

Марат Оспанов атындағы Батыс Қазақстан Мемлекеттік Медицина Университеті

Студенттің өзіндік жұмысы

**Тақырыбы: Ангельман, Прадер-Вилли
синдромы.**

Орындаған: Айтниязова М

204 топ стоматология

Тексерген: Ахаева А.Е

Жоспары:

1. Геномдық импритинг аурулары
2. Энгельман синдромы
3. Прадер –Вилли синдромы
4. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу принциптары.

Геномдық импринтинг аурулары

Геномдық импринтинг – әкесінен немесе анасынан алынған гомологиялық гендердің ұрпақтарда түрліше экспрессиялануы болып табылады. «Импринтинг» терминін генетикаға 1960ж Т. Кроуз енгізген.

Адамдарың көптеген гендеріне көп аллельді экспрессия тән екені белгілі. Дегенмен хромосомалардың импринтингтік учаскелерінде орналасқан гендердің экспрессиясы моноаллельді, яғни тек әкесінің не анасының гені ғана экспрессияланады, ал екіншісі пассив күйде болады. Сонымен, геномдық импринтинг дегеніміз ата-аналарының біреуінен алынған гомологиялық гендердің түрліше экспрессиялану ерекшеліктеріне алып келетін эпигенетикалық үдеріс.

Геномдық импринтингтің қалыптасуында сперматогенез үдерісінде ДНҚ-ның цитозин негіздерінің таңдамалы метилденуі маңызды роль атқаратыны белгілі болды. Қазіргі кезде кейбір ата-ана гендерінің құрсақтағы бала салмағына, қағанақтың даму дәрежесіне және басқа да құрсақ ішілік даму ерекшеліктеріне әсер ететіні анықталды.

Импринтинг гендері 7,11,15 хромосомаларда жиі кездеседі. Сол сияқты 2,3,6,14,20 хромосомаларда да осындай ген болуы мүмкін.

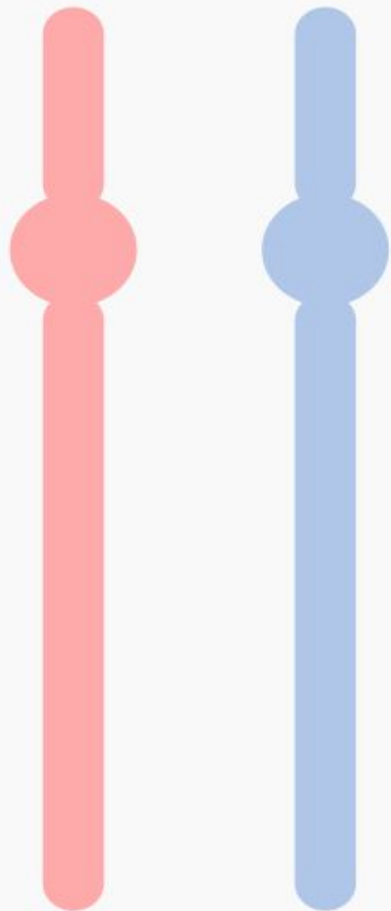
Қазіргі кезде 30-дан астам импритингтенген гендер анықталған.

Геномдық импритинг ауруларының қалыптасуының бірнеше тетіктері белгілі:

1. Бір аталық дисомиялар
2. Хромосомалардың импритингтік учаскелеріндегі экспрессияланатын гендердің қайта құрылуы.
3. Импритингтік учаскелерінде орналасқан гендердің нүктелі мутациялары.
4. Хромосомалардың метилдену үдерісін бақылайтын импритингтік орталықтарындағы делециялар.

Геномдық импритинг эффекті әсіресе 15 хромосомадағы мутацияларға байланысты болатыны белгілі.

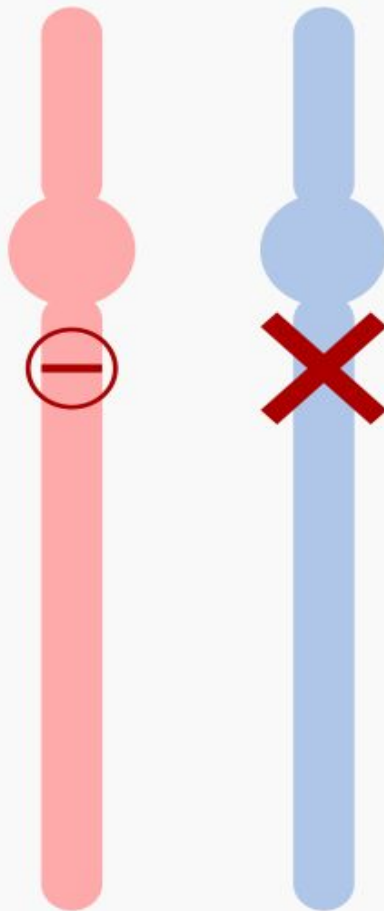
chromosome 15



maternal
copy

paternal
copy

chromosome 15

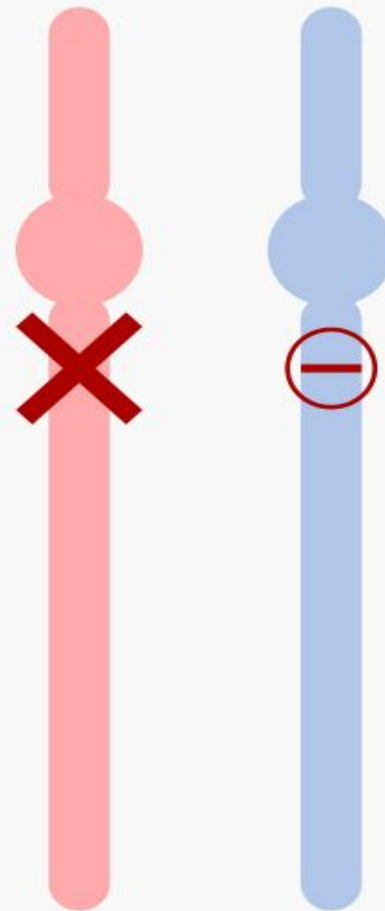


maternal
copy

paternal
copy

Prader-Willi

chromosome 15



maternal
copy

paternal
copy

Angelman

Энгельман синдромы

Бұл ауруды 1965 ж Г.Энгельман сипаттаған. Аурудың этиологиялық факторлары болып 15 хромосоманың бір ата-аналық дисомиясы және 15 g 11g 13 учаскесіндегі хромосомалық аномалиялар саналады. Бұл ауруда бір ата-аналық дисомия әкесінікі, құрылымдық ана хромосомасында болады.









**MEMBS
News**



Ауру айқын байқалатын олигофрения және сөйлей алмауымен сипатталатын психомоторлық дамудың кешігуі күйінде байқалады. Аурулар кеш жүре бастайды және жүруі ерекше болады. Аурудың негізгі көрінісі болып ешбір себепсіз күлуі саналады, сондықтан оны кейде «бақытты қуыршақ бейнесіндегі синдром» деп атайды.

Кейбір ауруларда тырысу, қозғалу үйлесімділігінің бұзылулары, бұлшық ет гипотониясы, қитар көзділік те байқалады. Бұл синдромды анықтау үшін молекулалық-генетикалық және цитогенетикалық әдістерді қолданады.



Прадер-Вилли синдромы

Ауру алғаш рет 1956ж сипатталған. Оның даму себебі- әкесінің 15 хромосомасының g11-13 аймағындағы гендердің активсізденуі. Аурудың дамуының 3 тетігі белгілі.

1. Әкесінің 15 хромосомасының 15 g 11-13 сегментінің делециясы.
2. 15 хромосоманың аналық дисомиясы.
3. 15 хромосоманың импринтингтік учаскесінің құрылымының өзгеруі.

Аурудың алғашқы белгілері туыла сала байқалады. Олардың негізгілері- бұлшықет гипотониясы , еме алмауы, салмағының кем болуы.

Кейде нәрестелер 6 айға дейін ұзақ ұйқтайды, психомоторлық дамуы кешігеді. Барлық ауруларда түрліше дисморфиялар байқалады. 6 айлығында ему мүмкіндігі жоғарлайды. Тәбетінің күшеюі салмағының тез өсуіне және семіруіне алып келеді. Салмағының өсуі және зат алмасуының бұзылуы қант диабеті ауруын тудырады. Аурулардың бәрінде түрліше дәрежеде олигофрения байқалады. Ондай балаларды оқыту мүмкін емес. Прадер-Вилли синдромының нұсқаларын анықтау үшін әртүрлі цитогенетикалық және молекулалық-генетикалық әдістер қолданылады.





Синдром Прадера-Вилли



Тұқым қуалайтын аурулардың алдын-алу принциптары.

Ғасырлар бойына адамдардың тұқым қуалайтын ауруларын емдеу мүмкін болмады. Себебі біріншіден- белгілердің тұқым қуалаушылық белгілері белгісіз болды. Екіншіден – Мендельдеуші тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде , ешбір өзгеріссіз беріледі деген тұжырым басым болды.

Тек ХХ ғ. 20-30 жылдары дрозофилаларда жүргізілген тәжірибиелер нәтежиесінде гендер әрекетінің генотиптің және орта факторларының әсерлеріне байланысты түрліше дәрежеде байқалатыны анықталды. Осының нәтежиесінде гендер әрекетінің пенетранттылығы, экспрессивтігі және нақтылығы туралы ұғым қалыптасты. Егер орта факторлары гендердің экспрессивтігіне әсер ететін болса , онда оларды өзгертіп , гендердің патологиялық әрекеттерін азайтуға немесе жоюға болады деген тұжырымға келді.

Тұқым қуалайтын ауруларды емдегенде басқа аурулардағы сияқты , емдеудің 3 жолын қолданады.

1. Симптомдық
2. Патогенетикалық
3. Этиотроптық

Патологиялық алдын – алу шараларының 2 тобы белгілі.

Біріншілік алдын – алу шаралары – балалардың тұқым қуалайтын аурулармен туылуын болдырмау

Генотипінде патологиялық өзгерістер кездесетін адамдарда аурудың дамуын төмендету бұл екіншілік алдын – алу.

Қазіргі кезде медициналық генетикалық кеңес беру жәрдемі қолданылады.

Пайдаланылған әдебиеттер

1. Әділман Нұрмұхамбетұлы Патофизиология Алматы 2007
2. Сәтбай Әбилаев Молекулалық биология және генетика Алматы 2013Ж
3. Ғаламтор желісі