

Семей медициналық университеті

Қазақстан Республикасы ғылымына еңбегі сіңген қайраткер профессор
Назарова Т.А Атындағы патофизиология кафедрасы

СӨЗЖ

*Аурулардың тұқымқуушы гетерогендігі және оның
анықталуы*

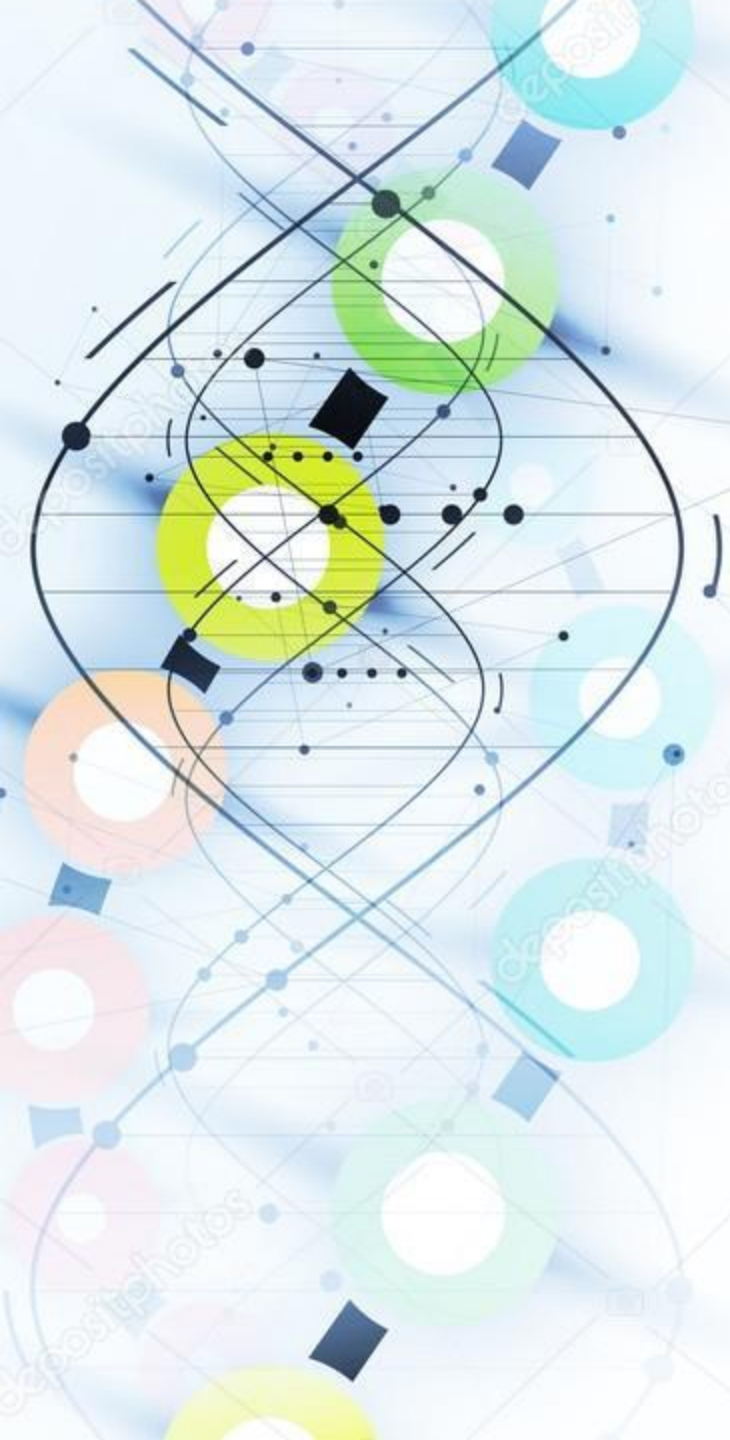
NEW
TECHNOLOGY
PROJECT



Орындаған: Құмарқанов Т.Е.
Тесерген: Шакирова М.Е.

Жоспар

1. Аурулардың тұқымқуушы гетерогендігі
2. Фенилкетонурияның этиологиясы мен патогенезі
3. Белгілері
4. Алдын алу жолдары ме емі
5. Тұқым қуалайтын ауруларды ескертудің негізгі әдістері

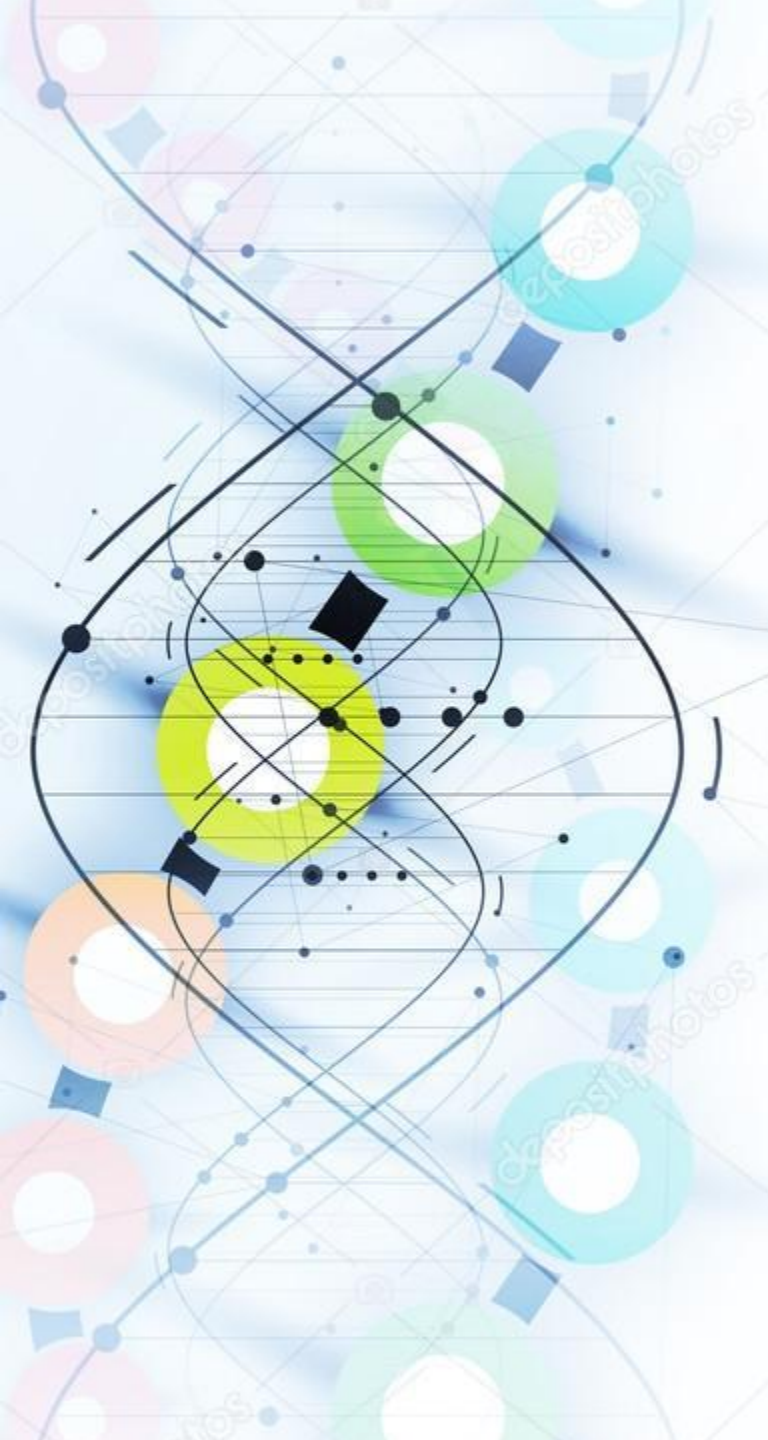


Аурудың патогенезі белгілі бір генге тиесілі және ол ген әр түрлі отбасыға тиесілі болса бұл генетикалық гетерогендік деп аталады. Генетикалық гетерогендік-бүкіл тұқым қуалайтын ауруға тиесілі және Әр түрлі гендердің мутациясымен көрініс береді.

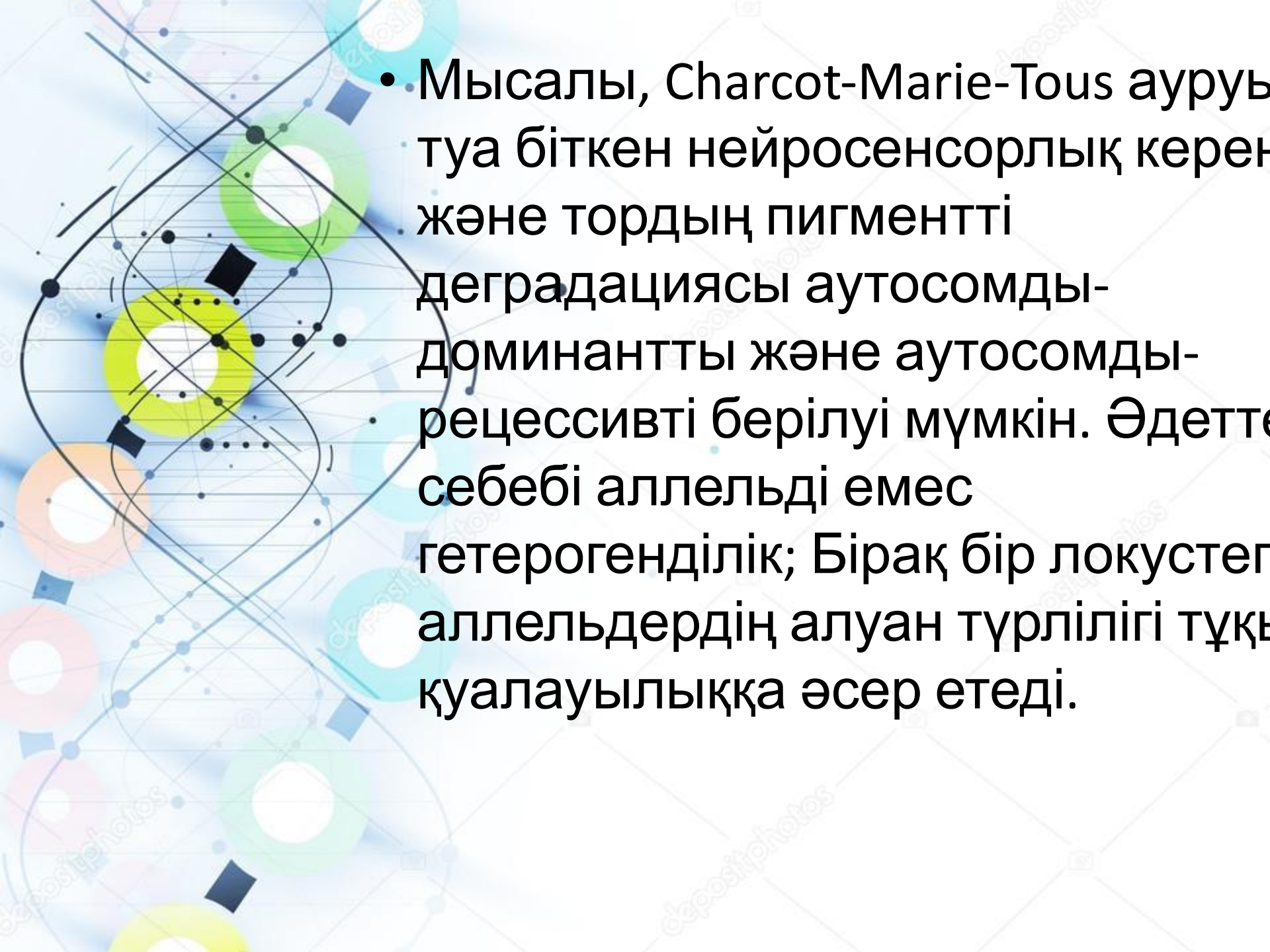
Гетерогендік

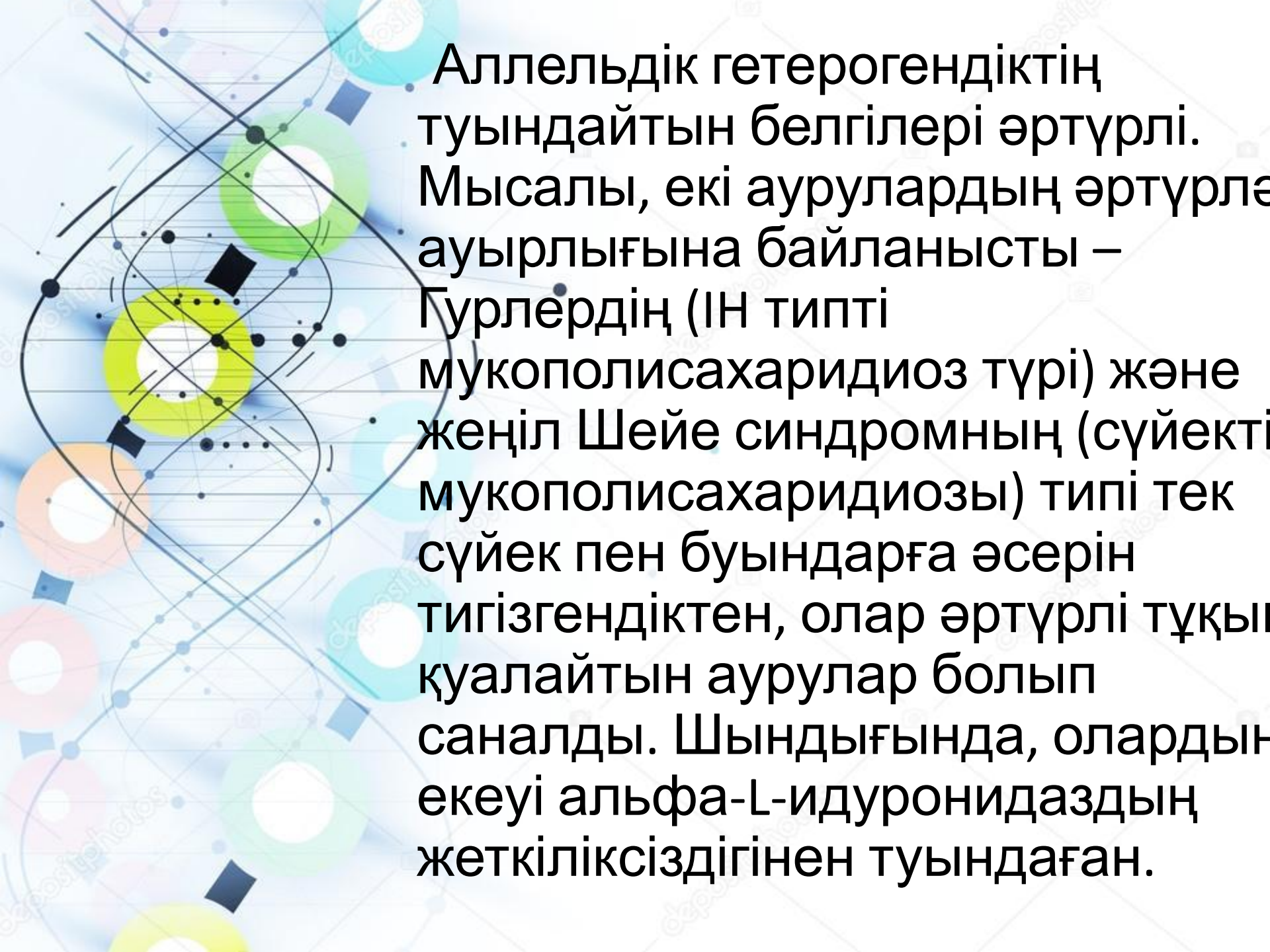
Аллельді
Бір генде

Аллельді
емес
Әр түрлі
генде

An abstract graphic on the left side of the slide. It features a black DNA double helix structure. Interspersed along the helix are several large, semi-transparent circles in various colors: yellow, green, cyan, orange, and pink. Small black dots and lines are scattered around the helix, suggesting a molecular or genetic model. The background is a light blue gradient with a faint grid pattern.

Генетикалық гетерогенділігі
- кез-келген тұқым
қуалайтын адам ауруына
тән құбылыс.

- 
- The background features a complex network of thin black lines and dots, overlaid with several large, semi-transparent circles in shades of green, yellow, orange, and blue. The overall aesthetic is scientific and digital.
- Мысалы, Charcot-Marie-Tous ауруы туа біткен нейросенсорлық керек және тордың пигментті деградациясы аутосомды-доминантты және аутосомды-рецессивті берілуі мүмкін. Әдетте себебі аллельді емес гетерогенділік; Бірақ бір локуста аллельдердің алуан түрлілігі тұқым қуалауылыққа әсер етеді.

The background features a complex network of thin black lines and dots, resembling a molecular or network diagram. Overlaid on this are several large, semi-transparent circles in shades of blue, green, yellow, and orange. Some of these circles contain smaller, solid-colored shapes like squares and diamonds. The overall aesthetic is scientific and modern.

Аллельдік гетерогендіктің туындайтын белгілері әртүрлі. Мысалы, екі аурулардың әртүрле ауырлығына байланысты – Гурлердің (ІН типті мукополисахаридиоз түрі) және жеңіл Шейе синдромның (сүйекті мукополисахаридиозы) типі тек сүйек пен буындарға әсерін тигізгендіктен, олар әртүрлі тұқым қуалайтын аурулар болып саналды. Шындығында, олардың екеуі альфа-L-идуронидаздың жеткіліксіздігінен туындаған.

Тұқымқуалайтын
ауруларды зерттеу
әдістері

генеологиялық

Егіздерді
салыстыру

Цитогенетикал
ық

Пренатальдық
диагностикалау

Биохимиялық
әдіс

Жыныс
хроматинін
анықтау



Генеология-қ әдіс. XIX ғ соңы Ф.Гальтон енгізген бұл әдістің ерекшелігі зерттелетін адамның ататегіне шежірелік карта құрылып оған талдау жасалады. Талдау нәтижесінде кез келген бір қалыпты н/е патологиялық белгінің бірнеше ұрпақ бойы сол адамның туыстары арас тұқым қу. ерекшелігі анықталады. мед-қ генетикада бұл әдісті клиникогенеология-қ д.а. Өйткені клин-қ тексерулер жүргізу арқ жанұя. патолог-қ белгілер зертт. Басқалармен салыст-да генеолог-қ әдіс зертт жүргізу ең қолайлы, бұған ешқандай құралдар, лаборотор-қ анализ-ң қажеті жоқ. Дәрігер-генетик пациенттен қажетті мәлімет алу арқ жұмыс

Адамның тұқым қуалаушылығын зерттеудің цитогенетикалық әдісі.

- Хромосомалар санының өзгеруіне байланысты болатын тұқым қуалайтын аурулар.
- **Цитогенетикалық әдіс**-Жасушадағы хромосомалар саны мен құрлысын және жыныс хроматинін анықтауға бағытталған әдіс. Бұл әдісті пайдалана отырып қалыпты жағдайда немесе қандай да бір патология кезіндегі кариотипті зерттеумен қатар, мутациялық және эволюциялық процестердің кейбір заңдылықтарын да анықтауға мүмкіндік береді. Бұл әдіс арқылы:
 - 1. Жасушадағы кариотипті анықтайды
 - 2. Кариотипті зерттеу арқылы хромосома санын анықтайды
 - 3. Хромосомалардың морфологиясын зерттеп, олардың құрылысында өзгерістер бар жоғын анықтайды
 - 4. Хромосомалардың генетикалық карталарын жасау үшін пайдаланады, ол үшін хромосомаларды таңдамалы бояйды.

Жыныс хроматинін анықтау әдісі.

- Хромосомалардың негізгі компоненті ДНҚ жіпшелері, ДНҚ жіпшелері гистондық ақуызбен байланып, оралып нуклеосома жіпшесін түзеді, нуклеосома жіпшесі ары қарай ширатылып, тығыздалып *хроматин жіпшесіне* айналады. Хроматин *эухроматин* және *гетерохроматин* күйінде бөлінеді.



Егіздерді салыстыру әдісі, оның адмның тұқым қуалайтын ауруларын зерттеудегі маңызы.

- Егіздерді салыстыра отырып қандай да бір сау н/е патологиялық белгінің дамуындағы сыртқы орта мен генотиптің рөлін аңды.
- Егіздер: моно/дизиготтар б/ды. Популяциядағы егіздердің $1/3$ -ге жуығы монозиготтар, $2/3$ -ге жуығы дизиготтар үлесіне тиеді.
- *Егіздерді салыстыру әдісімен тұқым қуалаушылықты зерттеу 3 кезеңнен тұрады:*
 - 1. популяция ішіндегі егіздерді таңдап бөліп алу
 - 2, зиготалығын анықтау
 - 3. егіздерді салыстыру арқылы белгінің дамуындағы генетикалық ж/е орта фактордарының рөлін аң/у

Биохимиялық әдіс, тұқым қуалаушышылығын зерттеудің маңызы.

- Биохимиялық әдіс – ферменттік жүйелердің белсенділігін зерттеу арқылы жүргізіледі. Олар зат алмасу ауруларының себебі– гендік мутацияларды анықтауға , сол сияқты биохимиялық тесттер арқылы патологиялық гендердің гетерозиготалы тасымалдаушыларын анықтауға мүмкіндік береді. Бұл әдіс адам генетикасын зерттеуде соңғы кездері кеңінен қолданылып жүр. Жалпы адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын өзгерістер клеткадағы зат алмасудың бұзылуына тікелей байланысты. Олар сол клетканың құрамына кіретін белоктар, нуклеин қышқылдары, көмірсулар, майлар, липидтер және т. б. Айталық, ДНҚ молекуласында өзгеріс болса, онда ген өзгерді деген сөз.

Пренатальдық диагностикалау әдісі.

Цитогенетикалық әдіске қатынасы бар, бірақ кейінгі кезде жеке зерттеу әдісі ретінде қолданылып жүрген әдістерің бірі - *пренатальдық диагностика*. Бұл әдіс болашақ ұрпақтың денсаулығы жөнінде медико-генетикалық кеңес беруде маңызды рөл атқарады. Өйткені, антенатальдық (эмбриональдық) дамудың алғашқы айларында жүргізілген зерттеулер патологияның бар екенін көрсетсе, ұрқтың дамуын тоқтатуға мүмкіндік болады. Мұның бірнеше әдісі бар, бірақ жиі қолданылатындары ультрадыбыстық зерттеу (УЗИ) және амниоцентез. Пренаталды диагностикуаны екі түрге бөлеміз: *инвазиялы емес: ұрықты УДЗ. Инвазивті: хорион-немесе плацента-биопсия; амниоцентез; кордоцентез; булшық ет және тері биопсиясы (келесі лабораториялық диагностикалау).*

Пайдаланылган әдебиеттер

- Л.О.Бадалян «Невропатология» М. – 2003.
- «Краткая медицинская энциклопедия» Гл. редактор Б.В. Петровский М. – 1990.
- Ф.А. Самсонов «Основы генетики в дефектологии» М. – 1980.
- А.Ю. Асанов, Н.С.Демикова, С.А. Морозов «Основы генетики и наследственные нарушения у детей» М. – 2003
- Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина «Основы генетики» м. – 2003
- http://mame66.ru/zdorovya_baby/-fenilketonuriya/
- <http://www.medactiv.ru/yguide/f/guide-f-0059.shtml>

