

# “АСТАНА МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ” АҚ

“Биология” кафедрасы

Тақырыбы: Хромосомалық аурулар. Тұқым қуалайтын аурулардың электрондық мәліметтер базасы

---

Орындаған: Розмат Н.З

Топ:118 ОМ

Қабылдаған: Абдрахманова Б.М

Астана 2014ж.

# ЖОСПАР

- 1. Хромосомалық аурулар
- 2. Хромосомалық аурулардың пайда болуы
  - а) Даун синдромы (21+)
  - б) Эдвардс синдромы (18+)
  - в) Патау синдромы (13+)
  - с) Клайнфельтер синдромы (XXY, XXXY, XXXXY, XXX Y, XY Y)
  - д) Шерешевский – Тернер синдромы (XO)
  - е) Мысықша мияулау синдромы (5p делекциясы)
- 3. Тұқым қуалайтын аурулардың электрондық мәліметтер базасы

# АДАМДАРДЫҢ ХРОМОСОМАЛЫҚ АУРУЛАРЫ

- Хромосомалық аурулар деп- клиникалық сипаттары жағынан түрліше болып келген адамдар патологиясының үлкен бір тобын айтамыз. Олардың бәрінің себептері бір – ол әр түрлі хромосомалық мутациялар.

# ХРОМОСОМАЛЫҚ АУРУЛАРЫНЫҢ ПАЙДА БОЛУ ТЕТІКТЕРІ

- Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі – тарихи қалыптасқан жүйенің – кариотиптің өзгеруі, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бұзылуы болып табылады.

# ДАУН СИНДРОМЫ(21+)

Бұл ауруды алғаш рет 1855жылы Л.Даун сипаттаған.1958жылы Ж.Лежен оның себептерін анықтаған.

Орташа кездесу жиілігі 1/700-дей шамасындай.

Клиникалық сипаты:ақыл-естің кем болуында.Оның себебі 21хромосоманың q22.3 аймағындағы супероксиддисмутаза генінің дозасының көбеюі.Оларды оқытып-үйретуге болады,бірақ жазу,санауға үйрету мүмкін емес.

Фенотиптік сипаттары:бойлары аласа,шүйдесі тегіс,мұрындарының түбі жалпақ,кең кеңсірікті,көздері қысыңқы,бас сүйектері кішкентай трахицефальді болып келеді.

# ДАУН СИНДРОМЫМЕН АУЫРҒАН АДАМДАР КЕЛБЕТІ





Бұл ауруды 1960жылы Дж.Эдвардс айқындады. Оның жиілігі 1/4500-ден 1/650-ге дейін болады. Көбінесе әйелдер ауырады (3:1).



Аурудың сипаттамалары: нәрестелердің салмағы жеңіл болады, бойлары кішкентай болуы, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі мен құлақтары кішкентай, тұмсықтары шығыңқы құстұмсық болып келуі. Жүрек-тамыр жүйесінің, бүйректерінің мүкістігі байқалады. Қол саусақтары өте ұзын немесе қысқа болып, 2-5саусақтары ерекше орналасады. Табандарының пішіні өзгереді



Эдвардс синдромы(18+)



# ЭДВАРД СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМДАР КЕЛБЕТІ





1961 жылы К. Патау және оның әріптестері өте кемтар сұрықсыз баланың кариотипі зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын жазып, ауруды сипаттап жазған. Бұл аурудың орташа жиілігі 1:3500-4000 жуық.

Клиникалық сипаттары: балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады, көздерінің өте кішкентай болуы, катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерілулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі.

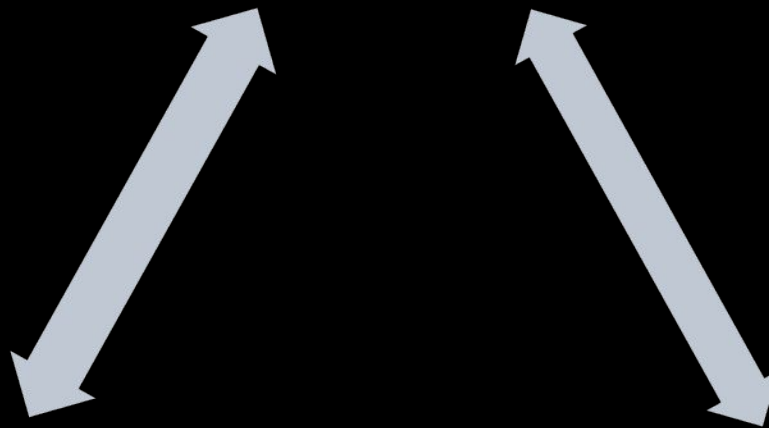
## Патау синдромы(13+)

# ПАТАУ СИНДРОМЫМЕН АУЫРҒАН АДАМДАР





# Клайнфельтер синдромы (XXY, XXXY, XXXXXY, XXX Y, XY<sub>2</sub>)



Бұл синдромның сипаты: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған, астеник немесе әтек типтес болады.

Бұл аурумен ауырған адамдардың дерматоглификациясы өзгерген-қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар- саны азаяды.

# КЛАЙНФЕЛЬТЕР СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМДАР КЕЛБЕТІ







Бұл синдромды 1925жылы Н.А Шерешевский және 1938жылы Г.Тернер сипаттаған.Оның орташа жиілігі 1:2000-3000-ға тең.

+

Көбінесе әйелдерде кездеседі,олардың бойлары қысқа,салмағы жеңіл,мойыны қысқа және ұзын болады,мойын терісінде қанаттәрізді қатпарлар дамыған



Шерешевский-  
Тернер (ХО)


# ШЕРЕШЕВСКИЙ-ТЕРНЕР СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМДАР КЕЛБЕТІ






# МЫСЫҚША МИЯУЛАУ СИНДРОМЫ (5P ДЕЛЕКЦИЯСЫ)

Бұл синдромның 5-ші хромосомасының қысқа иінінің р делекциясымен байланысты екенін 1965 жылы Герман дәлелдеген.



Клиникалық сипаты: балалардың дыбыс тембрі ерекше, мысықша мияулап, жалынышты күйде болады, ақыл-есі кем, денесінің дамуы нашар болады.



Фенотиптік белгілері: беті дөңгелек, эпикант дамыған, микроцефалия және жүрегінің ақаулықтары болады.

# МЫСЫҚША МИЯУЛАУ СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМДАР КЕЛБЕТІ





# ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН АУРУЛАРДЫҢ ЭЛЕКТРОНДЫҚ МӘЛІМЕТТЕР БАЗАСЫ



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.



Медициналық қызмет көрсетудің қолжетімділігі мен сапасын арттыру, саламатты өмір салтын алға бастыру адачми әлеуеттің деңгейін арттырудың келесі бір маңызды бағыты болып табылады.

Бүгінгі таңда тұқым қуалайтын 1 мыңнан аса ауру түрлері бар, соның 400-ден астамы бір ғана ген мутациясының себебінен болады



Мұндай ауруды емдеудің қиыншылығы — геннің жеткізілу механизмімен тығыз байланысты, яғни ген қажетті жасушаға дұрыс жеткізіліп, организмнің жұмыс істеу қабілеті жақсарып, оған ешқандай қауіп-қатер төнбеуі керек.



# ҚОРЫТЫНДЫ

- Қорытындылай келе хромосомалық аурулар кез келген жаста байқалуы мүмкін және ұзаққа созылады. Көпшілігі туа салысымен пайда болады.
- Соңғы жылдары, экологиялық жағдайларының нашарлауы және сыртқы ортаның жағымсыз факторларының адам ағзасына әсер етуінің патологиясына өсуіне әкеп соқты. Хромосомалық аурулардың әлеуметтік салдары – ауру адамдар арасында мүгедектер санының көбеюі және оларды бағып – қағуды жұмсалатын экономикалық, рухани шығындар деңгейінің өте көп жоғары болуымен сипатталады.

The background is a complex, colorful fractal pattern. It features a rainbow gradient from blue on the left to red on the right. The fractal consists of numerous overlapping, curved, and scalloped shapes that create a sense of depth and movement. The colors are bright and saturated, with some areas appearing more intense than others.

**НАЗАРЛАРЫҢЫЗГА  
РАХМЕТ!!!**