

*5A510113– Таъхиснинг инструментал ва функционал усуллари (тиббий генетика) магистратура*

**Сухбат куйидаги саволлар асосида олиб борилади:**

1. Тиббий генетика фанини предмети ва вазифалари.
2. Ген ҳақида тушунча. Геннинг материал асоси. Генларнинг хоссалари
3. Генотип ва унинг моҳияти. Гомо- ва гетерозигот организмлар.
4. Генотип ва фенотип тўғрисида тушунча
5. Доминант ва рецессив белгилар. Доминант ва рецессив типда наслланиш.
6. Аллел ва ноаллел генлар. Мисоллар.
7. Белгиларнинг 1-чи авлодда бир хиллик қонуни ва унинг цитологик асоси.
8. Белгиларнинг ажралиш қонуни ва унинг цитологик асоси.
9. Ота-она белгиларининг мустақил наслланиш қонуни ва унинг цитологик асоси.
10. Мендел қонунлари: белгиларнинг наслланиш қонуниятлари.
11. Аллел генларнинг ўзаро таъсири.
12. Қон гуруҳларнинг наслланиш қонуниятлари.
13. Таҳлилий сатиштириш ва унинг цитологик асоси.
14. Ноаллел генларнинг ўзаро таъсири.
15. Комплементарлик. Комплементар генлар ҳақида тушунча. Мисоллар.
16. Комплементар генларнинг ҳар бири ўз белгисини ифодалайди, биргаликда эса, бошқа белгини юзага келтиради. Бундай генетик ҳолатни цитологик асосини кўрсатинг.
17. Комплементар генларнинг ҳар бири белгини ифодаламайди, биргаликда эса, белги юзага келади. Бундай генетик ҳолатни цитологик асосини кўрсатинг.

18. Комплементар генларнинг ҳар бири ўхшаш белгини ифодалайди, биргаликда эса, бошқа белгини юзага келади. Бундай генетик ҳолатни цитологик асосини кўрсатинг.
19. Комплементар генларнинг биттаси – доминанти ўз белгисини ифодалайди, унинг рецессив аллели ҳам ўз белгисини ифодалайди, лекин белгилар юзага чиқади, қачонки иккинчи жуфт комплементар бўлган доминант ген генотипда бўлса, акс ҳолда белги ривожланмайди. Бундай генетик ҳолатни цитологик асосини мисолда кўрсатинг.
20. Генларнинг ўзаро таъсири: эпистаз ва унинг цитологик асоси
21. Доминант эпистаз. Мисол келтиринг. Цитологик асоси.
22. Рecessив эпистаз. Мисол келтиринг. Цитологик асоси.
23. Полимерия. Кумулятив полимерия. Цитологик асоси.
24. Полимерия. Нокумулятив полимерия. Цитологик асоси.
25. Пенетрантлик ва экспрессивлик тўғрисида тушунча.
26. Плейотропия. Мисоллар келтиринг.
27. Кўп аллеллик ходиса. Мисоллар.
28. Хромосомаларнинг электрон-микроскопик тузилиши. Хромосомаларнинг типлари.
29. Митоз ва мейоз бўлинишида хромосомаларнинг кўриниши ва ҳаракати.
30. Хромосомаларнинг гаплоид ва диплоид тўплами.
31. Хромосомаларнинг қоидалари ва хоссалари.
32. Грегор Мендел ва унинг таълимоти. Менделизмнинг моҳияти.
33. Томас Гент Морган – ирсиятнинг хромосома назарияси. Морган тажрибалари.
34. Ирсиятнинг хромосома назариясининг асосий тадқиқотлари.
35. Дрозофила пашшаси – қулай генетик объект.
36. Жинснинг наслланиши. Цитологик асоси.
37. Аутосома ва жинсий хромосомалар. Гомо- ва гетерогаметали жин.

38. Вируслар, бактерия ва эукариотларнинг ирсий моддаси.
39. Ирсий модданинг репарацияси. ДНК редупликацияси.
40. Нуклеин кислоталар: ДНК ва РНК. Тузилиши ва функцияси.
41. РНК турлари ва функциялари.
42. Оқсил биосинтези. Эталари. Транскрипция, трансляция, тескари транскрипция.
43. ДНК нинг генетик ролини исботловчи тажрибалар.
44. Трансдукция, трансформация, конъюгация.
45. Генетик код ва унинг хоссалари.
46. Интерфазада турган ядронинг тузилиши. Ирсий ахборотнинг сақланиши ва йўналишидаги роли.
47. Митохондрия ва пластидаларнинг тузилиши. Цитоплазматик ирсият.
48. Жинсга бириккан белгиларнинг наслланиши. Цитологик асоси.
49. Гемофилиянинг наслланиши. Цитологик асоси.
50. Дюшен миопатия касаллигини наслланиши. Цитологик асоси.
51. Д-рахит касаллигини наслланиши. Цитологик асоси.
52. Жинсий хужайралар. Тузилиши.
53. Гаметогенез, овогенез.
54. Тиббиётда пролиферация муаммолари. Онкогенетика.
55. Кариотип тўғрисида тушунча. Идиограмм.
56. Хромосомаларнинг Денвер классификацияси. Идиограмма.
57. Кариотип тузиш учун кўрсатмалар. Текшириш усули.
58. Хромосома касалликларни аниқлаш учун жинсий хроматинни аниқлаш усулини қўллаш .
59. Ирсият ва ўзгарувчанлик тўғрисида тушунча.
60. Модификацион ўзгарувчанлик. Вариацион чизиғи ва статистик характери. Реакция нормаси.
61. Комбинатив ўзгарувчанлик. Келиб чиқиш механизмлари. Мисоллар.
62. Мутацион ўзгарувчанлик. Келиб чиқиш механизмлари. Мутациялар хиллари.

63. Геном мутациялари. Келиб чиқиш механизмлари. Гетероплоидия ва полиплоидия тўғрисида тушунча.
64. Хромосома абберрациялари. Абберрацияларнинг шакллари. Абберрациялар туфайли келиб чиққан хромосома касалликлари.
65. Ген мутациялари. Моноген ва полиген касалликлар.
66. Ирсий касалликлар. Таснифи. Аутомом аномалиялари. Клиник манзараси, ташхиси.
67. Жинсий хромосомаларнинг сонини ўзгариши туфайли келиб чиққан хромосома касалликлари. Клиник манзараси, ташхиси.
68. Моносомия, трисомия, тетрасомия, нуллисомия, полиплоидия, гетероплоидиялар тўғрисида тушунча.
69. Дауна, Патау, Эдвардс, Лежен синдромлари. Клиник манзараси, ташхиси.
70. Клайнфелтр, Тернер –Шеришевский синдромлари. Клиник манзараси, ташхиси.
71. Гемоглобинопатиялар. Клиник манзараси, ташхиси.
72. Жинсга бириккан касалликларнинг наслланиши: гемофилия, дальтонизм, тер безларининг бўлмаслиги.
73. Нерв тизимининг шикастланиши билан борадиган ген касалликлари.
74. Ген касалликлари. Энзимопатиялар: аминокислоталар алмашинувини бузилиши билан борадиган касалликлар. Клиник манзараси, ташхиси.
75. Ген касалликлари. Энзимопатиялар: углеводлар алмашинувини бузилиши билан борадиган касалликлар. Клиник манзараси, ташхиси.
76. Ген касалликлари. Энзимопатиялар: липидлар алмашинувини бузилиши билан борадиган касалликлар. Клиник манзараси, ташхиси.

77. Ген касалликлари. Энзимопатиялар: нуклеотидлар алмашинувини бузилиши билан борадиган касалликлар. Клиник манзараси, ташхиси.
78. Ген касалликлари. Энзимопатиялар: минерал моддалар алмашинувини бузилиши билан борадиган касалликлар. Клиник манзараси, ташхиси.
79. Лейкоз и гемобластозлар. Клиник манзараси, ташхиси.
80. Тиббий генетиканинг текшириш усуллари: генеалогик.
81. Аутосом-доминант, аутосом-рецессив, жинсга бириккан касалликларнинг наслланиш қонуниятлари. Мисоллар.
82. Тиббий генетиканинг текшириш усуллари: эгизаклар.
83. Тиббий генетиканинг текшириш усуллари: популяционн- статистик.
84. Тиббий генетиканинг текшириш усуллари: биокимёвий.
85. Тиббий генетиканинг текшириш усуллари: дерматоглифика.
86. Хромосома касалликлардаги дерматоглифик кўрсаткичлари. Мисоллар.
87. Тиббий генетиканинг текшириш усуллари: молекуляр-генетик.
88. Одам популяцияси: дем, изолят ва идеал популяциялар.
89. Генетик юк, генлар дрейфи.
90. Мутацион назариянинг асосчиси. Асосий тадқиқотлари.
91. Мутон, рекон, цистронлар тўғрисида тушунча.
92. Хужайра даражасидаги генетик инженерия. Соматик хужайраларнинг дурагайлаш.
93. Хромосомалар даражасидаги генетик инженерия. Қўшимча хромосомалар тўғрисида тушунча.
94. Ген даражасидаги инженерия. Транспозон, плазмидалар, вектор конструкцияси тўғрисидаги тушунчалар.
95. Ўзбекистон олимларини тиббий генетиканинг ривожланишига қўшган хиссаси.
96. Кариотиплашнинг моҳияти.

97. Клиник амалиётда цитогенетик текширувларнинг қандай турлари қўлланилади.
98. Кариотиплашда қандай системлаштирилган белгилар қўлланилади?
99. Цитогенетик текширувларни стандартлаштириш бўйича Халқаро қўмита томонидан қабул қилинган мезонлар ва қоидаларга кўра кариотипнинг тасвирланиши.
100. Хромосомалар ва хромосом аномалияларни белгилашда қисқартмалар ишлатилиши.
101. Хромосомаларнинг структураси, морфологик характеристикаси.
102. Одам хромосомаси полиморф вариантларини ёзишда қўлланиладиган белгилар руйхати.
103. .Клиник-генеалогик услубнинг мазмунини тушунтиринг.
104. Клиник-генеалогик текширишни амалга оширишнинг босқичлари.
105. Шажара тузишда қўлланиладиган стандарт усуллар ва шартли белгилар.
106. Аутосом-доминант типдаги ирсийланишнинг хусусияти.
107. Аутосом-рецессив типдаги ирсийланишнинг хусусияти.
108. X-хромосомагап бириккан ирсийланиш типини хусусияти.
109. Y-чатишган ирсийланиш типини хусусияти.
110. Популяцион-статистик усуlining моҳияти.
111. Популяцион-статистик таҳлилни ўтказиш босқичлари.
112. Популяцион-статистик таҳлини ўтказишда қўлланилувчи формула ва стандарт усуллари..
113. Харди-Вайнберг қонуниятининг аниқ ифодаланиши. . Харди-Вайнберг қонуниятидан оғишга олиб келувчи ва популяциянинг ирсий инертлигини бартараф этишга имкон берувчи қандай омилларни биласиз?
114. Генлар дрейфи тўғрисида тушунча.
115. Мосланувчанлик кўрсаткичи ва уни ҳисоблаш усуллари.

116. Инбридинг ирсий оқибатлари нима ҳисобланади ва уни таҳлил қилиш усуллари.
117. Никоҳлар ассортативлиги тўғрисида тушунча. Аҳамияти.
118. Популяцион-статистик таҳлилда мутацион жараённинг аҳамиятини аниқланг.
119. Эгизаклар усулининг моҳиятини тушунтиринг.
120. Эгизаклар усулини таҳлил этиш босқичлари.
121. Эгизаклар усули бўйича текширишлар ўтказишда қўлланилувчи стандарт усуллар ва формулалари.
122. Харди- Вайнберг усулида қўлланилувчи услуб ва формулалари.
123. Эгизаклар жуфтлари конкордантлик ва дискордантлик тушунчаларини очиб беринг.
124. Ирсият ва муҳит омилларининг аҳамиятини миқдорий баҳолаш нинг усуллари.
125. Миқдорий белгилар учун ирсий ўтувчанлик коэффициентини ҳисобланиши.
126. Синфлараро корреляция коэффициенти нима ва уни ҳисоблаш усуллари.
127. Эгизаклар усулининг турлари.
128. Эгизаклар усули қўлланилганда ўрганилаётган кўрсаткичларга қандай ривожланиш шароитлари ва омиллари таъсир қилади.
129. Дерматоглифика усули моҳиятини тушунтиринг.
130. Дерматоглифик усул бўйича таҳлил ўтказиш босқичлари.
131. Диагностик амалиётда дерматоглифика усули қўлланилувчи тиббиёт соҳалари.
132. Дермал терининг туғма анатомик хусусиятлари ва нуқсонлари.
133. Дерматоглифика усулида қўлланилувчи қўл ва оёқ кафти, бармоқларнинг букилувчи бурмаларининг хусусиятлари.
134. Хақиқий эпидермал тожлар турлари..
135. Умумий тожлар сонини ҳисобланиши.

136. Дерматоглифика бўйича генетик-маслаҳатчи қандай саволларга
137. жавоб бериши керак.
138. Чақалоқда фенилкетонурия аниқланди. Фенилкетонуриянинг клиник манзараси – ақлий заифлик ривожланмаслиги учун чақалоқ овқатидан қайси аминокислотани истисно қилиш зарур? Жавобингизни асослаб беринг.
139. Чақалоқ хаётининг илк кунларида сариқлик аломатлари пайдо бўлди. Биокимёвий таҳлил ўтказилгандан кейин қандай ташхис қўйилди? Жавобингизни асосланг.
140. Лизосома патологияси мавжуд бемор хужайралари культурасида лизосомаларда кўп миқдорда липидлар тўпланганлиги аниқланди. Ушбу бузилиш қандай касаллик учун аҳамиятли? Жавобингизни асосланг.
141. Кўкрак билан озиқланувчи чақалоқда диспептик ҳолатлар, оид кетиш, терининг сарғайиши, жигар катталашини кузатилди. Темир хлорид билан ўтказилган синама манфий. Шифокор болага кўкрак сути ўрнига махсус парҳез буюрди, бу чақалоқ ҳолатини яхшилашга олиб келди. Ушбу болада қандай касаллик бўлиши мумкин? Жавобингизни асослаб беринг.
142. Биокимёвий усулнинг моҳиятини тушунтиринг.
143. Биокимёвий усул ёрдамида таҳлил қилишнинг асосий босқичлари.
144. Биокимёвий усулни қўллаш билан ташхислаш ўтказилувчи ирсий касалликларни кўрсатинг.
145. Қандай туғма касаликларни ташхислаш учун биокимёвий таҳлил ўтказишга кўрсатма берилади?
146. Тиббий генетикада қўлланилувчи биокимёвий таҳлил турлари.
147. Фенилкетонурияда биокимёвий бузилишларнинг юзага келиши.
148. Галактоземияда қандай биокимёвий бузилишлар юзага келади?
149. Тея-Сакс касаллигида қандай биокимёвий бузилишлар юзага келади?
150. Гемоглобинопатияда қандай биокимёвий бузилишлар юзага келади?



151. Ирсий касалилкларни олдини олишда биокимёвий усулнинг аҳамияти.
152. Иммуногенетик усул моҳиятини тушунтиринг.
153. Иммуногенетик усулни қўллаш талаб этиладиган қандай асосий йўналишлар бор.
154. Клиник генетикада иммуногенетик усулни қўллашнинг амалий аҳамияти.
155. Гистомослик антигенлари ва генлари тўғрисида тушунча. Инсоннинг HLA тизими.
156. HLA тизимни номенклатураси, генли тузилиши (I, II, III синфдаги генлар).
157. I ва III синфдаги антигенлар, уларнинг хужайралараро муносабатлардаги, T-лимфоцитлар антигенлари ва икки томонлама таниб олиш феноменидаги аҳамияти.
158. HLA фенотип, генотип, гаплотип тўғрисида тушунча. Ирсиятга ўтишнинг хусусиятлари.
159. HLA тизимни текшириш турлари: серологик, хужайра орқали, генли.
160. HLA антигенларнинг турлашнинг амалий мезонлари. Популяциялардаги HLA, биологик аҳамияти.
161. HLA ва инсон касалликлари, ассоциация механизмлари.
162. Молекуляр-генетик усул моҳиятини тушунтириб беринг.
163. Молекуляр-генетик текширувларда қандай асосий услубий ёндошувлар қўлланилади?
164. Клиник генетикада ПЗР усулини қўллашнинг амалий аҳамияти.
165. Биологик материалдан ДНК ва РНК ни ажратиб олишнинг босқичлари ва асосланишини баён қилинг.
166. Молекуляр клонлаштиришнинг асосий мезонлари ва босқичлари.
167. Молекуляр клонлаштириш векторларининг турлари.
168. ПЗР ўтказиш асосий мезонлари ва босқичлари.
169. ДНК фрагментларини электрофорез қилишнинг асосий мезонлари ва босқичлари.

170. Рестрикцион фрагментлар узунлиги полиморфизмини ўрганиш усули.
171. Тиббий-генетик маслаҳатнинг моҳияти.
172. Тиббий-генетик консультацияда қандай асосий услубий ёндошишлар қўлланилади?
173. Клиник генетика амалиётида тиббий-генетик маслаҳат беришнинг амалий аҳамияти.
174. Тиббий-генетик маслаҳат беришда қандай босқичлар амалга оширилади?
175. Хромасом касалликларда хавф қандай ҳисобланади?
176. Мультиомилли касалликларда хавф қандай ҳисобланади?
177. Яқин қариндошлар ўртасидаги никоҳда ирсий башоратнинг хусусиятлари.
178. Полиген ва мультифакториал касалликларда ирсий равишда авлоддан ўтишни ирсий башорати асосида қандай услубий ёндошишлар ётади?
179. Тиббий-генетик маслаҳат муассасасининг вазифалари, тузилиши ва фаолияти.
180. Тиббий-генетик маслаҳат самарадорлиги ва унинг умумпопуляцион жараёнлардаги аҳамиятини баён қилинг.
181. Фенотип харитасини тузиш моҳиятини тушунтириб беринг.
182. Клиник-морфологик кўрикда қандай услубий ёндошишлар қўлланилади?
183. Клиник генетика амалиётида клиник-морфологик кўрикнинг амалий аҳамияти.
184. Клиник-морфологик кўрик ўтказишда қандай босқичлар амалга оширилади?
185. Хромасом касалликларда хавф қандай ҳисобланади?
186. Қандай ирсий синдромлар ва ривожланишнинг туғма нуқсонларини биласиз?
187. Ирсий синдромлар ва туғма ривожланиш нуқсонларининг асосий белгиларини аниқлашда қандай кўрсаткичлар баҳоланниши.

188. Ирсий касалликлар умумий белгилари.
189. Фенотип харитасини тузишда қандай кўрсаткичлар зарурий ҳисобланади?
190. Ирсий синдромлар ва ривожланишнинг кўплаб нуқсонларини ташхислаш учун клиник-морфологик кўрикнинг аҳамияти ва самараси.
191. М - 33%, MN – 34% ва N – 33% қон гуруҳидаги инсонлардан ташкил топган 100 кишилик популяция тенг тарқалган популяция бўла олишини аниқланг.
192. Агар монозигот эгизаклардан бири қандли диабет билан оғриган бўлса, унда иккинчи шериги 65% ҳолатда ушбу касаллик билан касалланиши мумкин. Агар дизигот эгизаклардан бири худди шу касаллик билан касалланса, иккинчиси 18% ҳолатда касалланиши мумкин. Қандли диабет касаллигида ирсий мойилликнинг улушини аниқланг.
193. Тиббий-генетик маслаҳат муассасасининг вазифалари, тузилиши ва фаолияти.
194. Гемоглобинопатияда қандай биокимёвий бузилишлар юзага келади?
195. Ирсий касалликларни олдини олишда биокимёвий усулнинг аҳамиятини тушунтиринг.
196. Полиген ирсийланиш хусусияти.
197. Қам сонли шажара таҳлилини ўтказиш.
198. Белгининг мултиомилли наслдан-наслга ўтиш хавфини аниқлаш
199. Гетерозигота организмларнинг гаметалар хиллари ыандай аниёланади.
200. Ота-она 2чи-3чи қон гуруҳларга эга. Болалари эса 1,2,3 ва 4-чи қон гуруҳли. Қанда ҳолатларда бундай бўлиши мумкин

**Тузувчилар:**

Неврология

кафедраси

Алимходжаева П.Р.

т.ф.д. профессори

Неврология

кафедраси

доцент, т.ф.н.

Т уйчибаева Н.М.