

Қазақстан-Ресей Медициналық университеті



СӨЖ

Тақырыбы: Мутагенді АУРУЛАР

Орындаған: Дүйсен Арайлым
Группа: 101 «А»

Тип	Ген	Орналасуы	Ауру аты
1	COL1A1	17q21.31-22	Жетілмеген остеогенез
	COL1A2	7q22.1	2,7 типті Элерс – Данло синдромы
2	COL2A1	12q13.11-13.2	Стиклер синдромы, Книст синдромы
3	COL3A1	2q31	4 типті Элерс – Данло синдромы
4	COL4A3	2q36-37	Альпорт синдромы, AP
	COL4A5	Xq22	Альпорт синдромы, XP
5	COL5A1	9q34.2-34.3	1,2 типті Элерс – Данло синдромы
	COL5A2	2q31	1 типті Элерс – Данло синдромы
6	COL6A1	21q21.3	Бетлем миопатиясы
7	COL7A1	21q21.3	Булезді эпидермолиз
9	COL9A1	6q13	Көпшікті эпифизарлық диспла зия
11	COL11A1	1q21	Стеклер синдромы

АЛЪБИНИЗМ

Альбинизм , рецiздiк (лат. *albus* — ақ) — организмнiн — ақ) — организмнiң өзiне тән түсiнiң жоғалуы. Альбинизм — рецессивтi геге байланысты тұқым қуалайтын белгi. Бұл ген гомозигота — ақ) — организмнiң өзiне тән түсiнiң жоғалуы. Альбинизм — рецессивтi геге байланысты тұқым қуалайтын белгi. Бұл ген гомозигота кезiнде меланин — ақ) — организмнiң өзiне тән түсiнiң жоғалуы. Альбинизм — рецессивтi геге байланысты тұқым қуалайтын белгi. Бұл ген гомозигота кезiнде меланин, хлорофилл пигменттерi синтезiн тежейдi. Адамдар мен жануарлардың түрге тән сыртқы пигментациясы iштен туа қалыпты аспай көзi, қасы, шашы, түгi, терiсi т.б. өзгелерден ерекше түске боялады. Өсiмдiктерде альбинизм олардың жасыл түске толық немесе жартылай боялмай шығуымен байқалады. Зертханалық жануарлардың таза линияларының альбионостары генетикалық тәжiрибе үшiн қолданылады. ^[1]

Альбинос - қыз, Гондурас

Альбинизмге ұшыраған жануарлар мен адамдардың терiсi мен жүнiнде және көздiң нұрлы қабықшасында тиiстi пигменттiң



Марфан синдромы

- *Марфан синдромы* фибриллин генінің мутациясына байланыс-та дамиды. Бұл ген 15-хромосомада 5q21.1 позициясыңца анық-талған. Фибриллин құрылымдық белоктар қатарына кіріп, фиб-робласттарда синтезделеді, жасушалар сыртында микрофибриляр-лық матрикс түзеді. Сол жерде эластинмен қосылып, берік элас-тикалық құрылымдар пайда болады. Соңдықтан, фибриллин генінің мутациясы организмдегі эластикалық құрылымдардың патологи-ясына (өлсіреуіне, түтеленіп кетуіне) соқтырады Марфан синдромында қаңқа, көз, жүрек-қан тамыр жүйелері зақымданады. Аурулардың сыртқы пішіні ерекше: бойлары, аяқ-қолдары ұзын, саусақтары өрмекшінің аяқтарындай ұзын, жіңішке (*арахнодакнгилия*), **басы ұзын, тар** (*долихоцефалия*), **көздері бір-бірінежақын**, тандайы өте жоғары, шатыр төрізді. Сонымен қатар кифоз, сколиоз белгілері көрінеді.
- Көз бүршағы өз орнынан тайып кеткен, оның екіжақты экто-пиясы тек осы ауруда кездеседі. Аса қауіпті өзгерістер жүрек-қан тамыр жүйесінде дамиды. Қолқаның орта қабатыңцағы эластика-лық талшықтардың дұрыс дамымауы медианекрозға, сол жерде кисталардың пайда болуына өкеледі. Кейінірек осы аймақта *қанг-парлы аневризма* дамиды немесе қолқа жарылып кетеді. Эластика-лық каркастың бұзылыстары қолқа, екі жарғақты клапандар шеңберінің босап кетуіне, митралдық клапан қақдақшаларының салбырап қалуына (*пролапс*) соқтырады. Нәтижесінде созылмалы жүрек жетіспеушілігі дамиды. Айтылған асқынулар ауру өлімінің негізгі себептері болады.



Fig. 2





Рис. 3. Синдром Марфана. Дислокация хрусталика в верхненаружном квадранте А – правого глаза; Б – левого глаза

Гемофилия

X-linked recessive, carrier mother

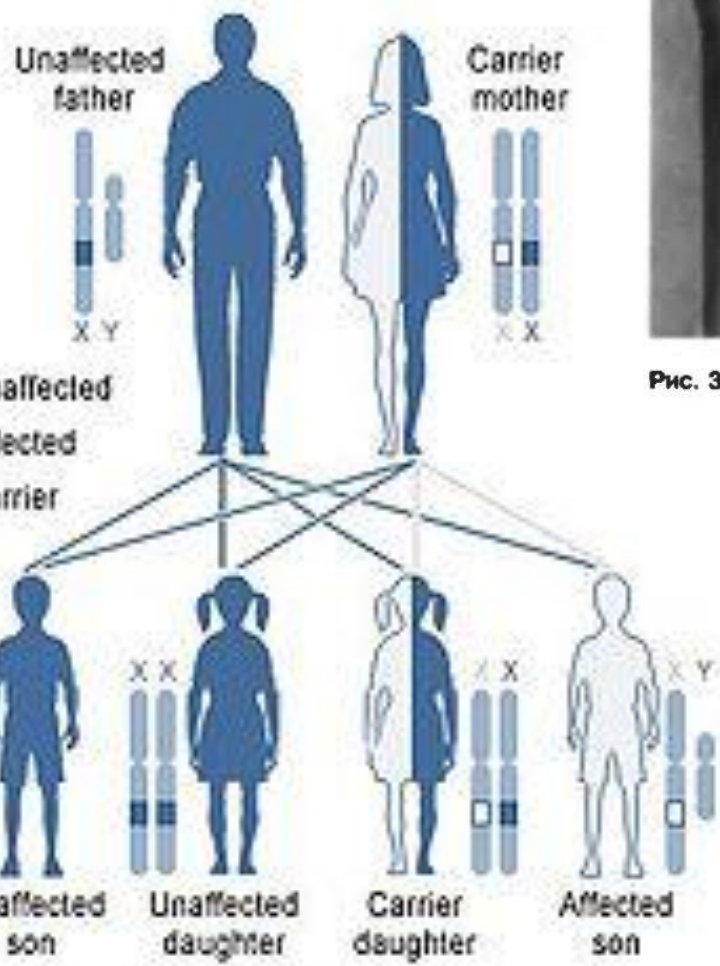


Рис. 37. Гемофилия А. Гемартрозы коленных суставов и стопы.

Шерман парадоксы

Шерман парадоксы – мутацияның ұрпақтарға берілуіне байланысты әрбір ұрпақ сайын зақымданған адамдар санының көбею мүмкіндігі. Бұл феноменнің қалыптасуы аурудың клиникалық сиптомдарының дамуына жеткіліксіз «премутацияны» тасымалдаушы ағзалардың болуы нәтижесінде жүзеге асады.