

# Баяндама

***Тақырыбы: Патологияда тұқым  
қуалаушылықтың ролі***

Орындаған: Ақажанова А.  
236 топ, ЖМФ  
Тексерсен: Кулямирова Ж.О.

# *Жоспар:*

*I.Кіріспе*

*II.Негізгі бөлім*

- 1. Әлеуметтік мәселелердің тұқым қуалаушылыққа әсері*
- 2.Әлеуметтік мәселелер есебінен пайда болған ауруларға сипаттама;*
- 3.Ауру жиілігі;*

*III.Қорытынды*

*IV.Пайдаланылған әдебиеттер*

# *Kіpіcпe*

- \* Паталогияда, тұқым қуалайтын аурулар, адамдарда кездесетін хромосомалық және гендік мутацияларға негізделген.
- \* **Тұқымқуалаушылық** — ұрпақтар арасындағы материалдық және функционалдық сабақтастықты қамтамасыз ететін тірі организмдерге тән қасиет. Тұқым қуалаушылыққа байланысты тірі организмдердің морфология, физиология және биохимияқ ұрылымы мен жеке даму ерекшеліктері ұрпақтан ұрпаққа беріледі.

\* Бірақ, тұқым қуалайтын аурулар тек ген арқылы берілуді қарастырмайды, сонымен қатар оған әсер ететін *сыртқы орта* және *әлеуметтік* факторлар да бар.



*Аурудың пайда болуына және дамуына әсер ететін сыртқы орта мен әлеуметтік мәселелер бойынша, барлық ауру түрлері 4 топқа жіктеледі.*

- \*I топ-* аурудың пайда болуына ешқандай сыртқы орта факторлары әсер етпейді. (хромосомалық және гендік мутациялар)
- \*II топ-* басты этиологиялық фактор, тұқымқуалаушылық болса, сол мутантты геннің пайда болуына міндетті түрде әсер етін әлеуметтік мәселелер және қоршаған орта факторлары. (Базедов, подагра, өкпе эмфиземасы, қантты диабеттің кейбір түрлері)
- \*III топ-* үшін этиологиялық фактормен қоршаған орта болып табылады, алайда оның жиілігі және ауру көрінісі ұрпаққа беріліуге тәуелді болады. Осы топқа гипертония ауру, атеросклероз, асқазанның және он екі елі ішек жарасы.
- \*IV топ-* механикалық травма салдарынан болатын өткір улану және термиялық күйік. (аурудың пайда болуына тек сыртқы орта әсер етеді)

## *Ауру пайда болына әсер етін әдеуметтік мәселелер:*

- сыртқы ортаның ластанулары;
- тағамдану рационының бұзылысы;
- аштық;
- саналық және физикалық зорығу;
- үй тұрмысында техниканың дамуына байланысты қимыл-қозғалыстың шектелуі;
- туыстық неке.

## *Туыстық неке*

Туыстық некенің тиімсіздігі. Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтары тұрғысынан алғанда туыс адамдардың (немере, шөбере және т.б.) некелесуі дұрыс емес. Себебі, ондай адамдардың генотиптерінде ұқсастық болады. Ал тұқым қуалайтын аурулар мен түрлі кемістіктерді көбінесе рецессивті гендер анықтайтындығы белгілі. Олар тек рецессивті гомозигота жағдайында ғана білінеді. Туыстық некеде ондай мүмкіншілік мол болады. Сондықтан олардан туатын ұрпақта кемістік көп кездеседі. Керісінше, туыс емес ерлі-зайыптыларда ондай жағдай өте сирек кездеседі және ұрпақтың тіршілік қабілеті жоғары болады. Себебі, олар көбінесе гетерозиготалы жағдайда болатындықтан, Мендель заңына сәйкес ауру мен кемістікті анықтайтын рецессивті генді доминантты ген жеңіп кетеді. Біздің арғы ата-бабаларымыздан келе жатқан қалыптасқан дәстүр бойынша жеті атадан кейін ғана некелесуге рұқсат беріледі. Бұл біздің гендік қорымыздың мол әрі мықты болуына әсер етеді. Сондықтан мұндай дәстүрді сақтап отыруымыз қажет.

# Әртүрлі елдердегі туытық неке корсеткіші

Европа және Солтүстік Америка- 18 %

АҚШ, Курта Штерна, Бразилия, Нидерландия, Швеция - 0,5-1 %

Үндістан- 12,5 %, ауылдық жерлерінде- 33,3 %

Япония- 5,03 %, ауылдық жерінде – 16,4 %

Браки	Страна	Заболеваемость		Смертность	
		Количество наблюдаемых детей	% больных	Количество наблюдаемых детей	% умерших
Неродственные	США	163	9,8	837	16,0
	Франция	833	3,5	2745	3,9
Родственные	США	192	16,5	2778	22,9
	Франция	144	12,8	743	9,3



## *Әлеуметтік мәселелер*

Демографиялық ахуалға қоршаған ортаның экологиялық жағдайымен қатар ауыру деңгейі де әсер етеді. ВОЗ-денсаулық ұғымына мынандай анықтама берген- Денсаулық бұл тек аурудың болмауы емес, ол толық физикалық, психологиялық және әлеуметтік қолайлылық. Антропогенді факторлар бұрын болмаған, жаңа техногенді ауруларды туғызады. Адамның іс-әрекеті нәтижесінде биосфераға оған тән емес 4 млн астам заттар шығарылған. Олардың көпшілігі ксенобиотиктер, яғни адам мен басқа тірі ағзалар үшін бөтен заттар. Табиғи орта физикалық-химиялық тұрғыдан таза болса да, әлеуметтік-экономикалық жағдай ауру мен өлімнің артуына әкелетінін көруге болады. Әлеуметтік-экономикалық жағдайдың нашарлауы адамның психологиялық күйі мен стрестік құбылыстар арқылы әсер етеді. Ал химиялық заттардың ішінде адам денсаулығы үшін зиянды заттар органикалық және бейорганикалық қосылыстар. Оның ішінде әсіресе галогенді көмірсулар мен полициклді ароматтық көмірсулар қауіпті.

## Әлеуметтік факторлар есебінен дамидын аурулар:

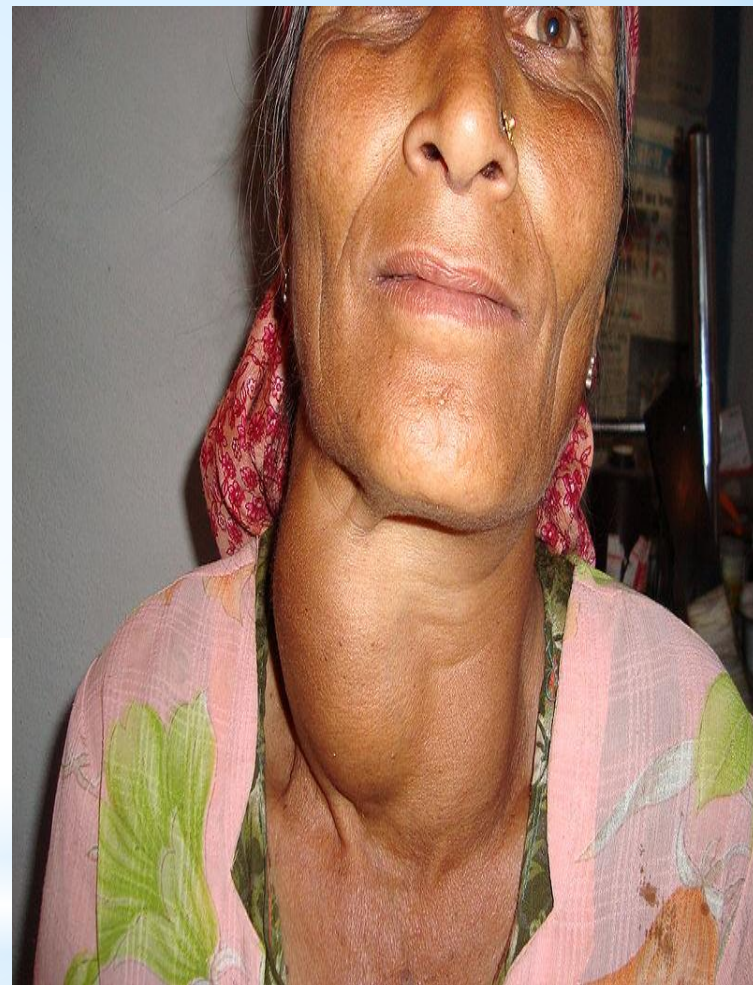
**Өкпе эмфиземасы-** атмосфераның ластануына байланысты, 30-40 жас аралығында, тұқым қуалайтын факторлар есебінен пайда болатын мутация. Біріншілік эмфизема эмфиземаның жеке нозологиялық түрі, ол ешқандай басқа сырқаты жоқ өкпеде дамиды. Бұл өте сирек кездесетін патология. Оның туындау себептеріне өте зиянды аэрозольдардың және қоспалардың ауамен бірге өкпеге енуі, сурфактант қасиеттерінің өзгеруі, альфа -1-антитрипсиннің тапшылығы (при наследственном дефиците), протеаза – антипротеаза жүйесіндегі тепе – теңдіктің бұзылуы, шылым шегу



**Подагра**- (грек. podagra — аяқ үшін қақпан) — организмде зат алмасу процесінің бұзылуынан қанда несеп қышқылының артуы мен оның тұздарының буындарда, дене мүшелерінің басқа тіндерінде жиналуынан пайда болатын созылмалы ауру. Подаграның дамуына жиналған урат (несеп қышқылының тұздары) түйіршіктерін организмнен шығаратын әр түрлі ферменттер қызметінің бұзылуы, сондай-ақ ет және **майлы тағамдарды, бұршақты көп пайдалану, ішімдікті мөлшерден көп ішу, аз қозғалу себепші болады**. Подаграның тұқым қуалайтын түрлері де бар. Подаграмен әдетте 40 жастан асқан ер адамдар жиі ауырады.



**Бұзақ ауруы** (struma), зоб — қалқанша бездің ұлғаюы. Оның эндемикалық, диффузиялы-токсинді (базедов ауруы), Хасимото (аутоиммунді тиреондит) түрлері). Диффузиялы-токсинді бұзақ ауруы — адам қанында қалқанша бездің қызметінің күшеюінен одан бөлінетін гормон мөлшерінің шамадан тыс көбейіп кетуі. Науқас адамның жүрегінің соғысы жиілеп, ендігеді, ұйқысы азайып жүдейді. Адамның ас қорытуы бұзылып, терлегіш келеді. Қолын созғанда, саусақтары дірілдейді. Аурудың ең айқын белгісі — науқастың көздері шарасынан шығып, бадырайып тұрады (экзофтальм). Бұзақ ауруының бұл түрі жас талғамайды, негізінен 30 — 50 жас аралығында жиі кездеседі, көбінесе, әйелдер ауырады.



*Ауру құрылымындағы тұқым қуалайтын  
аурулар жиілігіне әсер етеді:*

- ✓ жасы
- ✓ жынысы
- ✓ өмір сүретін орны
- ✓ әлеуметтік мәселелер

Әлеуметтік мәселелер салдарынан  
болатын аурулар, жас балалар мен  
енге тартқан адамдарды жиі  
кездеседі.

Жас және егде тартқандар үшін- 10:100  
Орта жастағылар үшін- 2:100

# *Тұқым қуалайтын аурулар жиілігі*

Ауру түрі	Кездесу жиілігі
Патау синдромы	1:5000-1:7000
Эдвардс синдромы	1:6000
Клайнфельтер	1:500- 1:750
Шершевский- Тернер	1:2000- 1:5000
Мысық айқайы	1:45000
Фенилкетонурия	1:1000

# *Дауна ауруының ана жасына байланысты жиілігі*

## **Возраст матери и вероятность рождения у нее ребенка с хромосомной аномалией**

(Журнал Американской медицинской Ассоциации, 1983, т. 249 №15, стр. 2034-2038)

<b>Возраст матери</b>	<b>Частота синдрома Дауна</b>	<b>Частота любого хромосомного заболевания</b>
<b>20</b>	<b>1 из 1667</b>	<b>1 из 526</b>
<b>25</b>	<b>1 из 1250</b>	<b>1 из 476</b>
<b>30</b>	<b>1 из 952</b>	<b>1 из 384</b>
<b>35</b>	<b>1 из 385</b>	<b>1 из 191</b>
<b>40</b>	<b>1 из 106</b>	<b>1 из 66</b>
<b>45</b>	<b>1 из 30</b>	<b>1 из 21</b>
<b>49</b>	<b>1 из 11</b>	<b>1 из 8</b>



# Фенилкетонурия ауруының жиілігі

Фенилкетонурия*	1:4.500 – Шотландия
	1:4.500 – Ирландия
	1:6.000 – в Беларуси, Татарии (не зависит от этноса)
	1:8.000 – белое население США
	1:10.000 – Россия
	1:12.000 – Италия
	1:16.000 – Швейцария
	1:50.000 – чёрное население США, Китай, Япония, евреи ашкенази
	1:100.000 – Финляндия
Фенилкетонурия II	1:100.000
Фенилкетонурия III	1:30.000

# *Қорытынды*

Адамда дерт дамуында жалпы биологиялық заңдылықтармен қатар әлеуметтік заңдылықтардың маңызы өте зор. Әлеуметтік жайттарға соғыс, аштық, сыртқы ортаның ластанулары, тұрмыстық ауыртпалықтар, өндірісте және үй тұрмысында техниканың дамуына байланысты қимыл- қозғалыстың шектелуі т.б. жатады.

Қазіргі таңда дені сау ұрпақ дүниеге келсін десек, осындай мәселелердің алдың алып, оларды болдырмауға тырысы керек.

# Қолданылған әдебиеттер

□ <http://www.golkom.ru/news/3940.html>

□ <http://www.kazreferat.info/read/nasledstvennye-zabolevaniya-cheloveka-MzE4NTM>