

ҚР білім және ғылым министрлігі
Л.Н.Гумелев атындағы Еуразия Ұлттық Университеті
Жаратылыстану ғылымдары факультеті
Жалпы биология және геномика кафедрасы

**Тақырыбы: Адамның тұқым қуалайтын
ауруларын емдеудің қазіргі кездегі әдістері.**

Орындаған: Жүніс Айдана Биология-31

Тексерген: Татаева Роза

Мазмұны

□ Кіріспе

□ Негізгі бөлім

1. Тұқым қуалайтын ауруларға сипаттама.
2. Тұқым қуалайтын аурулар.
3. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу әдістері.
4. Медициналық – генетикалық кеңес беру негіздері.
5. Медициналық көмек көрсетудің негізгі түрлері.
6. Адамдағы тұқым қуалайтын ауруларды зерттеу әдістері.

□ Қорытынды

□ Қолданылған әдебиеттер

Ғасырлар бойына адамдардың тұқым қуалайтын ауруларын емдеу мүмкін болмады, себебі, біріншіден – белгілердің тұқым қуалаушылық тетіктері белгісіз болды; екіншіден – Мендельденуші тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде, еш бір өзгеріссіз беріледі деген генетикалық тұжырым басым болды.

XX ғ. 30 жылдары көрнекті невропатолог және генетик С.Н. Давиденков клиникалық тәжірибелерге және эксперименттік генетика жетістіктеріне сүйеніп, алғаш рет, тұқым қуалайтын аурулардың дамуына ішкі және сыртқы орта факторлар елеулі рөл атқарады деп айтқан. С.Н.Давиденков патологиялық аллельдердің қызмет етуін өзгертуге болатындығын қадап айтып отырған және өзі нерв жүйесінің тұқым қуалайтын ауруларын емдеу әдістерін қалыптастыру бағытында көптеген еңбектер жасаған.



Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу.



Шерешевский – Тернер синдромы (ХО)

Бұл синдромды 1925 жылы Н.А. Шерешевский және Г.Тернер тауып сипаттап жазған. Бұл ауру тек әйел адамдарда болады. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады. Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы — 45, жыныс хромосомасы біреу — ХО.

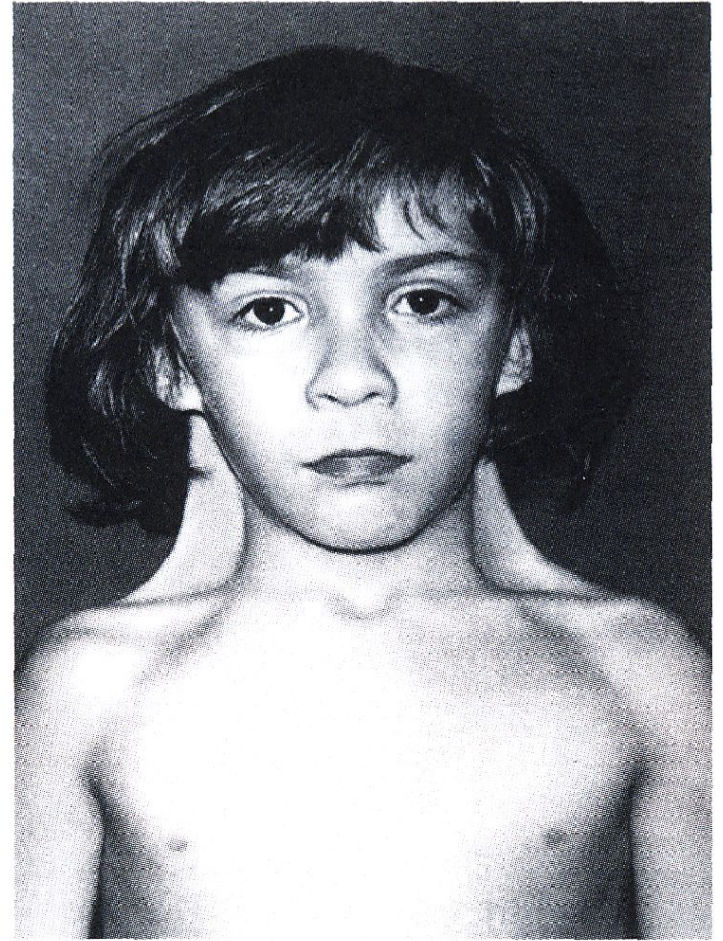


Рис. 5.17. Девочка с синдромом Шерешевского–Тёрнера. Шейные крыловидные складки; широко расположенные и недоразвитые соски молочных желёз.

Трисомия

X хромосоманың артық қосылуына байланысты әйелдер арасында трисомия ауруы кездеседі. Жыныс хромосомасы — ХХХ, ал жалпы хромосомалардың саны — 47. Ауруды “алып әйел” деп атайды. Ауру белгілері: жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, ақыл-есі кем болады. Артық У хромосоманың қосылуына байланысты, жыныс хромосомалары ХУУ болып келетін ауру кездеседі. Оны “алып еркек” деп атайды. Бұл аурудың белгісі: адамның бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында үлкен кемістік болады.

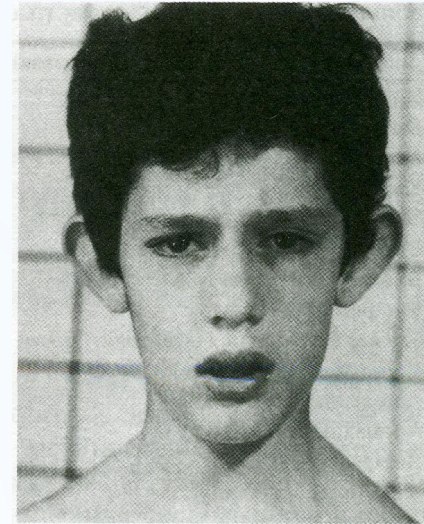


Рис. 5.13. 10-летний мальчик с трисомией 8. Умственная недостаточность; большие оттопыренные ушные раковины с упрощённым рисунком.

Тұқым қуалайтын ауруларды емлегенде, басқа кең таралған және жақсы зерттелген аурулар сияқты, емдеудің 3 жолын қолданады.

Симптомдық

Патогенетикалық

Этиотроптық

Медициналық – генетикалық кеңес беру (МГК) – балалардың тұқым қуалайтын аурулармен туылуын болдырмауға бағытталған арнайы медициналық жәрдемнің бір түрі болып табылады.

Медициналық – генетикалық кеңес беруді алғаш рет Мәскеуде ХХ ғ. 20 жылдарының аяғында көрнекті невропатолог С.Н.Давиденков ұйымдастырған, ал медициналық – генетикалық кеңес беретін бірінші кабинет 1941 ж. АҚШ –тың Мичиган университетінде ашылған.

«Генетикалық кеңес беру » терминін 1947 ж. С.Рид ұсынған. Ол осы жылы алғаш рет генетикалық кеңес беру туралы қысқаша әдістемелік қолданба жазған.

Медициналық көмек көрсетудің негізгі түрлері:

- Туа пайда болатын ақаулар кезінде – балаларға хирургиялық көмек.
- Хромасомалық аурулар кезінде – әлеуметтік көмек көрсету.
- Генді аурулар кезінде – медициналық емдеу және әлеуметтік көмек көрсету.

*Назарларыңызға
рахмет!*

Страна Мам.ру