Rh antigeniga nisbatan ona va pusht nomosligi natijasida kelib chiqadigan chaqaloqlar gemolitik anemiyasi kasalligini keltirish mumkin. Immunologik ziddiyatlar ABO guruhlari antigenlariga nisbatan ham kelib chiqishi mumkin. Bu guruh kasalliklari akusherlik-ginekologiya amaliyotida va tibbiy-genetik maslahatlarda keng uchraydi [6].

Irsiy kasalliklar juda xilma-xil bo'lganligi uchun har qanday mutaxassislikdagi shifokor amaliyotida uchraydi. Shuning uchun irsiy kasalliklarni tibbiy mutaxassisliklariga qarab tasniflashlash mumkin.

2.1.1. Gen kasalliklari

Gen kasalliklari molekulyar darajadagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi. Hozirgi vaqtda ikki mingdan ortiq gen kasalliklari aniqlangan bo'lib, ularning soni tabora ortib bormoqda. Bunday kasalliklar *molekulyar kasalliklar*

deb ham ataladi. Gen mutatsiyalari ko‘pincha fermentlar faolligiga ta'sir qilganligi tufayli *fermentopatiyalar* deb ataladi.

Odamda ayrim normal genlarning mutatsion o‘zgarishi natijasida paydo bo‘luvchi irsiy kasalliklar anchagina o‘rganilgan. Odamning autosoma Xromaosomalarida joylashgan genlarning mutatsiyasi oqibatida yuzaga keladigan irsiy kasalliklar jumlasiga quydagilarni kiritish mumkin [8]

- aniridiya- ko‘z kasallilgi, ko‘z gavharining xiralashishi, ko‘rish qobiliyatining pasayishi;
- axondroplaziya- pakanalik;
- marfan sindiromi-skelet, ko‘z o‘zgarishlari bilan tavsiflanadi, bo‘yi uzun, barmoqlari uzun va ingichka, ko‘z gavharida yetishmovchilik mavjud;
- mikrotsefaliya- kalla yuz qismining g‘ayritabiiy katta, bosh qismining esa juda kichraygan bo‘lishi, aqli zaiflik;
- sindaktiliya- panjalarning tutashib ketishi;
- polidaktiliya-qo‘shimcha barmoqning hosil bo‘lishi [18].

Bu kasallikka duchor bo‘lgan shaxslar aqliy zaif bo‘ladilar. Qayd etilgan gen kasalliklari dominant holda irsiylanadi. Shuning uchun ularni erta va nisbatan osonlik bilan aniqlash mumkin. Bu esa zarur bo‘lgan davolash tadbirlarini vaqtida boshlash imkoniyatini beradi.

Gen kasalliklarini tasniflashda ularning fenotipik namoyon bo‘lishi asos qilib olinadi. Masalan: aminokislotalar, uglevodlar, lipidlar, nuklein kislotalari, minerallar almashinishi buzilishi natijasida kelib chiqadigan gen kasalliklari tafovut qilinadi.

Jumladan aminokislotalar almashinuvi buzilishiga fenilketonuriyani misol qilib keltirish mumkin. U autosomali retsessiv tipda nasldan - naslga o'tadi. Fenilalanin aminokislotasini parchalovchi fermentning yetishmasligiga olib keluvchi gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi. Fenilalanin parchalanmasdan fenilpirouzum kislotasiga aylanadi, qonda to‘planadi va siydik bilan ajratiladi. Miyaning nerv hujayralariga zaharli ta'sir ko‘rsatadi. Bu kasallikni aniqlashning

ekspress usuli yaxshi yo'lga qo'yilgan. Bu kasallik aniqlangandan keyin, bolaga 4-5 yoshgacha tarkibida fenilalanin juda kam bo'lgan ovqat beriladi.

Gemofiliya, daltonizm, o'roqsimon hujayrali kamqonlik, sindaktiliya, polidaktiliya, anoftalmiya, galaktozemiya, fruktozuriya kasalliklari gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqishi aniqlangan. Ba'zi kasalliklar bir emas, balki bir nechta genlar ta'sirida yuzaga chiqadi. Bu holat *polimeriya* deyiladi. Bunday kasalliklarning yuzaga chiqishida tashqi muhit ta'siri katta ahamiyatga ega. Ularga gipertoniya kasalligi, podagra, ateroskleroz, qandli diabet kasalliklari misol bo'ladi. Bu xildagi kasalliklar, agar qulay muhit sharoitlari yaratilsa, yuzaga chiqmasligi mumkin. Shuning uchun bunday kasalliklar *irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklar* deyiladi[15].

2.1.2. Xromosoma kasalliklari

Barcha xromosom kasalliklarini ikki katta guruhga bo'lish mumkin.

1. Xromosomalarning soni o'zgarishi, lekin strukturasi saqlangan – genom kasalliklar.
2. Xromosoma strukturasi o'zgarishi – xromosoma kasalliklari.

Individual xromosomalar soning o'zgarishi hujayralarga gametogenezning bir va ikki meyoz bo'linishida xromosomalarning teng taqsimlanmaganligidan kelib chiqadi.

Bu quyidagi variantlarda uchraydi:

A. Anafazada reduplikatsiyalangan xromosomaning ajralishi buziladi. Natijada ikkilangan xromosoma bitta qiz hujayraga o'tadi.

B. Gomologik xromosomalarning konyugatsiyasining buzilishi. Bu xil xromosoma ajralishining buzilishiga olib keladi.

C. Anafaza davrida xromosoma ajralishining orqada qolishi. Bu xromosomaning yo'qotilishiga olib keladi [7].

Xromosom kasalliklarining fenotipining asosini erta embriogenez rivojlanishining buzilishi tashkil etadi. Eng ko'p uchraydigan xromosom

kasalliklar 3 ta bo'lib ularga: Daun, Klaynfelter va Shereshevskiy Turner sindromlari kiradi.

Daun kasalligi. 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 xromosoma kuzatiladi. Kasallik autosomalar soning o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham ayollarda ham kuzatiladi. Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarim ochiq og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari ko'rik va ko'pincha ko'zda g'ilyalik bo'ladi. Tishlar bir tekisda bo'lmaydi. Boshda sochlar siyrak silliq, qo'l barmoqlar kalta va yog'on bo'lib, 5 – barmoq juda ham kichik. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Barmoq uchlari terisi chiziqlarning shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo'ladi (2.1.2.1 -rasm).

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 aniq o'rganilgan emas. Lekin ma'lumotlarga ko'ra qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisi o'rtasida Daun kasalligi ko'p uchraydi. Onaning yoshi ulg'aygan sari uning farzandi Daun kasalligi bilan tug'ilishi e'htimoli ham ko'payadi [4].



2.1.2.1-rasm. Daun kasalligi.

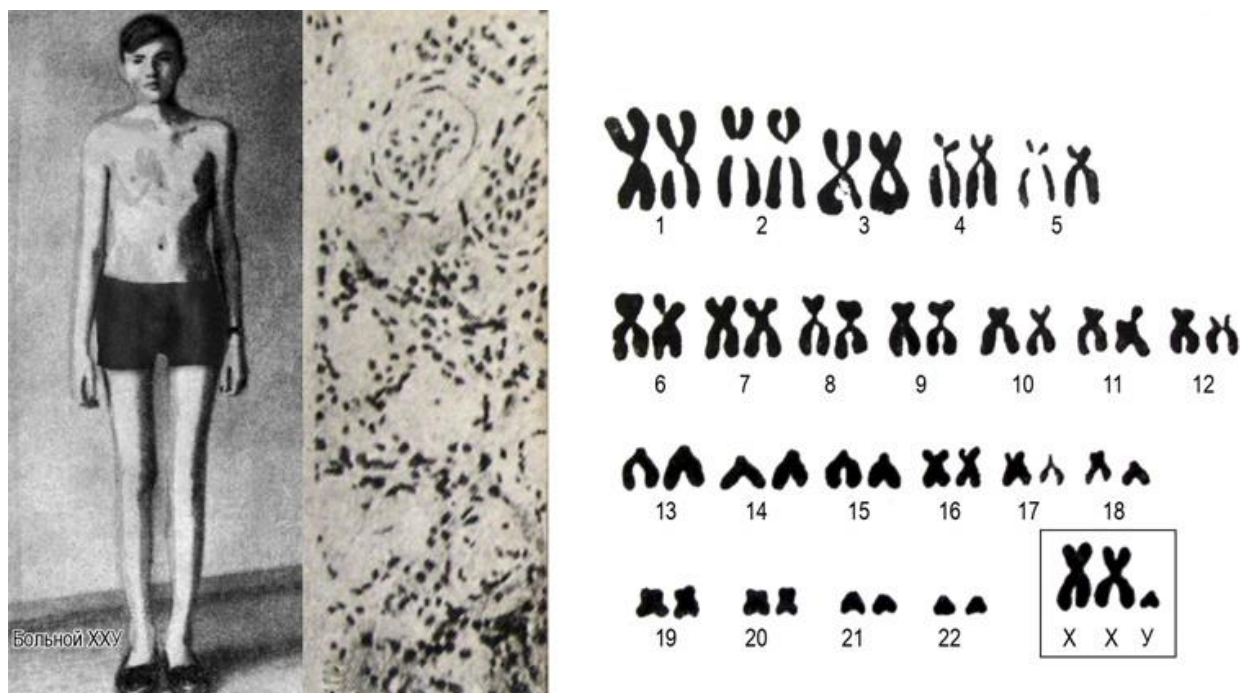
Daun kasalligi xromosoma sturukturasining o'zgarishi bilan, yani xromosomalar translokatsiya natijasida ham sodir bo'lishi mumkin. Bunda ayollarda 21-juft xromosomaning asosiy qismi 13-15 xromosomalarga erkaklarda esa 20 xromosomaga kelib birlashadi. Natijada kariotibda xromosomalarning soni 45 ta bo'lsada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

Agar ota-onadan birida Daun kasalligi tronslokasiya hisobiga yuzaga kelgan bo'lsa shu oilada sog'lom bolaning tug'ilish e'htimoli juda kam bo'lib 33% tashkil etadi. Odatda Daun kasalligiga sitogenetik va dermatoglifik usullar yordamida tashxis qo'yiladi. Lekin kasallikni savolash usullari hozirgacha aniq emas [10].

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

Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: bo'y, qo'l va oyoqlar uzun, yelka tor, toz suyagi keng, muskullar va urug' chiqiruvchi kanal yaxshi rivojlanmagan,

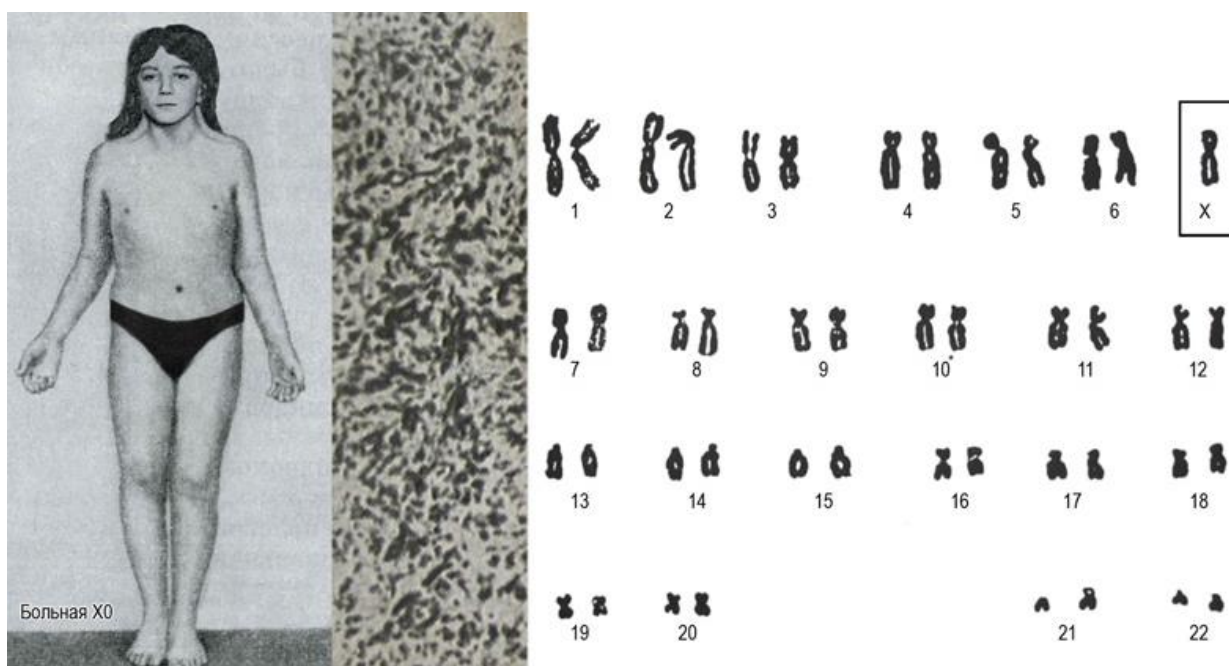
urug'don juda kichik bo'lib spermatognez kuzatilmaydi. Ko'pchilik holatda aqliy zaiflik yuzaga keladi va ayrim holatlardagina aqliy tomondan normada bo'lishi mumkin. Barmoq uchlari terisidagi tasvirlar ko'pincha yoysimon bo'lib, ulardagi egatlarning umumiy soni ancha kamaygan. Kasallikni XXY genotipligidan tashqari XXXY, XXXXY, XYY, XXYY, XXYYY genotiplari ham uchrab, o'ziga xos fenotipli bo'lishi mumkin (2.1.2.2-rasm) [5].



2.1.2.2-rasm. Kleynfelter kasalligi.

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 xromosomalar soni 45 ta bo'lib, 1ta xromosoma kam bo'ladi. Kasallikning asosiy belgilari quyidagilar: past bo'yli, yengil vazinli, bo'yin juda qisqa va burmali bo'ladi, tuxumdon va ikkilamchi jinsiy belgilar yaxshi rivojlanmagan, yelka keng bo'lib toz suyagi va oyoqlar kalta. Oylik sikl kuzatilmaydi. Ko'krak bezlari rivojlanmay, ular o'rniga yog' to'plamlari paydo bo'ladi. Yuz ko'rinishi o'zining yoshiga qaraganda qari ko'rinadi. Kaftdagi asosiy triradiusi kengaygan. Barmoqlar uchida aylanasiimon tasvirlar uchraydi. X

xromosomada ko'pincha trisomiya kasalligi uchaydi. 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 pushtsizlik 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'proq bo'ladi (2.1.2.3-rasm) [5].



2.1.2.3-rasm. Shereshevskiy-Terner kasalligi.

Edvars kasalligi. 1960 yili D.Edvars kasal qizning kariotipini aniqlaganda, unda bitta ya'ni 18-xromosoma ortiqcha ekanligini topdi (46+1) va bu kaslik 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 bitta to'g'ri keladi (2.1.2.4-rasm) [5]



2.1.2.4-rasm. Edvars kasalligi.

Patau kasalligi. Kasallikni birinchi bo'lib K. Patau 1961 yil o'rgangan. Kasallik bitta xromosomaning ortib ketishi bilan yuzaga chiqadi ($46+1$). Bu ortiqcha xromosoma 13-15 juft xromosomalardan biri bo'lib, qaysi bir juftga kirishini aytish qiyin. Chunki 13, 14, 15 juft xromosomalar bir-biriga juda o'xshash. Shuning uchun Patau kasalligini D guruhga mansub xromosomalardan birining oshishiga bog'lab tushuntiriladi. Bunday kasallik bilan bolalar odatda sog'lom ota-onalardan tug'iladi va 3500, 4000 sog'lom bolaga bitta kasal bola to'g'ri keladi. Kasallikga xos belgilar quyidagilardir: bolalarning vazni, bo'yi juda kichik va ko'pincha vaqtidan oldin tug'iladi. Yuqori labida va tanglayida yoriqcha bo'ladi. Ko'z bo'lmasligi ham mumkin, bosh miya yaxshi rivojlanmaydi, barmoqlar soni odatdagidan ko'p. Buyrakda, yurakda, ichakda, taloqda, qizlarning bachadonida, o'gil bolalarning esa moyagida ko'pgina o'zgarishlar bo'ladi.

Dermatoglifika belgilaridan asosiy triradius 180 C ga teng. Odatda kasal bolalar tug'ilgandan keyin 2-3 hafta ichida vafot etadilar. Kamdan-kam chaqaloqlar 2-3 yoshgacha yashashi mumkin. Jinsiy xromosomalarga bog'liq bo'lgan kasalliklar [5].

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

"Mushuk chinqirigi" kasalligi: Kasallikni 1960 yili Djekobe o'rganadi. Keyinchalik esa 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 [11].

18-chi juft xromosomaning uzun yelkasidagi uzilish. Xromosomada bo'ladigan bu o'zgarish 1964 yili o'rganildi. Xromosomasida shunday o'zgarish bo'lgan bolalarda kalla suyagi kichik, burun kichik, ovoz yutish yo'li toraygan, g'illaylik, qiyshik oyoq, barmoqlarning bo'lmasligi kuzatiladi. Ichki organlarda ham katta o'zgarish bo'ladi. Xromosoma kasalligi xromosomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromosomalar sonining o'zgarishi

odatda, hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga barobar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi [4]

Xromosoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi. Xromosoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromosomalarning soni va strukturasi o'zgarishi bilan yuzaga chiqishi 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 naslga o'tmaydi, qaysikim reproduktiv davrgacha yuqori o'lim tugallanadi.

2.1.3. Irsiy moyilli monogen va poligen kasalliklar.

Monogen kasalliklar bitta genni o'zgarishiga (mutatsiyasiga) bog'liq bo'ladi. Bu yerda gen strukturasi DNK zanjiridagi bitta nukleotidni ikkinchisiga almashib qolishi, bitta purin eki pirimidin asosiga boshqasiga almashib qolishi mumkin [6].

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

Odamni irsiy apparati, yoki genomi 100000-dan ortiq genlarga egadir. Agarda ularni faqat 1\20 qismi, yoki 10000-tasi mutatsiyaga uchrashi mumkin bo'lsa, hali qancha irsiy kasalliklar tug'risida bilimimizni ozligini tassavur ilish qiyin bo'lmasa kerak [4].

Hozirgi paytlarda faqat 3000-ga yaqin monogen kasalliklar borligi aniqlangan.

Monogen kasalliklarga xos kriteriyalar:

1. Mendel qonunlariga bo'ysinmoqlik.
2. Klinik progredient kechishi, ya'ni kasallik yengil simptomlardan boshlanib, kundan-kunga og'irlashib boradi.
3. Genetik geterogenlik - bu har xil gen mutatsiyalariga bog'lik bo'lgan kasalliklarni klinik ko'rinishlarini, identik bo'lishi.
4. Klinik polimorfizm - bu bitta kasallikni klinik ko'rinishlari, davolashni effekti, prognozini xar xil bo'lishi [6].

Monogen kasalliklar avloddan-avlodga Mendel qonunlari orqali o'tib turadi.

Poligen (multifaktorial) kasalliklar yoki irsiy moyillik tufayli boshlanadigan kasalliklar. Bularning paydo bo'lishi genlar (poligen sistema) va atrofdagi muhit omillarining birga ta'sir ko'rsatishiga bog'liq. Poligen kasalliklar jumlasiga diabet, gipertenziya, podagra, shizofreniya, maniakaldepressiv sindrom, tug'ma yurak kasalliklarining tegishli boblarda tasvirlangan ba'zi xillari kiradi.

MFK (Multifaktorial) odamda uchraydigan patologiyani 90 % tashkil qiladi. Bu kasalliklarning etiopatogenezida ko'pchilik genlar mutatsiyasini atrof-muhitni noqulay sharoitiga tushgan holati bo'ladi. Bu kasalliklar Mendel qonunlariga bo'ysinmaydi. Agar monogen kasalliklarda autosom-dominant kasalliklarni keyingi avlodida uchrashishi 50% deb, autosom-retsessiv kasalliklari esa 25% deb hisoblanadi. MFK- da bunday prognoz qilish mumkin emas. Ularni hisoblashda emperik ma'lumotlaridan va boshqa ko'pchilik faktorlarni hisobga olgan holda prognoz qilinadi [7].

MFK-ga xos kriteriyalar bor:

1. Oilaviy chastota populyatsion chastotasidan doimiy yuqori bo'ladi;
2. Probandning qarindoshlari uchun prognoz, uning kasalligini og'irligiga tug'ri proporsional;
3. Probandning qarindoshlari uchun prognoz, oilada kasallar soniga proporsional;

4. Oilada kasallikning yashirin, engil turlaridan, to ogir turlarigacham uchrashish mumkin.
5. MFK-ga jinsiy dismorfizm xos;
6. Qarindosh nikohlik kasalliklarni ko'payishiga yo'l qo'yadi[5].

2.1.4. Somatik hujayralar irsiy kasalliklari

Autosomadominant tarzda «aslga o'tadigan irsiy kasalliklar orasida Marfan kasalligi, oilaviy giperxolesterinemiya, neyrofibromatoz (Reklingxauzen kasalligi) ko'proq uchraydi.

Marfan kasalligi (nomi frantsuz pediatri sharafiga qo'yilgan) kollagen va elastik tolalar rivojlanishining irsiy nuqsoniga aloqador sindromdir. Bunda gen mutatsiyasi pishiqmas bo'lishi bilan ajralib, odatdan tashqari kollagen molekulalari sintezlanishiga olib keladi. Bu xildagi nuqson elastik tolalar tuzilishida ham bo'lishi mumkin [4].

Marfan kasalligi uchun skelet, ko'zlar, yuraktomir sistemasining zararlanishi xarakterlidir. Bu kasallik bilan og'rigan bemorlarning tashqi ko'rinishi juda xarakterli — tana tuzilishining ko'rinishi astenik tarzda, kalla suyagi uzunasiga juda ixcham tortgan, ko'zlari birbiriga yaqin joylashgan, bo'g'imlari likillab turadigan, qo'l oyoqlari nomutanosib ravishda uzun bo'ladi. Qo'l oyoqlarining panjalari uzun va barmoqlari «o'rgimchaknikidek» ingichka bo'ladi (araxnodaktiliya). Tanglayi yuqori ko'tarilgan, shaklan gumbazsimon. Kifozlar va skoliozlar xarakterlidir. Ko'zni ushlab turadigan boylamlar zaif bo'lganligi uchun ko'z gavhari o'rnidan chiqqan yoki ko'chgan bo'lishi mumkin.

Yurakqon tomirlar sistemasi doirasidagi o'zgarishlar ayniqsa xavflidir. Aorta o'rta pardasidagi kollagenda nuqson borligi va elastiklik yo'qolganligi tufayli aortada kengaymalar va qatlamlari ajralib turadigan anevrizmalar paydo bo'ladi, yurak qopqoqchalari, ayniqsa mitral va uch tavaqali qopqoqchalar oson cho'ziladigan bo'lib osilib turadi, bu narsa taqillovchi klapanlar sindromi paydo bo'lishiga olib keladi, mana shu o'zgarishlar asosida tug'ma yurak etishmovchiligi

yotadi. Aorta yorilib ketishidan odam har qanday yoshida ham o'lib qolishi mumkin kasallar ko'pincha 30—40 yoshida o'lib ketadi.

Morfologik tekshirishda elastik tolalar yupqa tortgan, notekis, ba'zi erlarda tartibsiz joylashgan bo'lib chiqadi. Yirik tomirlarning o'rta pardasi qatlamlarga ajralib qolishi mumkin. Aorta va o'pka bosh tomirining elastik sinchi sust rivojlangan bo'ladi. Yurakda kardiomiotsitlarning vakuolli distrofiyasi topiladi. Suyak to'qimasida suyak to'sinlari g'ovaklashib, ularga notekis ravishda ohak o'tirib qolgan bo'ladi. Tog'ay to'qimasining tuzilishi oraliq moddani qatlamlarga ajratib qo'yadigan kollagen tolalar dastalari hosil bo'lishi hisobiga o'zgarib ketadi [9].

Oilaviy giperxolesterinemiya — bu turdagi irsiy kasallikning paydo bo'lishi past zichlikdagi lipoproteidlar (xolesterin plazmada asosan shunday lipoproteidlar shaklida tashiladi) uchun o'ziga xos retseptor bo'lib xizmat qiladigan gen mutatsiyasiga bog'liqdir [4].

Qonda aylanib yuradigan past zichlikdagi lipoproteidlarning taxminan 85—90 foizi normada retseptormediatorlar ishtirokida o'tadigan jarayonlar natijasida plazmadan chiqarib tashlanadi. Ma'lumki, ko'pgina xillardagi hujayralar membranalarida retseptorlar bo'ladi, lekin past zichlikdagi lipidlar retseptorlarining asosiy qismi (75 foizi) gepatotsitlarda joylashgandir. Past zichlikdagi lipidlar tashilishining birinchi bosqichi hujayra yuzasidagi retseptorlarning past zichlikdagi lipoproteidlarni biriktirib olib, keyin endotsitozga uchratishidan iborat. Past zichlikdagi lipoproteidlarni o'ziga jo qilgan endovezikulalar hujayralarning ichida lizosoma fermentlari ta'siri bilan erib ketadi. Bunda past zichlikdagi lipoproteid molekulasini parchalanib, plazmaga erkin xolesterin ajralib chiqadi.

Xolesterinning bir qismi hujayra (gepatotsit) tomonidan uning o'z membranalarini sintezlash uchun o'zlashtiradi. Xolesterinning qolgan qismi uning miqdorini doim bir xilda saqlab turish uchun kerak bo'ladi. Past zichlikdagi lipoproteidlar retseptorlarining gendagi mutatsiyasi shu lipoproteidlarning hujayraga o'tishini, shuningdek ularning o'zlashtirilishini pasaytirib yuboradi.

Natijada bu moddalar plazmada to'planib boradi. Bundan tashqari, gepatotsitlarda past zichlikdagi lipoproteidlar bo'lmasligi shu moddalar srtn tezining kuchayishiga olib keladi. Shunday qilib, oilaviy giperxolesterinemiya xolesterin miqdorining ko'payib qolishi bu modda katabolizmining susayishiga ham, uning plazmada ortiqcha hosil bo'lishiga ham bog'liqdir.

Oilaviy giperxolesterinemiya — autosoma-dominant kasallikdir. Geterozigotlarda qondagi xolesterin miqdori normadagiga qaraganda 2—3 baravar ko'paysa, gomozigotlar, da u 5 baravar ko'payib ketadi. Bunday kishilarda xolesterin miqdori azaldan (tug'ilishdan) ko'p bo'ladi. Biroq, geterozigotlardagi giperxolesterinemiya odamning bolalik chog'ida belgi bermay o'tadi va kishi voyaga etganidan keyingina paylar pardasida ksantomalar paydo bo'ladi (xolesterin to'planishi). Bularning yurak tomirlari devorida to'planib qolishi koronar kasallikka sabab bo'ladi. Gomozigotlarda patologik jarayonlar bolalik davridayoq boshlanadi: badan terisida ksantomalar bo'ladi va bunday kasal bolalar 15 yoshidayoq miokard infarktidan o'lib qolishi mumkin.[13]

Tarqoq neyrofibromatoz (reklingxa uzen kasalligi). Bu kasallik tarqoq neyrofibromatoz deb ham ataladi. U o'sma kasalligi bo'lib, neyrofibromalar va pigment dog'lari yuzaga kelishi bilan xarakterlanadi. Nevrologik, ruhi o'zgarishlar bo'lishi va suyaklarning aynab ketishi bilan birga davom etadi. Neyrofibromalar aksari badan terisida, gavda, bo'yin va qo'l oyoqlar sohalarining teri osti kletchatkasida yuzaga keladi, lekin har qanday to'qima va xar qanday organda (me'daichak yo'li, qorin pardasi ortidagi bo'shliq, bosh miya nervlarida) ham uchrashi mumkin. Tarqoq neyrofibromatozda ko'pgina hollarda tug'ma rivojlanish nuqsonlari, aqli pastlik, akromegaliya hodisalari, ko'z xiraligi, umurtqa pog'onasining qiyshayganligi, feoxromotsitoma, qalqonsimon bez medullyar kartsinomasi, miya o'smalari topiladi.

Neyrofibromatozda har xil shakl va kattalikda bo'ladigan (diametri 2 mm dan bir necha santimetr gacha boradigan) bir talay, ba'zan 5—7 ming donagacha neyrofibromalar yuzaga keladi. Og'irligi 15 kg gacha boradigan o'smalar ham

topilgan. Talaygina tugunlar aksari nerv va uning tarmoqlari bo'ylab joylashadi. Filoyog'simon kasallik degan dard neyrofibromatozning bir turi bo'lib, dermaning sezilarli darajada giperplaziya va gipertrofiyaga uchrashi bilan ta'riflanadi [8].

Autosomretsessiv tarzda naslga o'tadigan kasalliklar.

Autosomadominant tarzda naslga o'tadigan kasalliklardan farq qilib, irsiy kasalliklarning ushbu guruhi quyidagi xususiyatlari bilan ta'riflanadi:

- gen nuqsoni ko'proq bir zaylda ma'lum beradi,
- genning to'la penetratsiyasi xarakterli bo'ladi,
- kasallikning klinik belgilari yosh go'daklik davridayoq ko'zga tashlanadi,
- ko'pchilik xollarda ferment oqsillari mutatsiya tufayli oqsillanadi.

Quyida autosomaretsessiv tarzda nasldannaslga o'tadigan kasalliklarning eng ko'p uchraydigan xillari ko'zga tashlanadi.

Kistoz fibroz (mukovistsidoz) — bu endokrin bezlar sistemasining zararlanishi bilan o'tadigan kasallik bo'lib, ular sekretor funksiyasining buzilishiga olib boradi. Bolalik chog'ida paydo bo'ladi. Ko'proq ter va shilimshiq bezlari, me'da osti bezi zararlanadi. Bronx va ichak bezlari ham zararlanishi mumkin. Bu kasallikda shilimshiq bezlarining sekreti qaddan tashqari yopishqoq bo'lishi bilan ajralib turadi.

Kasallikning patogenezi uncha aniq emas. Mukovistsidoz membranalar orqali o'tkazuvchanlik aynashi va endokrin bezlar sekretor funksiyasi buzilishi tufayli avj olib boradigan kasalliklar jumlasiga kiradi deb taxmin qilinadi. Bu kasallikning patogenezi to'g'risida xar xil farazlar bor, lekin eng to'g'ri keladigan faraz quyidagilarni tushuntirib beradigan bo'lishi kerak:

- boshqa to'qimalar o'z holicha qolavergani qolda endokrin bezlarning nima uchun ko'plab jarayonga tortilib ketishini,
- bezlar zararlanmasdan avval nima sababdan normal tuzilishda bo'lishini,
- terida natriy xlorid kontsentratsiyasi nega yuqori bo'lishini.

Shilimshiqning yopishqoq bo'lib chiqishi fizikkimyoviy xossalarning o'zgarganiga bog'liq. Shilimshiqda elektrolitlar va oqsillar konsentratsiyasining kuchayishi xlor (Cl va natriy (NaO) ionlarining epitelial hujayralar membranalari orqali tashilishida nuqson borligiga aloqadordir. Bu jarayon 7-xromosomada joylashgan gen mutatsiyasiga bog'liq [12].

Fenilketonuriya (Felling kasalligi, fenilpirouzum oligofreniyasi) — bu fenilalanin almashinuvi buzilishiga aloqador kasallik bo'lib, aqli pastlik hodisasi tobora zo'rayib borishi bilan ta'riflanadi.

Autosoma retsessiv o'zgarishlari bor gomozigotlarda jigardan ishlanib chiqadigan va fenilalaninning tirozinga aylanishini to'xtatib qo'yadigan fenilalanin 4 gidroksilaza fermenti bo'lmaydi, shunga ko'ra fenilalanin tirozinga aylanmay qolaveradi. Bunda fenilalaninning qondagi miqdori ko'payib ketadi. Dezaminlanish natijasida fenilalaninidan fenilsirka, fenilsut, fenilpirouzum kislotalar, shuningdek fenilatsetilglutamin hosil bo'ladi. Bu birikmalar siydik bilan ortiqcha miqdorda chiqib turadi (fenilketonuriya), ularning bir qismi ter bilan ham ajralib chiqadi. Ikkilamchi tartibda tirozin, triptofan almashinuvi buziladi, bu narsa noradrenalin, adrenalin, dofamin, melanin xosil bo'lishi kamayib ketishiga olib keladi. Anashunday biokimyoviy o'zgarishlar bosh miya zararlanishiga sabab bo'ladi. Hozir aytib o'tilgan o'zgarishlar bola tug'ilganidan keyingi dastlabki kunlarda paydo bo'lib, 1—2 haftadan keyin juda avjiga chiqadi va kasallikka davo qilinmaydigan bo'lsa, bemor butun umri bo'yi davom etib boradi.

Bola tug'ilganida sog'lom bo'lib ko'rinadi, lekin bir necha haftadan keyin fenilalanin miqdori ko'paya boshlaydi (15— 20 mg/100 ml gacha, normada 0,5 mg/100 ml), bu narsa miyaning yaxshi rivojlanmay qolishiga olib keladi. Birinchi yarim yillikning oxirlariga kelib ruhiy rivojlanishning sustligi ma'lum bo'la boshlaydi, bu hol zo'rayib, og'ir darajadagi ahli pastlikka — imbetsillik yoki idiopatiyaga olib boradi. Jismoniy rivojlanishning orqada qolganligi ham ma'lum bo'ladi. Bolalarning uchdan bir qismi yura olmaydi, uchdan ikki qismi esa gapira olmaydi ham. Davolanmagan bolalarda giperrefleksiya kuzatiladi, hayri ixtiyoriy

xarakatlar bo'lib turadi, soch va ko'zlarining rangi och tusda bo'ladi (melanin hosil bo'lishi izdan chiqqanligi uchun) [13].

Galaktozemiya — autosomretsessiv tarzda naslga o'tadigan irsiy kasallik bo'lib, galaktozani parchalaydigan fermentlar etishmasligi tufayli kelib chiqadi. Sutda bo'ladigan asosiy uglevod — laktoza normada ichak mikroviorsinkalarida glyukoza bilan galaktozagacha parchalanadi, keyin turli fermentlar yordamida glyukozaga aylanib boradi, mana shunday fermentlar bo'lmasa, u holda galaktozemiya boshlanadi. Galaktozo1fosfouridiltransferazaning etishmasligi galaktozaning og'ir xili paydo bo'lishiga olib keladi, bunday kasallik klinik jihatdan zo'rayib boradigan gepatomegaliya, jigar sirrozi va astsit, katarakta, psixomotor rivojlanishning kechikib qolishi bilan ta'riflanadi. Transferaza fermenti etishmay qolganida zaharli ta'sirga ega bo'lgan galaktozo1fosfat jigar, taloq, ko'z gavhari, buyrak, yurak, muskullar, bosh miya po'stlog'i va eritrotsitlarda to'planib boradi. Mana shu moddaning to'planib borishi natijasida to'qimalar toksik shikastga uchraydi [5].

Mazkur irsiy kasallikda jigar va miyaning zararlanish mexanizmi unchalik aniq emas. Metabolitlarning zaharliligi, shuningdek tarkibida galaktoza bo'ladigan miya lipidlarining xosil bo'lishi ahamiyatga ega deb taxmin qilinadi.

Kasallik diagnostikasi leykotsitlar bilan eritrotsitlarda transferaza tanqisligini aniqlashga asoslangan.

Albinizm retsessiv tarzda naslga o'tadigan kasalliklar jumlasiga kiradi, faqat gomozigotlarda uchraydi va melanin sintezining genetik sabablarga ko'ra tug'ilishdan buzilgan bo'lishi bilan ta'riflanadi. Albinizm genetik variantlarining juda ko'p xili tasvirlangan. Normada tirozinni melanin sintezi uchun zarur bo'lgan 3,4dioksifenilalaninga (DOFAga) aylantirib ko'radigan tirozinaza fermenti yo'qligiga aloqador albinizm hammadan ko'ra ko'proq uchraydi. Albinizm «Pigmentlar almashinuvining buzilishi» bo'limida batafsil tasvirlab o'tilgan. Bu o'rinda faqat kuyidagilarni ta'kidlab o'tish kerak:

1. Ko'z skleralari rangli pardasida pigment bo'lmasligi ko'z to'r pardasining zararlanishiga yo'l ochadi;
2. Badan terisida melanin bo'lmasligi teri raki paydo bo'lish xavfini tug'diradigan omil bo'lib hisoblanadi.[10]

Vilson kasalligi (gepatotserebral distrofiya) autosomaretsessiv tarzda naslga o'tadigan kasallik bo'lib, asosan mis almashinuvi buzilishi tufayli boshlanadi. Uchta asosiy belgisi bilan ta'riflanadi:

1. Jigar hujayralarida ortiqcha mis to'planib qolishi bilan, bu narsa sirroz boshlanishiga olib keladi,
2. Bosh miyada, asosan yasmiqsimon yadrolarda destruktiv o'zgarishlar bo'lishi bilan (kasallikning gepatolentikulyar degeneratsiya degan yana bir nomi shundan olingan);
3. Ko'z shox pardasi aylanasi bo'ylab tarkibida mis bo'ladigan yashilnamo qo'ng'ir pigment to'planib borishi (Kayzer — Fleysher xalqasi) bilan.

Gepatobiliar distrofiya patogenezida oqsillar va mis almashinuvining genetik sabablarga ko'ra buzilishi asosiy rolni o'ynaydi. Bu o'zgarishlarning tabiati uncha o'rganilgan emas. Jigarda seruloplazmin, ya'ni mis bilan birikkan oqsil sintezining buzilishi ahamiyatga ega deb hisoblanadi. Shuning natijasida mis albumin bilan juda bo'sh birikadi va undan salga ajralib chiqib, to'qimalarda to'planib boradi va siydik bilan ko'p miqdorda chiqib turadi (giperkupruriya). Jigar, bosh miya, ko'z shox pardasida mis hammadan ko'ra ko'proq to'planib boradi. Vilson kasalligi uchun xarakterli bo'lgan genlarning ikkita har xil xromosomadan joy olganligi yaqinida aniqlandi.

Vilson kasalligi patogenezida jigarda mis almashinuvi buzilishi munosabati bilan misning biliar sistemadan chiqarilib turishining o'zgarib qolishi ahamiyatga ega deb hisoblanadi. Bu taxmin oldindan bo'lgan, birlamchi nuqsonning gepatotsitlarda seruloplazmin sintezini ikkilamchi tartibda bo'g'ib qo'yishiga sabab

bo'ladi degan xayolga olib keladi. Modomiki, shunday ekan, biokimyoviy nuqtai nazardan olganda, Vilson kasalligi quyidagilar bilan ta'riflanadi:

- qon plazmasidagi misning normal yoki sal ortiq miqdorda bo'lishi bilan,
- plazmadagi seruloplazmin miqdorining kamayishi,
- albumin bilan birikkan mis miqdori ko'payishi bilan.

To'qimalarda mis to'planib qolishini kamaytiradigan dori preparatlarini ishlatish yo'li bilan jigar va nerv sistemasining zararlanishining oldini olish mumkin [11].

2.1.5. Ona va pusht antigenlar nomosligi irsiy kasalliklari.

Odamda to'rt xil qon guruhi ma'lum: I (O), II (A), III (B) va IV (AB). Qon guruhlari nasldan-naslga o'tadi. Shuning uchun sud tibbiyoti ekspertizada ayrim muammolarni echishda bundan foydalanadi [4].

Har bir allel ishtirokida alohida-alohida oqsil sintez qilinganligi uchun geterozigotali organizmda har ikkala allelning ham oqsilini uchratish mumkin. O'roqsimon anemiya kasalligi ham geterozigotalilarda kuzatiladi. Geterozigota holatida ham normal, ham (S) kamqonlikni belgilovchi gemoglobin sintezlanadi. Bunday geterozigotalarni biokimyoviy analiz usuli bilan aniqlash mumkin.

Birinchi jahon urushidan sal avval avstraliyalik immunolog Karl Lnshteyner, keyinchalik esa boshqa olimlar ham eritrositlar va boshqa qon elementlarining immun funksiyasini aks ettiradigan 30 ga yaqin har xil antigenlarni (Rh, ABO, MN, P, K, Fy, Lu va boshqalarni) kashf etishdi.

So'lak, shuningdek, boshqa har xil hujayra va to'qimalarni tekshirish qon antigen xossalarini ko'zguda akslanganidek ko'rsatib beradi. Manna shu xossalar – immunitet – yot jinsli oqsil atrofidagi tashqi muhitdan organizmga kiruvchi mikroblarning o'tishiga qarshilik ko'rsatuvchi himoya reaksiyasi tariqasida uzoq evolyusiya mobaynida paydo bo'lgan. Rezus – faktor (tajriba o'tkazilgan maymunlar turi «*Macacus rhesus*» nomidan olingan) sistemasi G.Mendel

qonunlariga muvofiq irsiylanadi. Qonning rezus musbat xossalari dominant gen (Rh +) ga bog'liq bo'lsa, rezus manfiy xossalari resessiv gen (rh -) ga bog'liq. Bu ikki qon bir-biriga to'g'ri kelmaydi. (Rh +) geni bo'lgan erkak (rh -) genii bo'lgan ayolga nikohlansa ota geterozigotali bo'lganida (Rh +) rezus musbat homila paydo bo'lishi mumkin (yoki gomozigotada aniq paydo bo'ladi). Bunday embrionning rezus manfiy ona qornida rivojlanishi rezus mojaroga olib keladi. Birinchi homiladorlikda uncha og'ir o'tmaydigan, bu mojaro ikkinchi va keyingi homiladorlikda fojiali bo'lib qoladi: homila qonining onaga yot bo'lgan rezus musbat xossalari qarshi antitelalar konsentrasiyasi ortib ketadi. Bu o'z-o'zidan bola tushishiga, bolani o'lik tug'ilishiga (homila eritroblastoz), chaqaloqning gemolitik kasallikdan hayotning birinchi kunlarida o'lib qolishiga yoki bola yashab ketadigan bo'lsa, uning aqliy jihatdan zaif bo'lib qolishiga olib keladi. Bola qonini batamom almashtirish yo'li bilangina uni qutqarib qolish mumkin. Chaqaloq tanasidan qonni stiril sharoitlarda kindik arteriyasi orqali olinib, kindik venasi orqali esa tegishli donor qoni yuboriladi. Tekshirish natijasida evropoid irqqa mansub odamlarning 84% da (Rh +) gen, 16% da esa (rh -) gen uchraydi. Negroid irqqa mansub kishilar va avstraliya aborigenlarida (agar ularning ajdodlari orasida evropoid irqqa mansub kishilar yo'q bo'lsa) rezus – mojaro uchramaydi, chunki (Rh +) genning tarqalishi shunga (99-100%) yaqinlashib keladi [12].

Ikkinchi bobga xulosa

1. Hozirda 7000 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida 100 ta irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilishi bo'lsa, ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora yomonlashib borishi odam irsiyatiga salbiy ta'sir ko'rsatib kelmoqda.
2. Irsiy kasalliklar tushunchasi bilan tug'ma kasalliklar tushunchasini bir xil ma'noda ishlatib bo'lmaydi.
 - Tug'ma kasalliklar bola tug'ulishi bilanoq nomoyon bo'ladi. Ularning

sababi irsiy yoki irsiy bo'lmagan omillar bo'lishi mumkin. Irsiy bo'lmagan omillarga har xil teratogenlar, yuqumli kasalliklarni kiritish mumkin.

- Irsiy kasalliklarning hammasi ham tug'ma bo'lavermaydi (50% ga yaqin) ularning ayrimlari bola tug'lgandan keyin dastlabki 2-3 oyda (fenilketonuriya, Verdniga Gofman spinal amiotrofiyasi), 6 oydan 1 yoshgacha (mukovistsidoz, irsiy raxitsimon kasalliklar), bolalikda -5-7 yoshda (Dyushenn miopatiyasi) yetuk -25-50 yoshda (Aran - Dyushenn rivojlanib boruvchi spinal amiotrofiyasi, Gentington xoreyasi), hatto qarilikda (Altsgeymer kasalligi) ham yuzaga chiqishi mumkin.
3. Irsiy kasalliklar deb etiologik omili mutatsiyalar bo'lgan kasalliklarga aytiladi. Hozirgi davrda irsiy kasalliklarning quyidagi tasnifi keng qo'llaniladi:
- *genom kasalliklari*
 - *gen kasalliklari*
 - *xromosoma kasalliklari*
4. Ko'pincha genom va xromosoma kasalliklari umumiy nom bilan xromosoma kasalliklari deb yuritiladi. Ikkinchi xil klassifikatsiyaning asosida esa mutatsiyalar klassifikatsiyasi yotadi, bunda ularning nomiga qarab mexanizimlarni darhol tasavvur qilish mumkin.
5. Irsiy kasalliklarni 5 ta guruhga ajartish mumkin:
- *Gen kasalliklari;*
 - *Xromosoma kasalliklari;*
 - *Irsiy moyilli yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar;*
 - *Somatik hujayralar kasalliklari;*
 - *Ona va pusht antigenlari nomosligi kasalliklari.*

3-BOB. AVLODLAR SHAJARASIGA QARAB IRSIY KASALLIKLARNING TIPINI ANIQLASH

Barcha tirik mavjudotlarning irsiyati biologiyaning qanday qonuniyatlariga bo'ysunsa, inson irsiyati ham xuddi o'sha qonuniyatlarga bo'ysunadi. Jinsiy yo'l

bilan ko'payadigan boshqa organizmdagi kabi odamda ham dominant va resessiv belgilar uchraydilar. Odamdagi har bir fenotipik xossa yoki belgining shakllanishida irsiyat ham, muhit ham ishtirok etadi.

Insonning shakllanishida uning organik olam shajarasining eng yuqori pog'onasiga ko'tarilishida umum genetik omliardan tashqari, ijtimoiy omillar ham katta, ahamiyatga ega bo'ladi. Buning oqibatida odamda uning oliy nerv sistemasi faoliyati bilan bog'liq, bo'lgan xususiyatlar - aql, idrok, qobiliyat, nutq, mehnat qilish kabi xususiyatlar paydo bo'ladi. Bu xususiyatlarning irsiylanishi juda murakkab bo'lib, u genetik va ijtimoiy omillar tizimining umumiy ta'sirida amalga oshiradi. Shuning uchun ham odam genetikasini o'rganishda uning tabiatda va jamiyatda tutgan o'rnidan kelib chiqadigan o'ziga hos tomonlari va qiyinchiliklari mavjud [8].

Odamning ba'zi belgi va xususiyatlarining irsiylanishi qonuniyatlarini taxlil qilish uchun genetika fanini barcha usullarini qo'llash ham natija bermaydi. Lekin, belgi va xususiyatlar mumkin qadar ko'proq avlodlarda tahlil qilinsa, nasillanish qonuniyatlarini aniqlasa bo'ladi.

Genealogik (yunoncha genos – kelib chiqish, nasl – nasab degan so'zdan olingan) usulning mohiyati odamning normal va kasallik belgi va xususiyatlarining genetikasi, ularning mumkin qadar ko'proq avlodlarining nasl – nasabi haqida, ma'lumot to'plash va taxlil qilish orqali o'rganiladi. Ushbu usul yordamida odamning ko'pgina belgilarining, jumladan, irsiy kasalliklarning irsiylanish qonuniyatlari aniqlanadi.

Bu usul azvlodlar shajarasini tuzishga asoslangan usul bo'lib, amaliyot vrachlari uchun keng ma'lum bo'lgan, eng qulay usuldir. Bu usulda probandning (avlodlar shajarasi tuziladigan shaxs) qrindoshlari to'g'risida ma'lumotlat to'plash va uni taxlil qilishga asoslanadi. Bunday probandda irsiylanish o'rganilayotgan belgining (kasallikning) fenotifik namoyon bo'lishi kuzatilmasligi ham mumkin. Genalogiya usulli ancha qulay va oson bo'lib tuyilishiga qaramasdan birmuncha qiyinchiliklarga ham egadir.

Agar oilada irsiy patologiyasi bo'lsa har bir oila azosi bunda o'zini aydorligini his qilishi tabiiydir. Shuning uchun ham ba'zi so'ralayotgan shaxslar o'zing avlodida shunday kasallikning borligini yashiradi, yoki erining (xotining) avlodida shunday kasallik bo'lganligi haqida no'to'g'ri ma'lumot beradi. Vrach probandni yoki uning qarindoshlarini aybdorlik hissidan halos qilishga undao'ziga ishonch uyg'otishga harakat qilmog'i lozim. Iloji boricha shajara a'zolarini shaxsan shifokorning o'zi tekshirishi, qarindoshlarining bergan ma'lumotlari bilan cheklanib qolmasligi lozim. Agar bunday qilishning iloji bo'lmasa, ayniqsa qarindoshlar boshqa joylarda yashasa anketalar orqali ma'lumotlar to'planadi. Anketani oila vrachlari to'ldirishi zarur. Anketa savollarini tuzishda klatta maxorat talab qiladi. Genetik shifokor o'zi shaxsan tekshirganda turli rivojlanishning kichik anomaliyalarning (tirik organizimlardagi turli nuqsonlar) o'zi ko'rishi mumkin, anketa tuzganda esa savollar mutxassis bo'lmaganlar ham to'g'ri javob beroladigan qilib yozilgan bo'lishi kerak. Masalan gipertolizim bormi deb so'rash mumkin emas, chunki hamma shifokorlar ham bu qanday stigma ekanligini yaxshi bilmasligi mumkin. Ko'z qorachiqslari orasidagi masofa qanday deb so'ragani to'g'riroqdir. Faqatgina to'liq va ishonchli ma'lumotlatgina oilaning shajarasini to'g'ri tuzishga imkon beradi [5].

Genalogiya usulidan foydalanish quydagi savollarga javob berishga imkon beradi.

1. Belgi yoki kasallikning irsiylanish tipini (dominat yoki resessiv);
2. Belgi yoki kasallikni ifodalovchi genni autosoma yoki jinsiy xromosoma larda joylashganligi;
3. Shajaradagi ba'zi shaxslarning genotipini;
4. Bo'lajak avlodda belgini yoki kasallikni yuzaga chiqish ehtimoligini;
5. Keyingi avlod prognozini;
6. Penetrantlik va ekspressivligini;

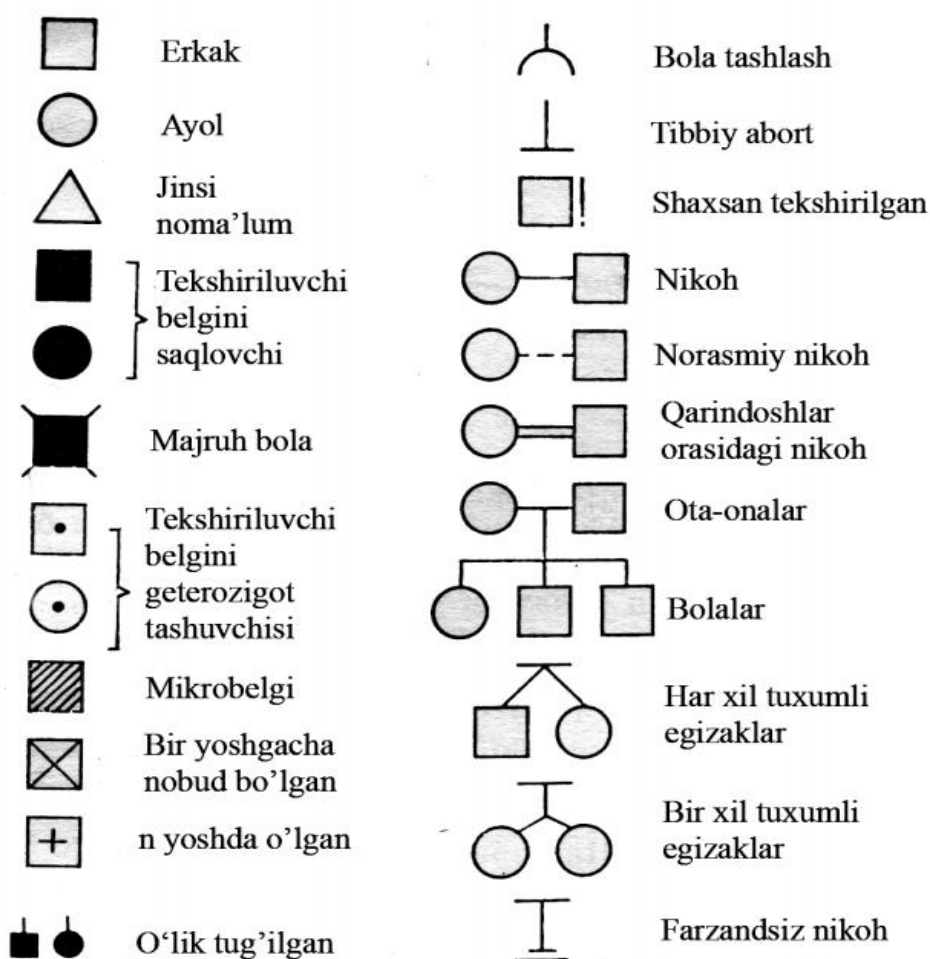
Avlodlar shajarasini tuzish 3 bosqichda olib boriladi.

1. Avlodlar to'g'risida ma'lumot to'plash;
2. Shajara tuzush;

3. Shajarani tahlil qilish;

Birinchi bosqich probandda, uning oilasi va kamida 3-4 ta oldingi avlodning belgi xossalari, irsiy kasalliklari borligi to'g'risida ma'lumotlar to'plashdan boshlanadi. Qo'yilgan genetik maqsadga qarab oila a'zolari bilan suhbat o'tkazish, anketa savollariga javob olish, kuzatish, o'rganilmoqchi bo'lgan belgi xossa, kasalliklarning qanday rivojlangani to'g'risida ma'lumot to'planadi. Tadqiqot ko'lemi shajara tuzushdan ko'zlangan maqsadga bog'liq bo'ladi.

Ikkinchi bosqich shajara tuzushdan iborat. Bunda shajara tuzushda ishlatiladigan shartli belgilardan foydalaniladi (3.1-rasm).



3.1-rasm. Avlodlar shajarasini tuzishda qo'llaniladigan belgilar.

Uchinchi bosqichda shajara tahlil qilinadi. Shajarani genetik jihatdan tahlil qilganda quyidagilar diqqat markazida bo'ladi;

1. Shajara bo'yicha o'rganilayotgan belgi hamma avlodlar va oilaning ko'p a'zolarida uchraydimi?

2. O'rganilayotgan belgi ikkin jinsda ham namoyon bo'ladimi, qaysi jinsda va ko'proq uchraydi?
3. Avlodlarga belgi ko'proq otadan o'tadimi yoki onadanmi?
4. Shajarada ota-onada bo'lmagan belginig bolalarda uchrashi yoki kasal ota-onadan sog' bolalarning tug'ulishi hollari belgilanadi?
5. Shajaradagi ota-onadan bo'lmagan belgining bolalarda uchrashi yoki bolalarda bo'lmagan belgining ota-onada uchragan holatalari bormi?
6. Ota-onaning birortasidagi belgining bolalarni nechtasida uchrashi ham ko'rsatiladi [9].

Hozirgi davirda shajara tuzishda ko'proq kasallikka nisbatan emas (chunki ko'p holarda bu juda qiyin, mutant gen shajara a'zolaridan birida bo'lsa hamma kasallik yuzaga chiqmasligi mumkin) balki kasalliklarning asosiy belgisiga nisbatan amalga oshiriladi. Masalan gipertoniyaning (arterial qon bosimining ko'tarilishi) irsiylanishi o'rganilayotganida oilaning kichik a'zolari - bolalar o'rganilayotgan bo'lsin. Tabiiyki, ularda hali gipertoniya kuzatilmaydi. Shuning uchun bolalarda jismoniy masq bilan test o'tkazish va qancha vaqtdan keyin qon bosmi meyoriga tushushini aniqlash mumkin.

Shajarani ifodalash, ya'ni o'rganilayotgan belgilarni tasvirlash, har bir shajara a'zosining probandga qarindoshligini ko'rsatish lozim.

Ma'lumotlar to'plangandan keyin shajarani grafik tasvirlanadi, har bir shajara a'zosining probandga qarindoshligini ko'rsatadi. Avlodlarni rim raqam bilan chap tomondan yuqoridan pastga ifodalanadi, avlod a'zolari esa o'ngga arab raqqmlari bilan belgilanadi. Undan so'ng genetik tahlil variantlaridan biri-genealogik tahlil o'tkailadi. Bunda shu narsani unutmaslik kerakki belgi (kasallik) shajarada bir necha marta uchrashi, lekin u irsiy bo'lmaligi mumkin.

Agar bitta patalogik omil ayolga uning har bir xomiladorlik davrida bir xil tasir ko'rsatgan bo'lsa bu fenokopiya (tashqi muhit ta'sirida yuzaga chiqadigan, genotib o'zgarishlarga o'xshash fenotipik o'zgarishlar. Masalan xomiladorlikning ilk bosqichlarida onaning qizilcha bilan kasallanishi natijasida yuzaga chiqadigan chaqaloadagi katarakta irsiy kataraktaga o'xshash) bo'lishi mumkin. Yoki tashqi

muhit omili o'zining zararli ta'sirini oila a'zolarining hamma a'zolariga ko'rsatgan bo'lishi mumkin.

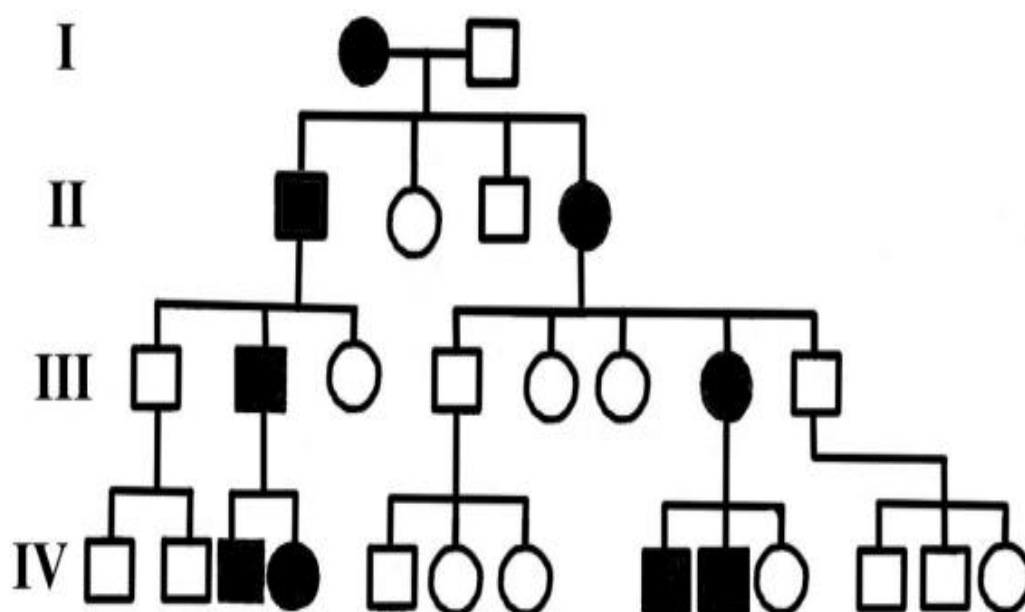
Agar belgilarning irsiy ekanligi aniqlansa, irsiylanish tipini aniqlashga o'tiladi. Bunda shajara ma'lumotlari statistik usulda hisoblanadi. Statistik ishlov berishni oilalarni registratsiyalashni qanday usullar bilan o'tkazilganligini aniqlashdan boshlash lozim (to'liq, to'liqmas, takroriy, usullar).

Belgilar kodominantlik (getirazigotalarda har xil ikkala allelning belgini namoyon qilishda qatnashishi: masalan $J^A J^B$ – IV qon guruhini aniqlaydi); **autosoma-dominant** (braxidaktiliya), **autosoma-retsessiv** (DNKning ultrabinafsha nur tasiridan keyin reparatsiyalanganligi natijasida kelib chiqadigan pigmentli kseroderma), yoki **geterasoma-dominant**, **geterasoma-retsessiv** tipda ifodalanishi mumkin.

Autosoma dominant tipida irsiylanish (A-D) autosomalarda joylashgan dominant genlarga bo'g'liq (3.2-rasm). Misollar: sochining jingalakligi, ko'z qoraligi, miopiya, braxidaktiliya, polidaktiliya, Rh^+ , I^A , I^B qon guruhlari va boshqalar.

Autosoma-dominant tipida irsiylanishda quydagi harakterli belgilar kuzatilishi mumkin:

- 1) Belgi shajara a'zolarining ko'pchiligida, har bir avlodda, “vertikal” tipida kuzatiladi;
- 2) Ota-ona ikkovi ham belgini farzandlariga bir xil o'tkazishi mumkin;
- 3) Belgi erkaklarda va ayollarida bir xil uchraydi;
- 4) Agar belgi kam uchraydigan bo'lsa, avlodning, taxminan 50% da kuzatilishi mumkin;
- 5) Kasal ota-onalaridan sog'lom farzand tug'iladi;
- 6) Kasallik gomozigotalarda og'irroq kechadi yoki letal (o'qibati o'lim bilan tugashi) bo'ladi;
- 7) Kasal bolaning tug'ulishi ehtimoli 50% dan 100% gacha; [11].

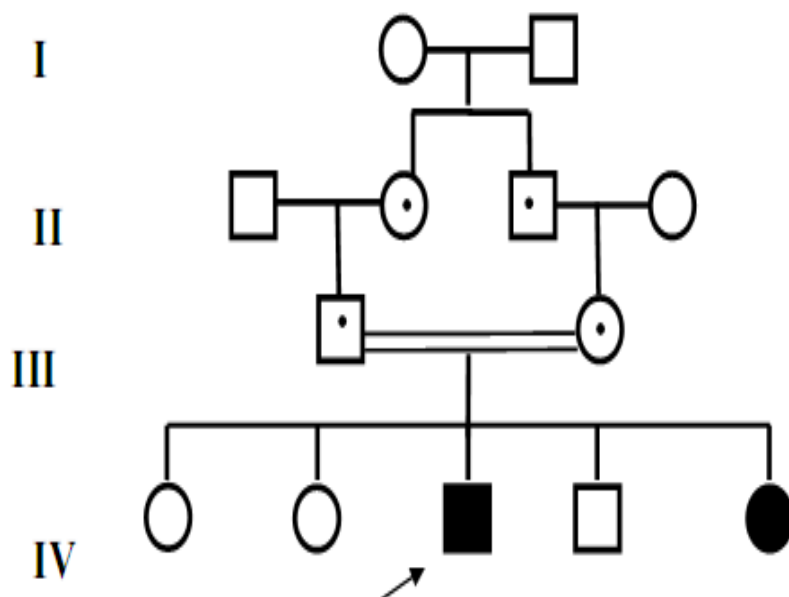


3.2-rasm. Autosoma dominant tipida irsiylanish.

Autosoma - retsessiv tipda irsilanish(A-R) autosomalarda joylashgan retsessiv genlarga bo'g'liq. Misollar: albinizm, chapaqaylik, ko'k ko'z, silliq soch, fenilketonuriya, Rh^- , I^0 qon guruhi va boshqalar (3.3-rasm).

Autosoma-retsessiv tipida irsiylanishda quydagi harakterli belgilar kuzatilishi mumkin:

- 1) Kasallik yoki belgi avlodlarda kam kuzatiladi;
- 2) Kasallik yoki belgi "gorizantal" irsiylanadi (ayrim oilalarda ko'p uchrashi mumkin, hamma avlodlarda ham kuzatilmaydi);
- 3) Qarindoshlar nikohidan kasal bolalar ko'proq tug'uladi;
- 4) Ayollarda va erkaklarda bir xil chastotada uchraydi;
- 5) Kasal ota yoki onadan sog'lom farzand tug'ulishi mumkin;
- 6) Fenotipik sog'lom ota-onalardan 25% holatda kasal farzandlar tug'ulishi mumkin; [8].

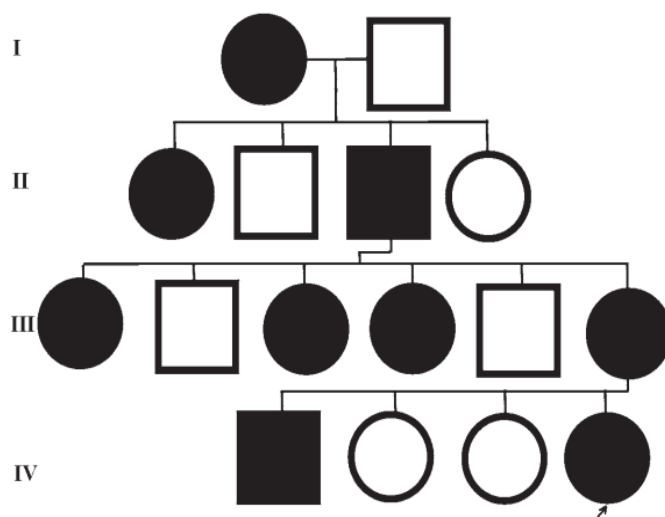


3.3-rasm. Autosoma-retsessiv tipida irsiylanish.

X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanish (X-D)- Misollar: qandsiz diabet, D vitamini bilan davolanmaydigan raxit, 2-kurak tishi yo'qligi, tish emali qo'ng'ir bo'lishi va boshqalar (3.4-rasm).

X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanishda quydagi harakterli belgilar kuzatilishi mumkin:

- 1) Irsiylanish "vertikal" tipda kuzatiladi;
- 2) Ayollar erkaklarga nisbatan ikki baravar ko'proq kasallanadi;
- 3) Ota kasal bo'lsa hama qizlarida namoyon bo'ladi, o'g'ilar so'g'lom tug'iladi;
- 4) Ota yoki ona kasal bo'lsa sog'lom farzand tug'ilishi mumkin;
- 5) Sog'lom ota-onadan so'g'lom farzand tug'iladi;
- 6) Agar ona gennining tashuvchisi bo'lsa hamma farzandlariga o'tishi mumkin (ona-gomozigotali bo'lganida), yoki farzandlarining yarmiga o'tishi mumkin (ona-getirazigotali bo'lganida); [5].

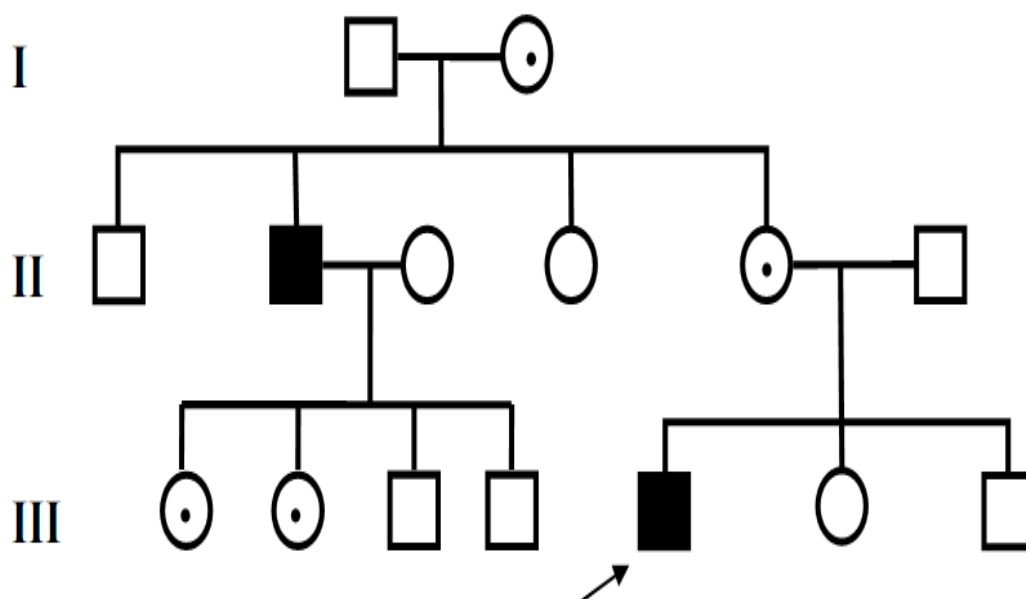


3.4-rasm. X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanish.

X-xromosomaga birikkan retsessiv tipda irsiylanish (X-R)- Misollar: gemofiliya, daltonizim, nomozshom ko'rlik, miopatiya, Dyushem mushak (nerv-muskul kasalligi) va boshqalar (3.5-rasm).

X-xromosomaga birikkan retsessiv irsiylanishda quydagi harakterli belgilar kuzatilishi mumkin:

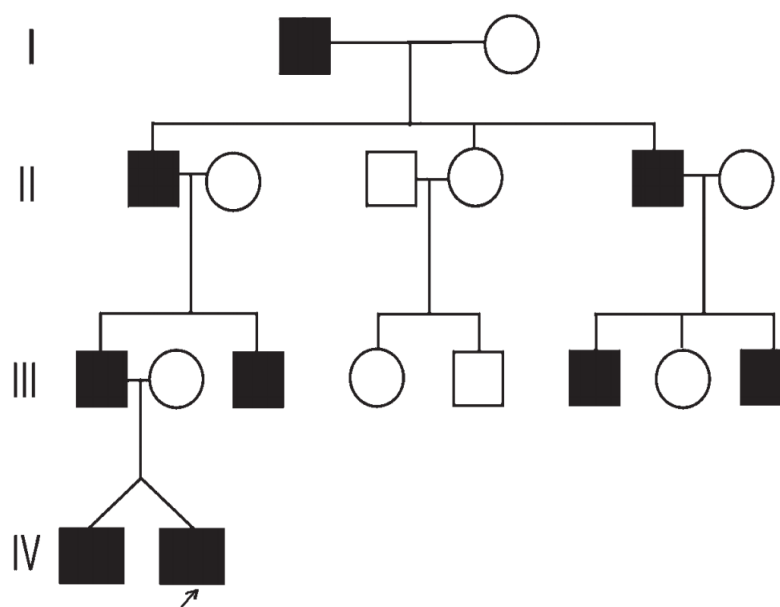
- 1) Ko'proq kasallik erkaklarda uchraydi (X- xromosoma bitta bo'lgani uchun);
- 2) O'gilarga hech qachon otaning belgisi o'tmaydi;
- 3) Kasal erkak va sog'lom ayol nikohidan tug'ilgan hamma farzandlar sog'lom, lekin ularning qizlaridan tug'ilgan o'g'il farzandlar kasal bo'lishi mumkin;
- 4) Sog'lom erkak va geterazigotali ayol nikohidan 50% o'g'il farzandlar kasal tug'ulishi va qizlar hammasi sog'lom bo'lishi mumkin;
- 5) Agar proband kasal ayol bo'lsa, uning otasi va o'g'illarining hammasi kasal bo'ladi;
- 6) Ona tashuvchi bo'lsa genni qizlarining va o'g'illarining yarmiga o'tkazadi; [6].



3.5-rasm. X-xromosomaga birikkan retsessiv tipda irsiylanish.

Y – xromosomaga birikkan irsiylanish- Misollar: gipertrixoz, sindaktiliya (2–3 oyoq barmoqlari orasida parda mavjudligi) .

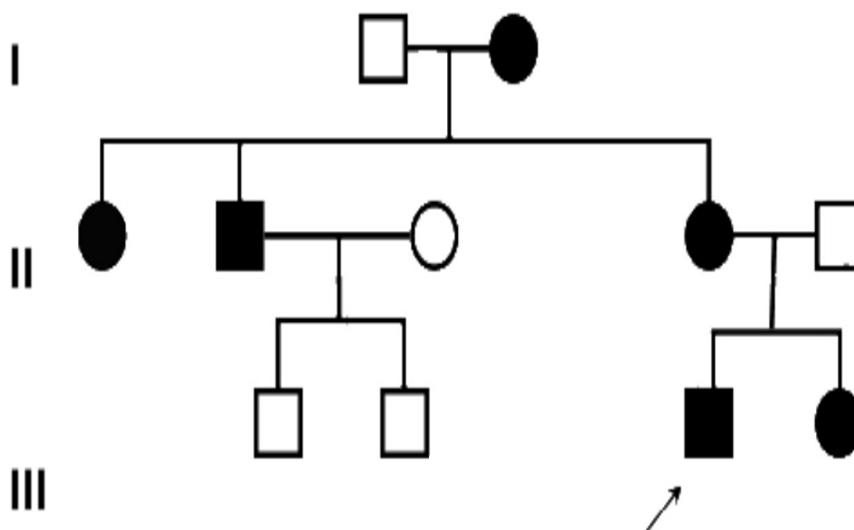
Y – xromosomaga birikkan irsiylanishning harakterli belgisi: Irsiylanish golandrik tipda kuzatiladi, ya’ni belgi faqat otadan o‘g‘liga o‘tadi (3.6-rasm) [6].



3.6-rasm. Y – xromosomaga birikkan irsiylanish.

Sitoplazmatik irsiylanish – mitoxondriya, xloroplastlar va plazmida genlariga bog‘liq. Misollar: odamlarda ko‘rish nervi atrofiyasi, mitoxondrial sitopatiya va boshqalar (3.7-rasm).

Sitoplazmatik irsiylanish irsiylanishning harakterli belgisi: Faqat onadan farzandlarga o‘tadi (o‘g‘illariga ham, qizlariga ham) [4].



3.7-rasm. Sitoplazmatik irsiylanish.

Shunday qilib odamda ayrim belgilarning nasldan-nasilga o‘tishini o‘rganishda shajara tuzish va uni analizi tibbiyot genetikasining asosiy usulardan biri hisoblanadi. Bu usul yordamida belgilarning irsiyligi, jinsga bog‘liqligi, irsiy xarakteri, oila a‘zolari va ularning genotipi, belgining chastotasi va keyingi avlodlarda namoyon bo‘lish ehtimoli o‘rganadi.

3.1. Qon-qorindoshlik nikohlarining oqibatlari.

Oila jamiyatning muhim tarkibiy qismi hisoblanadi . Biz oilani bir ulkan daraxtga o‘xshatsak, uning baquvvat tanasi va ildizi ota va onadir. Shunday daraxtning shoxlari ham sog‘lom va ko‘rkam bo‘ladi. Ildiz va tana ota-ona ekan, bunday sog‘lom tana va ildizdan albatta sog‘lom novdalar, ya‘ni sog‘lom farzandlar dunyoga keladi. Biroq atrofdagi, abiotik omillar, har-xil ofatlar bor

ekan, daraxtga ham ozmuncha ta'sirini o'tkazmay qo'ymaydi. Ko'pgina tashqi salbiy omillar, bu oiladagi kattalarning qarorlari ya'ni aka-uka, opa-singillarning o'zaro quda-anda bo'lishi natijasida bunday holatlar butun bir ildizni quritib yuboradi.

Afsuski, hozirgi kunda mamlakatimizda reproduktiv salomatlik bo'yicha keng targ'ibot ishlari olib borilayotganiga qaramay, qarindoshlarning quda-anda bo'lishi hamon uchrab turibdi.

- Qarindoshlar nikohidan 100 foiz nogiron bola tu'iladi, deb bo'lmaydi, albatta. Ikki qarindosh nikohidan sog'lom bolalar tug'ilishi mumkin, lekin bunda genlar hali kasallik belgilarini takrorlashga ulgurmagan bo'ladi. Ikkinchi avlod bolalarida qarindosh bo'lib turmush qurgan bobo va buvisining geniga xos bo'lgan kasallik albatta yuzaga keladi. Yoki ulardan keyingi avlodda bu holatni kuzatish mumkin. Masalaning yana boshqa tomoni bor. Aytaylik, ikkita qarindosh oila qurib, bir nechta farzandli bo'lishdi. Biroq ular o'rta maktabni yaxshi bitirolmasa, oliy o'quv yurtlariga kira olmasa, birorta aqliy qobiliyatini namoyon qilolmasa, bu haqda ham chuqur o'ylab ko'rish kerak bo'ladi. Farzandimizning qo'l-oyog'i butun, jismonan sog'lom, do'xtirlarning qarindoshlar nikohidan nogiron bola tug'iladi degan gapi bekor gap, deguvchilar qattiq adashdilar.

Bizning sharoitimizda farzandlarning boshini qovushtirishda ko'proq otanonalar tashabbuskor bo'lishadi. Shuning uchun ular qarindoshlar nikohi oqibatlariga nisbatan ongli munosabatda bo'lishlari, qiz tanlashda, kuyov tanlashda buni hisobga olishlari kerak.

Tajribada qarindoshchilik nikohidan tug'ilgan esi past, nogiron bolalarni juda ko'p kuzatilgan. Mana shu bolalarga qarash, ota sifatida, ona sifatida ularning taqdiri haqida o'ylash va qayg'urishdan fojealiroq narsaning o'zi bo'lmasa kerak. Shuning uchun o'z navbatida turmush bo'sag'asidagi har bir yigit-qiz ham o'zining hayoti, taqdiri uchun mas'ul bo'lishi, bunday bilim va ma'lumotlarni bilishi shart. Bilmasa, adashadi. Keyin birovni ayblashga haqqi yo'q, bundan hech naf chiqmaydi, vaqtni ham orqaga qaytarib bo'lmaydi.

Yaqin qarindoshlar nikohi nima uchun xavfli, bu to'g'risida biz nima bilamiz?

Fazilat o'zi birga o'ynab katta bo'lgan amakivachchasi Bahrom bilan kun kelib bir yostiqa bosh qo'yishini xayoliga ham keltirmagandi.

Ulg'ayganida ham uni o'z akasidek ko'rardi. Balog'at yoshida ular hatto bir-biriga sirdosh edi: Bahrom o'zi ko'ngil qo'ygan qiz haqida Fazilat bilan soatlab suhbatlashar, Fazilat ham ortidan ergashib yurgan tengdosh yigitlar to'g'risidagi sirlarini faqat u bilan o'rtoqlashardi.

Vaqt o'tib, har ikki oila kattalarining qarori ularni dovdiratib qo'ydi. Yoshlarning «uni singlimday (akamday) ko'raman-ku» degan gaplariga javoban «hali yosh-da, nimaniyam bilardi bular», deya kulib qo'ya qolishdi. «Begonadan ko'ra o'zimizniki yaxshi!» Ana shu qaror tufayli ikki sirdosh «aka-singil» turmush qurishdi. Avvaliga hammasi yaxshidek edi, biroq... ketma-ket ikki farzandning tug'ma nuqsonlar bilan dunyoga kelishi yomg'irdan oldingi chaqmoqdek yuraklarni larzaga soldi. To'ydan oldin «shuncha aka-uka, opa-singillar quda bo'layapti, hech nima qilgani yo'q-ku, o'zingnikidan qo'ymasin», deya hech kimga gap bermagan ammayu xolalar ham, «e, vahima qilmanglar, falonchilar ham qarindosh, ana, bolalari chopqillab yuribdi, soppa-sog'», deya oila kelajagini o'ylab kuyinganlarni koyigan tog'ayu amakilar ham mum tishlab qolishdi. Rost-da, endi biror gap aytishdan ne naf? G'isht qolipdan ko'chib bo'lgandi...

Eng so'nggi chora — to'g'ri xulosa qila bilish. Bir paytlar gazetada yaqin qarindosh bilan quda bo'lmaslik ma'qulligi haqida qisqagina mulohaza chop etganimizda tahririyat telefonlari tinmagandi deydi “Oila davrasida” gazeta muhbiri Respublika salomatlik va tibbiy statistika instituti matbuot xizmati.

Quda bo'lgan qarindoshlar yoki shu arafada turganlar e'tiroz bildirishgandi. O'zaro quda-anda bo'lib, «og'zi kuygan»lar esa o'zidan o'tganini o'zi biladi. Ammo biz bir chetda chapak chalib turolmaymiz. Aslida nafaqat biz, siz ham bunday holatlarga befarq bo'lmasligingiz lozim. Axir sog'lom farzand — sog'lom oila, sog'lom jamiyat, sog'lom millat degani. Axir har birimiz shu jamiyat, shu millatning vakilimiz. Yaqin qarindoshlar nikohi esa millatning irsiy zaiflashuviga

olib keluvchi omillardan sanaladi. Yuragingizning tub-tubiga nazar solib ko'ring: kelajakda ham o'zbekimiz deb ko'ksimizni kerib yurishimiz uchun kelajak avlodning har tomonlama sog'lom bo'lishiga erishishimiz qanchalik muhimligini anglaysiz. Gapning indallosini qilib, keling, mutaxassislarga murojaat etamiz.

Masalan, qonunchiligimizda...

ROBAXON ABDURASULOVA, Oliy majlis qonunchilik palatasi deputati, Demokratik institutlar, nodavlat tashkilotlar va fuqarolarning o'zini-o'zi boshqarish organlari qo'mitasi a'zosi: —O'zbekiston respublikasi Oila kodeksiga asosan yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikoh taqiqlanadi. Mazkur Kodeks qarindoshlar o'rtasidagi munosabatlarni me'yorlab qo'ygan. Uning 16-moddasiga asosan, nasl-nasab shajarasi bo'yicha to'g'ri tutashgan qarindoshlar o'rtasida, tug'ishgan va o'gay aka-ukalar bilan opa-singillar o'rtasida, shuningdek, farzandlikka oluvchilar bilan farzandlikka olinganlar o'rtasida nikoh tuzishga yo'l qo'yilmaydi. Chunki farzandlikka oluvchi shaxs ota-onaning o'rnini bosadi. Farzandlikka olish munosabatlari ham to'g'ri chiziq bo'yicha yaqin qarindoshlikka tenglashtiriladi.

Mazkur modda bilan man etilgan yaqin qarindoshlar o'rtasida nikoh tuzilsa, bu nikoh ushbu Kodeksning 49-moddasiga asosan haqiqiy emas deb topiladi. Oila Kodeksining 57-moddasida qarindoshlik darajasi belgilab qo'yilgan. Bir umumiy uchinchi shaxsdan (ajdoddan) kelib chiqqan shaxslar qarindoshlar hisoblanadi. Ikki shaxs o'rtasidagi to'g'ri shajara bo'yicha qarindoshlikning yaqinligi qarindoshlik darajasi, ya'ni tug'ilish soni bilan belgilanadi. Bolalar ota-onasiga nisbatan to'g'ri shajaradagi birinchi, nevara bobosiga, buvisiga nisbatan ikkinchi, evara katta bobosiga, katta buvisiga nisbatan - uchinchi darajadagi qarindosh hisoblanadi va hokazo. Ikki shaxs o'rtasida qarindoshlikning uzoq-yaqinligini aniqlashda darajalarning soni yoki shu shaxslardan birining o'zini hisobga qo'shmay turib, undan kelib chiqqan avlodlar soni hisobga olinadi. Hisob ajdodlar tomon to'g'ri shajara bo'yicha ular uchun umumiy bo'lgan shaxsga (ajdodga) qarab va undan esa, avlodlar tomon — ulardan boshqasiga qarab olib boriladi.

Agar nikoh tuzishga monelik qiladigan hollarni inobatga olib, oila qurilsa, u mustahkam bo'ladi, kelajak avlod barkamolligini, qolaversa, xalqimizning kelajagini sog'lomlashtirishni ta'minlaydi.

Shariatda...

ShAYX ABDULAZIZ MANSUR, O'zbekiston musulmonlari idorasi raisining o'rinbosari: — Qur'oni karimda Alloh taolo oila, nikoh va taloq masalalarini bayon etib, mahram va nomahram kim ekanini birma-bir zikr etgan. Jumladan, «Niso» surasining 22-23-oyatlarida shunday deyiladi: «Otalaringiz uylangan xotinlarni nikohingizga olmang. Magar ilgari o'tgan bo'lsa (ular kechiriladi). Albatta, bu qabih, jirkanch va yomon yo'ldir. Sizlarga (nikohi) harom qilingan (ayollar) bu — onalaringiz, qizlaringiz, opa-singillaringiz, ammalaringiz, xolalaringiz, aka-ukalaringizning qizlari, opa-singillaringizning qizlari, emizgan «ona» laringiz, emishgan «opa-singil» laringiz, qaynonalaringiz, jinsiy yaqinlikda bo'lgan xotinlaringizning qaramog'ida bo'lgan qizlari — jinsiy yaqinlikda bo'lmagan bo'lsangiz, sizlarga gunoh bo'lmas — yana, o'z pushti kamarangizdan bo'lgan o'g'illaringizning xotinlaridir. Ikki opa-singilni qo'shib (nikohlab) olishingiz (ham harom qilindi). Magar ilgari o'tgan bo'lsa (Alloh afv etar). Albatta, Alloh mag'firatli va marhamatli zotdir».

Payg'ambarimiz Muhammad (s.a.v) ham o'z hadisi shariflarida kimlar o'rtasida nikoh joiz bo'lmasligini bayon etganlar.

Jumladan:

1. «Nasab jihatidan kimlar bir-biriga nikohlanishi taqiqlangan bo'lsa, emikdoshlar o'rtasida ham nikoh joiz emas» (Buxoriy rivoyati).
2. «Hech bir ayol o'z ammasi yoki xolasi ustiga nikohlanmaydi». (Buxoriy va Muslim rivoyati).
3. «Hech bir ayol o'z ammasi, xolasi, aka-ukalarining qizlari, opa-singillarining qizlari ustiga nikohlanmasin. Agar nikohlansalar, qarindoshlar o'rtasidagi silai rahmni (qarindoshlik rishtasini) uzgan bo'ladilar» (Buxoriy va Muslim rivoyati).

O'rtalarida nikoh joiz bo'lmaydigan holat ikki xil bo'ladi: abadiy va muvaqqat. Abadiy nojoiz hisoblangan nikoh bu — nasab tufayli mahramlar — erkak kishining o'z qizi, o'g'lining qizi, qizining qizi va ularning zurriyodi, yana onasi, momosi, onasining onasi, otasining onasi va hokazo — eng yuqorigacha. Shuningdek, opa-singillari, ota bir opa-singillari, ona bir opa-singillari, opa-singillarining qizlari, qiz nabiralari, o'g'illarining qizlari, aka-ukalarining qizlari, ularning zurriyodidan bo'lgan qizlar. Amma, xolalar ham abadiy mahram hisoblanadi. Bular abadiy mahramligicha qoladi.

Qudachilik tufayli mahram bo'lib qolish ikki xil — abadiy va muvaqqat. Abadiylari — qaynona, ota va bobolarning xotinlari, o'z pushti kamaridan bo'lgan o'g'illarining xotinlari, xotining qizlari va nabira qizlari. Muvaqqat nojoiz nikoh bu — xotining opa-singillari, uning amma-xolalari bilan bo'ladigan nikohdir. Bunda opa-singildan biri taloq qilinsa yoki vafot etsa, ikkinchisiga nikohlanish joiz bo'ladi. Shuningdek, xotinidan ajrashgan er uning ammasi yoki xolasiga uylanishi mumkin. Emizgan ayol emgan bolasiga nisbatan tuqqan onasi kabi barcha uzoq-yaqin qarindoshlari bilan birga xesh bo'lib qoladi. Lekin emizgan onaning farzandlari emgan bolaning boshqa tug'ishgan aka-uka va opa-singillariga begona hisoblanadi. Demak, islom dini ta'limotiga ko'ra, qarindoshlarning barchasi emas, balki oyat va hadislarda aniq ko'rsatilganlari bilan turmush qurish joiz emas.

Tibbiyotda...

HAMIDA MAQSUDOVA, Respublika akusherlik va ginekologiya ilmiy-amaliy tibbiyot markazi tibbiy irsiyat maslahatxonasi bo'lim boshlig'i, tibbiyot fanlari nomzodi, oliy toifali shifokor-genetik:

— Ko'p hollarda yaqin qarindoshlar o'rtasida tug'ilgan bolalarda irsiy kasalliklar yaqqol namoyon bo'ladi. Dunyo olimlarining ta'kidlashicha, bugungi kunda irsiy muammolarga 80 foiz hollarda qarindoshlarning o'zaro nikohi va ekologik muammolar sabab bo'lmoqda. Yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohda ota-onalar ko'rinishidan sog'lom bo'lsalar-da, farzandlarining irsiy kasallik bilan tug'ilishi xavfi yuqori bo'ladi.

Aslida irsiy muammolar har birimizda mavjud. Faqat ular yashirin tusda bo'ladi. Qachonki infeksiya o'choqlari, kamqonlik kabi holatlar yuzaga kelganda ular «bosh ko'taradi», ya'ni o'zini namoyon etadi. «Gen tashuvchi»lar uchrashganda, agar ular bir-biriga begona bo'lsa, tug'ilajak bolada irsiy kasallik bo'lish xavfi kamroq, agar ular o'zaro qarindosh bo'lsa, bu xavf 3-4 baravar ko'proq bo'ladi.

Ba'zilar «falonchilar ham qarindosh, lekin bolalari sog'lom tug'ilgan», degan o'y bilan qarindosh-urug'lar nikohiga monelik bildirmaydi. Ammo muammo shundaki, irsiy kasalliklar faqat tug'ilgan paytdagina namoyon bo'lavermaydi. Ular turli yoshda bilinadi. Masalan, hatto 35 yosh va undan keyin ham yuzaga chiqishi mumkin. Bunday kasalliklar hech bo'lmaganda nevaralarda namoyon bo'ladi, ya'ni yaqin qarindoshlik nikohi asoratlari bir avlodda kuzatilmasa, keyingi avlodda albatta yuzaga chiqadi. Shuning uchun tibbiyotda ham yaqin qarindoshlar nikohi tavsiya etilmaydi.

Ijtimoiy hayotda-chi?

Demak, qonunchiligimizda ham, shariatda ham, tibbiyotda ham yaqin qarindoshlar nikohi borasidagi cheklovlar belgilab qo'yilgan. Hamma gap ularga amal qilishda. Afsuski, ijtimoiy hayotda yaqin qarindoshi bilan nikohlanayotganlar uchrab turibdi. To'g'ri, biz erkin fuqarolik jamiyatida yashayapmiz. Bizda inson huquqlari qonun himoyasida. Ammo shuni anglashimiz kerakki, bu boradagi barcha sa'y-harakatlar kelajak avlod salomatligi, millatimiz kelajagiga qaratilgan.

O'zaro quda bo'lish arafasidagi, to'y taraddudidagi aka-ukalarning rafiqalariga murojaatimga javoban ularning gaplari meni hayratga soldi: «o'g'illarimiz begonaning qizini baxtli qilguncha o'zimizning qizlarimizni baxtli qilsin!» Agar bu gapni boshqadan eshitganimda umuman ishonmagan bo'lardim. Axir baxt «bu — o'zimizniki», «bu — begona» degan tamoyilga asoslanmaydiku?! Go'yoki o'sha baxtni «begona»larning qizidan qizg'anib, «o'zingiz»nikilarga ilinayapsizmi? Axir baxt «tanish-bilishchilik» degan «qoida»ni bilmaydi! Unga erishish uchun ham aql bilan ish yuritish kerak emasmi?! Taqdirning o'zi sizlarni qarindoshlik rishtalari bilan tutashtirib qo'ygan axir! Bu rishtani mustahkamlash

niyatida quda-anda bo'lib, oxir-oqibat aksincha, yuzko'rmas bo'lib ketganlar kammi hayotda?! Qarindoshlik rishtalarini mustahkamlash uchun bir-biringizdan hol so'rab, qo'llab-quvvatlab turishingizning o'zi kifoya. Shariatda ham silai rahmning qanchalik xayrli amal ekanligi aytiladi.

To'g'ri, birgina maqola yoki dissretasiya ishi bilan hammaga birdek ta'sir ko'rsatib bo'lmaydi. Hama uchun xulosa qilishga mening haqqim ham yo'q. O'qiganlaringizdan, eshitganlaringizdan o'zingiz xulosa chiqaring. Bizning maqsadimiz esa sizga bu boradagi ma'lumotlarni yetkazish va xulosani to'g'ri chiqarishga undashdir.

3.2. Qarindoshlik nikoxlarining oqibatlari.

Ko'pgina mamlakatlarda qarindoshlar bilan o'zaro nikoxlar katta ko'rsatkichni tashkil qiladi. Bu xolatlar ayniqsa, Yaponiya, Xindiston, Isroil va O'rta Osiyo xalqlarida ko'p uchraydi. Yaqin qarindoshlar orasidagi nikoxlarda avlodning nasl kasalliklari bilan shikastlanish xavfi juda xam ko'payadi. Chunki bunday oilalarda zararli resessiv genlarning bir-biri bilan uchrashish tasodifi oshib ketadi.

Yaqin qarindoshlar nikoxidan tug'ilgan chaqaloqlarning o'lik yoki chala tug'ilish kabi xolatlari ko'p bo'ladi.

Qarindosh nikoxi natijasida tug'ilgan bolalarning turli kasalliklar bilan o'lishi normal nikoxlarga qaraganda 3 % dan ortiqni tashkil qiladi. Og'ir kasalliklar bilan og'risi 1,6 % dan ortiq bo'ladi. So'nggi yillarda akseliratsiya tufayli tug'ilgan farzandlarimiz jismoniy o'sishi durkun va baquvvat, bo'yi otanalariga qaraganda balandroq bo'layotganligi qayd qilinmoqda. Lekin ba'zan aksincha, bolalarning o'rta bo'yidan 0,6 sm pastroq, og'irliklari o'rta vazndan 0,3 kg kamroq bo'lganligi xam qayd qilinmoqda. Bunday bolalarda aqliy zaiflik xam ko'proq uchraydi.

Misol, kuzatilayotgan bir oilada opaning sog'lom qizi singlisining sog'lom o'g'liga nikoxlandi. Bu oilada 3 qiz, 2 o'g'il tug'iladi. Besh boladan 2 tasi mikrosefaliya bo'lib tug'iladi. Ularda tutqanoq kasalligi paydo bo'ladi. Bu bolalarning biri 1 yoshda, ikkinchisi 3 yoshda ayrim sabablarga ko'ra vafot etdi.

Xar ikki boladagi bir xil kasallik irsiy ekanligidan dalolat beradi. Shunday ko'ngilsiz voqealarning oldini olish, yosh avlodlarimizni sog'lom va baxtli bo'lib o'sishlari uchun hozirgi vaqtda katta shifoxonalarda tibbiy-genetik maslahat degan markazlar ochilmoqda. Qarindoshlar nikoxidan 100 foiz nogiron bola tug'iladi, deb bo'lmaydi, albatta. Ikki qarindosh nikoxidan sog'lom bolalar tug'ilishi mumkin, lekin bunda genlar xali kasallik belgilarini takrorlashga ulgurmagan bo'ladi. Ikkinchi avlod bolalarida qarindosh bo'lib turmush qurgan bobo va buvisining geniga xos bo'lgan kasallik albatta yuzaga keladi. Yoki ulardan keyingi avlodda bu xolatni kuzatish mumkin.

Oilada irsiy kasallik bor-yo'qligidan qattiy nazar, turmush qurishdan oldin albatta genetik shifokordan maslahat olish lozim, biroq afsuski, yosh ota-onalar oilada kasal bola paydo bo'lgandan keyingina shifokorga murojaat qiladilar. Ba'zi xollarda esa irsiy kasalliklarda bola mutlaqo normal tug'ilishi mumkin. Lekin xaftalar, oylar, yillar yoki xatto o'n yillar o'tgandan keyin genning zararli ta'siri namoyon bo'la boshlaydi. Tug'iladigan bolaning organlari yoki to'qimalari qancha vaqtdan keyin shu kasallikka uchrashini ota-ona albatta bilishi kerak. Bunday xodisa muskul distrofiyasida, Gantington xoreyasida, Pik kasalligida, shuningdek, nerv sistemasi va ko'zning ko'pgina degenerativ zararlanishida xam qayd qilinadi.

Masalan, gistologik ma'lumotlar ko'rsatishicha, bunday bemorlarda ayrim organ xujayralari normal xolatdagiga nisbatan tez xalok bo'lib ketadi.

Pik kasalligida bosh miya po'stlog'ining peshona bo'lagidagi neyronlar soni keskin kamayadi, ularning o'rnini astrositlar egallagan bo'ladi. Natijada, miya po'stlog'i asta-sekin atrofiyalana boshlaydi. Keyinroq yuz bergan orqa miya ataksiyalarida xam shunga o'xshash o'zgarishlar kuzatiladi; o'rta miyaning tegishli bo'limlarida xam mazkur bo'limlarning xujayralariga yo'nalgan tolalarda degenerativ o'zgarishlarni uchratish mumkin. Biroq xujayralarning 25 % va undan xam ko'proq qismi emirilgandan keyingina dastlabki simptomlar paydo bo'ladi. Bemorlar emirilgan xujayralarning salmog'i oxirgi miqdorga etgandan keyingina shifokorga murojaat qiladilar.

Oilada navbatdagi bola tug'ilishi to'g'risidagi masalani xal qilish uchun birinchi boladagi irsiy kasallik qay darajadiligini o'ylab ko'rish kerak. Masalan, migren, sindaktiliya, polidaktiliya, skeletning mayda anomaliyalarida, garchi nuqsonning keyingi naslga o'tish xavfi ko'proq bo'lsa xam oilada keyingi bola tug'ilishi uchun zararli emas. Chunki bola jismoniy va aqliy sog' bo'ladi. Dominant genlarning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar xar xil ko'rinish va og'irlikda uchraydi.

Ko'pincha nasldan-naslga o'tgan kasallikni oila ustiga tushgan qandaydir «tavqi la'nat» deb tushuniladi. Bu esa, er bilan xotinning va qarindosh-urug'larning bir-birlarini o'rinsiz, bexuda ayblashlariga sabab bo'lishi mumkin. Vaxolanki, bu tekshiruv butun avlodda bo'lishi mumkin bo'lgan kasallikning oldini olishda yordam beradi. Lekin shunga qaramay, bemorlarning qarindosh-urug'larini tekshirib ko'rish zarur bo'lsa yoki shunday istak tug'lsa, bu ishni bemorlarning roziligisiz qilinmaydi, aksari xollarda ularning o'zlari qarindosh-urug'lar bilan gaplashib ko'rishi makqul bo'ladi.

Nasl kasalligi bilan og'rigan shaxslarning xammasida xam jismoniy va aqliy zaiflik bo'lmaydi. Ularning ko'pchiligi oilada xam, jamiyatda xam asosiy o'rinni egallashi mumkin, ya'ni bu zaifliklar bilinmaydi va ular faoliyatiga aytarli ta'sir etmaydi. Ota-onalardan birida nasldan naslga o'tadigan patologik alomatlar bo'lsa, unga dominant tipi, deyiladi. Bunda nasldan naslga qo'l yoki oyoq barmoqlarining bir-biriga yopishganligi, barmoqlarning kalta bo'lishi, eshituv asabining tug'ma atrofiyasi kasalligi ana shunday genni tashuvchi ota yoki ona nikohlanganda, avlodda yuqorida keltirilgan nuqsonlar paydo bo'lishi mumkin.

Shuning uchun yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar etiborda bo'lishi lozim. Nasldan naslga o'tuvchi retsissiv kasallikka sababchi gen yashirin o'tishi ham mumkin. Bu hollarda yuqori labi yoki tanglayi tirtiqbola tug'ilishi mumkin. Ba'zida (erkaklarda) qonning yetarlicha ivimasligi (gemofiliya) kuzatiladi. Bunday kasallikka xromosoma geni sababchi bo'ladi. Ammo gemofiliya kasalligi nasldan naslga faqat ayollar orqali o'tadi. Gemofiliya geni bo'lgan xromosomani tashuvchi ayoldan tug'ilgan o'g'il bolalarning qariyb 50 % da qon ivimaslik kasalligi

kuzatiladi. Bunday kasal qizlarda bo'lmaydi. Gemofiliyali erkak bilan gemofiliya geni bo'lgan ayol o'rtasidagi (qarindoshlar o'rtasidagi) nikohdan tug'iladigan homilalar yashashga layoqatsiz bo'ladi. Ba'zida qizil va yashil ranglarni farqlay olmaydigan (daltonizm) bola tug'iladi. Daltonizm nasldan naslga o'tishi mumkin. Bulardan tashqari, tug'ma kar, soqov va ruhiy kasal bolalar ham tug'iladi. Bu ko'pgina mamlakatlarda ayniqsa bizning O'rta Osiyo mamlakatlarida qarindoshlar bilan o'zaro nikohlarda bo'lishi katta foizni tashkil qiladi. Bunday kasalliklarini oldini olish chora tadbirlari-nikohdan o'tishda qarindosh urug'chilikka yo'l qo'ymaslik lozim.

Yuqorida xromosoma kasalliklarning ayrim turlari xaqida to'xtaldik xolos. Endi esa keng tarqalgan nasl xastaliklarining ba'zilar xususida qisqacha ma'lumot beramiz.

Shizofreniya ko'p uchraydigan, og'ir ruxiy dard. Kasallikda kuchli bosh og'rig'i, xolsizlik, serjallik, uyqu buzilishi kabi belgilar bo'ladi. Bemorlarda mavjud bo'lmagan ovozni eshitish, yo'q xidlarni sezish paydo bo'ladi. Fikrlashning buzilishi, poyintar-soyintar suxbatlashish, alaxsirash kabi og'ir ruxiy xolatlar ushbu dardda ko'p uchraydi.

Miopatiya og'ir nasl kasalligi bo'lib, mushaklarning qovjirab — oriqlab ketishi bilan ifodalanadi. Mazkur dard bilan og'irgan bemorlarda xarakat susayishi, tez charchash, keyinchalik xatto tik tura olmaslik, umurtqa qiyshayishi, elkalar osilib, kuraklarning gavdadan ajralib qanotga o'xshab turishi kabi asoratlar xam kuzatilgan.

Gemofiliya — qon ivimasligi kasalligida engil shikastlanishlarda xam teri ostiga qon quyilib, momataloqlar paydo bo'ladi. Bu dardga yo'liqqanlar uchun xatto burun, tish va terining ozgina jaroxati xam qon to'xtamasligi tufayli xayot uchun xavflidir.

Nanizm — pakana bo'yilik xam nasldan naslga o'tuvchi, skelet buzilishi natijasida paydo bo'luvchi xolat hisoblanadi. Bo'y 100-140 sm bo'lib, qo'l va oyoqlarning xam kaltaligi kuzatiladi.

Bular, irsiy va xromosom kasalliklarning ayrimlaridir. Tibbiyotda ikki yarim ming xil kasallik naslga ta'sir etishi aniqlangan. Afsuski, mamlakatimizda reproduktiv salomatlik bo'yicha keng targ'ibot ishlari olib borilayotganiga qaramay, qarindoshlarning quda-anda bo'lishi xamon uchrab turibdi.

Buyuk alloma Abu Ali ibn Sino ham o'tkazgan tadqiqotlar asosida irsiyatga oid fikrlarni yozib qoldirgan. Agar odam baquvvat va sog'lom yashab, har xil irsiy kasalliklardan holi bo'lsa, uning avlodi ham sog' bo'ladi, deb xulosa chiqargan.

Xullas, ota-onalar farzandlarining baxtli bo'lishlarini istashsa, sog'lom avlodga bolalarning barkamolligiga erishish eng oily maqsad ekanligini tushunib yetishlari zarur.

3.3. Tibbiy-genetik maslahat

Tibbiy-genetik maslahatxonalarning vazifasi kasal farzand tug'ilishining oldini olishdir. Birinchi navbatda gap og'ir mayib majruhliklarga, aqliy va jismoniy zaifliklarga olib keladigan irsiy kasalliklar haqida ketadi.

Tibbiy-genetik maslahat birnecha bosqichda amalga oshiriladi;

1. Tashxis — ya'ni kasallik qaysi ko'rinishda bo'lishi mumkinligi aniqlanadi.
2. Kasal bola tug'ilishining xatarlilik darajasi aniqlanadi.
3. Davolash — ya'ni qanday tadbir ko'rish mumkinligi aniqlanadi.

To'g'ri qo'yilgan tashxis genetik xatarni aniq hisoblashga yordam beradi. Olimlarning aniqlashlaricha har qanday oilada irsiy kasal bola tug'ilish ehtimoli 3-5 % ga teng.

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

1. Genetik qonuniyatlarga asoslangan hisoblash yordamida aniqlash. Dastlab ota-onalar genotipi aniqlanadi.
2. Xatar ko'rsatkichlarini jadvallar yordamida aniqlash. Bu usul xromosomalar soni va tuzilishi o'zgarishini hamda hisobini olish bilan aniqlanadi [10].

Xatar ko'rsatkichi 5% gacha bo'lsa past, 10% gacha yengil daraja, 11-20% gacha o'rta, 21% ortiq bo'lsa yuqori deb hisoblanadi.

Ba'zi xatarlilik darajasi yuqori bo'lgan holatlarda bola ko'rishga maslahat berish mumkin emas:

1. Davolash mumkin bo'lmagan irsiy kasalliklarda.
2. Letal (o'lik) gen kasalliklarda
3. Ruhiy kasalliklarda.
4. Xromosoma kasalliklarida.

Tibbiyot genetikasi so'nggi yillarda juda tez rivojlanib bormoqda. 1969 yilgacha 650 ga yaqin irsiy kasalliklar aniqlangan bo'lsa, hozirda bu ko'rsatkich 4000 dan oshib ketdi. [8]

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 [18].

Xatar ko'rsatkichini hisoblashni kengroq ko'rib chiqamiz.

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

2. Emperik usul – xatar ko'rsatkichlarini jadvallar yordamida aniqlash.

Bu usul xromosomalar soni va strukturalarining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklarda hosil bo'ladigan gametalar va ularning eliminasiyasi hisobga olingan xolda va multifaktorial kasalliklar uchun qullaniladi.

3. Xar ikkala usul qushib foydalaniladi. Bunday hisoblash ota - onadan birida muvozanatlashgan translokatsiya uchraganda foydalaniladi. Ma'lum oila uchun xatar darajasi aniqlanganidan keyin uni umum populyatsiya xatar ko'rsatkichi (3 - 5%) bilan toqqoslanadi va xatar ko'rsatkichi baholanadi. Xatar ko'rsatkichini baxolashga har xil yondoshish mumkin.[19]

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

Xatar ko'rsatkichi 5% gacha bo'lsa past, 10% gacha engil darajadagi, 20% - o'rtacha, 21% dan ortiq bulsa yuqori deb hisoblanadi. Lekin farzand ko'rishga maslahat berishda faqatgina xatar ko'rsatkichining qanday darajada ekanligini aniqlashning uzi kifoya qilmaydi. Ba'zi irsiy kasalliklarda xatto yuqori xatar ko'rsatkichi ham bola ko'rsatmaslikka asos bo'la olmaydi. Masalan, daltonizm, refraktsiya anomaliyalarida shaxsning umumiy moslanuvchanligi deyarli bo'lmaydi, keksalikda yuzaga keladigan kasalliklar eki davolasa bo'ladigan kasalliklar shunday kasalliklarga kiradi [15].

Quyidagi xatar darajasi umumiy populyatsiya xatar darajasi yuqori bulgan xolatlarda bola kurishga maslahat berish mumkin emas.

1. Davolash mumkin bo'lmagan irsiy kasalliklar;
2. Autosoma dominant yoki retsessiv geterosoma dominant yoki retsessiv subletal va letal gen kasalliklari;
3. Ruxiy kasalliklar;
4. Xromosoma kasalliklari;

Odatda o'rta darajadagi genetik xatar bola ko'rishda maslahat berilmaslikka asos bo'ladi. Prenatal diagnostika o'tkazish quyidagi xolatlarda maqsadga muvofiqdir. Tuplangan ma'lumotlarga ko'ra axolining 5-10% genetik maslahatga muxtojdir. Shuning uchun ham 1 million axoliga bitta tibbiy-genetik maslahatxonasi zarur deb hisoblanadi.

Tibbiy - genetik maslahatni ikki xil tarzda amalga oshirish mumkin:

1. Perspektiv maslahat-kasal bola tug`ilishi extimoli bo`lganda, masalan er yoki xotinga tashqi muhitning zararli omillari ta'sir qilganda, xomiladorlik paytida virusli infektsiya kuzatilganida o`tkaziladi.

2. Retrospektiv maslahat- oilada kasal bola to`gilgandan keyin, keyingi bolalar qanday tug`ilishini aniqlash uchun o`tkaziladi.

Tibbiy-genetik maslahat 4 bosqishda amalga oshiriladi:

I - bosqishda tashxis aniqlanadi. Buning uchun genetik vrachning mijozni maslahatga yuborgan mutaxasis - vrach bilan hamkorli talab qilinadi. Tashxisni aniqlash uchun genetik taxlilning hama usullaridan foydalaniladi.

2 - bosqishda kasal bolaning to`gilishi xatari darajasi aniqlanadi.

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

4 - bosqichda genetik - vrach maslahatga kelgan shaxsga uz xulosasi ma'nosini tushuntirib, aniq bir qarorga kelishiga yordam beradi [11].

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

Tibbiy-genetik maslahati genetik - vrach tomonidan irsiy patologiyasi bo`lgan kasalga va uning oilasiga ko`rsatiladigan ixtisosli tibbiy yordam bo`lib, u maxsus tibbiy muassasa - tibbiyot - genetika maslahatxonasida amalga oshiriladi. Tibbiy - genetik maslahatning asosiy vazifasi irsiy kasallikka nisbatan notinch bo`lgan oilada pragnozni (irsiy patalogiyaning namoyon bo`lish extimolligi) aniqlash va shu pragnoz asosida prafilaktika choralarini amalga oshirishdir. Prafilaktika chora tadbirlari deganda oilada irsiy kasallik bolaning to`gilishini oldini olish tushuniladi. Shuningdek maslahatxonaga kelganlarga irsiy xatarlik mazmuni va ularga farzand ko`rish mumkin yoki mumkin emasligi tushuntiriladi. Genetik vrachning vazifasiga irsiy kasallik tashxisini aniqlash va maxsus irsiy tekshirishkarni amalga oshirish.

a) agar oilada irsiy patologiyali bola to'g'ilib, o'lgan yoki hayot bo'lsa yoki to'g'ilishi 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 tug'ma rivojlanish nuqsonlari kuzatilganda;

g) xomiladorlikning odatda oxirigacha yetmasligi, birlamchi amenoriya, jinsiy a'zolar gipoplaziyasi yoki oilada birlamchi bepushtlik xolatlarida;

d) er - xotinlar qon - qarindosh bo'lganda. Hozirgi kunda irsiy kasalliklarga duchor bo'lgan kishilar sonini kamaytirish tibbiy-genetik maslahatning qanday uyushtirilganligiga bogliq. Genetik uyushtiriladigan maslahatlar axoliga ko'rsatiladigan maxsus tibbiy yordamlardan biridir. Genetikadan maslahat beruvchi dastlabki tibbiy qabulxonalar 1967 yildan boshlab tashkil topdi [15].

Tibbiy-genetik maslahatning asosiy vazifalariga to'g'ilgan bolada irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini bilish va irsiy kasalliklar paydo bo'lishining oldini olish va x.k. kiradi.

Ota-onaga maslahat berish shifokor tomonidan bir necha bosqichga bo'linadi.

Maslahatning 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.

Maslahatning ikkinchi bosqichida o'rganilayotgan oilada kasal bolaning tutilish extimoli va shu kasallikning monogenli yoki poligenli ekanligi aniqlanadi.

Maslahatning 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 extiyotlik bilan atroflicha tushuntirish kerak.

Tibbiy-genetik maslahatni 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 [10].

Amniosentez 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 to'gilganida foydalaniladi. Akrixin bilan buyalganda Y xromosomaning uzun yelkasi interfazada kuchli flyuorestsialanadi. Flyuorestsialangan Y-tanachalari soniga qarab to'plamda Y xromosoma soni aniqlanadi: 46 XY bo'yalganida bitta tanacha, 47 XYY da - ikkita, 48

XXXX da -uchta tanacha aniqlanadi. Bu usulning kamchiligi shundan iboratki, uning yordamida Y-xromosomasining flyuorestsizalanmaydigan qismini aniqlab bo'lmaydi, xuddi shu qismida esa urugdonlarning rivojlanishini aniqlovchi genlar joylashadi.

Prenatal diagnostikaning ko'pchilik usullarida amnion suyuqligining xujayralaridan foydalanilgani uchun amnionsentez usuli bilan batafsil tanishamiz. Bu usul maxsus akusherlik bo'limida vrach akusher tomonidan amalga oshiriladi. Agar ehtiyot chorasi ko'rilmasa yuldoshning 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 shprits 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 [5].

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

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

Hozirgi kunda irsiy kasalliklarga duchor boigan kishilar sonini kamaytirish tibbiy-genetik maslahatning qanday uyushtirilganligiga bog'liq. Genetikadan uyushtiriladigan maslahatlar aholiga ko'rsatila-digan maxsus tibbiy yordamlardan biridir. Genetikadan maslahat beruvchi dastlabki tibbiy qabulxonalar 1967- yildan boshlab tashkil topdi. Ko'pgina viloyatlarda ham shunday qabulxonalar ishlay boshladi.

Tibbiy-genetik maslahatning asosiy vazifalariga tug'ilgan bolada irsiy kasallik bo'lish yoki bo'lmasligini aniqlash, irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini bilish va irsiy kasallik paydo bo'lishining oldini olish va hokazolar

kiradi. Odatda tibbiy-genetik maslahatga oilada og'ir kasal yoki jismoniy zaif bo'lgan farzandi bor ota-onalar muhtoj bo'ladilar va ularni keyingi farzandlarining qanday tug'ilishligi o'ylantiradi. Urug'ida og'ir irsiy kasallik bo'lgan kishilarni ham kelgusi naslining qanday bo'lishligi qiziqtiradi. Bunday qiyin muammolarni yechishda shifokorga katta mas'uliyat yuklanadi. Chunki shifokor o'zining qabuliga kelgan ota-onaga, ularning keyingi farzandi sog'lom yoki kasal bo'lib tug'ilishi to'g'risida aniq javob berishi kerak. Bu masalada shifokor adashishi mumkin emas, 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'umotlar - 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'rganib, 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 [9].

Maslahatning 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 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 chiqadigan 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 gomozigotali bo'lsa bolalarning barchasi sog'lom bo'ladi.

Kasallik bitta emas bir necha genlar ishtirokida yuzaga chiqadigan bo'lsa, 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 populyatsiyada shu kasallikning uchrashi 1 % ga teng. Agar ota-onadan bittasi kasal bo'lsa, ularning birinchi bolasining kasal bo'lib tug'ilish ehtimoli 19 %, ota-onaning ikkalasi ham kasal bo'lsa 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'lumot beradi. Agar tug'ilajak bolada kasallikning yuzaga chiqish ehtimoli 5 % bo'lsa genetik xavf pas, 10 % gacha bo'lsa ko'paygan, lekin yengil shaklda, 20 % gacha bo'lsa xavf yuqori deb hisoblanadi. Xavf 10 % bo'lsa ota-onaning farzandli bo'lishiga shifokor ruxsat bersa bo'ladi. Lekin ona homilador paytida uning bo'lajak farzandini genetik

ko'rikdan o'tkazish kerak bo'ladi. Yakuniy bosqichda shifokor ota-onaga ularning frzandlarida sodir bo'lishi mumkin bo'lgan kasallik to'g'risida juda ehtiyotlik bilan atroflicha tushuntirishi kerak. Chunki barcha ota-ona farzandli bo'lishini xohlaydi. Shuning uchun shifokor aholi orasida tug'ilyotgan 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 [10].

Tibbiy genetik maslahatlarni iloji boricha ko'proq o'tkazish kerak. Shu vaqt ichida shifokor genetik xavfning qandayligini tushuntirishga erishadi va ota-onada aniq bir fikr paydo bo'ladi. Oxirgi, ya'ni farzandlik bo'lish yoki bo'lmaslik to'g'risidagi xulosani ota-onaning o'zlari hal qilishi kerak, lekin ayrim holatlarda otada yoki onada kasallik (daltonizm, kech yuzaga chiqadigan qand kasalligi, ateroskleroz va boshqalar) bo'lsa-da, shifokor ularga farzandli bo'lishni tavsiya qilsa bo'ladi.

Uchinchi bobga xulosa

1. Hozirda 7000 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida 100 ta irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilishi bo'lsa, ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora yomonlashib borishi odam irsiyatiga salbiy ta'sir ko'rsatib kelmoqda.
2. Irsiy kasalliklar tushunchasi bilan tug'ma kasalliklar tushunchasini bir xil ma'noda ishlatib bo'lmaydi.
 - Tug'ma kasalliklar bola tug'ulishi bilanoq nomoyon bo'ladi. Ularning sababi irsiy yoki irsiy bo'lmagan omillar bo'lishi mumkin. Irsiy bo'lmagan omillarga har xil teratogenlar, yuqumli kasalliklarni kiritish mumkin.
 - Irsiy kasalliklarning hammasi ham tug'ma bo'lavermaydi (50% ga yaqin) ularning ayrimlari bola tug'ilgandan keyin dastlabki 2-3 oyda (fenilketonuriya, Verdniga Gofman spinal amiotrofiyasi), 6 oydan 1

yoshgacha (mukovistsidoz, irsiy raxitsimon kasalliklar), bolalikda -5-7 yoshda (Dyushenn miopatiyasi) yetuk -25-50 yoshda (Aran - Dyushenn rivojlanib boruvchi spinal amiotrofiyasi, Gentington xoreyasi), hatto qarilikda (Altsgeymer kasalligi) ham yuzaga chiqishi mumkin.

3. Irsiy kasalliklar deb etiologik omili mutatsiyalar bo'lgan kasalliklarga aytiladi.

Hozirgi davrda irsiy kasalliklarning quyidagi tasnifi keng qo'llaniladi:

- *genom kasalliklari*
- *gen kasalliklari*
- *xromasoma kasalliklari*

4. Ko'pincha genom va xromosoma kasalliklari umumiy nom bilan xromosoma kasalliklari deb yuritiladi. Ikkinchi xil klassifikatsiyaning asosida esa mutatsiyalar klassifikatsiyasi yotadi, bunda ularning nomiga qarab mexanizimlarni darhol tasavvur qilish mumkin.

5. Irsiy kasalliklarni 5 ta guruhga ajartish mumkin:

- *Gen kasalliklari;*
- *Xromosoma kasalliklari;*
- *Irsiy moyilli yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar;*
- *Somatik hujayralar kasalliklari;*
- *Ona va pusht antigenlari nomosligi kasalliklari.*

4- BOB. O'QUV JARAYONIDA INTERFAOL USULLAR VA INNOVATSION TEXNOLOGIYALARNI QO'LLASH

Shu vaqtgacha an'anaviy ta'limdan talaba (yoki o'quvchi)larni faqat tayyor bilimlarni egalashga o'rgatib kelingan edi. Bunday usul talaba (yoki o'quvchi)larda mustaqil fikirlash, ijodiy izlanish tashabbuskorlikni so'ndirar edi.

Hozirgi kunda ta'lim jarayonida interfaol uslublar (innovatsion pedagogik va axborot texnologiyalari) dan foydalanib ta'limning samaradorligini ko'tarishga bo'lgan qiziqish, etibor kundan-kunga kuchayib bormoqda [7].

Zomonaviy texnologiyalar qo'llanilgan mashg'ulotlar talaba (yoki o'quvchi)larda egalayotgan bilimlarni o'zlari qidirib topishlariga, mustaqil o'rganib, taxlil qilishlariga, hatto xulosalarni ham o'zlari keltirib chiqarishlariga qaratilgan. O'quvchi bu jarayonda sahaxs va jamoani rivojlanishi, shakllanishi, bilim olishi va taqrbiyalanishiga sharoit yaratadi, shu bilan bir qatorda, boshqaruvchilik, yo'naltiruvchilik vazifasini bajaradi. Bunday o'quv jarayonlarda talaba (yoki o'quvchi) asosiy figuraga aylanadi.

Pedagogik - olimlar yillar davomida ta'lim tizimida

Nega o'qitamiz?

Nimani o'qitamiz?

Qanday o'qitamiz?

savollarga javob izlash bilan bir qatorda

Qanday qilib samarali va natijali o'qitish mumkin? - degan savollarga ham javob qidiradi.

Bu esa, olim va amaliyotchilarni o'quv jarayonini *texnologiyalashtirishga*, ya'ni o'qitishni ishlab-chiqishlariga oid aniq kafolatlangan natija beradigan texnologik jarayonga aylantirishga urinib ko'rish mumkin, degan fikrga olib keladi.

Bunday fikrning tug'ulishi *pedagogika fanida ya'ni pedagogik texnologiya yo'nalishini* yuzaga keltiradi.

Bugungi kunda ta'lim muassasalarining o'quv-tarbiyaviy jarayonida pedagogik texnologiyalardan foydalanishga alohida e'tibor berilayotganining asosiy sababi quydagilardir.

Birinchidan, pedagogik texnologiyalarda shaxsni rivojlantiruvchi ta'limni amalga oshirish imkoniyatining kengligida, "Ta'lim to'g'risida"gi Qonun va "Kadrlar tayyorlash milliy dasturi"dagi rivojlantiruvchi ta'lim amalga oshirish masalasiga alohida e'tibor qaratilgan.

Ikkinchidan, pedagogik texnologiyalar o'quv tarbiya jarayoniga tizimli faoliyat yondashuvini keng joriy e'tish imkoniyatini beradi.

Uchinchidan, pedagogik texnologiya o'qtuvchi ta'lim-tarbiya jarayonining maqsadlaridan boshlab, tashxis tizimini va bu jarayon kechishini nazorat qilishga bo'lgan texnologik zanjirlarni oldindan loyihalashtirib olishga undaydi.

To'rtinchidan, pedagogik texnologiya ya'ngi vositalar va axborot usullarini qo'llashga asoslanganligi sababli, ularning qo'llanilishini "Kadrlar tayyorlash milliy dasturi" talablarini amalga oshirishini ta'minlaydi.

O'quv jarayonida, pedagogik texnologiyalarning to'g'ri joriy e'tilishi o'quvchilarning bu jarayonda asosiy tashkilotchi yoki masxatchi sifatida faoliyat yuritishiga olib keladi. Bu esa, talaba (yoki o'quvchi)dan ko'proq mustaqillikni, ijodiy va irodaviy sifatlarni talab etadi.

Har bir pedagogik texnologiyalarning o'quv tarbiya jarayonida qo'llanilishi shaxsiy harakterda kelib chiqan holda, talaba (yoki o'quvchi)ni kim o'qitilayotganligi va o'qtuvchi kimni o'qitayotganiga bog'liq.

Pedagogik texnologiya asosida o'tkazilayotgan mashg'ulot yoshlarning muhim hayotiy yutuq va muammolariga o'z munosabatlarini bildirishlariga intilishlarini qondirib, ularni fikirlashga, o'z nuqtai nazarini asoslanishga imkon yaratadi.

Hozirgi davrda sodir bo'layotgan innovatsion jarayonlarda ta'lim tizimi oldidagi muammolar hal etish uchun yangi axborotni o'zlashtirish va o'zlashtirgan bilimlarni o'zlari tomonidan baholashga qodir, zarur qarorlar qabul qiluvchi, mustaqil va erkin fikirlaydigan shaxslar kerak.

Shuning uchun ham, ta'lim muassasalarining o'quv tarbiyaviy jarayonida o'qitish uslublari-interfaol uslublari, uning o'rni va ahamiyati beqiyosdir. Pedagogik texnologiya va ularning ta'limda qo'llanishiga oid bilimlar, tajriba talaba (yoki o'quvchi)larni bilimli va yetuk malakaga ega bo'lishlarini ta'minlaydi.

Innovatsiya (ingilizcha innovation) - yangilik kiritish, yangilik demakdir.

Innovatsiyon texnologiyalar pedagogik jarayon hamda o'qtuvchi va talaba (yoki o'quvchi) faoliyatiga yangilik o'zgarishlar kiritish bo'lib, uni amalga oshirishda asosan interfaol uslublardan foydalaniladi [7].

Interfaol-lotincha "inter" so'zidan olingan bo'lib, "orasida", "o'rtasida" degan ma'noni anglatadi, ya'ni ikki narsa o'rtasidagi faollik degan ma'noni bildiradi.

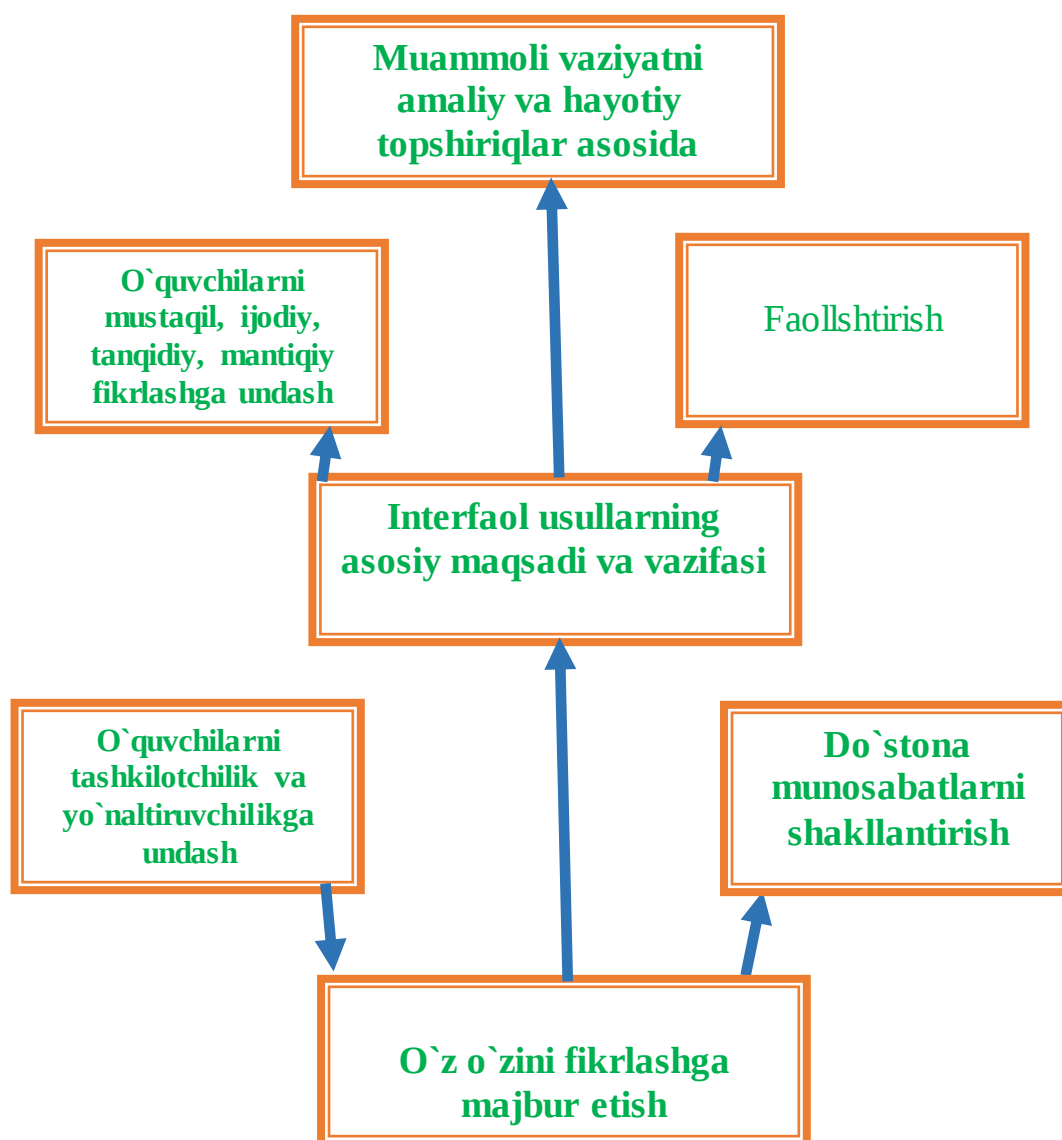
Ta'limni interfaol metodi bu o'quvchi bilan o'qtuvchi o'rtasida ta'limni o'zlashtirish munosabatlarni kuchaytirish, faollashtirish demakdir. Mazkur metodlar hamkorlikda ishlash vositasida dars samaradorligini oshirishga yordam beradi. Ular o'quvchilarni mustaqil fikirlashga undaydi.

Interfaol metodlarni tanlash mezonlari – ularning ta'lim va tarbiyani rivojlantirish masalarni yechishga yuqori yo'nalganligidir. Bu mezon turli xil metodlarni u yoki bu doiradagi vazifalarni yechish imkoniyatlarini baholash yo'li bilan joriy etiladi, chunki ijtimoiy tajriba elementlarini o'zlashtirishda ularning imkoniyatlari turlichadir .

Interfaol metodlarni tanlashning navbatdagi mezonlari ularning ta'lim mazmuni xususiyatiga mos kelishidir.

Metod mazmuni harakatlanish qismi sifatida ham aniqlanadi. Shu boisdan bu mezonning hisobga olinishi shubhasiz. Bir metod yordamida mavzu mazmuni to'laroq ochib berilsa, boshqasi uni ijobiy o'zlashtirishga imkon tug'diradi.

Interfaol metodlarning tanlashning yana bir mezonlari ularning talabalar o'quv imkoniyatlariga to'liq mos kelishi, ya'ni samarali o'quv faoliyati uchun ichki va tashqi shart- sharoitlarining birligini ta'minlashdir (4.1-chizma).



Interfaol o'qitish metodlaridan foydalanishda pedagogning xususiy imkoniyatlariga mos kelishi lozim. Bu pedagogning o'qitish metodlari nazariyasi va amaliyoti bilan o'qitish jarayoning qonuniyatlari bilan bilish nazariyalari ta'lim mazmuni nazariyasi va boshqa mavjud qonunlar bilan qurollanganlik darajasini hisobga oladi (4.2-chizma).

Aqliy hujum muammolarini hal qilishda keng qo'llaniladigan samarali vositadir. Aqliy hujum metodi qatnashchilarni o'z tasavvurlarni, mustaqil fikr yuritishlari, izlanishlari va ijodlaridan samarali foydalanishga undaydi. Aqliy

hujum metodi har qanday muammo, vaziyat, topshiriq va vazifalar (yakka,juftlikda, guruhda) yechimlarini topishda yaqindan yordam beradi. Interfaol metodlarni o'quv jarayonlariga joriy etishning tub maqsadi dars qaysi shakilda bo'lmasin, qayeda o'tkazilmasin, darsda o'qtuvchi bilan o'quvchining hamkorlikda ishlashini tashkil etishdir. O'qtuvchi darsga tegishli muammolarga o'quvchilarni jalb etishi, ularning harakatini faollashtirishi va natijada o'zlashtirishlarni ta'minlashi lozim. Bunday o'qtuvchi faqat fasiliator, vazifani bajaradi. Ushbu metod orqali o'quvchilarning mustaqil fikirlash qobolyatlari rivojlanirilib, ularda erkin fikirlash, mustaqil qaror qabul qilish, hissiyotlarini boshqara oloish, tanqidiy va ijobiy fikr yuritishning rivojlanishiga zamin tayyorlanadi (4.3-chizma).

4.2-chizma



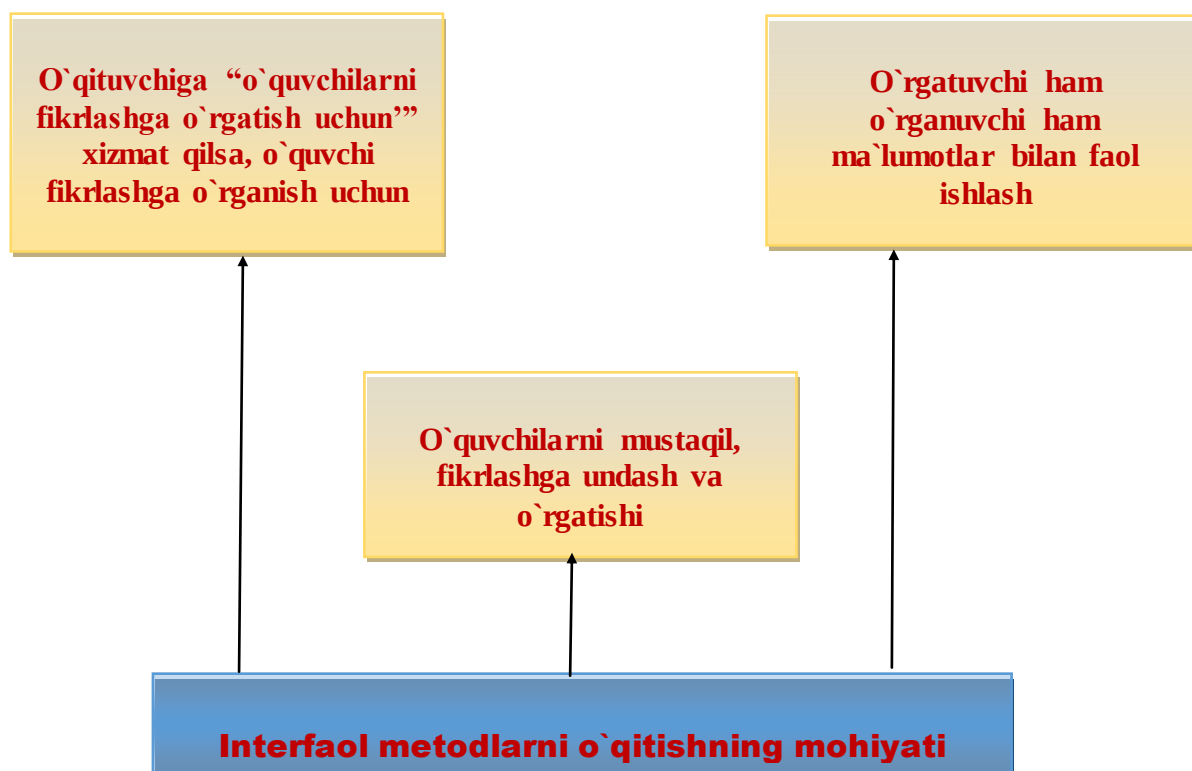
Interfaol usullarini qo'llashda foydalaniladigan vositalar.

- 1 – Darsliklar, qo'shimcha o'quv adabiyotlar. 2 – Texnik vositalar.
3 – Tarqatma materiallar. 4 –Multimedialar.

Dars shakllari.

1. Aralash kombinatsialangan darslar.
2. Yangi bilimlarni o'rganish darslari.
3. Yangi ko'nikmalarni shakllantirish darslari.
4. Umumlashtiruvchi, o'tilganlarni tizimlovchi darslar.
5. Bilim va ko'nikmalrni korrektsiya va nazorat etuvchi darslar.
6. Olingan bilim va ko'nikmalarni amalda qo'llovchi darslar.

4.3-chizma.



Interfaol mtedlarning pedagogik texnologik prinsiplariga mos kelishi umumlashtiruvchi mezon hisoblanadi. Ma'lumki, pedagogik texnolgik ham ma'lum qonuniyatalar asosida loyihalanadi va o'quv jarayonini tashkil etishga asos

yaratadi, joriy qilingach esa yakuniy natijani, talabaning u yoki mavzuni mustaqil o'rganishini ta'minlaydi.

Ta'limning umumiy maqsadidan kelib chiqib o'qitishning ayni bosqichidagi tarbiyaviy va rivojlantiruvchi masalarni yechish zaruratni hisobga olgan holda ajratilgan variant tanlanadi va baholanadi.

Zamonaviy ta'limni tashkil etishga qo'yiladigan muhim talablardan biri ortiqcha ruhiy va jismoniy kuch sarf etmay, qisqa vaqt ichida yuksak natijalarga erishishdir. Qisqa vaqt orasida muayyan nazariy bilimlarni o'quvchilarga yetkazib berish, ularda ma'lum faoliyat yuzasidan ko'nikma va malakalarni hosil qilish, shuningdek, o'quvchilar faoliyatini nazorat qilish, ular tomonidan egallangan bilim, ko'nikma, malaka darajasini baholash o'qituvchidan yuksak pedagogik mahorat hamda ta'lim jarayoniga nisbatan yangicha yondoshuvni talab etadi.

Pedagogik texnologiya o'z mohiyatiga ko'ra subyektiv xususiyatiga ega, ya'ni, har bir pedagog ta'lim va tarbiya jarayonini o'z imkoniyati, kasbiy mahoratidan kelib chiqqan, holda ijodiy tashkil etishi lozim. Qanday shakl, metod va vositalar yordamida tashkil etilishidan qat'iy nazar pedagogik texnologiyalar:

- pedagogik faoliyat samaradorligini oshirish;
- o'qituvchi va o'quvchilar o'rtasida o'zaro hamkorlikni qaror toptirish;
- o'quvchilar tomonidan o'quv predmetlari bo'yicha puxta bilimlarning egallanishini ta'minlashi;
- o'quvchilarda mustaqil, erkin va ijodiy fikrlash ko'nikmalarini shakllantirishi;
- o'quvchilarning o'z imkoniyatlarini ro'yobga chiqara olishlari uchun zarur shart-sharoitlarni yaratishga hizmat qilishi kerak.

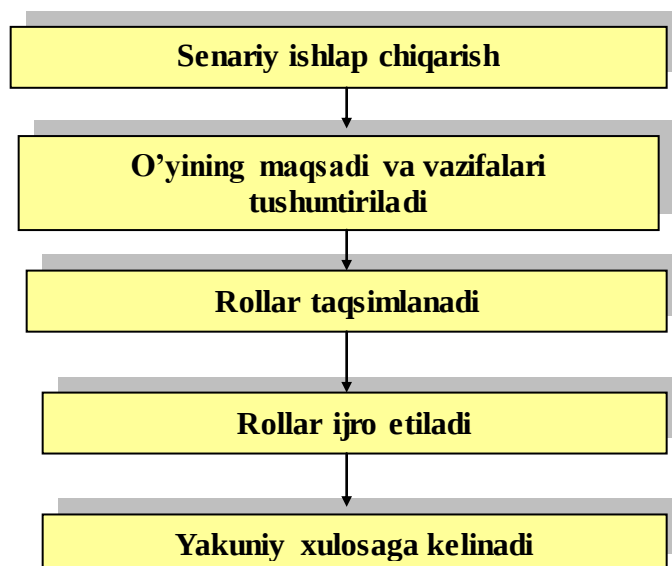
“Rolli o'yin” metodi

“Rolli o‘yin” metodi - ta‘lim oluvchilar tomonidan hayotiy vaziyatning har xil shart-sharoitlarini sahnalashtirish orqali ko‘rsatib beruvchi metoddir.

Rolli o‘yinlarning ishbop o‘yinlardan farqli tomoni baholashning olib borilmasligidadir. Shu bilan birga “Rolli o‘yin” metodida ta‘lim oluvchilar ta‘lim beruvchi tomonidan ishlab chiqilgan stsenariydagi rollarni ijro etish bilan kifoyalanishsa, “Ishbop o‘yin” metodida rol ijro etuvchilar ma‘lum vaziyatda qanday vazifalarni bajarish lozimligini mustaqil ravishda o‘zlari hal etadilar.

Rolli o‘yinda ham ishbop o‘yin kabi muammoni echish bo‘yicha ishtirokchilarning birgalikda faol ish olib borishlari yo‘lga qo‘yilgan. Rolli o‘yinlar ta‘lim oluvchilarda shaxslararo muomala malakasini shakllantiradi.

“Rolli o‘yin” metodida ta‘lim beruvchi ta‘lim oluvchilar haqida oldindan ma‘lumotga ega bo‘lishi lozim. Chunki rollarni o‘ynashda har bir ta‘lim oluvchining individual xarakteri, xulq-atvori muhim ahamiyat kasb etadi. Tanlangan mavzular ta‘lim oluvchilarning o‘zlashtirish darajasiga mos kelishi kerak. Rolli o‘yinlar o‘quv jarayonida ta‘lim oluvchilarda motivatsiyani shakllantirishga yordam beradi. Quyida “Rolli o‘yin” metodining tuzilmasi keltirilgan (4.4-chizma).



4.4-chizma. “Rolli o‘yin” metodining tuzilmasi

“Rolli o‘yin” metodining bosqichlari quyidagilardan iborat:

1. Ta‘lim beruvchi mavzu bo‘yicha o‘yinining maqsad va natijalarini belgilaydi hamda rolli o‘yin stsenariysini ishlab chiqadi.

2. O'yinning maqsad va vazifalari tushuntiriladi.
3. O'yinning maqsadidan kelib chiqib, rollarni taqsimlaydi.
4. Ta'lim oluvchilar o'z rollarini ijro etadilar. Boshqa ta'lim oluvchilar ularni kuzatib turadilar.
5. O'yin yakunida ta'lim oluvchilardan ular ijro etgan rolni yana qanday ijro etish mumkinligini izohlashga imkoniyat beriladi. Kuzatuvchi bo'lgan ta'lim oluvchilar o'z yakuniy mulohazalarini bildiradilar va o'yinga xulosa qilinadi.

Ushbu metodni qo'llash uchun stsensariy t'lim beruvchi tomonidan ishlab chiqiladi. Ba'zi hollarda ta'lim oluvchilarni ham stsensariy ishlab chiqishga jalb etish mumkin. Bu ta'lim oluvchilarning motivatsiyasini va ijodiy izlanuvchanligini oshirishga yordam beradi. Stsensariy maxsus fan bo'yicha o'tilayotgan mavzuga mos ravishda, hayotda yuz beradigan ba'zi bir holatlarni yoritishi kerak. Ta'lim oluvchilar ushbu rolli o'yin ko'rinishidan so'ng o'z fikr-mulohazalarini bildirib, kerakli xulosa chiqarishlari lozim.

“Rolli o'yin” metodining afzallik tomonlari:

- o'quv jarayonida ta'lim oluvchilarda motivatsiya (qiziqish)ni shakllantirishga yordam beradi;
- ta'lim oluvchilarda shaxslararo muomala malakasini shakllantiradi;
- nazariy bilimlarni amaliyotda qo'llay olishni o'rgatadi;
- ta'lim oluvchilarda berilgan vaziyatni tahlil qilish malakasi shakllanadi.

“Rolli o'yin” metodining kamchilik tomonlari:

- ko'p vaqt talab etiladi;
- ta'lim beruvchidan katta tayyorgarlikni talab etadi;
- ta'lim oluvchilarning o'yinga tayyorgarligi turlicha bo'lishi mumkin;
- barcha ta'lim oluvchilarga rollar taqsimlanmay qolishi mumkin.

4.1 "6x6x6" metodidan foydalanib irsiy kasalliklar mavzusini o'qitish

Ushbu metod yordamida bir vaqtning o'zida 36 nafar o'quvchini muayyan faoliyatga jalb etish orqali ma'lum topshiriq yoki masalani hal etish, shuningdek,

guruhlarning har bir a'zosi imkoniyatlarini aniqlash, ular-ning qarashlarini bilib olish mumkin. "6x6x6" metodi asosida tashkil etilayotgan mashg'ulotda har birida 6 na-fardan ishtirokchi bo'lgan 6 ta guruh o'qituvchi tomoni-dan o'rta tashlangan muammo (masala)ni muhokama qiladi. Belgilangan vaqt nihoyasiga yetgach o'qituvchi 6 ta guruhni qayta tuzadi. Qaytadan shakllangan guruhlarining har bi-rida avvalgi 6 ta guruhdan bittadan vakil bo'ladi. Yangi shakllangan guruh a'zolari o'z jamoadoshlariga avvalgi guruhi tomonidan muammo (masala) yechimi sifatida taq-dim etilgan xulosani bayon etib beradilar va mazkur yechim-larni birgalikda muhokama qiladilar. "6x6x6" metodining afzallik jihatlari quyidagilardir: ***guruhlarning har bir a'zosini faol bo'lishga undaydi; ular tomonidan shaxsiy sarashlarning ifoda etilishini ta'minlaydi; guruhning boshqa a'zolarining fikrlarini tinglay olish ko'nikmalarini hosil siladi; ilgari surilayotgan bir necha fikrni umumlashtira olish, shuningdek, o'z fikrini himoya qilishga o'rgatadi.***

1-GURUH. 10 kishidan iborat. O`rganilgan mavzu yuzasidan o`zlashtirgan bilimlaringiz asosida savollarga javob bering, quyidagi 4.1.1-jadvalni to`ldiring.

1. Quyidagi berilgan rasimda qaysi irsiy kasallik turiga kirishini aniqlang?
2. Rasmda berilgan kasallik nomini toping?
3. Kasallikning tashqi ko'rinishi nimalardan iborat?
4. Populyatsiyada uchrash chastotasi qancha?
5. Ichki a`zolar nuqsonlari ?
6. Funktsional simptomlar?

4.1.1-jadval

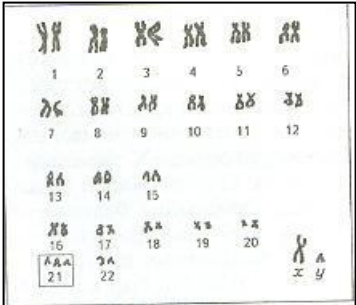
	Javob: 1
	2.
	3.

	4.
	5.
	6.
	Javob: 1
	2.
	3.
	4.
	5.
	6.

2-GURUHGA. O`rganilgan mavzu yuzasidan o`zlashtirgan bilimlaringiz asosida savollarga javob bering, quyidagi 4.1.2-jadvalni to`ldiring.

1. Xromosomalar to'plamiga qarab kasallik nomini aniqlang?
2. Bu kasallik nechanchi yilda kim tomonidan aniqlangan?
3. Kasallikning tashqi ko'rinishi nimalardan iborat?
4. Populyatsiyada uchrash chastotasi qancha?
5. Ichki a'zolar nuqsonlari?
6. Funktsional simptomlar?

4.1.2-jadval

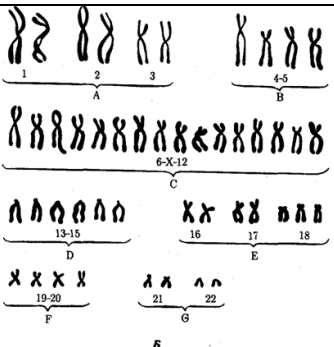
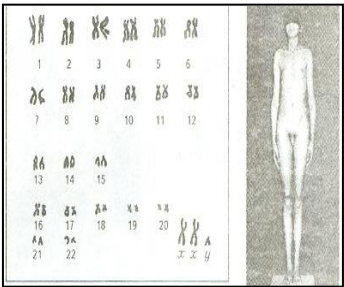
	Javob:1
	2
	3
	4
	5
	6
	Javob:1
	2

	3
	4
	5
	6

3-GURUHGA. O`rganilgan mavzu yuzasidan o`zlashtirgan bilimlaringiz asosida savollarga javob bering, quyidagi 4.1.3-jadvalni to`ldiring.

1. Quyidagi berilgan rasimda qaysi irsiy kasallik turiga kirishini aniqlang?
2. Bu kasallik nechanchi yilda kim tomonidan aniqlangan
3. Kasallikning tashqi ko`rinishi nimalardan iborat?
4. Populyatsiyada uchrash chastotasi qancha?
5. Ichki a`zolar nuqsonlari ?
6. Funktsional simptomlar?

4.1.3-jadval

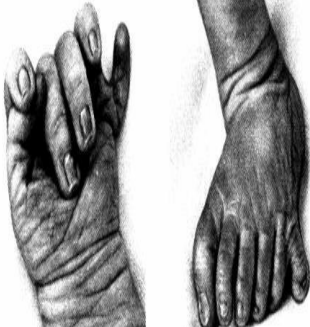
	Javob:1.
	2.
	3.
	4.
	5.
	6.
	Javob:1
	2.
	3.
	4.
	5.
	6.

4-GURUHGA. O`rganilgan mavzu yuzasidan o`zlashtirgan bilimlaringiz asosida savollarga javob bering, quyidagi 4.1.4-jadvalni to`ldiring. Quyidagi berilgan rasimda qaysi irsiy kasallik turiga kirishini aniqlang?

1. Bu kasallik nechanchi yilda kim tomonidan aniqlangan?

2. Kasallikning tashqi ko'rinishi nimalardan iborat?
3. Irsiylanish tipi qanday?
4. Populyatsiyada uchrash chastotasi qancha?
5. Ichki a`zolar nuqsonlari
6. Funktsional simptomlar.

4.1.4-jadval

	Javob:1
	2.
	3.
	4.
	5.
	6.
	Javob:1
	2.
	3.
	4.
	5.
	6.

5-GURUHGA. O`rganilgan mavzu yuzasidan o`zlashtirgan bilimlaringiz asosida savollarga javob bering, quyidagi 4.1.5-jadvalni to`ldiring.

1. Quyidagi berilgan rasimda qaysi irsiy kasallik turiga kirishini aniqlang?
2. Bu kasallik nechanchi yilda kim tomonidan aniqlangan?
3. Kasallikning tashqi ko'rinishi nimalardan iborat?
4. Irsiylanish tipi qanday?
5. Populyatsiyada uchrash chastotasi qancha?

4.1.5-jadval

	Javob:1
--	---------

	2.
	3.
	4.
	5.
	6.
	Javob:1
	2
	3
	4
	5
	6

6- GURUHGA. O'quvchilar doskada berilgan belgilarning odamda irsiylanishni tartib bilan quydagi 4.1.6-jadvalda joylashtirib chiqishadi.

Irsiy belgilar:

Qora ko'z, ko'k ko'z, mongoloid ko'z, yevropoid ko'z, kipriklarning uzun bo'lishi, kiriklarning qisqa bo'lishi, ko'zning katta bo'lishi, ko'zning kichik bo'lishi, teri rangining normal bo'lishi, albinizim, terining qora bo'lishi, teri rangining normal bo'lishi, sepkilar bo'lishi, sepkilarning bo'lmasligi, sochning qora bo'lishi, sochning malla bo'lishi, sochning jingalak bo'lishi, sochining tekis bo'lishi, pakanalik, bo'yining normal bo'lishi, polidaktiliya, barmoqlar soning normal bo'lishi, sindaktiliya, braxidaktiliya, gemofiliya, A, B, AB qon gurualari, 0-qon gurupasi, yuzning botiq bo'lishi, quloq suprasi pastk pastki qismining teriga yopishgan bo'lishi, til uchini qayriya olish, bosh barmoqning to'mtoq, yapaloq bo'lishi, tilni nay shaklida keltira olish.

4.1.6-jadval

Belgilar

Dominat	Resessiv

Eng muhimi, mashg'ulot ishtirokchilarining har biri qisqa vaqt (20 daqiqa) mobaynida ham munozara qatnashchisi, ham tinglovchi, ham ma'ruzachi sifatida faoliyat olib boradi.

Ushbu metodni 5, 6, 7 va hatto 8 nafar o'quvchidan iborat bo'lgan bir necha guruhlarda ham qo'llash mumkin. Biroq yirik guruhlar o'rtasida "6x6x6" metodi qo'llanilganda vaqtni ko'paytirishga to'g'ri keladi. Chunki bunday mashg'ulotlarda munozara uchun ham, axborot berish uchun ham birmuncha ko'p vaqt talab etiladi. So'z yuritilayotgan metod qo'llanilayotgan mashg'ulotlarda guruhlar tomonidan bir yoki bir necha mavzu (muammo)ni muhokama qilish imkoniyati mavjud.

"6x6x6" metodidan ta'lim jarayonida foydalanish o'qituvchidan faollik, pedagogik mahorat, shuningdek, guruxdarni maqsadga muvofiq shakllantira olish layoqatiga ega bo'lishni talab etadi. Guruhlarning to'g'ri shakllantirilmasligi topshiriq yoki vazifalarning to'g'ri hal etilmasligiga sabab bo'lishi mumkin. "6x6x6" metodi yor-damida mashg'ulotlar quyidagi tartibda tashkil etiladi:

O'qituvchi mashg'ulot boshlanishidan oldin 6 ta stol atrofiga 6 tadan stul qo'yib chiqadi.

O'qituvchi tomonidan 6 ta guruhga bo'linadilar. O'quvchilarni guruhlariga bo'lishda o'qituvchi quyidagicha yo'l tutishi mumkin: 6 ta stolning har biriga muayyan ob'yekt (masalan, kema, to'lqin, baliq, delfin, kit, akula) surati chizilgan lavhani qo'yib chiqadi. Mashg'ulot ishtirokchilariga kema, o'lqin, baliq, delfin, kit hamda akula surati tasvirlangan (jami 36 ta) varaqchalardan birini olish taklif

etiladi. Har bir o'quvchi o'zi tanlagan varaqchada tasvirlangan surat bilan nomlanuvchi stol atrofiga qo'yilgan stuldan joy egallaydi.

O'quvchilar joylashib olganlaridan so'ng o'qituvchi mashg'ulot mavzusini e'lon qiladi hamda guruhlariga muayyan topshiriqlarni beradi. Ma'lum vaqt belgilanib, munozara jarayoni tashkil etiladi.

O'qituvchi guruhlarining faoliyatini kuzatib boradi, kerakli o'rinlarda guruh a'zolariga maslahatlar beradi, yo'l-yo'riqlar ko'rsatadi hamda guruhlar tomonidan berilgan topshiriqlarning to'g'ri hal etilganligiga ishonch hosil qilganidan so'ng guruhlardan munozaralarni yakunlashlarini so'raydi.

Munozara uchun belgilangan vaqt nihoyasiga yetgach, o'qituvchi guruxlarni qaytadan shakllantiradi. Yangidan shakllangan har bir guruhga avvalgi 6 ta guruhning har biridan bir nafar vakil bo'lishiga alohida e'tibor qaratiladi. O'quvchilar o'z o'rinlarini almashtirib olganlaridan so'ng belgilangan vaqt ichida guruh a'zolari avvalgi guruhlariga topshirilgan vazifa va uning yechimi xususida guruhdoshlariga so'zlab beradilar. Shu tartibda yangidan shakllangan guruh avvalgi guruhlar tomonidan qabul qilingan xulosalar (topshiriq yechimlari)ni muhokama qiladilar va yakuniy xulosaga keladilar.

4.2. Umumta'lim maktablari va akademik litsey va kasb-hunar kollejlari

“Odamdagi irsiy kasalliklar” mavzusini o'qitishda innovatsion texnologiyalardan foydalanish

Hozirgi vaqtda ta'lim tizimida innovatsion ta'lim texnologiyalarni qo'llash orqali zamonaviy darslarni tashkil etish keng ommalashmoqda.

Shunga muvofiq 9-sinf Genetika fanidan “Odamdagi irsiy kasalliklar” mavzusini o'qitishda innovatsion texnologiyadan foydalanib 1 soatlik dars ishlanmasini taqdim etamiz.

Mavzu: ODAMDAGI IRSIY KASALLIKLAR

(1 soatlik dars ishlanmasi)

**1. “Odamdagi irsiy kasalliklar” mavzusidagi ma`ruzasini olib borish
texnologiyasi**

Mashg'ulot shakli	Kirish-axborotli ma`ruza.
Mashg'ulot rejasi	1. Irsiy kasalliklar haqida tushunch 2. Gen kasalliklari 3. Xromasoma kasalliklai 4. Tibbiy-genetik maslahat berish
O'quv mashg'ulotining maqsadi	O'quvchilarga “Odamdagi irsiy kasalliklar haqida ma'lumot berish
Tayanch tushuncha va iboralar	Gen kasalliklar, fenilketonuriya, albinizm, gemofiliya, daltonizm, Xromasoma kasalliklai, Daun sindiromi, Shershevskiy-Terner, Klaynfelter
Pedagogik vazifalar:	O'quv faoliyati natijalari:
Gen kasalliklari turlari haqida o'quvchilarga tushuncha berish	Gen kasalliklari turlari haqida o'quvchilarga tushunchaga ega bo'ladilar
Xromasoma kasalliklari haqida o'quvchilarga tushuncha berish	Xromasoma kasalliklari haqida o'quvchilarga tushunchaga ega bo'ladilar
Shershevskiy-Terner kasalligi haqida ma'lumot berish	Shershevskiy-Terner kasalligi haqida o'quvchilarga tushunchaga ega bo'ladilar
O'qitish vositalari	ma`ruza matni, komp'yuter slaydlari, doska
O'qitish usullari	
O'qitish shakllari	frontal, kollektiv ish
O'qitish sharoiti	Texnik vositalar (komp'yuter, mul'-timedia proektor) bilan ta'minlangan, guruhlarda ishlash usulini qo'llash

	mumkin bo'lgan auditoriya.
Monitoring va baholash	Suhbat, kuzatish, savol-javob

2. “Odamdagi irsiy kasalliklar” mavzusidagi ma`ruzaning texnologik xaritasi.

Ish bosqichlari	O'qtuvchi faoliyatining mazmuni	Izoh	Tinglovchi faoliyatining mazmuni
1-bosqich Mavzuga kirish (10 min)	Mavzuning asosiy mazmuni, tarkibiy tuzulishi va o'tiladigan savollar to'grisida qisqacha tanishtiriladi.		Tinglaydilar
	Mazkur mavzu bo'yicha o'rganiladigan nazariy va amaliy bilimlar, ularning uzviyligi haqida qisqacha ma'lumot beriladi.		Yozadilar. Tinglaydilar.
	1.1 . Mavzu yuzasidan tarqatma materialni talabalarga tarqatadi va ulardan foydalanishni o'rganadi.		Mavzu nomini yozib oladilar
	1.4 Blits-so'rov usulida mavzu bo'yicha ma'lum bo'lgan tushunchalarni sanab berishni so'raydi.	1.1.1-ilova	Tushunchalarga javob beriladi
	2.1 Mavzu rejasi va tayanch tushunchalar bilan tanishtiriladi		Tinglaydilar
	2.2 Mavzu reja asosida,		

2-bosqich Asosiy bo'lim (30 min)	har bir savol nihoyasida umumlashtirib boriladi. 2.3 Mashg'ulotning asosiy vazifalarini echish uchun talabalar guruhlariga mavzu yuzasidan tarqatma material beradi. Mashg'ulot oxirida B/B/B usulida jadvalni to'ldirish vazifasini beradi.	1.1.2-ilova Kompiyuter slydlari 1.1.3-ilova	Tinglaydilar. Tarqatma materiallar to'plamida keltirilmagan qirralarini konspekt qilib boradilar.
	2.4 Tayanch iboralarga qaytiladi. Talabalar ishtirokida ular yana bir bor takrorlanadi	1.1.4-ilova	Har bir tayanch tushuncha va iboralar muhokama qiladilar. Barcha ma'lumotlar tizimlashtiriladi. Konspekt qiladilar
3-bosqich Yakunlovchi (10-min)	3.1 Mavzu bo'yicha mustaqil bajarish uchun topshiriq beradi. o'qitishning faol metodlaridan foydalanib tarqatma materiallar tarqatiladi	1.1.5-ilova	Savollarga javob beradi
	3.2 Mavzu bo'yicha yakunlovchi xulosalar qiladi. Mavzu bo'yicha olingan bilimlar qayerda ishlatiush mumkinligini ma'lumot qiladi		

	3.3 Keyingi mavzu bo'yicha tayorlab kelish uchun topshiriq beriladi	1.1.6-ilova	Yozadilar
--	---	-------------	-----------

1.1.1-ilova

Mavzu yuzasidan savvolar

- 1.Tibbiyot genetikasining vazifasi nimalardan iborat?***
- 2.Gen kasalliklar qanday kasallik?***
- 3.Xromasoma kasalliklari haqida ma'lumot bering?***
- 4.Albinizm qanday kasallik?***
- 5.Shershevskiy-Terner qanday kasallik?***
- 6.Tibbiy genetik maslahatning asosiy vazifasi nimadan iborat?***

1.1.2-ilova

Mavzu yuzasidan savollar

1. Irsiy kasalliklar haqida tushuncha
2. Gen kasalliklari
3. Xromosoma kasalliklari
4. Tibbiy-genetik maslahat berish



1.1.3-ilova

Gen kasalliklari.

Xromosoma kasalliklari.

Tibbiyot genetik maslahti.

Bilaman	Bilishni xoxlayman	Bildim

1.1.4-ilova

Quydagı atamalarnı izohlang:

Gen kasalliklar, fenilketonuriya, albinizm, gemofiliya, daltonizm, Xromasoma kasalliklari, Daun sindiromi, Shershevskiy-Terner, Klaynfelter

1.1.5-ilova

Mavzu bo'yicha mustaqil o'rganish uchun topshiriq.

“ Kim ko'p? Kim chaqqon? ”

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

Ishni borishi:

- O'yin og'zaki ko'rinishda olib boriladi
- Talabalar navbat bilan savolli kartochkalarni tortadilar. 2 daqiqa davomida har bir talaba 5 ta savolga og'zaki javob beradi
- O'qituvchi to'g'ri javoblar sonini sanaydi
- O'yinga hamma talabalar qatnashadi
- To'g'ri javob berilmagan savollar taxlil qilinadi

Har bir guruh boshqa guruhning ball mezonlari bo'yicha baholaydi. Guruh olgan baho guruhdagi har bir a'zoning bahosi hisoblanadi:

Talabalarning javoblari quyidagi shaklga baholanadi:

- ❖ 5 ta to'g'ri javobga-0.8 ball
- ❖ 4 ta to'g'ri javobga-0.7 ball
- ❖ 3 ta to'g'ri javobga-0.5 ball
- ❖ 2 ta to'g'ri javobga-0.3 ball
- ❖ 1 ta to'g'ri javobga-0.1ball

1.1.6-ilova

Uyga vazifa:
Odamdagi irsiy kasalliklar mavzusida

Bugungi kun umumta'lim maktablarda barcha o'quv fanlarini o'qitishda innovatsion texnologiyalardan foydalanish o'quvchilarni mavzuga qiziqishi, darsdagi faolliklarni oshirish bilan birga, o'z ustida mustaqil ishlashda, qiziqarli malumot to'plashga, izlanishga undaydi. Bu esa o'z navbatida dars samaradurligini oshirishg olib keladi.

4.3. Irsiy kasalliklar mavzusini o'qitishda klaster va venn diagramasidan foydalanish

Hozirgi vaqtda ta'lim jarayonida o'qitishning zamonaviy metodlari keng qo'llanilmoqda. O'qitishning zamonaviy metodlarini qo'llash o'qitish jarayonida yuqori samaradorlikka erishishga olib keladi. Ta'lim metodlarini tanlashda har bir darsning didaktik vazifasidan kelib chiqib tanlash maqsadga muvofiq sanaladi.

Zamonaviy ta'limni tashki etishda qo'yiladigan muhim talablardan biri ortiqcha ruhiy jismoniy kuch sarf etmay, qisqa vaqt ichida yuksak natijaga erishishdir. Qisqa vaqt ichida muayyan nazariy bilimlarni o'quvchilarga ytkazib berish, ularda ma'lum faoliyat yuzasidan ko'nikma va malakalarni hosil qilish, shuningdek, o'quvchilar faoliyatini nazorat qilish, ular tomonidan egalagan bilim, ko'nikma hamda malakalar darajasini baholash o'qtuvchidan yuksak pedagogik mahorat hamda ta'lim jarayoniga nisbatan yangicha yondashuv talab etadi.

Ta'lim tizimida o'qitishni takomillashtirish bo'yicha keng qamrovli ishlar amalga oshirilgan bo'lishiga qaramasdan, o'quvchilarning faolligini oshirgan holda uning aql zahirsidagi bilimlar doirasni yanada chuqurlashtirish va interfaol metodlarni joriy qilib, yangi imkoniyatlarga tayanuvchi samarali o'qitish usullarini joriy etish davr talabi bo'lib qolmoqda. Quyida ta'lim amaliyotida foydalanilayotgan interfaol metodlardan Klaster metodining mohiyatini va unda Irsiy kasalliklar mavzusini o'qitishda foydalanish borasida so'z yuritiladi.

Klaster metodi (g'uncha, bog'lam) pedagogik, didaktik strategiyaning muayyan shakli bo'lib, u o'quvchilarga ixtiyoriy muammolar xususida erkin, ochiq o'ylash va shaxsiy fikrlarni bemalol bayon etish uchun sharoit yaratishga yordam beradi.

Klaster metodi pedagogik, didaktik strategiyaning muayyan shakli bo'lib, u o'quvchilarga ixtiyoriy mavzular xususida erkin, ochiq o'ylash va shaxsiy fikrni bemalol bayon etish uchun sharoit yaratishga yordam beradi. Mazkur metod turli xil g'oyalar o'rtasidagi aloqalar to'g'risida fikrlash imkoniyatini beruvchi tuzilmani aniqlashni talab etadi. Undan foydalanish inson miya faoliyatining ishlash tamoyili bilan bog'liq ravishda amalga oshadi. Ushbu metod muayyan mavzuni o'quvchilar tomonidan chuqur hamda puxta o'zlashtirilgunga qadar fikrlash faoliyatining bir maromda bo'lishini ta'minlashga xizmat qiladi.

“Klaster” metodidan foydalanishda quyidagi shartlarga rioya qilish talab etiladi:

1. Nimaniki o'ylagan bo'lsangiz, shuni qog'ozga yozing. Fikringizning sifati to'g'risida o'ylab o'tirmay, ularni shunchaki yozib boring.
2. Belgilangan vaqt nihoyasiga yetmaguncha, yozishdan to'xtamang. Agar ma'lum muddat biror bir g'oyani o'ylay olmasangiz, u holda qog'ozga biror narsaning rasmini chiza boshlang. Bu harakatni yangi g'oya tug'ulguncha davom ettiring.
3. Yozuvingizning orfografiyasi yoki boshqa jihatlariga e'tibor bermang.

4. Muayyan tushuncha doirasida imkon qadar ko‘proq yangi g‘oyalarni ilgari surish hamda mazkur g‘oyalar o‘rtasidagi o‘zaro aloqadorlikni, bog‘liqlikni ko‘rsatishga harakat qiling. G‘oyalar yig‘indisining sifati va ular o‘rtasidagi aloqalarni ko‘rsatishni cheklamang (4.3.1-chizma).

Bu metod biror mavzuni chuqur o‘rganishdan avval o‘quvchilarning fikrlash faoliyatini jadallashtirish hamda kengaytirish uchun xizmat qilishi mumkin.

Har qanday mavzuni o‘tishda zamonaviy ta‘lim metodlaridan foydalanish o‘quvchida qiziqishni orttishiga, tushunchalarni mustahkamlashga zamin yaratadi.

Zamon shiddat bilan o‘zgarib borar ekan, ta‘lim sohasi ham u bilan barobar o‘zgaradi va o‘qituvchidan o‘z faoliyatini o‘zgartirishni talab etadi.

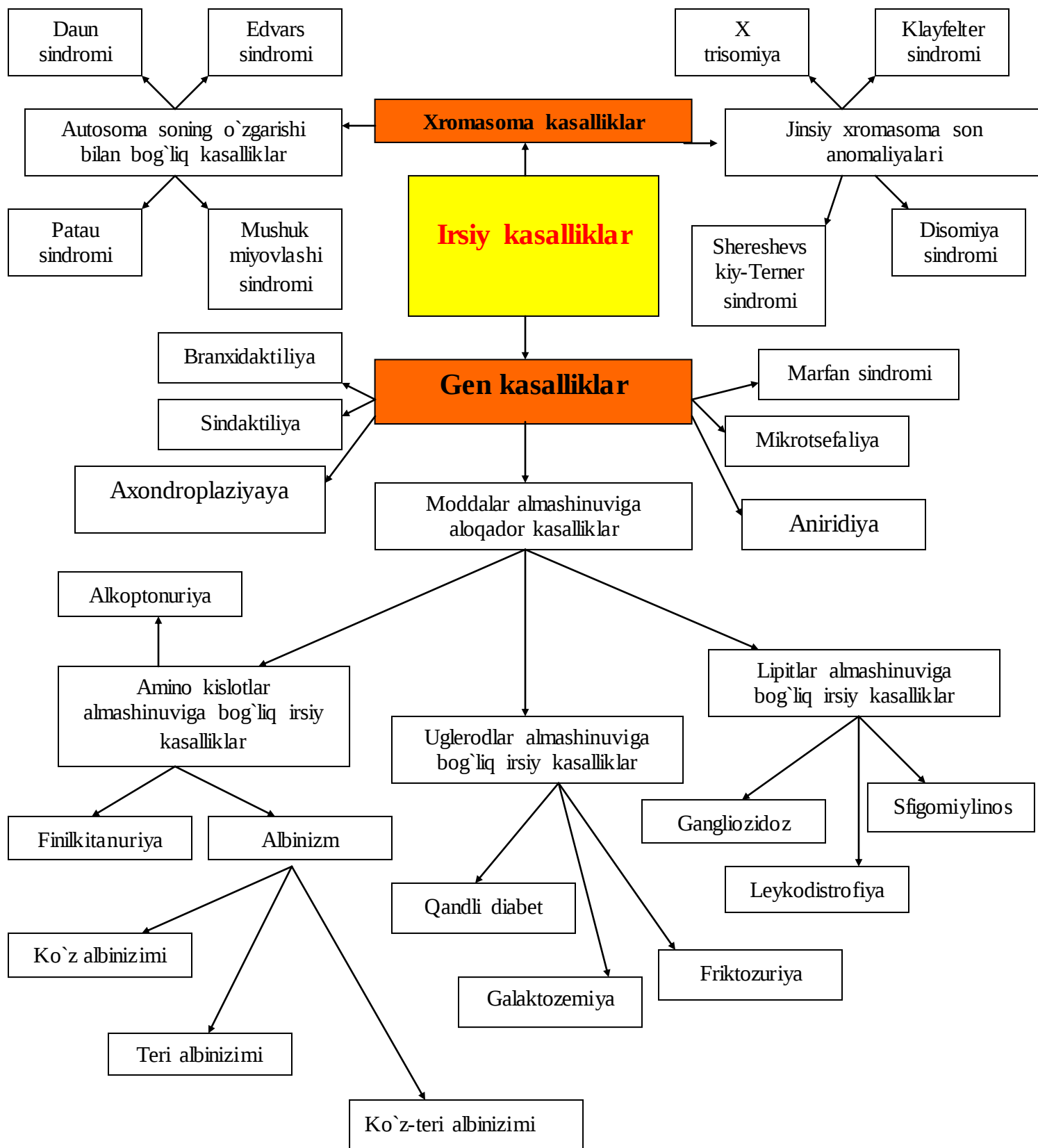
Bugun o‘qituvchining asosiy vazifasi faqat ta‘lim berishigina emas, balki boshqaruvchilikda iborat bo‘lib, u ta‘lim jarayonini to‘g‘ri tashkil qilishi va boshqarilishi talab etilmoqda.

Ma‘lumki, hozirgi ta‘lim tizimida islohatlarning uchinchi bosqichi talablari amalga oshirilayotgan bir davrda oliy o‘quv yurtlarida talabalarga ta‘lim berishda eski o‘qitish tizimlardan voz kechish bugungi kun davr talabi hisoblanadi.

O‘quvchilarni darsga bo‘lgan qiziqishlarini va dars samaradorligini oshirishda, yurtimizda yaratilayotgan va xorijiy davlatlar ta‘lim tizimida keng qo‘llanilayotgan innavotsion texnologiyalar bu muammolarni hal etishda yordam beradi. Bugungi kunda bir qator rivojlangan mamlakatlarda o‘quvchilarning o‘quv va ijodiy faolliklarini oshiruvchi hamda ta‘lim-tarbiya jarayonlarining samaradorligini kafolatlovchi pedagogik texnologiyalarni qo‘llash borasida katta tajriba to‘plangan bo‘lib, ushbu tajriba asoslarini tashkil etuvchi metodlar interfaol metodlar nomi bilan yuritiladi. Ushbu tezisda ta‘lim amaliyotida foydalanilayotgan interfaol metodlardan Venn diagrammasining mohiyati va unda xromosomalar mavzusini o‘rganisda foydalanish borasida so‘z yuritiladi.

Irsiy kasalliklarni yoritishga qaratilgan KLAUSTER.

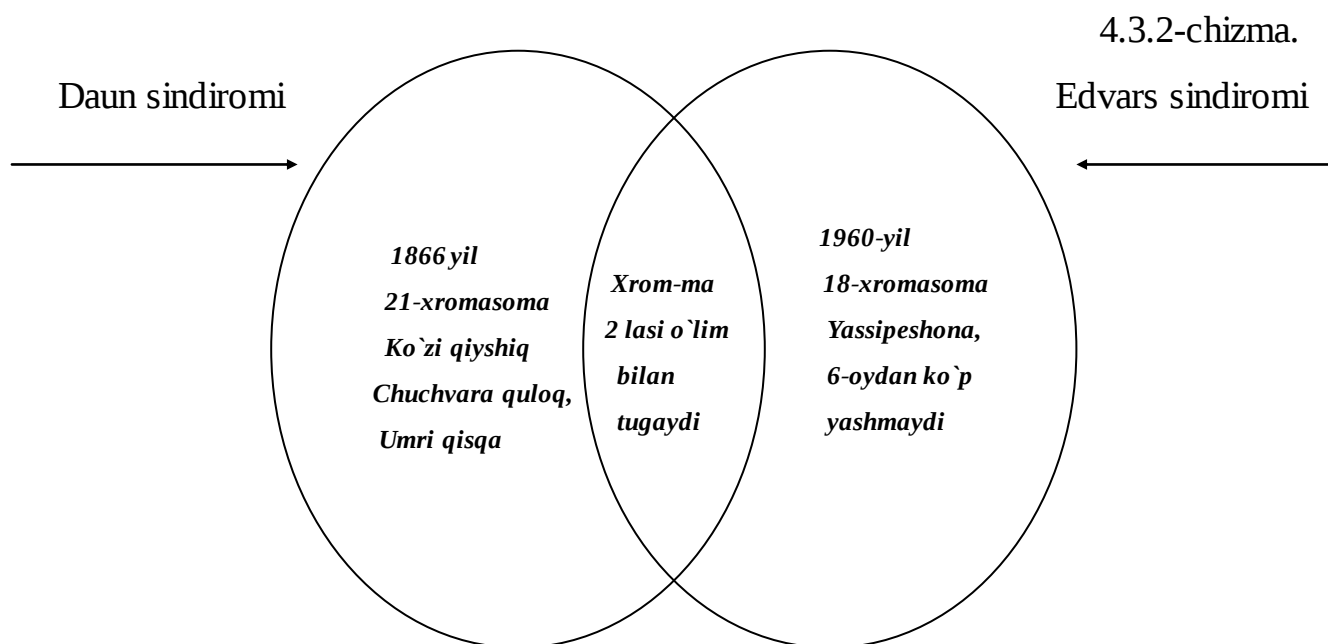
4.3.1-chizma.



“Venn diagrammasi” ikki va uch jihatlarini umumiy tomonlarini solishtirish yoki taqqoslash, yoxud qarama-qarshi qo'yish uchun qo'llaniladi. Bunda o'quvchilarni tizimli fikrlash, solishtirish, taqqoslash, tahlil qilish ko'nikmalari rivojlantiriladi. Bir qarashda oddiydek tuyulgan bu usul yuqorida aytilgandek o'quvchilarning fikrlash qobiliyatini oshiradi, xotirasini kuchaytiradi yoki bu mavzu ustida mustaqil ishlashga undaydi. Bu usul bilan ishlashdan oldin “Venn diagrammasi”ni tuzadilar va kesishadigan joylarni (x) kerakli ma'lumotlar bilan to'ldiradilar. “Venn diagrammasi”da talabalar uch guruhga ajratiladi. 1-guruh diagrammaning o'ng tomoni, 2-guruh diagrammaning chap tomoni, 3-guruh ikki doiraning qo'shilishuvidan hosil bo'lgan bo'shliq uchun ishlaydi (4.3.2-chizma).

Bu usul talabalarning genetika fanidagi dunyoqarashini kengaytirishda, o'z bilimlarini yanada mustahkamlashda hamda fanidagi tushunmovchiliklarni tahlil qilishda o'z ahamiyatiga ega.

Venn diagrammasi orqali Daun va Edvars sindiromini tushintirish.



4.4 “Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari” mavzusini o'qitishda zamonaviy innavatsion texnologiyalardan foydalanishda tajriba sinov natijalari.

Ma'lumki, ta'limda joriy qilinadigan har qanday yangilik eksperiment orqali amalga oshiriladi. Ta'limdagi biror yangi usulning qanday natijalar

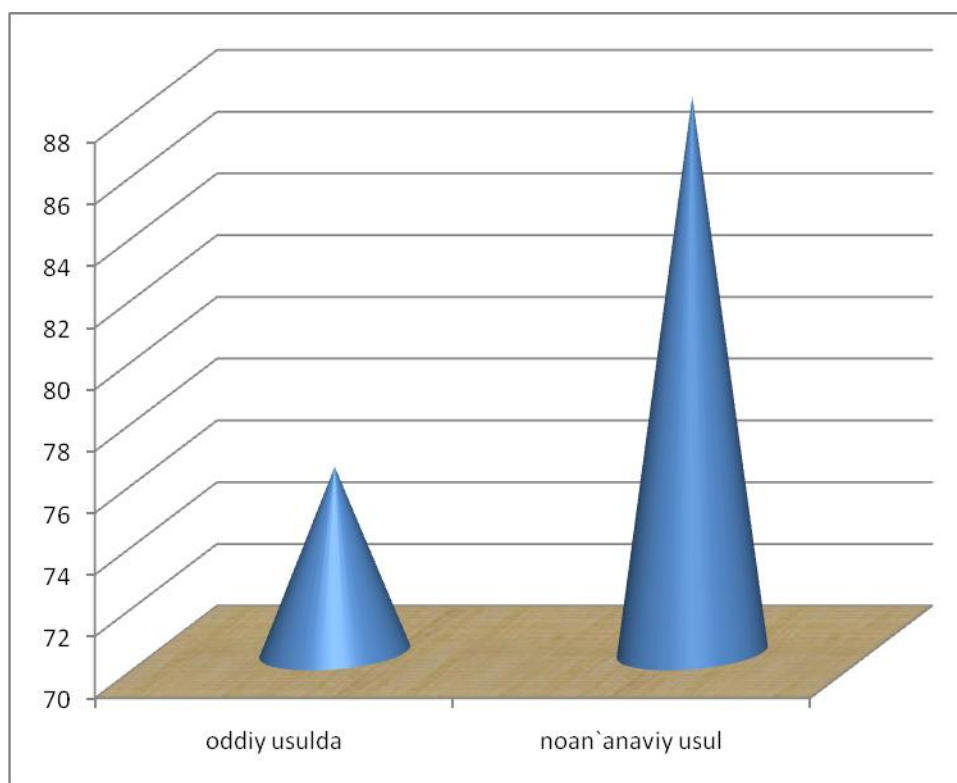
berishini eksperiment kuzatish va tadqiqot ishlari orqali amalga oshiriladi va isbotlanadi.

Irsiy kasalliklar mavzusini o'qitishda noan'anaviy darslardan foydalanishda turli hil metodlardan foydalanishni yuqorida misol qilib keltirib o'tdik. Shuningdek noan'anaviy metodlarni misol qilish bilan birga ayrim darslardan namunarlarni ham keltirib o'tdik.

Biz magistrlik dissertatsiya ishimni respublikamiz mustaqillikka erishgandan keyin ta'lim jarayonida o'zgarishlar yuzaga kelishi natijasida, ta'lim jarayoniga talaygina yangiliklar tadbiq qilinayotgani uchun aynan irsiy kasalliklar mavzusini o'qitishda noan'anaviy darslardan foydalanish mavzusida magistrlik dissertatsiya ishini yozdik.

“Irsiy kasalliklar va ularning salbiy oqibatlari” mavzusini o'qitishda yangi pedagogik texnologiyalar asosida o'rgangan ayrim metodlarni tadbiq qilishga harakat qildik. Amaliyot vaqtida foydalandik, hamda o'zim Buxoro tibbiyot kolejida o'tgan darslarimda qo'llab ko'rdik. Tadqiqot obyekti sifatida 301-guruhlarda bir qancha noanaviy interaktiv metodlar asosida darslar tashkil qildik. O'tkazgan tajribalarim va kuzatishlarim asosida syujetli o'yinlar, interfaol usullar yordamida, har xil fikrlovchi, muommoli savollar qo'yib dars o'tishga harakat qildik. Ikkinchi 302-guruhda doimiy ravishdagidek an'anaviy usulda dars o'tdik. O'tilgan darslarim bo'yicha yakunlovchi test va so'rovnomalar o'tkazdik. Bunda so'rovnoma 2 ta sinfda ham o'tkazildi. Test quydagicha tuzilgan edi.

Test natijalarini matematik hisoblab chiqib har bir savolning natijalari foizlar va shu bilan bir qatorda yaqqol ko'rsatish uchun diagramma shaklida qayd etildi (4.4.1 –rasm).



4.4.1 -rasm. Oddiy va noan'anaviy usulda o'qitilganda kuzatilgan o'quvchilar o'zlashtirish ko'rsatkichlari.

Biz nazorat o'tkazgan 2 ta guruhda o'quvchilarning o'zlashtirishlari turlicha bo'ldi. Hozirgi ta'lim tizimi talabi o'quvchilarga ko'proq, tez yetib bora oladigan metodlarni tanlash hisoblanadi. O'quvchilarni mustaqil fikrlashga undaydigan, muntazam ravishta ularning diqqatini jalb qiladigan topshiriqlar berish o'quvchilar bilan muntazam ravishta izchillikda shug'ullanish yaxshi natijalar beradi. Darsining qay darajada samarali bo'lishi asosan o'quvchining o'z fanini sevishta va doimo izlanishda bo'lishga bog'liq ekanligini biz pedagogik amaliyotda yaqqol sezdik. Magistirlilik dissertatsiya ishimning yakunida o'qituvchining mehnati naqadar mashaqqatli ekaniga amin bo'ldik. Barcha o'rganganlarimni kelajakda qo'llash niyatidamiz.

To'rtinchi bobga xulosa

1. Ta'limni interfaol metodi bu o'quvchi bilan o'qituvchi o'rtasida ta'limni o'zlashtirish munosabatlarni kuchaytirish, faollashtirish demakdir. Mazkur metodlar hamkorlikda ishlash vositasida dars samaradorligini oshirishga yordam beradi. Ular o'quvchilarni mustaqil fikirlashga undaydi.

2. Zamonaviy ta'limni tashkil etishga qo'yiladigan muhim talablardan biri ortiqcha ruhiy va jismoniy kuch sarf etmay, qisqa vaqt ichida yuksak natijalarga erishishdir. Qisqa vaqt orasida muayyan nazariy bilimlarni o'quvchilarga yetkazib berish, ularda ma'lum faoliyat yuzasidan ko'nikma va malakalarni hosil qilish, shuningdek, o'quvchilar faoliyatini nazorat qilish, ular tomonidan egallangan bilim, ko'nikma, malaka darajasini baholash o'qituvchidan yuksak pedagogik mahorat hamda ta'lim jarayoniga nisbatan yangicha yondoshuvni talab etadi.
3. Ma'lumki davrlar o'tishi bilan ta'lim tizimi yangilanib, rivojlanib boradi. Shunga mos ravishda ta'lim usullari ham o'zgaradi, rivojlanadi hozirda qo'llanila boshlagan noanaviy darslar yoki yangi pedagogik texnologiyalar birdan paydo bo'lgani yo'q. Bu jamiyat taraqqiyotini, aniqrog'i ta'lim taraqqiyotining taqozosidir.
4. O'qituvchi faoliyatining muhim bosqichi bu didaktik jarayonni loyhalash hisoblanadi. Aynan ana shu didaktik jarayon pedagogik texnologiyaning asosini tashkil etadi. Eng muhimi bu jarayon belgilangan vaqt ichida ta'lim maqsadiga erishish uchun o'quv elementlari mazmuni o'quvchilarga uzatish yo'llarini aniqlab beradi. Shu bilan birgalikda didaktik jarayonning nazariy asoslarini yaxshi bilmasdan turib, samarali pedagogik texnologiyani yaratib bo'lmaydi. Zamonaviy pedagogik texnologiya, pedagogik loyihasi sifatida fan asoslari bo'yicha o'quvchilarning bilish faoliyatini maqsadga muvofiq holda tashkil etish va amalga oshirishni ko'zda tutadi.

XULOSA

Bugungi kunda talaba – yoshlarimizni intellektual salohiyatli, ma'naviy yetuk qilib tarbiyalash bo'lib qolmasdan, ijtimoiy zaruriylikdan yana biri sog'lom turmush tarzini shakllantirishdan, milliy g'oyaning rolini ko'rsatishdan iborat. Bu borada xalqimizning turmush tarzini, ya'ni uning mazmunini o'zi belgilash imkoniyati tug'ildi. "Sog'lom hayot", "Sog'lom turmush tarzi", "Sog'lom avlod", "Sog'lom ong", "Sog'lom muhit", "Sog'lom tafakkur", "Barkamol avlod" tushunchalarini shakllantirish davlat siyosati darajasiga ko'tarildi.

1. O'zbekistonda genetik tadqiqotlarning rivojlanishiga mashhur olimlar Yo.T.To'raqulov, J.Q.Hamidov, J.A.Musayevlar katta hissa qo'shganlar, jumladan Yo.X.To'raqulov rahbarligida irsiy kasalliklar rivojlanishining biokimyoviy mexanizmlari o'rganilgan. Olimlarimiz N.M.Majidov, Sh.Sh.Shomansurovlar asab kasalliklari patogenezida irsiy omillar rolini o'rganganlar.
2. Toshkent shahrida Respublika "SKRINING" markazi tashkil qilinib, irsiy va tug'ma kasalliklar ularni erta aniqlash, davolash va oldini olish, aholi salomatligini yaxshilash, barkamol avlodni dunyoga keltirishda genetika fani yutuqlaridan keng foydalanilmoqda.
3. Hozirda 7000 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida 100 ta irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilishi bo'lsa, ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora yomonlashib borishi odam irsiyatiga salbiy ta'sir ko'rsatib kelmoqda.
4. Irsiy kasalliklar tushunchasi bilan tug'ma kasalliklar tushunchasini bir xil ma'noda ishlatib bo'lmaydi.
 - Tug'ma kasalliklar bola tug'ulishi bilanoq nomoyon bo'ladi. Ularning sababi irsiy yoki irsiy bo'lmagan omillar bo'lishi mumkin. Irsiy bo'lmagan omillarga har xil teratogenlar, yuqumli kasalliklarni kiritish mumkin.
 - Irsiy kasalliklarning hammasi ham tug'ma bo'lavermaydi (50% ga yaqin) ularning ayrimlari bola tug'ilgandan keyin dastlabki 2-3 oyda

(fenilketonuriya, Verdniga Gofman spinal amiotrofiyasi), 6 oydan 1 yoshgacha (mukovistsidoz, irsiy raxitsimon kasalliklar), bolalikda -5-7 yoshda (Dyushenn miopatiyasi) yetuk -25-50 yoshda (Aran - Dyushenn rivojlanib boruvchi spinal amiotrofiyasi, Gentington xoreyasi), hatto qarilikda (Altsgeymer kasalligi) ham yuzaga chiqishi mumkin.

5. Irsiy kasalliklar deb etiologik omili mutatsiyalar bo'lgan kasalliklarga aytiladi.

Hozirgi davrda irsiy kasalliklarning quyidagi tasnifi keng qo'llaniladi:

- *genom kasalliklari*
- *gen kasalliklari*
- *xromosoma kasalliklari*

6. Ko'pincha genom va xromosoma kasalliklari umumiy nom bilan xromosoma kasalliklari deb yuritiladi. Ikkinchi xil klassifikatsiyaning asosida esa mutatsiyalar klassifikatsiyasi yotadi, bunda ularning nomiga qarab mexanizimlarni darhol tasavvur qilish mumkin.

7. Irsiy kasalliklarni 5 ta guruhga ajartish mumkin:

- *Gen kasalliklari;*
- *Xromosoma kasalliklari;*
- *Irsiy moyilli yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar;*
- *Somatik hujayralar kasalliklari;*
- *Ona va pusht antigenlari nomosligi kasalliklari.*

8. Odamning ba'zi belgi va xususiyatlarining irsiylanishi qonuniyatlarini taxlil qilish uchun genetika fanini barcha usullarini qo'llash ham natija bermaydi. Lekin, belgi va xususiyatlar mumkin qadar ko'proq avlodlarda tahlil qilinsa, nasillanish qonuniyatlarini aniqlasa bo'ladi.

9. Qarindoshlar nikohidan 100 foiz nogiron bola tu'iladi, deb bo'lmaydi, albatta. Ikki qarindosh nikohidan sog'lom bolalar tug'ilishi mumkin, lekin bunda genlar hali kasallik belgilarini takrorlashga ulgurmagan bo'ladi. Ikkinchi avlod bolalarida qarindosh bo'lib turmush qurgan bobo va buvisining geniga xos bo'lgan kasallik albatta yuzaga keladi. Yoki ulardan keyingi avlodda bu holatni kuzatish mumkin.

10. Demak, qonunchiligimizda ham, shariatda ham, tibbiyotda ham yaqin qarindoshlar nikohi borasidagi cheklovlar belgilab qo'yilgan. Hamma gap ularga amal qilishda. Afsuski, ijtimoiy hayotda yaqin qarindoshi bilan nikohlanayotganlar uchrab turibdi. To'g'ri, biz erkin fuqarolik jamiyatida yashayapmiz. Bizda inson huquqlari qonun himoyasida. Ammo shuni anglashimiz kerakki, bu boradagi barcha sa'y-harakatlar kelajak avlod salomatligi, millatimiz kelajagiga qaratilgan.
11. Qarindosh nikoxi natijasida tug'ilgan bolalarning turli kasalliklar bilan o'lishi normal nikoxlarga qaraganda 3 % dan ortiqni tashkil qiladi. Og'ir kasalliklar bilan og'rishi 1,6 % dan ortiq bo'ladi. So'nggi yillarda akseliratsiya tufayli tug'ilgan farzandlarimiz jismoniy o'sishi durkun va baquvvat, bo'yi ota-onalariga qaraganda balandroq bo'layotganligi qayd qilinmoqda. Lekin ba'zan aksincha, bolalarning o'rta bo'yidan 0,6 sm pastroq, og'irliklari o'rta vazndan 0,3 kg kamroq bo'lganligi xam qayd qilinmoqda. Bunday bolalarda aqliy zaiflik xam ko'proq uchraydi.
12. Tibbiy - genetik maslahatning asosiy vazifasi irsiy kasallikka nisbatan notinch bo'lgan oilada pragnozni (irsiy patalogiyaning namoyon bo'lish extimolligi) aniqlash va shu pragnoz asosida prafilaktika choralarini amalga oshirishdir. Prafilaktika chora tadbirlari deganda oilada irsiy kasallik bolaning to'g'ilishini oldini olish tushuniladi. Shuningdek maslahatxonaga kelganlarga irsiy xatarlik mazmuni va ularga farzand ko'rish mumkin yoki mumkin emasligi tushuntiriladi.
13. Ta'limni interfaol metodi bu o'quvchi bilan o'qtuvchi o'rtasida ta'limni o'zlashtirish munosabatlarni kuchaytirish, faollashtirish demakdir. Mazkur metodlar hamkorlikda ishlash vositasida dars samaradorligini oshirishga yordam beradi. Ular o'quvchilarni mustaqil fikirlashga undaydi.
14. Zamonaviy ta'limni tashkil etishga qo'yiladigan muhim talablardan biri ortiqcha ruhiy va jismoniy kuch sarf etmay, qisqa vaqt ichida yuksak natijalarga erishishdir. Qisqa vaqt orasida muayyan nazariy bilimlarni o'quvchilarga yetkazib berish, ularda ma'lum faoliyat yuzasidan ko'nikma va

malakalarni hosil qilish, shuningdek, o'quvchilar faoliyatini nazorat qilish, ular tomonidan egallangan bilim, ko'nikma, malaka darajasini baholash o'qituvchidan yuksak pedagogik mahorat hamda ta'lim jarayoniga nisbatan yangicha yondoshuvni talab etadi.

15. Ma'lumki davrlar o'tishi bilan ta'lim tizimi yangilanib, rivojlanib boradi. Shunga mos ravishda ta'lim usullari ham o'zgaradi, rivojlanadi hozirda qo'llanila boshlagan noan'anaviy darslar yoki yangi pedagogik texnologiyalar birdan paydo bo'lgani yo'q. Bu jamiyat taraqqiyotini, aniqrog'i ta'lim taraqqiyotining taqozosidir.
16. O'qituvchi faoliyatining muhim bosqichi bu didaktik jarayonni loyhalash hisoblanadi. Aynan ana shu didaktik jarayon pedagogik texnologiyaning asosini tashkil etadi. Eng muhimi bu jarayon belgilangan vaqt ichida ta'lim maqsadiga erishish uchun o'quv elementlari mazmuni o'quvchilarga uzatish yo'llarini aniqlab beradi. Shu bilan birgalikda didaktik jarayonning nazariy asoslarini yaxshi bilmasdan turib, samarali pedagogik texnologiyani yaratib bo'lmaydi. Zamonaviy pedagogik texnologiya, pedagogik loyihasi sifatida fan asoslari bo'yicha o'quvchilarning bilish faoliyatini maqsadga muvofiq holda tashkil etish va amalga oshirishni ko'zda tutadi.
17. Ta'lim ta'limida noan'anaviy darslardan foydalanish borasida talaygina ishlar amalga oshirilmoqda. Biz magistrlik dissertatsiya ishini yozishda ko'proq ta'limning noan'anaviy dars ishlanmalarini ham ishlab chiqdik. Dastlab ishni yozish jarayonida noan'anaviy darslar o'tkazishda o'quvchilar faolligini oshirish uchun nimalarga e'tibor qaratish lozimligi darslarni samarali bo'lishi uchun o'quvchining ijodiy ishlashi lozimligiga e'tibor qaratdik.
18. Xulosa qilib aytganda, talaba – yoshlarning sog'lom turmush tarzini tashkil etish, ularda milliy g'oya tushunchalarini shakllantirishda targ'ibot va tashviqot ishlarini olib borish, insonning qadr – qimmati, uning sha'nini ko'tarish borasida keng jamoatchilik bilan hamkorlikda ish olib borish zarur.

Amaliy tavsiyalar

1. Hozirgi davrda genetika fani, xususan tibbiyot genetikasi yanada rivojlanib, uning yutuqlari inson manfaatlari yoʻlida xizmat qilib kelmoqda. Shu maqsadda respublikamizning barcha viloyat va shaharlarida “SKRINING” markazlari, tibbiy-genetik maslahatxonalar tashkil qilinib, irsiy va tugʻma kasalliklar ularni erta aniqlash, davolash va oldini olish, aholi salomatligini yaxshilash, kelajakda sogʻlom va barkamol avlodni dunyoga keltirishda genetika fani yutuqlaridan keng foydalanilmoqda. Tadqiqot natijalaridan aholi tibbiy madaniyatini oshirish borasida keng jamoatchilik bilan hamkorlikda ish olib borish.
2. Mamlakatimizda reproduktiv salomatlik boʻyicha keng targʻibot ishlari olib borilayotganiga qaramay, qarindoshlarning quda-anda boʻlishi hamon uchray turibdi. Shu sababli aholi, keng jamoatchilik hamda mahalla oqsoqollari bilan yaqin qarindoshlar va oila quradigan yoshlar orasida yaqin qarindoshlar nikohining salbiy oqibatlarini toʻgʻrisida targʻibot-tashviqot ishlarini olib borish.
3. Tadqiqot natijalari amaliyotga joriy qilinsa, akademik litsey va kasb-hunar kollejlari, oliy taʼlim muassasalarida genetika (tibbiyot genetikasi) fanini oʻqitishda qulaylik tugʻdiriladi, taʼlim sohasida ijobiy oʻzgarishlar boʻladi, oʻquvchi va talabalarning fanga qiziqishi ortadi, kasb tanlash imkoniyatlari kengayadi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. O'zbekiston Respublikasi Konstitutsiyasi. T., "O'zbekiston", 2013
2. Karimov I. A. – Biz kelajagimizni o'z qo'limiz bilan quramiz. T., "O'zbekiston", 1999.
3. Karimova. I. A Qonun, oila, farzand va jamiyat. T-2000.
4. Aripova G. S, Toirova Z. S. "Tibbiyot genetikasi" fanidan uslubiy qo'lanma. 150 b.
5. Eshonqulov O. E , Nishonboyeva K. N, Bosimov M. Sh "Genetika" Akademik litsey o'quvchilari uchun darslik. Toshkent-2010. 175 b.
6. Fayzulayev S. S. Odam genetikasi. "Ijodiy dunyosi" . Toshkent-2003, 160 b.
7. Hamidov J.X, Oqilov A.T. va boshqalar «Tibbiy biologiya va irsiyatdan qo'llanma». «Ibn–Sino» nashriyoti. Toshkent–1992. 120 b.
8. Hamroyev S. S, Oqilov A. T "Odam genetikasi va uning ba'zi sotsial masalalari" "Meditsina nashriyoti". Toshkent-1980. 183 b.
9. Inogamova D.R. «Tibbiyot genetikasi fanidan didaktik materiallar va masalalar to'plami». «Turon–iqbol» nashriyoti. Toshkent–2005. 130 b.
10. Ishmuhamedov P, Abduqodirov A, Pardayev A "Ta'limda innovatsion texnologiyalar. "Istedod" Toshkent-2008. 180 b.
11. Maqsudov Z. M. Umumiy genetika. "O'qtuvchi". Toshkent. 1998, 193 b.
12. Musayev D.A Turabekov Sh, Saidkarimov A.T, Almatov A.S, Rahimov A.K "Genetika va seleksiya asoslari" «Vorisi» nashriyoti. Toshkent–2012. 195 b
13. Mavlonov R., To'rayeva O., Xoliqberdiyev K "Pedagogika" Toshkent 2001 128 b
14. Nishonboyeva K.N., Eshonqulov O.E., Bosimov M.Sh. "Tibbiyot genetikasi". Toshkent-2011. 200 b.
15. Nishonboyeva K. N., Hamroyeva F. A., Eshonqulov O. E. "Tibbiyot genetikasi" Abu Ali ibn Sino nomidagi tibbiyot nashri. Toshkent-2000. 190 b.
16. Nishonboyeva K. N., Olimxo'jayeva P. R. "Odamdagi irsiy kasalliklar" "Ibn-Sino" nashriyoti. Toshkent-1996. 250 b.

17. Norboyeva U, Jabborov B “Botanikani o‘qitishda foydalanadigan zamonaviy pedagogik texnologiyalar” Buxoro 2011 51 b
18. Olimxo‘jayeva P. R., Inog‘omoba D. R. “Tibbiyot genetikasi” Toshkent-2011. 205 b.
19. Tolipov U., Usmonova M. Pedagogik texnologiyalarning tatbiqiy asoslari. Toshkent -2006. 100 b.
20. Tolipov U., Usmonova M. Pedagogik texnologiya: nazariya va amaliyoti. Toshkent 2005 123 b
21. G‘afurov A.T., Fayzullayev S.S., Saidov J. “Genetika osmonidagi zulmatli tunlar” «Ta‘lim muammolari» nashriyoti. Toshkent–2005. 180 b.
22. Yo‘ldoshiv J. G., Usmonov S. A. “Pedagogik texnologiya asoslari” Toshkent -2001. 90 b.
23. Yo‘ldoshiv J.G`. “Yangi pedagogik texnologiyalar yo‘nalishlari muammolari, yechimlari” “Xalq ta‘limi” . Toshkent- 1994. 150 b.
24. Фогел Ф, Мотульский Н. “Генетика человека” «Мир» . Москва–1990. 200 с.
25. Жумуллаев И.Ф. “Общей молекулярная генетика” Высшая школа. Москва–2003. 250 с.
26. Иванов В И “Генетика ” Высшая школа Москва 2006 150 с
27. Nazarova F. I Sog‘lom nasl-sog‘lom oila poydevori. Navoiy 2014

Internet saytlari:

1. www.ziyonet.uz
2. www.edu.uz
3. www.uzedu.uz
4. www.nauka.ru
5. www.genetika.com