



Бош илмий-методик
марказ

ФАРҒОНА ДАВЛАТ
УНИВЕРСИТЕТИ ҲУЗУРИДАГИ
ПЕДАГОГ КАДРЛАРНИ ҚАЙТА
ТАЙЁРЛАШ ВА УЛАРНИНГ
МАЛАКАСИНИ ОШИРИШ
МИНТАҚАВИЙ МАРКАЗИ



“БИОИНФОРМАТИКА”

МОДУЛИ БЎЙИЧА
ЎҚУВ –УСЛУБИЙ МАЖМУА

ФарДУ Биология кафедраси
доценти, б.ф.н. М.Ш.Назаров

2021

Модулнинг ишчи дастури Олий ва ўрта махсус таълим вазирлигининг 2020 йил 7 декабрдаги 648-сонли буйруғи билан тасдиқланган ўқув дастури ва ўқув режасига мувофиқ ишлаб чиқилган ва ФарДУ Илмий кенгашининг 2020 йил «28» декабрдаги 2 -сонли қарори билан тасдиқланган.

Тузувчи:

ФарДУ Биология кафедраси
доценти, б.ф.н. М.Ш.Назаров

Тақризчи:

Экология кафедраси мудири
б.ф.н. М.Юнусов

МУНДАРИЖА

I. ИШЧИ ДАСТУР	3
II. МОДУЛНИ ЎҚИТИШДА ФОЙДАЛАНИЛАДИГАН ИНТЕРФАОЛ ТАЪЛИМ МЕТОДЛАРИ.....	9
III. НАЗАРИЙ МАШҒУЛОТЛАР МАТЕРИАЛЛАР.....	13
IV. АМАЛИЙ МАШҒУЛОТЛАР МАТЕРИАЛЛАРИ	35
V. КЕЙСЛАР БАНКИ.....	43
VI. ГЛОССАРИЙ.....	45
VII. АДАБИЁТЛАР РЎЙХАТИ.....	50

І.Ишчи дастур

КИРИШ

Мазкур мажмуа ривожланган хорижий давлатларнинг олий таълим соҳасида эришган ютуқлари ҳамда орттирган тажрибалари асосида “Биология” йўналиши бўйича олий таълим муассасалари педагог кадрларини қайта тайёрлаш ва малакасини ошириш курси учун тайёрланган намунавий ўқув режа ҳамда дастур мазмунидан келиб чиққан ҳолда тузилган бўлиб, у замонавий талаблар асосида қайта тайёрлаш ва малака ошириш жараёнларининг мазмунини такомиллаштириш ҳамда олий таълим муассасалари педагог кадрларининг касбий компетентлигини мунтазам ошириб боришни мақсад қилади.

Жамият тараққиёти нафақат мамлакат иқтисодий салоҳиятининг юксаклиги билан, балки бу салоҳият ҳар бир инсоннинг камол топиши ва уйғун ривожланишига қанчалик йўналтирилганлиги, инновацияларни тадбиқ этилганлиги билан ҳам ўлчанади. Демак, таълим тизими самарадорлигини ошириш, педагогларни замонавий билим ҳамда амалий кўникма ва малакалар билан қуроллантириш, чет эл илғор тажрибаларини ўрганиш ва таълим амалиётига тадбиқ этиш бугунги куннинг долзарб вазифасидир. “Биоинформатика” модули айнан мана шу йўналишдаги масалаларни ҳал этишга қаратилган.

Ушбу дастурда турли организмлар геномларининг, хусусан, одам, ҳайвон, микроорганизмлар ҳамда ўсимликлар геномлари структурасининг шиддат билан секвенирланиши (ДНК кетма-кетликларининг аниқланиши) натижасида юзага келган янги, замонавий биоинформатика фани, унинг аҳамияти, долзарблиги, масад ва вазифалари ҳақида тушунчалар баён этилган.

Фаннинг мақсади ва вазифалари

Биоинформатиканинг мақсади ва вазифалари:

- педагог кадрларни қайта тайёрлаш ва малака ошириш курси тингловчиларида молекуляр биология, биохимия, генетика, вирусология ва шунингдек биополимерлар тузилишини башорат қилиш имконини берувчи геномика ва протеомика маълумотлари компьютер таҳлилларининг алгоритмларини ва дастурларини ишлаб чиқиш бўйича кўп сонли тадқиқотлар натижаларини ҳисоблаш методологияси ёрдамида таҳлил қилишга йўналтирилган фан – биоинформатика ҳақида тасаввурни шакллантиришдан иборат. Шунингдек тингловчиларга дунё олимлари томонидан тирик организмлар геномларининг секвенирланиши натижасида генларнинг структура ва функцияларини ўрганиш бўйича олиб борилаётган биоинформатик илмий тадқиқотлар, биоинформатика методларидан

фойдаланиб яратилаётган янги биотехнологик усуллар ва уларнинг қонуниятлари ҳамда принциплари тўғрисида билим бериш кўзда тутилади. Фан қишлоқ ва халқ хўжалиги амалиётларда генетика муаммоларини ечишда қўлланиладиган биоинформатика усуллари ва ютуқларини ёритиб беради;

Модулнинг ўқув режадаги бошқа модуллар билан боғлиқлиги ва узвийлиги

“Биоинформатика” фани биохимия, молекуляр биология, генетикадаги асосий билим ва тасаввурларга таяниб, молекуляр-биологик тадқиқотларда амалий математика, статистика ва информатика усулларида фойдаланади. Фан юзасидан тайёргарлик - биологик муҳим ахборотни олиш мақсадида биологик макромолекулалар тузилиши бўйича экспериментал маълумотларни таҳлил қилиш учун компьютер технологияларидан назарий ва амалий билим ва кўникмалар олиш имкониятини беради. Фан биологик объектлар билан боғлиқ бўлган математик алгоритмларни амалга оширади, физик-кимёвий биология, геномика ва протеомиканинг экспериментал ва ҳисоблаш маълумотларини қўллади. Шу боис тингловчилар уни тўлиқ ўзлаштиришлари учун тирик мавжудотларни ўрганувчи умумбиологик фанлар: ботаника, зоология, биокимё, физиология, биофизика, ирсият қонуниятларини, генетика, молекуляр генетика, микробиология шунингдек, организмларни атроф муҳит билан ўзаро муносабатларни ўрганувчи экология, тирик организмни ички ва ташқи тузилишини ўрганувчи анатомия ва морфология фанлари билан биргаликда табиий фанлар: кимё, физика, математика ва замонавий компьютер техникаси замонавий услублар ёрдамида организмларда содир бўладиган мураккаб жараёнларни умумлаштириш учун етарли билим ва кўникмаларга эга бўлиши талаб этилади.

Модулнинг олий таълимдаги ўрни

Республикамизнинг иқтисодиёти фундаментал фанларнинг ривожланишига ва унинг ютуқларига ҳам боғлиқ. Ҳозирги замон биологиясининг кескин равишда ривожланувчи соҳаси бу геномика фанидир. Геномика соҳасини эса биоинформатика фанисиз тасаввур қилиб бўлмайди. Биоинформатика фани молекуляр биология, генетика, соғлиқни сақлаш, фармакология, биохимия ҳамда хужайра биологияси каби қишлоқ ва халқ хўжалиги соҳаларидаги муаммоларни ечишда муҳим аҳамият касб этади. Шу сабабли ҳам ушбу модулни ўзлаштириш орқали тингловчилар замонавий биоинформатика фанини амалда қўллаш ва генетика соҳасидаги мавжуд муаммоларни баҳолашга доир касбий компетентликка эга бўладилар.

Модул бўйича соатлар тақсимоти

№	Модул мавзулари	Тингловчининг ўқув юкلامаси, соат				
		Ҳаммаси	Аудитория ўқув юкلامаси			Қўчма машғулот
			Жами	Назарий	Амалий машғулот	
1.	Биоинформатиканинг фан сифатида шаклланиш тарихи. Унинг предмети, вазифалари ва объектлари. Замонавий биологик тадқиқотларда биоинформатиканинг аҳамияти.	4	4	2		2
2.	Биоинформатика ривожланиш босқичлари ва ютуқлари. Ген онтологияси.	2	2	2		
3.	Геномни тахрирлаш технологияларига асос солиниши. Геномни тахрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари. Янги авлод технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR.	4	4	2		2
4	Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш..	2	2		2	
5	Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси	2	2		2	

	(UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш.					
6	NCBI маълумотлар базаси, BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиб, генларни аннотация қилишни ўрганиш.	2	2		2	
	Жами:	16	16	6	6	4

НАЗАРИЙ МАШҒУЛОТЛАР МАЗМУНИ

1 - мавзу: Биоинформатиканинг фан сифатида шаклланиш тарихи. Унинг предмети, вазифалари ва объектлари. Замонавий биологик тадқиқотларда биоинформатиканинг аҳамияти.

Биоинформатика курсига кириш. Биоинформатика тушунчаси ва унинг тарихи. Фан сифатида ривожланиши, мақсади ва вазифалари. Биоинформатика фанидаги ютуқлар.

2 - мавзу: Биоинформатика ривожланиш босқичлари ва ютуқлари. Ген онтологияси.

Биоинформатика ривожланиш босқичлари ва ютуқлари. Ген онтологияси. Геномни таҳрирлаш тизимларининг предмети, мақсад ва вазифаси. Геномни таҳрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари.

3-мавзу: Геномни таҳрирлаш технологияларига асос солиниши. Геномни таҳрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари. Янги авлод технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR.

Геномни таҳрирлаш технологияларига асос солиниши. Геномни таҳрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари. Янги авлод технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR.

АМАЛИЙ МАШҒУЛОТЛАР МАЗМУНИ

1-амалий машғулот:

Геномни таҳрирлаш технологияларига асос солиниши. Геномни таҳрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари. Янги авлод технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR.

Геном муҳандислигида TALEN ва CRISPR/Cas қўлланилиши. Нуклеотид кетма-кетликлар маълумотлар базаси (EMBL, DDBJ, NCBI, UniGene, STACK, EMBL-SVA) ресурслари билан танишиш.

2-амалий машғулот:

Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оксил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш.

Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оксил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш.

3-амалий машғулот:

NCBI маълумотлар базаси, BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиб, генларни аннотация қилишни ўрганиш.

NCBI маълумотлар базаси, BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиб, генларни аннотация қилишни ўрганиш.

ЎҚИТИШ ШАКЛЛАРИ

Мазкур модул бўйича қуйидаги ўқитиш шакллари билан фойдаланилади:

- маърузалар, амалий машғулотлар (маълумотлар ва технологияларни англаб олиш, ақлий қизиқишни ривожлантириш, назарий билимларни мустаҳкамлаш);

- давра суҳбатлари (кўрилаётган лойиҳа ечимлари бўйича таклиф бериш қобилиятини ошириш, эшитиш, идрок қилиш ва мантиқий хулосалар чиқариш);

- баҳс ва мунозаралар (лойиҳалар ечими бўйича далиллар ва асосли аргументларни тақдим қилиш, эшитиш ва муаммолар ечимини топиш қобилиятини ривожлантириш).

II. ЎҚИТИШДА ФОЙДАЛАНИЛАДИГАН ИНТЕРФАОЛ ТАЪЛИМ МЕТОДЛАРИ

«Хулосалаш» (Резюме, Веер) методи

Методнинг мақсади: Бу метод мураккаб, кўптармоқли, мумкин қадар, муаммоли характеридаги мавзуларни ўрганишга қаратилган. Методнинг моҳияти шундан иборатки, бунда мавзунинг турли тармоқлари бўйича бир хил ахборот берилади ва айти пайтда, уларнинг ҳар бири алоҳида аспектларда муҳокама этилади. Масалан, муаммо ижобий ва салбий томонлари, афзаллик, фазилат ва камчиликлари, фойда ва зарарлари бўйича ўрганилади. Бу интерфаол метод танқидий, таҳлилий, аниқ мантиқий фикрлашни муваффақиятли ривожлантиришга ҳамда ўқувчиларнинг мустақил ғоялари, фикрларини ёзма ва оғзаки шаклда тизимли баён этиш, ҳимоя қилишга имконият яратади. “Хулосалаш” методидан маъруза машғулотларида индивидуал ва жуфтликлардаги иш шаклида, амалий ва семинар машғулотларида кичик гуруҳлардаги иш шаклида мавзу юзасидан билимларни мустаҳкамлаш, таҳлили қилиш ва таққослаш мақсадида фойдаланиш мумкин.

Методни амалга ошириш тартиби:



тренер-ўқитувчи иштирокчиларни 5-6 кишидан иборат кичик гуруҳларга ажратади;



тренинг мақсади, шартлари ва тартиби билан иштирокчиларни таништиргач, ҳар бир гуруҳга умумий муаммони таҳлил қилиниши зарур бўлган қисмлари туширилган таркатма материалларни



ҳар бир гуруҳ ўзига берилган муаммони апрофлича таҳлил қилиб, ўз мулоҳазаларини тавсия этилаётган схема бўйича таркатмага ёзма баён қилади;



навбатдаги босқичда барча гуруҳлар ўз тақдимотларини ўтказадилар. Шундан сўнг, тренер томонидан таҳлиллар умумлаштирилади, зарурий ахборотлар билан тўлдирилади ва мавзу яқунланади.

Намуна:

Нанозарраларнинг тирик организмларда қўлланилиши					
Одам организмда		Ҳайвон организмда		Ўсимлик организмда	
афзаллиги	камчилиги	афзаллиги	камчилиги	афзаллиги	камчилиги
Хулоса:					

“Ассисмент” методи

Методнинг мақсади: мазкур метод таълим олувчиларнинг билим даражасини баҳолаш, назорат қилиш, ўзлаштириш кўрсаткичи ва амалий кўникмаларини текширишга йўналтирилган. Мазкур техника орқали таълим олувчиларнинг билиш фаолияти турли йўналишлар (тест, амалий кўникмалар, муаммоли вазиятлар машқи, қиёсий таҳлил, симптомларни аниқлаш) бўйича ташҳис қилинади ва баҳоланади.

Методни амалга ошириш тартиби:

“Ассисмент” лардан маъруза машғулотларида тингловчиларнинг мавжуд билим даражасини ўрганишда, янги маълумотларни баён қилишда, семинар, амалий машғулотларда эса мавзу ёки маълумотларни ўзлаштириш даражасини баҳолаш, шунингдек, ўз-ўзини баҳолаш мақсадида индивидуал шаклда фойдаланиш тавсия этилади. Шунингдек, ўқитувчининг ижодий ёндашуви ҳамда ўқув мақсадларидан келиб чиқиб, ассесментга қўшимча топшириқларни киритиш мумкин.

Намуна. Ҳар бир катакдаги тўғри жавоб 5 балл ёки 1-5 балгача баҳоланиши мумкин.



Тест

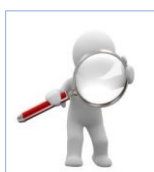
1. Амплификация нима?

- A. РНК молекуласини полимераза ферменти ёрдамида синтези
- B. Генни (ДНК молекуласи ёки унинг фрагменти) изчиллик билан кўп мартабалаб нусхаланиши
- C. ДНК молекуласининг водород боғлар ёрдамида боғланиши
- D. ДНК дан РНК синтези



Қиёсий таҳлил

- Ампликон жараёнини таҳлил қилинг?



Тушунча таҳлили

- ДНК қисқармасини изоҳланг...



Амалий кўникма

- ПЗР қўйиш учун керакли тажрибаларни кетма-кетлиги бўйича бажаринг?

“Тушунчалар таҳлили” методи

Методнинг мақсади: мазкур метод тингловчилар ёки қатнашчиларни мавзу бўйича таянч тушунчаларни ўзлаштириш даражасини аниқлаш, ўз билимларини мустақил равишда текшириш, баҳолаш, шунингдек, янги мавзу бўйича дастлабки билимлар даражасини ташхис қилиш мақсадида қўлланилади.

Методни амалга ошириш тартиби:

- иштирокчилар машғулот қоидалари билан таништирилади;
- тингловчиларга мавзуга ёки бобга тегишли бўлган сўзлар, тушунчалар номи туширилган тарқатмалар берилади (индивидуал ёки гуруҳли тартибда);
- тингловчилар мазкур тушунчалар қандай маъно англатиши, қачон, қандай ҳолатларда қўлланилиши ҳақида ёзма маълумот берадилар;
- белгиланган вақт якунига етгач ўқитувчи берилган тушунчаларнинг тўғри ва тўлиқ изоҳини ўқиб эшиттиради ёки слайд орқали намойиш этади;
- ҳар бир иштирокчи берилган тўғри жавоблар билан ўзининг шахсий муносабатини таққослайди, фарқларини аниқлайди ва ўз билим даражасини текшириб, баҳолайди.

Намуна: “Модулдаги таянч тушунчалар таҳлили”

Тушунчалар	Сизнингча бу тушунча қандай маънони англатади?	Қўшимча маълумот
Biosensor	Биологик елиб чиқишга эга бўлган ва оптик ёки электрик ўзгартиришга олиб келувчи детектордан ташкил топган қурилма.	
Surfactant	Амфифил модда бўлиб, юзадан суюқлик тортилишини камайтиради.	
Phospholipid	Манфий зарядланган фосфат гуруҳини ўзида сақловчи липид.	
Hydrogel	Сувдан иборат полимер занжир.	
Kevlar	Ароматик полиамидлардан ташкил топган жудаям мустаҳкам толаларнинг бир тури	
Kinesin	Модда солинган микротрубкалар бўйлаб ҳаракатланувчи оксиллар синфи.	
Lab-on-a-chip	Жудаям кам ҳажмдаги суюқлик намуналарини (бир неча пиколитр ҳажмли) текширувчи асбоб.	

Изоҳ: Иккинчи устунчага қатнашчилар томонидан фикр билдирилади. Мазкур тушунчалар ҳақида қўшимча маълумот глоссарийда келтирилган.

Намуна: Биоинформатика тушунчаси ва унинг тарихи. Фан сифатида ривожланиши



III. НАЗАРИЙ МАШҒУЛОТ МАТЕРИАЛЛАР

1-мавзу: Биоинформатиканинг фан сифатида шаклланиш тарихи. Унинг предмети, вазифалари ва объектлари. Замонавий биологик тадқиқотларда биоинформатиканинг аҳамияти.

Режа:

- 1.1. *Биоинформатиканинг фан сифатида шаклланиш тарихи.*
- 1.2. *Унинг предмети, вазифалари ва объектлари.*
- 1.3. *Замонавий биологик тадқиқотларда биоинформатиканинг аҳамияти.*

Таянч иборалар: *биоинформатика, секвенирлаш, геномика, протеомика, ДНК ва оқсил кетма-кетликлари.*

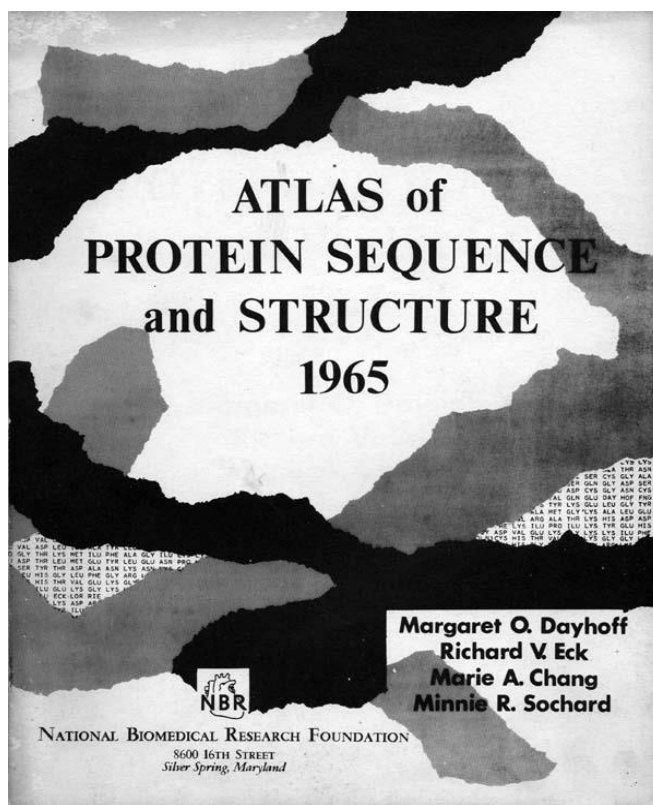
1.1. Биоинформатиканинг фан сифатида шаклланиш тарихи. Унинг предмети, вазифалари ва объектлари.

Информатика фанининг XX асрнинг иккинчи ярмида пайдо бўлган даврдан бошлаб физика-математика, техника, гуманитар ва бошқа фанларга ҳам тадбиқ қилиниши ҳамда улар билан ҳамкорликда ишлаши тобора кенгайиб бормоқда. Ҳозирги кунда информатика фани усулларини четлаб ўтадиган бирон-бир фан соҳасини топиш мушкул. Табiiй фанлар ҳам бундан мустасно эмас.

Ўтган асрнинг 60-йиллар охири 70-йиллар бошларида биологияда ЭҲМ (электрон ҳисоблаш машиналари) фаол қўлланила бошланди: шу билан биргаликда уларнинг хотиралари ва операцион тезликлари ошди ва ўлчамлари кичрайтирилди. Шу билан биргаликда биология соҳасида инфор­мацион таҳлилларни талаб этувчи катта миқдордаги экспериментал маълумотлар тўпланиб қолди. Бунга мисол қилиб бир қанча давлат олимлари ҳамкорлигида 2003 йилдаёқ одам геномининг севенирланишини келтириш мумкин.

Шундай қилиб XXI аср бошларига келиб биоинформатика соҳаси жадал суръатда ривожлана бошлади. Бу эса ўз навбатида биологик тадқиқотлар

бўйича олинган маълумотларнинг шу қадар кўпайиб кетганлиги ва бунда ҳар бир омилнинг эслаб қолиниши ва таҳлил қилинишида инсон имкониятлари чегараланиб қолганлиги ҳамда тобора кўпайиб бораётган ахборот хажмини сақлаш зарурияти туғилганлиги билан боғланади. Илк кетма-кетликлари аниқланган бир неча юз оқсиллар ҳақида маълумотлар китоб-атлас шаклида нашр қилинганган эди (1-расм). 70 йиллар бошларига келиб аниқланган кетма-кетликлар миқдори шу қадар кўпайдики, уларнинг ҳажми туфайли бу маълумотларни китоб шаклида нашр қилишнинг умуман иложи йўқ эди. Инсон мияси бундай ахборотларни таҳлил қила олмаслиги ва кетма-кетликларни таққослаш учун махсус дастурлар керак бўла бошлади.



1-расм. Оқсил кетма-кетликлари ва уларнинг тузилиши бўйича атлас-китоб 90-йилларда геномика фани пайдо бўла бошлади. Ҳозирги кунга келиб бир қанча организмлар, жумладан одам, сичқон, товук, қурбақа, бир қанча балиқ турлари, чувалчанглар, юзлаб вируслар ва бактериялар ҳамда юзлаб ўсимлик турларининг геном кетма-кетликлари аниқланди.¹ Бактерия геномининг ўқилиши – бу 2-3 тадқиқотчидан ташкил топган гуруҳнинг вақт

¹ Леск А.М. Введение в биоинформатику /Introduction to Bioinformatics / пер. с англ. под ред. А.А.Миронова, В. К. Швядаса. - М.: БИНОМ. Лаб. знаний, 2009. - 318

хисобида тахминан 1 йилдан кам муддатга тўғри келадиган вазифасидир. Одам геноми қарийб 3 млрд.га тенг харфлардан иборат бўлиб бу эса 15000 китоб томларига тўғри келади.¹ Уни “ўқиб чиқиш” эса биологлар учун Менделеевнинг химиклар учун яратилган даврийлик қонунини очиш билан тенглаштирилади.

Шу боисдан ҳам бундай ҳажмдаги биологик маълумотларни таҳлил қилишда компьютер технологиясидан фойдаланила бошланди. Ген кетма-кетликларини тенглаштириш бўйича биринчи алгоритм 1970 йилда яратилди. Компьютерлар ахборотларни виртуал маълумотлар базасида сақлаш ва улар устида юқори тезликда операциялар ўтказиш имконини берди. Биоинформатика ҳам бошқа замонавий фанлар сингари бир қанча фанлар, яъни молекуляр биология, генетика, математика ва компьютер технологиялари фанлари бирлашуви асосида вужудга келди. Унинг асосий вазифаси бу биологик молекулалар, энг аввало нуклеин кислоталар ва оксиллар структура ва функциялари бўйича маълумотларни таҳлил қилиш ва тизимлаштириш учун ҳисоблаш алгоритмларини ишлаб чиқишдир.

ДНК нуклеотид кетма-кетликларини секвенирлашнинг жадал усули ишлаб чиқилгандан сўнг маълумотлар базасида тўпланаётган генетик ахборотлар ҳажми юқори тезлик билан орта бошлади. Информатика, лингвистика ва информация назарияси ютуқлари генетик матнларни таҳлил қилиш имкониятларини очиб берди. Биоинформатиканинг бошқа фан соҳалари билан ўзаро боғлиқ ҳолдаги ривожланиши организм ва хужайрада юз бераётган биологик жараёнларни тушунишнинг янги даражаси шакллантиришга имкон беради.

Агарда биринчи шахсий компьютер 1981 йилда ва интернет (World Wide Web) – 1991 йилда, яъни яқиндагина яратилганлиги ҳисобга олинадиган бўлса, биоинформатика жадаллик билан ривожланаётганига гувоҳ бўлиш

¹ Леск А.М. Введение в биоинформатику /Introduction to Bioinformatics / пер. с англ. под ред. А.А.Миронова, В. К. Швядаса. - М.: БИНОМ. Лаб. знаний, 2009. - 318

мумкин.¹ Биоинформатиканинг асосий принципларидан бири бу дунё олимлари томонидан олиб борилаётган тадқиқот натижаларини бирлаштирувчи ягона дунёвий ахборот маконлари принциpidир.

Биоинформатиканинг яралиш тарихи 13 асрларга бориб тақалади. Математика тарихига Фибоначчи (Fibonacci) номи билан кириб келган ёш италян Пизалик Леонардо (Leonardo of Pisa) биологик жараённинг биринчи математик моделини тузган ҳолда қуёнларнинг кўпайиши тўғрисидаги масалани тавсифлаб берган. XX асрнинг 20 йилларига келиб эса яна бир италян олими Вито Вольтерра (Vito Volterra) “йиртқич-ўлжа” кўринишидаги икки биологик турнинг ўзаро ҳаракати моделини яратди. 40 йиллар охирида биологияга физик ва математиклар кириб кела бошлади. Биологиянинг замонавий тарихи 1953 йилдан, америка олимлари Жеймс Уотсон (James Watson) ҳамда Фрэнсис Крик (Francis Crick) томонидан ДНК нинг кўш спираллиги кашф қилинган даврдан бошланди.

Бугунги кунга қадар биоинформатикага турлича таърифлар берилади, бироқ асосан биоинформатика деганда турли биологик ахборотларни таҳлил қилишда компьютердан фойдаланиш тушунилади.² Шунингдек «биоинформатика» термини майдони ҳам жуда кенгайди ва биологик объектлар билан боғлиқ барча математик алгоритмлардан ҳамда биологик тадқиқотларда қўлланиладиган ахборот-коммуникация технологияларидан фойдаланади. Биоинформатикада информатикадаги сингари амалий математик, статистика ва бошқа аниқ фанлар усуллари қўлланилади. Биоинформатика шунингдек биокимё, биофизика, экология, генетика ва қатор табиий фанлар соҳаларида фойдаланилади.

Биоинформатика ўз ичига қуйидагиларни олади:

1) қиёсий геномикада компьютер таҳлилининг математик усуллари (геном биоинформатикаси);

¹ Сетубал Ж., Мейданис Ж. Введение в вычислительную молекулярную биологию / Introduction to Computational Molecular Biology / пер. с англ. А. А. Чумичкина; под ред. А. А. Миронова. - М. ; Ижевск : Регуляр. и хаот. динамика: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютер. исслед., 2007. - 420 с.

² David W. Mount, Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2001

2) оксил структураларини башорат қилиш учун алгоритм ва дастурларни ишлаб чиқиш (структуравий биоинформатика);

3) мувофиқ ҳисоблаш услубиятлари стратегияси тадқиқоти ҳамда информацион мураккабликнинг биологик тизимлар томонидан умумий бошқарилиши.

Амалий маънода биоинформатика – бу биологлар манфаатлари учун хизмат қиладиган амалий фандир. Маълумотларни бирламчи таҳлил қилиш техник биоинформатика соҳасига тегишлидир. Олинган маълумотларни қаердадир сақлаш ва улардан фойдаланиш имкониятларини таъминлаш лозим. Биоинформатикларнинг энг мураккаб ва шунинг билан бирга энг қизиқарли бўлган машғулоти бу геном ҳақидаги маълумотлар асосида аниқ тасдиқланган натижалар олиш, яъни масалан; А оксили қандайдир функция бажаради, Б гени қайсидир жараёнда қатнашади ва ҳ.о.лар. Бу эса биоинформатика фанининг амалий аҳамиятидан далолат беради.

Биоинформатика биология соҳасининг қуйидаги йўналишларида қўлланилади:

- геномика, транскриптомика ва протеомика;
- ривожланиш биологиясида компьютер моделлаштириш;
- ген тармоқларининг компьютер таҳлили;
- популяцион генетикада моделлаштириш.

Биоинформатика дори препаратларини лойиҳалаштириш муддатини 5-6 йилдан бир неча ойларга қисқартиш имкониятини яратиб фармакология соҳасига ҳам осонгина кириб борди. Шунингдек бу фан кўплаб бошқа тиббиётга ва биологияга оид фанлар билан интеграцияланди.

Бугунги кунда биоинформатиканинг қуйидаги бўлимлари мавжуд:

- умумий биоинформатика;
- клиник биоинформатика;
- структуравий геномика;
- функционал геномика;
- фармакогеномика;

- клиник протеомика;
- функционал протеомика;
- структуравий протеомика.

Биоинформатика усуллари ёрдамида катта ҳажмдаги биологик маълумотларни шунчаки таҳлил қилиш эмас, балки ҳар доим ҳам оддий тажрибаларда аниқлаб бўлмайдиган қонуниятларни исботлаш, генлар ва улар кодлайдиган оқсиллар функцияларини башорат қилиш, хужайрадаги генларнинг ўзаро таъсири моделини қуриш, дори препаратларини яратиш мумкин.

Phi-X 174 фагининг 1977 йилда секвенирланганидан буён кўплаб организмлар ДНК кетма-кетликлари аниқланди ва маълумотлар базасига жойлаштирилди.¹ Бу маълумотлар оқсил кетма-кетликларини ва регулятор участкаларни аниқлаш учун фойдаланилади. Маълумотлар микдорининг кўпайиши билан энди кетма-кетликларни қўлда (вручную) таҳлил қилиш мумкин бўлмай қолди. Ва ҳозирги кунда миллиардлаб жуфт нуклеотидлардан ташкил топган минглаб организмлар геномлари бўйича қидирувлар олиб бориш учун компьютер дастурларидан фойдаланилади.

Йирик геномлар учун ДНК фрагментларини йиғиш етарли даражада қийин вазифалардан ҳисобланади. Бу усул ҳозирда қарийб барча геномлар учун қўлланилади ва геномларни йиғиш алгоритмлари биоинформатика соҳасида бугунги куннинг долзарб муаммоларидан бири саналади. Геномда генларни ва регулятор элементларни автоматик тарзда қидириш генетик кетма-кетликларга компьютер таҳлилини қўллашда яна бир мисол бўла олади.

Геномика контекстида анотация – бу ДНК кетма-кетлигида генларни ва бошқа объектларни маркировкалаш (нишонлаш) жараёнидир. Геномлар аннотации биринчи дастурий тизими Оуэн Уайт (Owen White) томонидан 1955 йилдаёқ яратилган эди.

¹ David W. Mount, *Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis*, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2001

Эволюцион биология турларнинг келиб чиқиш ва пайдо бўлишини, уларнинг даврлар бўйича ривожланишини ўрганади. Информатика эволюцияни ўрганувчи биологларга бир неча жиҳатларда ёрдам беради:

1) барча ДНКдаги ўзгаришларни ўрганган ҳолда кўп сонли организмлар эволюцияларини тадқиқ қилишда;

2) янада комплекс эволюцион ҳодисаларни ўрганиш имконини берувчи геномларни бир-бирига таққослашда;

3) популяциялар компьютер моделларини куришда;

4) кўп миқдордаги турлар ҳақида маълумотни ўз ичига олувчи нашрларни кузатиб боришда.

Экотизимнинг биологик хилма-хилликлари гўёки бу бир томчи сув ёки бир ҳовуч тупроқ, ёки Ер сайёрасининг барча биосфераси каби барча тирик турлардан иборат бўлган маълум бир муҳитнинг тўла генетик йиғиндиси сифатида аниқланиши мумкин. Ихтисослаштирилган дастурий таъминот маҳсулотлари қидириш, визуализация қилиш, ахборотни таҳлил қилиш ва энг муҳими, натижаларни бошқа тадқиқотчилар билан бўлишда фойдаланилади.

Ҳозирги замон илмий биологик адабиётида биоинформатика билан биргаликда “ҳисоблаш биологияси” ибораси ҳам учраб туради. Ҳисоблаш биологияси – бу фан соҳаси эмас, балки биологик жараёнларни ўрганиш учун компьютерлардан фойдаланишга услубий ёндашув ҳисобланади. Гарчи “ҳисоблаш биологияси” кўпроқ алгоритмлар ва аниқ ҳисоблаш усулларини ишлаб чиқишлар билан шуғуллансада ҳозирча “биоинформатика” ва “ҳисоблаш биологияси” ибораларидан тез-тез маънодош (синоним) сўзлар сифатида фойдаланилмоқда. Ҳисоблаш биологиясида фойдаланиладиган барча усуллар яъни, масалан, гарчи биологик вазифалар билан боғлиқ бўлсада математик моделлаштириш – бу биоинформатика ҳисобланмайди.

Бундан ташқари математик биология ҳам мавжуд бўлиб, у ҳам биоинформатика сингари биологик муаммоларни ечишда ишлатилади, бироқ унда қўлланиладиган усуллар натижаси сон билан ифодаланмайди ва уларни амалга оширишда дастурий ва жиҳоз таъминоти талаб этилмайди.

Оқсиллар фазовий тузилмаларини башорат қилишда ишлатиладиган алгоритм ва дастурлар ишлаб чиқиш билан шуғулланувчи сруктуравий биоинформатика бошқаларидан ажралиб туради.¹ Шундай қилиб биоинформатика ҳам анатомия, ботаника, вирусология, микробиология, цитология, палеонтология, физиология ва бошқ. каби биология бўлимлари каторига кўшилмоқда.

2-мавзу. Биоинформатика ривожланиш босқичлари ва ютуқлари. Ген онтологияси.

Режа:

- 2.1. Биоинформатика ривожланиш босқичлари.**
- 2.2. Биоинформатикани ютуқлари.**
- 2.3. Ген онтологияси.**

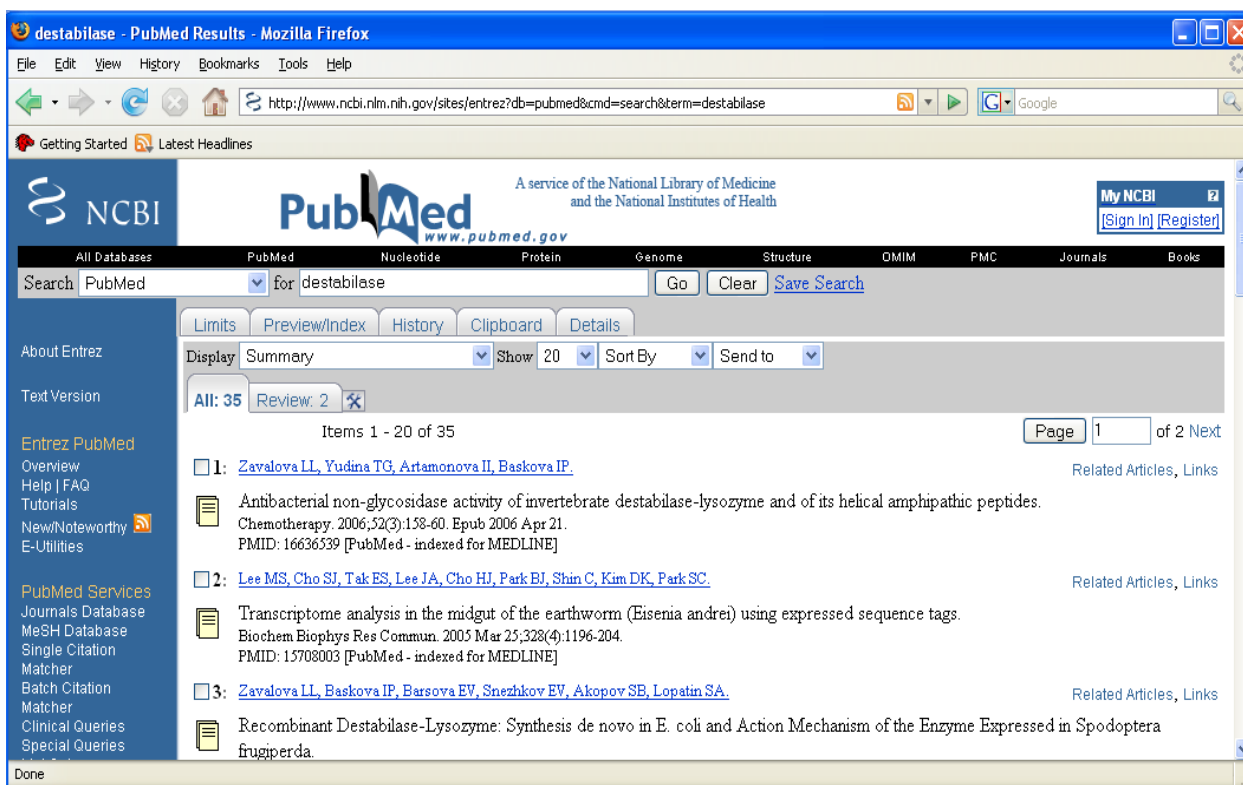
Таянч иборалар: *биоинформатика, онтология, геномика, протеомика, ДНК ва оқсил кетма-кетликлари.*

Биоинформатика биологиянинг илмий тажрибалари асосида олинган натижаларни таҳлил қилади. Олинган маълумотларни тадқиқотчи маълумотлар базасида мавжуд бўлган барча тўпламлар билан солиштиради. Бордию, у ўзи аниқлаган кетма-кетликни маълумотлар базасидан топа олмаса бунда у бу маълумотни шу жойга киритиб қўяди ва бу билан базани янада бойитади. Маълумотлар базаси функцияларига сақлаш, тизимлаштириш, ахборотларни янгилаб туриш унга кириш ҳуқуқи билан таъминлашлар киради. Бу операциялар эса катта қудратлардаги компьютерларни талаб қилади.²

¹ Xiong Z.J. // Essential Bioinformatics, Cambridge University Press 2006, 362 p.

² Claverie D.J.-M., Notredame C. // Bioinformatics for Dummies, For Dummies 2006, 456 pages.

Шунингдек биологик мавзулар мажмуидаги илмий нашриётлар базалари ҳам мавжуд. Биология бўйича исталган илмий журналнинг барча сонларида чиқадиган ҳар бир мақола маълумотлар базасига жойлаштирилади изланувчи уни интернет тармоғи орқали осон топиб олиши учун қисқа таъриф бериб кўйилади (2-расм). Энг катта тиббий-биологик нашрлар on-line кутубхонаси PubMed сўнгги 50 йил мобайнида 16 млн. дан ортиқроқ мақолаларни ўз ичига олади.



2-расм. Тиббий-биологик нашрлар on-line кутубхонаси (PubMed)

Интеграл маълумотлар базаси ва энциклопедиялар конкрет ген, оксил, органик ва ҳ.о. ҳақидаги барча маълумотларни ўзида жамлаш каби муҳим функцияларни амалга оширади. Улар катта миқдордаги бошқа маълумотлар базалари ахборотларини умумлаштиради ва уни ҳамisha янгилаб туради.

Ҳар қандай янгидан ўқилган геном ҳарфларнинг турли хил комбинацияларида такрорланувчи улкан кетма-кетликлар кўринишида намоён бўлади. Биоинформатика бундай хилма-хилликдаги матндан генларни ажратиб олиш имкониятини беради. Геномдан генни ажратиб олиш каби бундай операция геномни белгилаш деб аталади.

Барча генлар функцияларини тажрибалар асосида аниқлаш етарли даражада мураккабликни юзага келтиради. Бу ҳолатда биоинформатика функциялари аллақачон аниқланган генлар билан солиштириб кўришга таянган ҳолда уларни башорат қилишда кўмаклашади. Оқсил молекуласида биологик вазифаларнинг ҳар хил турларига жавоб берувчи участкалар мавжуд. Биоинформатика усуллари ёрдамида ушбу участкаларни аниқлаш конкрет бир оқсилнинг барча спектр функциясини очиб беради.

Оқсил структураларини тажрибалар асосида, яъни масалан оқсил молекулаларидан ташкил топган микроскопик кристални рентген нурлари билан нурлантириш орқали аниқлаш мумкин. Бу эса етарли даражада узоқ ва қимматли жараён ҳисобланади. Айрим оқсиллар кристалл тузилмаларга эга бўлмаганлиги сабабли уларни таҳлил қилишнинг умуман иложи йўқ. Биоинформатика компьютер моделлаштириш ёрдамида ҳеч бўлмаганда оқсил структураси узоқроқ ўхшаш кетма-кетлиги маълум бўлган ҳолатларда оқсилнинг фазовий моделини ясашда ёрдам беради.

Биоинформатика методлари асосида олинган молекуланинг фазовий структурасини билган ҳолда унинг қандай ишлашини ва унинг ишлашига қандай таъсир эта олишни башорат қилиш мумкин.

Дори препаратларини фазода ҳар хил химийвий боғланишлар билан оқсил-нишонларнинг ўзаро таъсирини моделлаштириш асосида тайёрлаш мумкин. Бунда катта миқдори боғланишларни саралаш ва энг мақбулларини танлаб олиш керак бўлади.

Биология, кимё, физика, математика ҳамда информатика фанларини бирлаштириш биологик тизимни ҳар томонлама тавсифлаш имконини беради. Компьютер ресурсларидан фойдаланиш таҳлил жараёнини бир неча маротаба тезлаштиради ҳамда олинадиган натижаларнинг аниқлигини ва тезлигини оширади.¹

Биоинформатика технологияларидан фойдаланиб қилинган биология соҳасидаги янги кашфиётлар тез суратда тиббиёт, фармакология,

¹ Кузнецов П.Е., Грибов Л.А. Введение в молекулярное моделирование. Учебное пособие. - Саратов: Изд-во СГУ. – 2003.

косметология, биотехнология, қишлоқ хўжалиги, экология ва бошқа соҳаларда жалб қилинади.

Биоинформатика мустақил равишда амалий аҳамиятга эга бўлган натижалар беради ва шунингдек биологиянинг турли соҳаларида ишлаш учун шароит билан таъминлайди.

Биоинформатика бўйича ишнинг катта қисми биологик ахборотни сақлаш ва уни таҳлил қилиш учун маълумотлар базасидан фойдаланиш технологиялари атрофига жамланган. Бундай маълумотлар базаси оммабоп ёки шахсий бўлиши мумкин. Уларга очиқ стандартлар орқали оммавий кириш ҳуқуқини олиш эса муҳим аҳамият касб этади. Гарчи маълумотлар базасидан фойдаланишга нисбатан бу усуллар анчагина кенг тарқалган бўлсада биологик ахборотларни таҳлил қилиш учун онтология ва мантикий усуллардан фойдаланиш ривожланиб бормоқда.

Биологиянинг замонавий йўналишлари биотехнология, генлар инженерлиги, геномика, биоинформатика каби йўналишларининг ривожланиши фанда янги “ген онтология” терминининг юзага келишига сабаб бўлди. Ген онтологияси предметларига микроорганизмлар, ўсимликлар, ҳайвонлар ва инсон генлари уларнинг маҳсулотлари маълумотлар баъзаси ва уларнинг аннотациялари киради.¹

Ген онтология лойиҳаси молекуляр ва хужайра биологиясида бир неча доменларни ичига олади ва генлар, ген маҳсулотлари ва кетма-кетликлар бўйича маълумотларини тушунишда жамоатчилик фойдаланиши учун кенг имкониятлар очиб беради. Кўпгина модел организмларнинг маълумотлар баъзалари ва геном аннотацияси гуруҳларини яратишда ген онтологиясидан фойдаланилади ва уларнинг аннотациясида ген онтология манбалари ўрни бекиёсдир.

Консортсиум ген онтология - бу “ген онтологияси” лойиҳасида фаол иштирок этаётган бир қатор биологик маълумотлар баъзалари ва тадқиқот гуруҳларидир. Бу турли хил модел организмлар учун бир қанча маълумотлар

¹ Plessis L, Skunca N, Dessimoz C (November 2011). «The what, where, how and why of gene ontology — a primer for bioinformaticians». Brief Bioinform. 12 (6): 723–35.DOI: 10.1093/bib/bbr002. PMID 21330331.

баъзалари, жами оксиллар маълумотлар баъзаси, "*ген онтологияси*" дастурий таъминот ишлаб чиқувчилар ва муҳаррирлар гуруҳини ўз ичига олади.

Ген онтологияси биоинформатика дастурлар бўйича лойиҳа бўлиб, барча организмларнинг генлари ва ген маҳсулотлари стандартлаштирилган генетик маълумотлар баъзаларини йиғишга бағишланган. Лойиҳанинг мақсади генлар ва уларнинг маҳсулотлари сифатларидан бирини аниқ белгиланган рўйхатини маълумотлар базасига жойлаш ва янгилаш; генлар ва ген маҳсулотлар учун қўшимча аннотацияларни расмийлаштириш; ортиб бораётган маълумотлар базаси лойиҳасидан фойдаланиш учун маълумотлар тарқатиш. Ген онтологияси "*Очиқ биотиббийот онтологияси*" деб номланган классификацияси кенг қамровли қисми ҳисобланади.

Ген онтология деганда мураккаб биологик ҳодисаларни юзага келиши тасвирланган номаълум бир биологик объектларни тушиниш керак. Онтология дунёдаги объектлар ва улар орасидаги муносабатлар тўғрисидаги маълумотлар ёрдамида махсус билим йўналишларини расмийлаштиришда қўлланилади.¹ Биология ва бошқа тегишли фанлар учун универсал намунавий терминалогия етишмаслиги юзага келди. Терминлар бу қийин мулоқот қилиш каби тушунчаларни ифодалайди, лекин анча бир биридан фарқ қилиши мумкин, турли тадқиқот соҳаларида ва хатто турли йўналиш олимлари ўртасида ишлатилади. Шу муносабат билан, "Ген онтология" лойиҳасининг вазифаси барча организмларнинг генларини ва уларнинг маҳсулотларини вазифалари, функциялари, структурасини ва амалдаги онтологик атамаларни яратишдан иборат.

Ген онтология бошқариладиган сўзлар терминларлардан тузилган. Терминлар онтология низомига мувофиқ уч йўналиш молекуляр функция, биологик жараёнлар ва хужайра компонентларига бўлинади. Хар бир онтология бирор ген ёки ген маҳсулотларини функционал жихатдан ҳамда терминлар ўртасидаги алоқаларни тасвирлайди. Тартибга солувчи алоқалар

¹ Smith B, Ashburner M, Rosse C, Bard J, Bug W, Ceusters W, Goldberg LJ, Eilbeck K, Ireland A, Mungall CJ, Leontis N, Rocca-Serra P, Ruttenberg A, Sansone SA, Scheuermann RH, Shah N, Whetzel PL, Lewis S (November 2007). «The OBO Foundry: coordinated evolution of ontologies to support biomedical data integration». *Nat. Biotechnol.* 25 (11): 1251–5. DOI:10.1038/nbt1346. PMID 17989687.

икки куйи синфлари бор: ижобий тартибга солувчи ва салбий тартибга солувчи.

Ген онтологияда тез-тез янги ўзгартиришлар бўлиб, атамалар ёки эскирган малумотлар олиб ташланади. Агар терминлар онтологиядан ўчирилган бўлса белгиланган терминлар ўз кучида қолади лекин эскирган ёрликлар ва термин барча алоқалари олиб ташланади. Алоқаларни ўзгартириш аннотацияларга тасир қилмайди чунки уларнинг ген онтологияда жойлашган ўрнига эмас балки аннотациялар ўзига хос махсус терминларга йўналтирилган. Ген онтология лойиҳаси генлар функцияларини каталоглаштириш учун катта манба бўлади. Шундай бўлсада ундан ҳали ҳамма жойда фойдаланилмайди ва ханузгача мураккаблигича қолмоқда.

Ген онтологияси 1998 йилда тадқиқотчилар консортсиум асосида уч модел организмлар *Drosophila melanogaster* (мева пашшаси), *Mus musculus* (сичқон) ва *Saccharomyces cerevisiae* (нон ачитқиси) геномлари ўрганилиб (4-расм), уларни ўқилиши ва генетик маълумотлар баъзаси яратилиши асосида ташкил этилган.¹ Сўнгра бошқа модел организмлар учун кўр маълумотлар баъзасини шу тариқа кўриш ва маълумотларидан фойдаланиш, кўшимча аннотациялар баъзасини яратишни кенгайтириш, каби жараёнларда ген онтологиясидан фойдаланилди.

Ўсимлик, хайвон ва микроорганизмлар энг асосий генетик маълумотлар баъзалари бу лойиҳага хисса қўшмоқда. 2008 йил январ ҳолатига кўра, ген онтология дастури турли хил биологик организмларда қўлланиладиган 24.500 дан ортиқ терминларини ўз ичига олади. У маълумотлар ген онтологиясини ривожлантириш ва ундан фойдаланиш бўйича адабиётларда муҳим таянч ҳисобланади, ва у биоинформатика соҳасида тегишли стандарт воситаси бўлиб келган.

2011 йил сентябр ҳолатига кўра, ген онтологияси 360 минг дан зиёд тирик организмлар учун 33 мингдан ортиқ терминлар ва 12 миллион

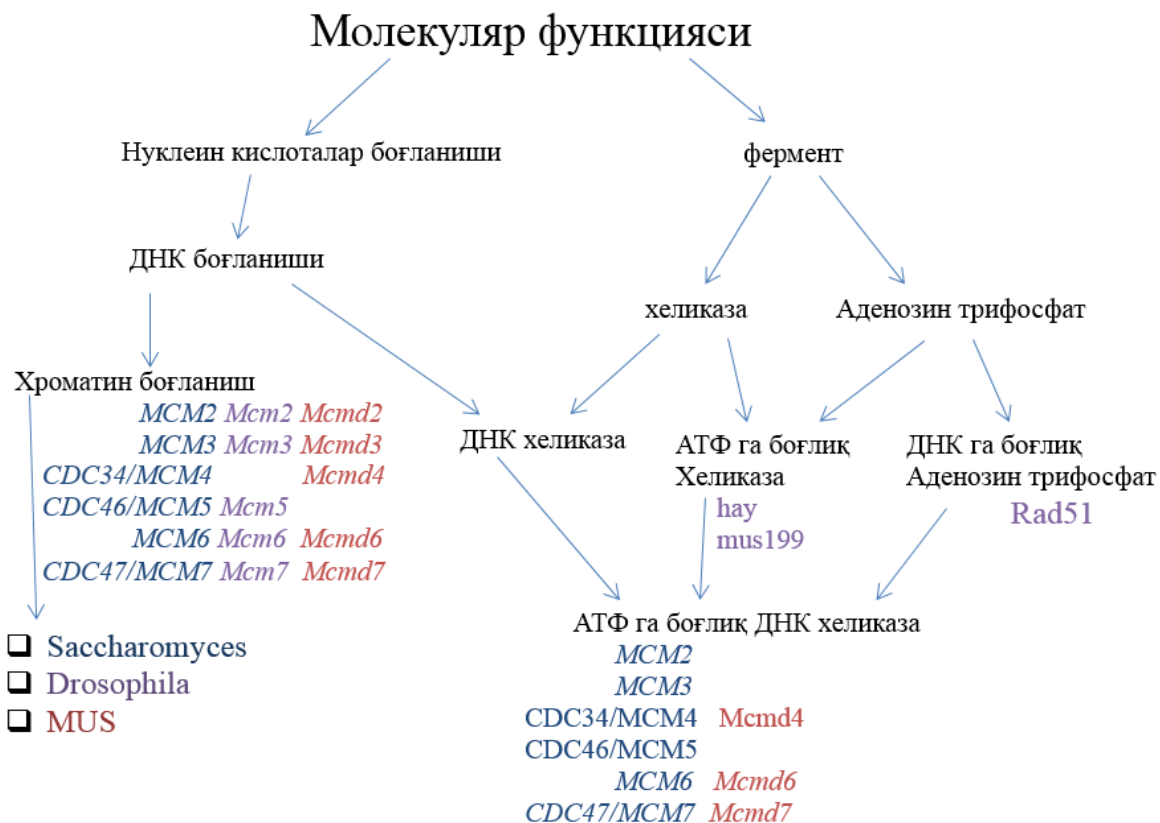
¹ Ashburner M, Ball CA, Blake JA, Botstein D, Butler H, Cherry JM, Davis AP, Dolinski K, Dwight SS, Eppig JT, Harris MA, Hill DP, Issel-Tarver L, Kasarskis A, Lewis S, Matese JC, Richardson JE, Ringwald M, Rubin GM, Sherlock G (May 2000). «Gene ontology: tool for the unification of biology. The Gene Ontology Consortium». Nat. Genet. 25 (1): 25–9. DOI:10.1038/75556.PMID 10802651.

атрофида ген маҳсулотлар аннотацияси мавжуд.¹ Сўнгги бир неча йил давомида, ген онтология консорциум ген онтология сифати ва специфик аннотация миқдорини ошириш учун бир қатор ўзгаришлар амалга оширилди. 2013 йилга келиб, аннотациялар сони 96 миллиондан ошди. Аннотация сифати автоматлаштирилган сифат назорати йўли билан такомиллаштирилди.

Ген онтология консорциум сўнгги пайтларда биологик жараёнларнинг бевосита кичик синфи сифатида, янги биологик босқичини жорий этди. Бу синф биологик жараёнлар содир бўлиши мумкин бўлган пайтида алоҳида даври ёки босқичини ифодалайди. Улар шунингдек, бошқа биологик жараёнлар билан тартибга солинади. Биологик жараёнлар мураккаб ходисалар бўлиб, организмлар ҳаёти учун зарур молекуляр функцияларни амалга оширилиши демакдир.² Мисол учун турли биологик жараёнлар хужайра бўлиниш синкли метафаза ва профаза ҳамда хайз кўриш пайти, жинсий хужайраларни қўшилиши ва ривожланиш босқичи.

¹ Ashburner M, Ball CA, Blake JA, Botstein D, Butler H, Cherry JM, Davis AP, Dolinski K, Dwight SS, Eppig JT, Harris MA, Hill DP, Issel-Tarver L, Kasarskis A, Lewis S, Matese JC, Richardson JE, Ringwald M, Rubin GM, Sherlock G (May 2000). «Gene ontology: tool for the unification of biology. The Gene Ontology Consortium». *Nat. Genet.* 25 (1): 25–9. DOI:10.1038/75556.PMID 10802651.

² The Gene Ontology Consortium (January 2012). «The Gene Ontology: enhancements for 2011.». *Nucleic Acids Res.* 40 (Database issue): D559–64. DOI:10.1093/nar/gkr1028. PMID 22102568.



4-расм. Учта турли модел организмлар намуналари ёрдамида ген онтологиясини тузилиши ва функциясини ифодалаш яъни бир онтология ичида генларни боғланиши мисол қилиб келтирилган. Онтологиялар биологик калит сўزلардан тузилган.

Ген онтология биологик жараёнида "босқичларни" ифодалаш

Ген онтологияси биологиянинг бошқа йўналишлари яъни, биотехнология, генлар инжинерлиги, геномика, биоинформатика, биокимё, физиология, протеомика каби йўналишларда олиб борилган тадқиқотларнинг маҳсули асосида йўналиш сифатида юзага келди.¹ Юқорида кўрсатилган фанлар ген онтологияси маълумотлар баъзасидан фойдаланиб келмоқда. Биомедицинада турли генетик касалликларни даволаш, уларга ташхис қўйиш ишларида ген онтологияси мажмуига кирувчи инсон геноми маълумотлар баъзасидан кенг фойдаланилмоқда. Булардан ташқари қишлоқ хўжалиги маҳсулотларини геномларини тадқиқ қилиб, янги ўсимлик навлари, ҳайвон зотлари яратилишида, уларни маҳсулдорлигини оширишда қўлланилмоқда.

¹ The Gene Ontology Consortium (January 2013). «Gene Ontology annotations and resources». Nucleic Acids Res. 41 (Database issue): D530–5. DOI:10.1093/nar/gks1050. PMID

**3-мавзу; Геномни таҳрирлаш технологияларига асос солиниши.
Геномни таҳрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари. Янги авлод
технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR.**

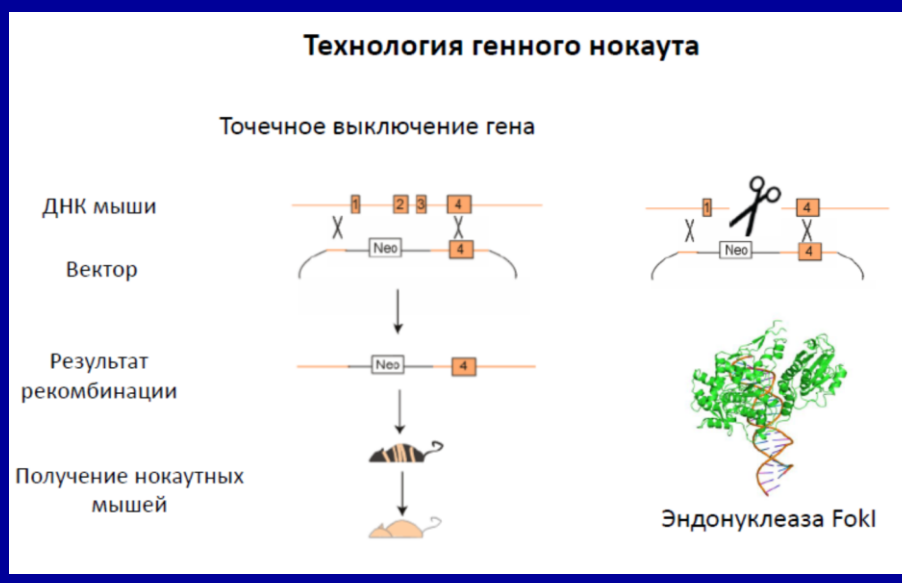
Режа:

- 3.1. Геномни таҳрирлаш технологияларига асос солиниши.**
- 3.2. Геномни таҳрирлаш тизимларининг асосий йўналишлари.**
- 3.3. Янги авлод технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR.**

Таянч иборалар: *геном, онтология, геномика, протеомика*, янги авлод технологиялари: Zinc Finger, TALEN, CRISPR

Бир қанча хорижий давлатларда 20-21 асрларда биоинформатика жадал суратда ривожланаётган дунё биотиббиёт фанлари соҳасига айланиб борди. Биоинформацион технологиялар истеъмолчилари тадқиқотчилар, фундаментал ишланмалар муаллифлари билан бир қаторда тиббиёт, фармакология, биотехнология ҳамда ўқув муассасалари ҳисобланади. Фаннинг бу соҳаси АҚШда ва шунингдек бошқа ривожланган давлатларда муҳим йўналиш сафатида қаралади.

2.3. Геномни таҳрирлаш технологияларига асос солиниши.



Икки занжирли ораликларни мақсадли равишда жорий этишнинг биринчи уринишларида табиий кам учрайдиган эндонуклеазалар (мегануклеазалар деб аталади), масалан, бактериал мобил генетик элементлардан олинган I-SceI ишлатилган [Plessis et al 1992, Rouet et al 1994].

Мегануклеазларни кенг таниб олиш жойлари (масалан, I-SceI учун 18 та нуклеотид), ҳатто битта ораликни сутэмизувчилар геномига киритишга имкон беради, бу мақсадли модификация қилишнинг ажралмас шартидир.

Бироқ, бундай сайтлар геномнинг бир жойида жойлашган, бошқача қилиб айтганда генетик модификация қаерда бўлишини тадқиқотчи эмас, фермент аниқлади. Ушбу чекловни бартараф этиш учун олимлар мақсадли мутагенез ёрдамида мегануклеазаларнинг ДНК билан боғлайдиган ўзига хослигини ўзгартиришга ҳаракат қилишди [Smith J et al 2006]. Бироқ, бу тажрибалар ДНКни боғлайдиган ва нуклеазли минтақалари ёнма-ён, битта оксил доменида жойлашган ушбу ферментларнинг тузилиши билан тўсқинлик қилди.

Шунинг учун, мегануклеазлар кўплаб мақсадли кетма-кетликлар учун ишлаб чиқилганига қарамай, ёндашув асосан юқори даражадаги ихтисослаштирилган лабораториялар томонидан қўлланиладиган технология бўлиб қолди.

1996 йилда Chandrasegaran ва унинг ҳамкасблари Fok-I парчаланиш доменига боғланган биринчи цинк бармоқли гибрид рестрикция ферментларини тақдим этдилар [Kim et al 1996].

Кейинчалик, худди шу гуруҳ биринчи марта бошқариладиган геномик муҳандислик учун цинк бармоқли нуклеазлардан (ZFN) фойдаланган [Bibikova et al 2001, 2002]. Ўшандан бери ZFN лар нафақат турли хил дастурлар учун жуда қулай геномик муҳандислик воситаларига айланди, балки йўналтирилган геномни таҳрирлаш бўйича клиник ишларга ҳам киришди [Tebas et al 2014]. Бироқ, (ZFN) дизайни мураккаб ва кўп вақт талаб қиладиган бўлиб қолмоқда.

E. coli геномлари аниқ функцияси бўлмаган такрорланадиган кетма-кетликларнинг уюшган тузилмаларини ўз ичига олади, кейинчалик улар бошқа кўплаб бактерияларда ҳам топилган [Moјіca et al 2000], бу консерватив (ва шу сабабли муҳим) функцияни кўрсатди. Ушбу ғалати генетик элементларнинг бактериялар геномидаги ажойиб функциясини аниқлаш ва исботлаш учун турли лабораториялардан кўплаб олимларга йигирма йил керак бўлди [Barrangou et al 2007] - бактериялар мослашувчан иммунитет тизимига эга, бу уларга иккинчи марта юктиришга уринаётган вирусларни (бактериофагларни) таниб, йўқ қилишга ёрдам беради. Бунинг учун улар вирус геномининг қисқа кетма-кетликларини ўзларининг геномига киритишади (CRISPR минтақасида) ва уларни калит ва кулф принципи ёрдамида фаг геномини танийдиган қисқа комплементар РНКларни синтез қилиш учун шаблон сифатида ишлатишади.

Ушбу муҳим кашфиётдан сўнг CRISPR/Cas нинг механизми ва муҳим элементлари тавсифланди [Garneau et al 2010; Deltcheva et al. 2011], шунингдек тизим турли бактериялар ўртасида ўтказилиши мумкинлиги кўрсатилди [Sapranaukas et al. 2011].

CRISPR-Cas9 [Jinek et al 2012], нинг РНК-йўналтирилган ДНК нинг эндонуклеаза фаоллиги тасдиқлангандан кўп ўтмай, унинг потенциали бутунлай янги турдаги муҳандислик нуклеазалари сифатида турли гуруҳлар томонидан намоёиш этилди [Mali et al. 2013].

ГЕНОМ ТАҲРИРЛАШНИНГ ПОТЕНЦИАЛ ИШЛАТИЛИШ СОҲАЛАРИ:

Ген нокаути (ўқиш доирасининг очиқ жой алмашиши) Бутун генларни ёки геннинг айрим қисмларини (масалан, экзонлар) олиб ташлаш
Юқори аниқликдаги генларни тиклаш ("ген жарроҳлиги")
Мутацияларни тузатиш (масалан, битта нуклеотид полиморфизми - SNP) Айрим нуклеотидларни таҳрирлаш Хромосома транслокацияларини киритиш

ГЕНОМ ТАҲРИРИ УЧУН ТАЛАБ ҚИЛИНАДИГАН ЭЛЕМЕНТЛАР:

- яратилган фермент (нуклеаз, никаза, деаминаза)
- цинк бармоқли нуклеаз
- TAL эффекторига асосланган ферментлар
- CRISPR/Cas асосидаги ферментлар

ГЕНОМ ТАҲРИРИДА ИШТИРОК ЭТАДИГАН ҲУЖАЙРА ИЧИ ЙЎЛЛАРИ:

Бир занжирли узилишни таъмирлаш

Охирларнинг гомолог бўлмаган қўшилиш

гомологик рекомбинация

Икки қаторли узилишларни таъмирлаш

гомолог рекомбинация

Цитозинни деаминлаш

индивидуал нуклеотидларни кесиш / алмаштириш билан таъмирлаш

Сўнгги бир неча йиллар ичида геномларни таҳрирлаш учун

- Zinc Finger (Pух бармоқлари)
- TALEN (Transcription Activator Like Effector Nucleases)
- CRISPR/Cas9 (инглизча CRISPR - Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats,

ўзбек тилида - мунтазам гуруҳларда жойлашган қисқа палиндромик такрорлар) каби янги технологиялар вужудга келди.

Европа, Осиё, АҚШ ҳамда Австралия давлатларида биоинформатика марказлари сони йилдан-йилга кўпайиб бормоқда. Биоинформатика бўйича давлат, академик ҳамда таълим марказлари билан бир қаторда сўнгги йилларда соҳада олинган тадқиқот натижалардан тижорат мақсадида фойдаланишга йўналтирилган сезиларли даражадаги ташкилот ва лойиҳалар юзага келди (3-расм). Бу энг аввало геномларнинг, шунингдек одам геномининг структуравий, функционал ҳамда қиёсий таҳлили бўйича фаолият юритувчи ташкилотлардир. Биоинформатика соҳаси бўйича яратилган усулларни қўллаш билан бирга амалий муаммоларни ечиш йўлида, хусусан фармокологияда техник ҳамда дастурий базалар жадал суратда

ривожланиб бормоқда. Бундай муаммоларни бартараф этишда дастурий таъминот саноати ҳам такомиллашиб бормоқда.



3-расм. Биоинформатика сервис марказлари ва ресурслари

Мамлакатимизда геномика ва биоинформатика фанларининг ривожланишига қаратилаётган алоҳида эътибор туфайли дунё фанида ўз ўрнига эга нуфузли илмий мактаб ва муҳит шакллантирилди, замонавий лабораториялар ташкил этилиб, кенг миқёсда халқаро илмий алоқалар йўлга қўйилди.¹ Хусусан Ўзбекистон Республикаси Фанлар академияси Геномика ва биоинформатика марказида соҳада анчагина муваффақиятли дастурлар амалга оширилди. Марказда етакчи ҳорижий илмий марказ тажрибаларига эга, биоинформацион технологиялар бўйича билим ва кўникмаларни пухта эгаллаган илмий ходимларнинг фаолият олиб бориши ва шулар ҳисобга олинган ҳолда марказда биоинформатика лабораториясининг ташкил этилганлиги бунга яққол мисол бўла олади. Марказ илмий жамоаси ханузгача ноаниқ бўлган ғўза геномидаги рекомбинацион блоклар (яъни, авлоддан-авлодга кўчиб ўтадиган ген аллеллари тўплами) ўлчамларини

¹ Marketa Zvebil, Jeremy O. Baum // Understanding Bioinformatics, Garland Science 2007. 798 pages

топиб, замонавий тезкор “ассоциатив карталаштириш” усулини кашф этди. Натижада гўза геномидаги генлардан фойдаланишнинг янги имкониятлари очилиб, гўзада замонавий маркерларга асосланган селекция усуллари ишлаб чиқилди.

Ген-нокаут ёки РНК интерференцияси молекуляр генетика ва биоинформатика усуллари маҳсули бўлиб, организмнинг белгиланган генлари фаоллигини тўхтатиш имконини беради. Шу тўғрисида генлари “ўчирилган” (нокаут қилинган) организм вужудга келади. Бу нуклеотид кетма-кетлиги маълум бўлган генларнинг функциясини аниқлашга ёрдам беради. Нокаут қилинган ва нормал организм намуналари орасидаги фарқлар, ўрганилаётган ген функциясини кўрсатиб беради. Қишлоқ хўжалиги экинларининг биологик кўрсаткичлари – ҳосилдорлик, эртапишарлик, зараркунанда ва ҳашаротларга чидамлилигининг намоён бўлишида иштирок этувчи геннинг таркиби ва функцияси аниқлангандан сўнг мақсадга мувофиқ равишда ушбу ген фаолиятини кучайтириш ёки аксинча уни тўхтатиш мумкин. Марказ олимлари эришган энг сўнгги ютуқлардан бири – бу улар томонидан гўза учун яратилган дунёдаги илк ген-нокаут технологиясидир.

Назорат саволлари:

1. Биоинформатика нима?
2. Биоинформатика бўлимларини айтиб беринг?
3. Геномларни аннотация қилиш деганда нималар тушунилади?
4. Ўзбекистонда биоинформатика фанининг ривожланиш ҳолати?

Фойдаланиладиган адабиётлар:

1. Леск А.М. Введение в биоинформатику /Introduction to Bioinformatics / пер. с англ. под ред. А.А.Миронова, В. К. Швядаса. - М.: БИНОМ. Лаб. знаний, 2009. - 318, [2] с. : цв. ил, рис.
2. Сетубал Ж., Мейданис Ж. Введение в вычислительную молекулярную биологию / Introduction to Computational Molecular Biology / пер. с англ. А. А. Чумичкина; под ред. А. А. Миронова. - М. ; Ижевск : Регуляр. и хаот. динамика: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютер. исслед., 2007. - 420 с.
3. David W. Mount, Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2001

4. Xiong Z.J. // Essential Bioinformatics, Cambridge University Press 2006, 362 pages.
5. Marketa Zvelebil, Jeremy O. Baum // Understanding Bioinformatics, Garland Science 2007. 798 pages

IV. АМАЛИЙ МАШҒУЛОТЛАР МАТЕРИАЛЛАРИ

1-амалий машғулот:

Геном маълумотлар базаси

(Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш

Ишдан мақсад: Геном муҳандислигида TALEN ва CRISPR/Cas қўлланилиши. Нуклеотид кетма-кетликлар маълумотлар базаси (EMBL, DDBJ, NCBI, UniGene, STACK, EMBL-SVA) ресурслари билан танишиш.

Масаланинг қўйилиши: Тингловчи амалий машғулотда келтирилган вазифаларни бажариши, таҳлил қилиши ва натижа олиши лозим.

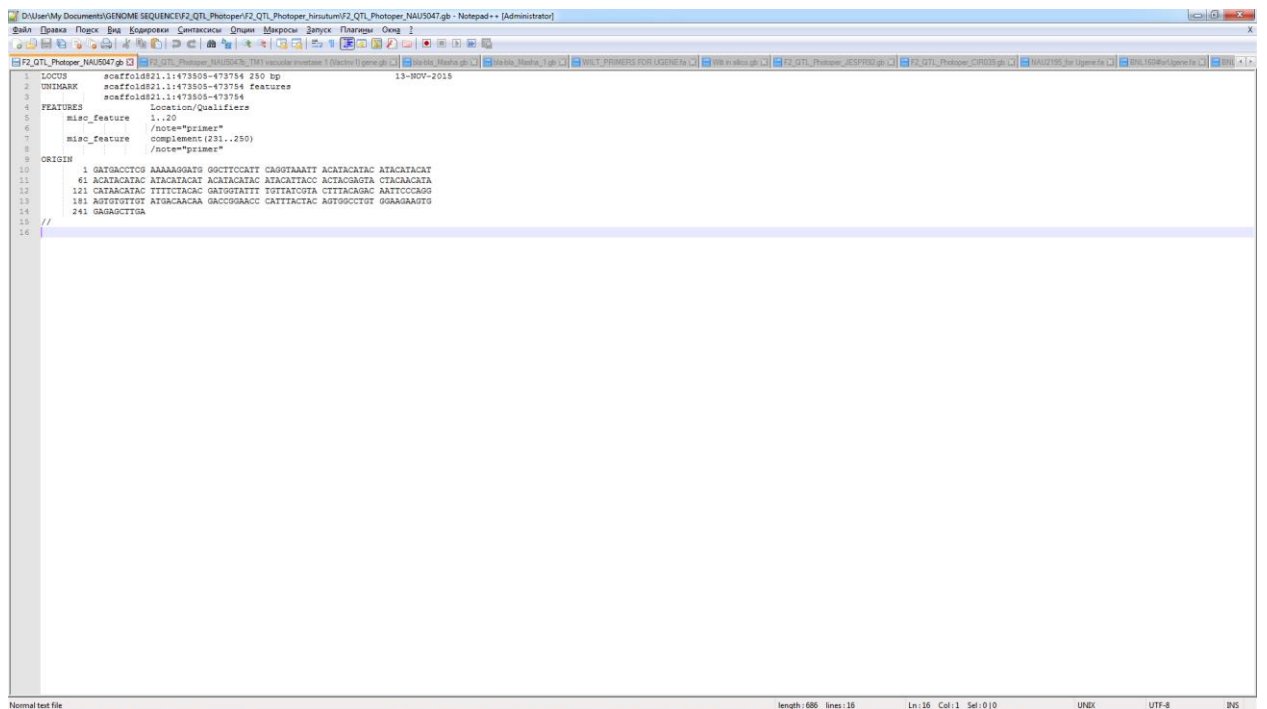
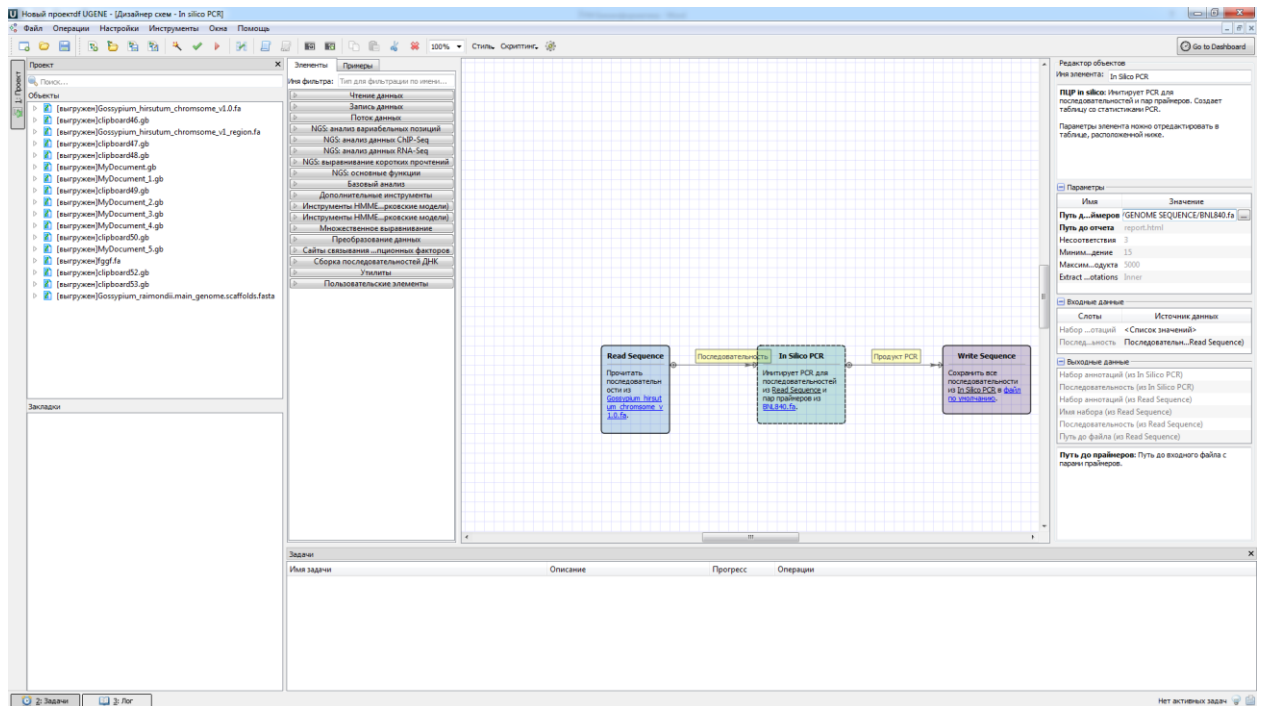
Ишни бажариш учун намуна.

1-вазифа. Нуклеотид кетма-кетликлар маълумотлар базаси (EMBL, DDBJ, NCBI, UniGene, STACK, EMBL-SVA) ресурслари билан танишиш. Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш. NCBI маълумотлар базаси BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиб генларни анотация қилишни ўрганиш.

Масаланинг қўйилиши: Тингловчи амалий машғулотда келтирилган вазифаларни бажариши, таҳлил қилиши ва натижа олиши лозим.

Ишни бажариш учун намуна.

1-вазифа. 1-амалий машғулот натижасида аниқланган QTL маркерининг *G.hirsutum* ғўза тури тўлиқ геномидан фойдаланиб In silico PCR алгоритми билан Ugene 1.21.0 дастурида тегишли ДНК кетма-кетлигини аниқланг.



2-вазифа. In silico PCR маҳсулотидан олинган ДНК кетма-кетлигини NCBI маълумотлар базасига юкланг.



Назорат саволлари:

1. Маълумотлар базаси ҳақида нималарни биласиз?
2. Нуклеотид кетма-кетликлар маълумотлар базасига мисоллар келтиринг?
3. Оксил кетма-кетликлар маълумотлар базасига мисоллар келтиринг?
4. Генлар/оксилларни анотация қилишда қандай биоинформатик дастурлардан фойдаланилади?
2. BLAST таҳлили ҳақида тушунчангиз борми?

Фойдаланилган адабиётлар:

1. Altschul, S.F., Gish, W., Miller, W., Myers, E.W. & Lipman, D.J. (1990) "Basic local alignment search tool." J. Mol. Biol. 215:403-410. PubMed
2. Gish, W. & States, D.J. (1993) "Identification of protein coding regions by database similarity search." Nature Genet. 3:266-272. PubMed
3. Madden, T.L., Tatusov, R.L. & Zhang, J. (1996) "Applications of network BLAST server" Meth. Enzymol. 266:131-141. PubMed
4. Altschul, S.F., Madden, T.L., Schäffer, A.A., Zhang, J., Zhang, Z., Miller, W. & Lipman, D.J. (1997) "Gapped BLAST and PSI-BLAST: a new generation of protein database search programs." Nucleic Acids Res. 25:3389-3402. PubMed
5. Zhang Z., Schwartz S., Wagner L., & Miller W. (2000), "A greedy algorithm for aligning DNA sequences" J Comput Biol 2000; 7(1-2):203-14. PubMed
6. Zhang, J. & Madden, T.L. (1997) "PowerBLAST: A new network BLAST application for interactive or automated sequence analysis and annotation." Genome Res. 7:649-656. PubMed
7. Morgulis A., Coulouris G., Raytselis Y., Madden T.L., Agarwala R., & Schäffer A.A. (2008) "Database indexing for production MegaBLAST searches." Bioinformatics 15:1757-1764. PubMed

8. Camacho C., Coulouris G., Avagyan V., Ma N., Papadopoulos J., Bealer K., & Madden T.L. (2008) "BLAST+: architecture and applications." BMC Bioinformatics 10:421. PubMed

9. Okonechnikov K., Golosova O., Fursov M., the UGENE team. // Unipro UGENE: a unified bioinformatics toolkit. Vol. 28 no. 8 2012, pages 1166–1167 doi:10.1093/bioinformatics/bts091

2-амалий машғулот.

Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш.

Ишдан мақсад: Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базаси (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ресурслари билан танишиш.

Масаланинг қўйилиши: Тингловчи амалий машғулотда келтирилган вазифаларни бажариши, таҳлил қилиши ва натижа олиши лозим.

Ишни бажариш учун намуна.

1-вазифа. Геном маълумотлар базаси (Genomes Server, Proteome Analysis, Ensembl) ресурслари билан танишиш.

Масаланинг қўйилиши: Тингловчи амалий машғулотда келтирилган вазифаларни бажариши, таҳлил қилиши ва натижа олиши лозим.

Ишни бажариш учун намуна.

2-вазифа. Оқсил кетма-кетликлари маълумотлар базаси ҳамда аминокислота кетма-кетликлари маълумотлар базасини (UniProtKB/Swiss-Prot, GOA, ENZYME) ўрганиш.

Назорат саволлари:

1. Маълумотлар базаси ҳақида нималарни биласиз?
2. Нуклеотид кетма-кетликлар маълумотлар базасига мисоллар келтиринг?
3. Оқсил кетма-кетликлар маълумотлар базасига мисоллар келтиринг?
4. Генлар/оқсилларни анотация қилишда қандай биоинформатик дастурлардан фойдаланилади?
3. BLAST таҳлили ҳақида тушунчангиз борми?

Фойдаланилган адабиётлар:

10. Altschul, S.F., Gish, W., Miller, W., Myers, E.W. & Lipman, D.J. (1990) "Basic local alignment search tool." J. Mol. Biol. 215:403-410. PubMed
11. Gish, W. & States, D.J. (1993) "Identification of protein coding regions by database similarity search." Nature Genet. 3:266-272. PubMed
12. Madden, T.L., Tatusov, R.L. & Zhang, J. (1996) "Applications of network BLAST server" Meth. Enzymol. 266:131-141. PubMed
13. Altschul, S.F., Madden, T.L., Schäffer, A.A., Zhang, J., Zhang, Z., Miller, W. & Lipman, D.J. (1997) "Gapped BLAST and PSI-BLAST: a new generation of protein database search programs." Nucleic Acids Res. 25:3389-3402. PubMed
14. Zhang Z., Schwartz S., Wagner L., & Miller W. (2000), "A greedy algorithm for aligning DNA sequences" J Comput Biol 2000; 7(1-2):203-14. PubMed
15. Zhang, J. & Madden, T.L. (1997) "PowerBLAST: A new network BLAST application for interactive or automated sequence analysis and annotation." Genome Res. 7:649-656. PubMed

3-амалий машғулот.

NCBI маълумотлар базаси, BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиб, генларни аннотация қилишни ўрганиш.

Ишдан мақсад: NCBI маълумотлар базаси, BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиб, генларни аннотация қилишни ўрганиш.

Масаланинг қўйилиши: Тингловчи амалий машғулотда келтирилган вазифаларни бажариши, таҳлил қилиши ва натижа олиши лозим.

Ишни бажариш учун намуна.

1-вазифа. NCBI маълумотлар базаси, BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминотидан фойдаланиш.

Масаланинг қўйилиши: Тингловчи амалий машғулотда келтирилган вазифаларни бажариши, таҳлил қилиши ва натижа олиши лозим.

Ишни бажариш учун намуна.

2-вазифа. Генларни аннотация қилиш билан танишиш.

Назорат саволлари:

1. NCBI маълумотлар базаси ҳақида нималарни биласиз?
2. BLAST таҳлили ва Ugene 1.21.0 дастурий таъминоти базасига мисоллар келтиринг?
3. Оқсил кетма-кетликлар маълумотлар базасига мисоллар келтиринг?

4. Генлар/оқсилларни анотация қилишда қандай биоинформатик дастурлардан фойдаланилади?

4. BLAST таҳлили ҳақида тушунчангиз борми?

Фойдаланилган адабиётлар:

16. Altschul, S.F., Gish, W., Miller, W., Myers, E.W. & Lipman, D.J. (1990) "Basic local alignment search tool." J. Mol. Biol. 215:403-410. PubMed

17. Gish, W. & States, D.J. (1993) "Identification of protein coding regions by database similarity search." Nature Genet. 3:266-272. PubMed

18. Madden, T.L., Tatusov, R.L. & Zhang, J. (1996) "Applications of network BLAST server" Meth. Enzymol. 266:131-141. PubMed

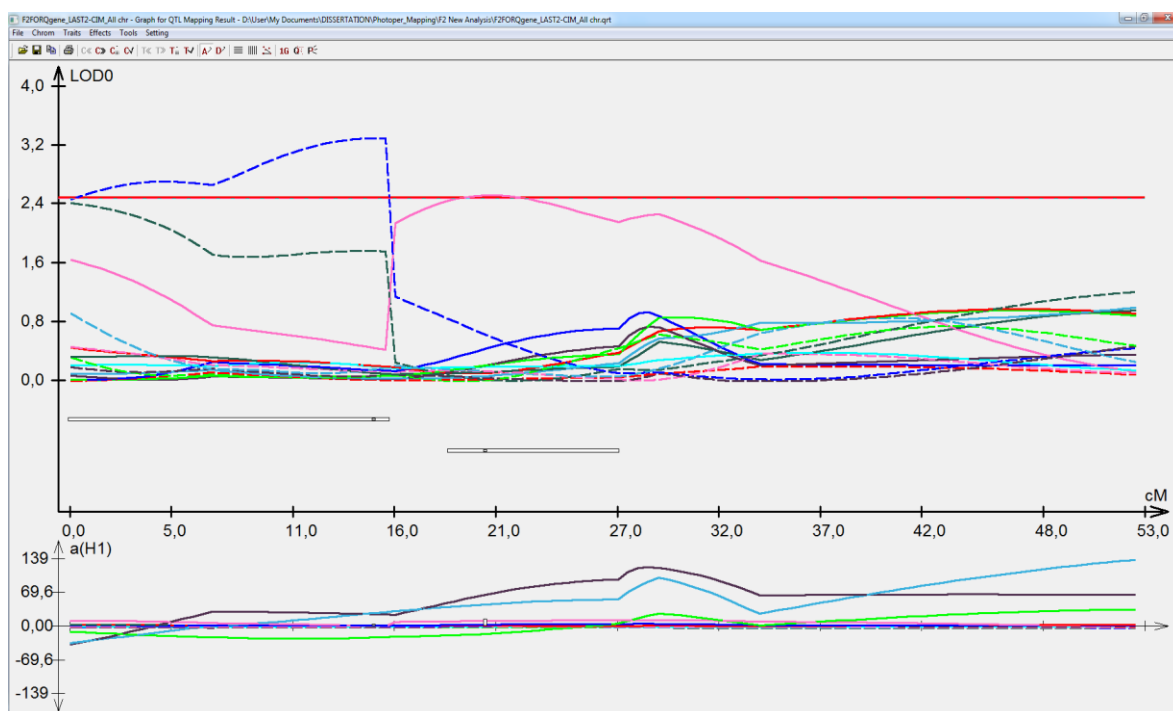
19. Altschul, S.F., Madden, T.L., Schäffer, A.A., Zhang, J., Zhang, Z., Miller, W. & Lipman, D.J. (1997) "Gapped BLAST and PSI-BLAST: a new generation of protein database search programs." Nucleic Acids Res. 25:3389-3402. PubMed

20. Zhang Z., Schwartz S., Wagner L., & Miller W. (2000), "A greedy algorithm for aligning DNA sequences" J Comput Biol 2000; 7(1-2):203-14. PubMed

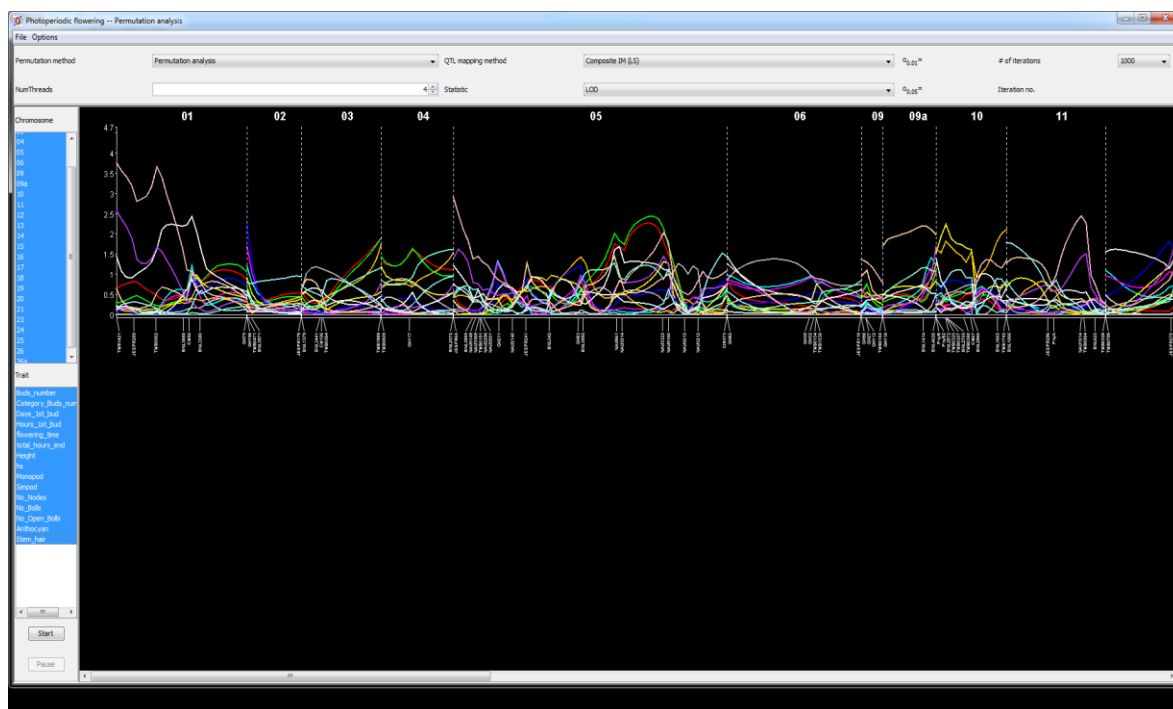
21. Zhang, J. & Madden, T.L. (1997) "PowerBLAST: A new network BLAST application for interactive or automated sequence analysis and annotation." Genome Res. 7:649-656. PubMed

V. КЕЙСЛАР БАНКИ

1-кейс. Бирон бир белгига генетик бириккан миқдорий белгилар локуслари (QTL) ларни аниқланг.



2-кейс. Бирон бир белгига генетик бириккан миқдорий белгилар локуслари (QTL) ларни аниқланг.



3-кейс. Табиий фанлар, жумладан биология фани биоинформатика билан чамбарчас боғлиқ. Биоинформатика биология соҳасининг қайси йўналишларида кўпроқ қўлланилади?

Фикрингизни асослаб беринг.

4-кейс. Генларни катталаштириш учун энг аввало бирикканлик карталарини тузиш талаб этилади. Қайси дастурий таъминот асосида бирикканлик карталарини тузиш мумкин?

Дастурни ишлаш принципини тушунтиринг.

5-кейс. Маркерларни идентификация қилиш учун миқдорий белгилар локуслари аниқлаб олинади. Миқдорий белгилар локусларини карталаштиришда фойдаланиладиган дастурий таъминотни айтинг ҳамда унинг ишлаш принципини тушунтириб беринг.

ГЛОССАРИЙ

Термин	Ўзбек тилидаги шарҳи	Инглиз тилидаги шарҳи
Аллель	Ген. Генлар ҳолатининг бири. Масалан: А ёки а.	One of several alternative forms of a gene that occur at a given locus on a chromosome. Most often there are two paired copies of a gene on homologous chromosomes. For each of your gene you get one copy (allele) from each parent. They may be nearly identical in DNA sequence or have slight variations (i.e. mutations).
Аминокислота	Органик кислота молекуласида бир ёки бир нечта водород атомини аминогруппа NH ₂ га алмашилишидан ҳосил бўлади. Бунда NH ₂ группа кўпинча карбоксил гурпуага қўшни углерод (альфа (α) углерод) атомининг водороди ўрнига киради ва α аминокислота ҳосил бўлади.	Any of a class of 20 molecules that are combined to form proteins in living things. The sequence of amino acids in a protein and hence protein function are determined by the genetic code
Антикодон	t РНК ўрта қисмидаги 3 та нуклеотид (триплет)дан иборат, и РНК нинг кодониға мос келади. Кодон ва антикодон комплементар бўлса, t РНК олиб келган аминокислота рибосоманинг катта бирлигида қолдирилади ва синтезланаётган занжирига уланади.	An anticodon is a unit made up of three nucleotides that correspond to the three bases of the codon on the mRNA. Each tRNA contains a specific anticodon triplet sequence that can base-pair to one or more codons for an amino acid. Some anticodons can pair with more than one codon due to a phenomenon known as wobble base pairing.
Биополимерлар	Юқори молекулали табиий брикмалар (оқсиллар, нуклеин кислоталар, полисахаридлар) бўлиб, молекуласи кўп мартаба такрорланадиган кичик молекулали мономер ёки улар қисмларидан иборат.	Polymers produced by living organisms; in other words, they are polymeric biomolecules.
Генеалогия	«Genealogia» - сўздан олинган бўлиб, шажара деган маънони билдиради. Одамнинг бирор белги-хоссасининг авлодларда ирсийланишини тадқиқ этади.	Genealogy is a family history, is the study of families and the tracing of their lineages and history.
Генетик инженерия	Ген муҳандислиги рекомбинант ДНКлар технологияси. Генетик ва биокимёвий усуллар ёрдамида	Modification of the natural DNA sequence of a gene or genes. Genetic engineering is the basis of the modern biotechnological

	<p>организм ёки хужайра биологик ахборотни ўзгартириш билан табиатда учрамайдиган, янги хусусиятга эга бўлган генлар тўпламини ва шу асосда янги штамм, нав ва зотларни яратиш.</p>	<p>revolution, to which we owe such inventions as insulin-producing bacteria.</p>
<p>Генетик код</p>	<p>Нуклеин кислоталар молекуласида ирсий ахборотнинг нуклеотидлар кетма-кетлигида берилишидан иборат. Генетик код 3та харф нуклеотиддан иборат бўлади. Бу триплет дейилади.</p>	<p>Three bases (e.g. 5'CGC3') in a DNA or RNA sequence specify a codon, which codes for an amino acid (e.g. arginine) in a protein. Genes are frequently tens of thousands of base-pairs long. Usually the codons of an exon are in phase within an uninterrupted open reading frame giving rise to long chains of amino acids after ribosomal translation.</p>
<p>Генлар дрейфи (генетик автоном жараёнлар)</p>	<p>Тасодифий омиллар таъсирида кичик популяцияларда генлар учраш тезлигининг ўзгариши. Одатда популяцияларда ирсий ўзгарувчанлик камайишга олиб келади. Қариндош-уруғлар орасидаги никоҳлар ортиб кетганида бу ҳолат кучаяди. Бунда популяцияда селектив аҳамияти бўлмаган генлар сақланиб қолиши ва кўпайиши мумкин.</p>	<p>Practice of "stimulating biased inheritance of particular genes to alter entire populations. It has been proposed as a technique for changing wild populations of harmful organisms such as mosquitoes to be less dangerous.</p>
<p>Геном</p>	<p>Генлар йиғиндиси. Хромосомаларнинг гаплоид тўплами. Геномнинг генотипдан фарқи шундаки, у айрим зот ёки навни эмас, балки бир турни характерлаб беради.</p>	<p>A complete set (n) of chromosomes (hence, of genes) inherited as a unit from one parent plus one sex chromosome from the other parent in heterogametic individuals. The full genome sequences are available for hundreds of bacteria and viruses, human, and model organisms like mouse, frog, worm and fruit flies.</p>
<p>Генотип</p>	<p>Организмнинг ирсий асоси. Диплоид тўпландаги барча генлар йиғиндиси.</p>	<p>he part (DNA sequence) of the genetic makeup of a cell, and therefore of an organism or individual, which determines a specific characteristic (phenotype) of that cell/organism/individual. Genotype is one of three factors that determine phenotype, the other two being inherited epigenetic factors, and non-inherited environmental factors.</p>

Гомологик хромосома	Катталиги, шакли, генлари бир хил бўлган жуфт хромосомалар.	A couple of homologous chromosomes, or homologs, are a set of one maternal and one paternal chromosomes that pair up with each other inside a cell during meiosis.
Днк	Дезоксирибонуклеин кислота. Фақат одамдагина эмас, балки барча бошқа эукариотларда, шунингдек, прокариотларда ирсий ахборот сақловчи саналади.	The molecule that encodes genetic information. DNA is a double-stranded molecule held together by weak bonds between base pairs of nucleotides. The four nucleotides in dna contain the bases stranded molecule held together by weak bonds between base pairs of nucleotides. The four nucleotides in DNA contain the bases: adenine (A), guanine (G), cytosine (C), and thymine (T). In nature, base pairs form only between A and T and between G and C; thus the base sequence of each single strand can be deduced from that of its partner.
И рнк	информацион РНК. У ўзида ДНК дан кўчириб олинган ахборотни сақлайди ва оксил синтези жараёнида матрица (қолип, андаза) вазифасини бажаради. Шунинг учун у и-РНК, матрица-РНК си деб ҳам юритилади.	RNA that serves as a template for protein synthesis.
Интрон	и РНК ниг «ахборотсиз» қисмлар йиғиндиси.	The DNA base sequences interrupting the protein-coding sequences of a gene; these sequences are transcribed into RNA but are cut out of the message before it is translated into protein. Compare exons.
Ирсият	Ирсийланиш жараёни орқали организмларнинг авлодлар алмашилиши давомида ирсий маълумотларни авлоддан-авлодга ўтказиш жараёни.	The passing of familial elements from one generation to the next.
Модификатор генлар	Организмдаги белги ва хусусиятларнинг ривожланишида иштирок этмай, балки бошқа асосий генларнинг таъсирини ўзгартирувчи, яъни бевосита эмас, билвосита таъсир этувчи генлардир.	Genes that have small quantitative effects on the level of expression of another gene
Нуклеин кислота	Юқори молекуляр биополимер бўлиб, жуда кўп мономерлардан тузилган	A large molecule composed of nucleotide subunits.

	органик бирикма. Унинг мономерни нуклеотидлар бўлиб, нуклеин кислота полинуклеотид ҳисобланади.	
Пиримидин	ДНК нинг биринчи занжиридаги пурин азотли асосига комплементар ҳолатда 2 чи занжирида жойлашган азотли асос.	Nitrogen-containing organic bases made from a single ring structure. Includes cytosine and thymine (DNA) and uracil (RNA) that base-pair with purines to form the rungs in the DNA double helical ladder.
Полиморфизм	Кўп шакллилик бир тур доирасида бир-биридан кескин фарқ қилувчи индивидларнинг мавжудлиги.	A Difference in DNA sequence among individuals. Genetic variations occurring in more than 1% of a population would be considered useful polymorphisms for genetic linkage analysis. Compare mutation.
Промотор	Оперондан олдинда жойлашган триплет гуруҳларидан бири бўлиб, РНК ва ДНК синтезини катализловчи РНК полимераза билан бирикиш хусусиятига эга.	A site on DNA to which RNA polymerase will bind and initiate transcription.
Пурин	Кўш занжирли ДНК молекуласининг 1-занжирида аденин ва тиминдан иборат асос. Комплементарлик қоида-сига биноан 1-занжирдаги пурин асоси қаршисида 2-занжирда пиримидин асоси туради.	A nitrogen-containing, single-ring, basic compound that occurs in nucleic acids. The purines in DNA and RNA are adenine and guanine.
Р рнк	РНКлар рибосоманинг ҳар иккала суббирликлари таркибида бўлади.	A class of RNA found in the ribosomes of cells.
Т рнк	Транспорт рибонуклеин кислота. РНК полимераза ферменти иштирокида ДНК матрицасида синтезланади. т РНК куйи молекуляр массага эга бўлиб, 75-85 нуклеотиддан ташкил топган. У беда барги типидagi кўринишда бўлади. Рибосомаларга аминокислоталарни ташиш вазифасини ўтайди.	A class of RNA having structures with triplet nucleotide sequences that are complementary to the triplet nucleotide coding sequences of mRNA. The role of tRNAs in protein synthesis is to bond with amino acids and transfer them to the ribosomes, where proteins are assembled according to the genetic code carried by mRNA.
Урацил	Пиримидин асослари; РНК ва эркин нуклеотидлар таркибига киради.	A common pyrimidine found in RNA, it base pairs with adenine and is replaced by thymine in DNA. Methylation of uracil produces thymine. It turns into thymine to protect the DNA and to

		improve the efficiency of DNA replication. Uracil can base pair with any of the bases depending on how the molecule arranges itself on the helix, but readily pairs with adenine because the methyl group is repelled into a fixed position.
Цитозин	Нуклеин кислоталарнинг таркибий қисми бўлган нуклеотидларни ҳосил қилувчи 4 та азотли асоснинг биттаси. Комплементарлик принципига асосан цитозинли азотли асос қаршисида гуанин азотли асос туради.	Pyrimidine base found in RNA and DNA. Cytosine (C ₄ H ₅ N ₃ O) forms base-pairs with guanine only. It may become methylated where it occurs consecutively to guanine in the DNA sequence (see 5-methylcytosine).
Экзон	Ген (ДНК)нинг генетик ахборотга эга бўлган аминокислоталар кетма-кетлигини ифодаловчи (кодловчи) қисми. Экзонлар интрон билан галлашиб туради.	The protein-coding DNA sequences of a gene. Compare introns.
Экспрессия	Намоён бўлиш - муайян ген томонидан аниқланувчи белгининг фенотипда организмнинг яшаш шароитига қараб намоён бўлиш даражаси.	Production of observable/detectable characteristics of an organism, usually due to the synthesis of protein.

VIII. АДАБИЁТЛАР РЎЙХАТИ

1. Леск А.М. Введение в биоинформатику /Introduction to Bioinformatics пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швьадаса. - М.: БИНОМ. Лаб. знаний, 2009. - 318, [2] с. : цв. ил, рис.
2. Сетубал Ж., Мейданис Ж. Введение в вычислительную молекулярную биологию / Introduction to Computational Molecular Biology / пер. с англ. А. А. Чумичкина; под ред. А. А. Миронова. - М. ; Ижевск : Регуляр. и хаот. динамика: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютер. исслед., 2007. - 420 с.
3. Capecchi M.R. // Nat. Rev. Genet. 2005. V. 6. № 6. P. 507–512.
4. Bibikova M., Golic M., Golic K.G., Carroll D. // Genetics. 2002. V. 161. № 3. P. 1169–1175.
5. Miles, C; Wayne, M (2008). "Quantitative trait locus (QTL) analysis". Nature Education (1.1).
6. Ricki Lewis (2003), Multifactorial Traits, McGraw-Hill Higher Education.
7. Proud, Virginia & Roberts, Helen (31 December 2005). "Medical Genetics: Multifactorial Inheritance". Children's Hospital of the King's Daughters. Retrieved 6 January 2007.
8. "Multifactorial Inheritance". Pregnancy and Newborn Health Education Centre. The March of Dimes. Archived from the original on 2 November 2006. Retrieved November 12, 2014.
9. Emery's Elements of Medical Genetics
10. Tissot, Robert. "Human Genetics for 1st Year Students: Multifactorial Inheritance". Retrieved 6 January 2007.
11. Zhang Z., Schwartz S., Wagner L., & Miller W. (2000), "A greedy algorithm for aligning DNA sequences" J Comput Biol 2000; 7(1-2):203-14. PubMed
12. Morgulis A., Coulouris G., Raytselis Y., Madden T.L., Agarwala R., & Schäffer A.A. (2008) "Database indexing for production MegaBLAST searches." Bioinformatics 15:1757-1764. PubMed
13. Camacho C., Coulouris G., Avagyan V., Ma N., Papadopoulos J., Bealer K., & Madden T.L. (2008) "BLAST+: architecture and applications." BMC Bioinformatics 10:421. PubMed
14. Okonechnikov K., Golosova O., Fursov M., the UGENE team. // Unipro UGENE: a unified bioinformatics toolkit. Vol. 28 no. 8 2012, pages 1166–1167 doi:10.1093/bioinformatics/bts091

Интернет ресурслари

1. <http://www.jcbi.ru/> – Объединенный Центр вычислительной биологии и биоинформатики, русскоязычный информационный сайт с вэб-адресами и краткой характеристикой молекулярно-биологических баз данных
2. <http://beta.uniprot.org/> – SWISS-PROT|UniProt the protein sequence data bank, база данных UniProt
3. <http://www.ebi.ac.uk/uniprot/> – база данных UniProt на сервере Европейского института биоинформатики (European Bioinformatics Institute, EBI)
4. <http://www.expasy.org/sprot/> – базы данных Swiss-Prot, TrEmbl, UniProt на сервере ExPASy (Expert Protein Analysis System) Швейцарского Института Биоинформатики SIB
5. <http://www.rcsb.org/> – Protein Data Bank, база данных PDB.
6. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/> (<http://www.pubmed.com/>) – сервер Национального центра биотехнологической информации США (NCBI): базы данных GenBank, NCBI Protein Database, UniGene, HomoloGene и др.
7. <http://cmm.info.nih.gov/modeling/> – сервер Центра моделирования молекул Национального Института Здоровья НИИ, США
8. <http://www.genebio.com/> – сайт компании GeneBio (Geneva Bioinformatics S.A.), распространяющей информацию из протеомных баз данных: SWISS-PROT, PROSITE, SWISS-2DPAGE и соответствующие программные приложения
9. <http://www.genebee.msu.su/> – регулярно обновляемая копия (зеркало) базы компании GeneBio в России, на сайте Института физико-химической биологии им. А.Н. Белозерского
10. <http://molbiol.ru/> – Классическая и молекулярная биология
11. <http://molbiol.edu.ru/> – Практическая молекулярная биология
12. <http://proteome.ru/> – русскоязычный сайт проекта “Протеом человека”