

«Астана медицина университеті» КеАҚ  
Медициналық генетика және молекулалық биология кафедрасы

# АДАМНЫҢ ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫ АУРУЛАРЫНЫҢ ЭЛЕКТРОНДЫ МӘЛІМЕТТЕР БАЗЫ

Тапсырған: Сүлейменова

Топ: 106

Тексерген: Абдрахманова

Нұр-Сұлтан 2021ж

# ЖС

1. Хромосомалық аурулар

2. Хромосомалық аурулардың патологиясы

а) Даун синдромы

б) Эдвардс синдромы

в) Патау синдромы

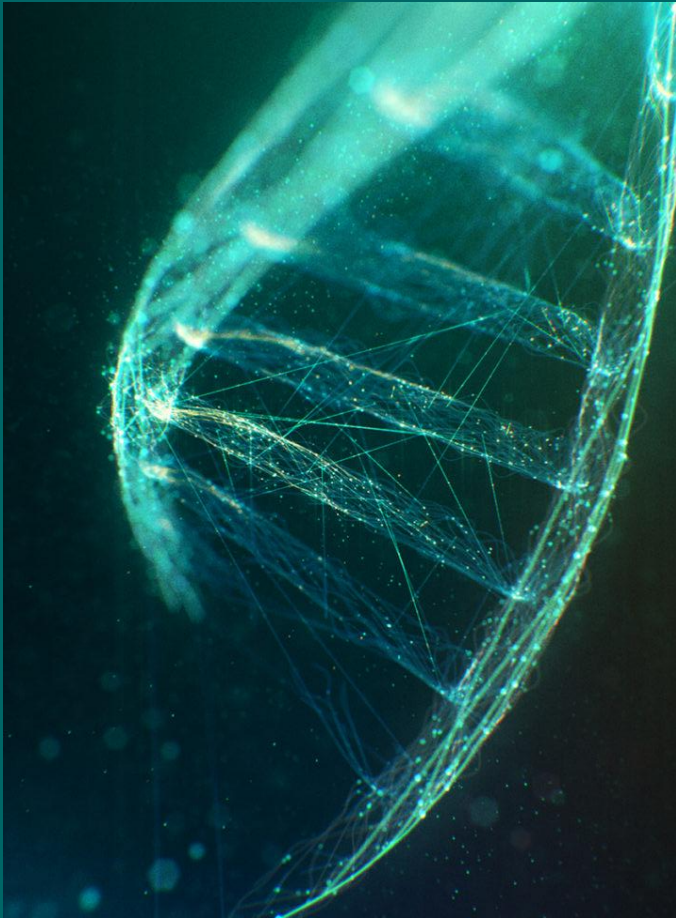
с) Клайнфельтер синдромы (XXXY, XYY)

д) Шерешевский – Тернер синдромы

е) Мысықша мияулау синдромы

3. Тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясы мен патогенезі

мәліметтер



# АДАМДАРДЫҢ ХРОМОСОМА АУРУЛАРЫ

---

*Хромосомалық аурулар* деп- клини- сипаттары жағынан түрліше болып адамдар патологиясының үлкен бір айтамыз. Олардың бәрінің себептер әр түрлі хромосомалық мутациялар.

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

---

ХРОМОСОМАЛЫҚ АУРУЛАРЫНЫҢ  
ПАЙДА БОЛУ ТЕТІКТЕРІ

# ДАУН СИНДРОМ

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

Клиникалық сипаты: ақыл-естің кем болуында. Оның себебі 21 хромосоманың q22.3 аймағындағы супероксиддисмутаза генінің дозасының көбеюі.

Орташа кездесу жиілігі 1/700-дей шамасындай. көбеюі. Оларды оқытып-үйретуге болады, бірақ жазу, санауға үйрету мүмкін емес.

Орташа жиілігі шамамен көбеюі. Оларды оқытып-үйретуге болады, бірақ жазу, санауға үйрету мүмкін емес.

# ДАУН СИНДРОМЫМЕН АУЫРҒА АДАМДАР КЕЛБЕТІ



# ЭДВАРДС СИНДРОМЫ(18+)

---

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.

Бұл ауруды 1960 жылы Дж. Эдвардс айқындады. Оның жиілігі  $1/4500$ -ден  $1/650$ -ге дейін болады. Көбінесе әйелдер ауырады (3:1). Қол саусақтары өте ұзын немесе қысқа болып, 2-5 саусақтары ерекше орналасады. Табандарының пішіні өзгереді

Э  
Д  
В  
А  
Р  
Д





# ПАТАУ СИНДРОМЫ (13+)

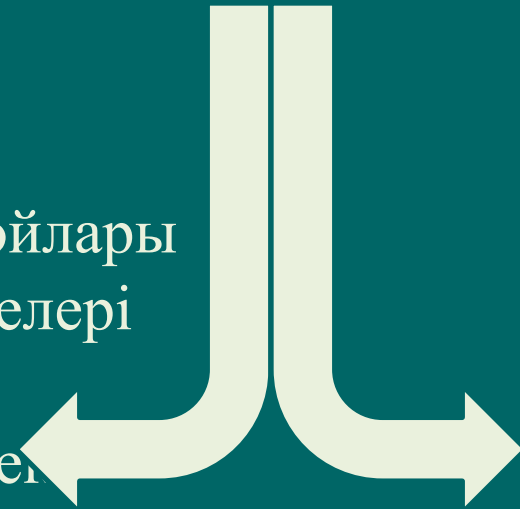
- 1961 жылы К.Патау және оның әрістестері өте к сұрықсыз баланың кариотипі зерттегенде оның тобында артық 1 хромосоманың болатынын жа ауруды сипаттап жазған.Бұл аурудың орташа ж 1:3500-4000 жуық.
- Клиникалық сипаттары: балалардың салмағы ө жеңіл,бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады,көздерінің өте кішкентай болуы,катар беттерінің ангиомасы,полидактилия,синдактили және табандарының өзгерілүлері байқалады. Гипотония және гипертония,ақыл-естері кем,то ішектің ауытқуы,қосымша көкбауыр кездеседі.

# Патау синдромымен ауырған адамдар



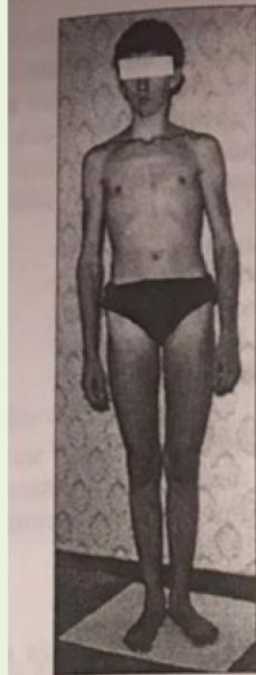
# Клайнфельтер синдромы (XXY, XXXY, XXXXXY, XXX Y, XY)

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

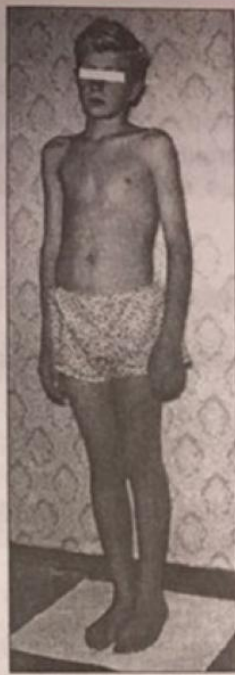


Бұл аурумен дерматоглификациясы қол саусақтарының доғалар жиі кездеседі.

# КЛАЙНФЕЛЬТЕР СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМДАР КЕЛБЕТІ



**Рис. 156.** Синдром Клайнфельтера, мозаїчна форма.  $\text{mos}47, \text{XXY}[12]/48, \text{XXX}[6]/46, \text{XY}[12]$



**Рис. 157.** Синдром Клайнфельтера, мозаїчна форма.  $\text{mos}47, \text{XXY}[12]/6, \text{XY}[28]$



**Рис. 158.** Синдром Клайнфельтера.  $\text{mos}47, \text{XXY}[4]/46, \text{XY}[30]$

# 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 көрсетудің қолжетімді сапасын арттыру, өмір салтын алғашқы адамға әлеуеттің арттырудың келесі маңызды бағыты табылады.

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.

Бүгінгі таңда тұқым қуалайтын аурулардың саны 1 мыңнан аса ауру түрлеріне жетті, соның 400-ден астамы бір ген мутациясының себебінен болады.

# ҚОРЫТЫНДЫ

---

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