

Қарағанды медицина университеті  
Молекулярлық биология және медициналық генетика кафедрасы



## Тақырыбы: Гендік аурулар.

**Орындаған:** Кенжеәлі С.

Қайрбекова Ғ.

Сапар І.

Тәкімбай А.

Сейдәзімов Н.

**Қабылдаған:**

**Қарағанды 2018**

# *Жоспары*

## **I.Кіріспе**

**Гендік ауруларға сипаттама.**

## **II.Негізгі бөлім:**

**1.Дюшен бұлшықеттер дистрофиясы**

**2.Май алмасуының бұзылуы**

**3.Митохондриялық аурулар**

**4.Көмірсу алмасуының бұзылыстары**

## **III.Қорытынды**

**Пайдаланылған әдебиеттер**

# *Кіріспе*

Гендік аурулар-гендердің өзгеру нәтижесінде пайда болатын тұқым қуалайтын аурулар.

Гендік ауруларды тұқым қуалау ерекшеліктеріне қарай төрт топқа бөледі.

- 1.Аутосомды-доминанттық - тұқым қуалау кезінде белгілер аутосомда орналасады.
- 2.Аутосомды-рецессивті- тұқым қуалау типінде зерттелетін белгі аутосомда орналасады.
- 3.Жыныспен тіркескен рецессивті- белгілердің тұқым қуалау типінде, аурулар келесі ұрпақта Х хромосомада көрінеді.
- 4.Голландиялық- тұқым қуалау типінде белгілер әкесінен тек ұлына ғана беріліп отырады.

# Дюшеннің бұлшық ет дистрофиясы

Аутосомды-рецессивті, X-хромосомалық типпен тұқым қуалайды да ерте басталып, бұлшықеттердің үдемелі түрде симметриялы атрофиясымен, жүрек-қантамыр, психикалық, сүйек-буындық жүйелердің бұзылыстармен сипатталады.

Кездесу жиілігі 10 000 жаңа туылған нәрестеге шаққанда 3 бала ауырады. Ұл балалар жиі ауырады, ал қыз балалар тасымалдаушы болып табылады.

Сирек 20 жасқа дейін ғана өмір сүреді, тынысы жетпей, жүректің нашарлауынан өледі. Аурудың алғашқы кезінде зақымданған бұлшықеттерден бөлінген сары судағы кератинфосфокиназаның белсенділігі өте жоғары болады (қалыптыдан 50-100 есе жоғары) Ми да зақымданады.

# Клиникасы

- Алғашқы белгілері 1-3 жасында жамбас блдеуінің әлсіздігімен басталады.
- 1 жасында моторлы дамуының артта қалуы: кешеуілдеп отыру, тұру, жүру. Қимыл қозғалысы епсіз, шорқақ болады, балалар жиі шалынып, құлайды.
- 2-3 жасында бұлшықеттерінің әлсіздігі байқалады. 3-5 жасында бұлшықеттер әлсіздігі, 12 жасында мүгедек болып арбаға таңылады. Физикалық күштеме кезінде немесе ұзақ жүрген кезде жүрісінің “үйрек жүрісі” тәрізді өзгеруімен сипатталады.



- Осы ауруға тән типтік симптом- балтыр бұлшықетінің псевдогипертрофиясы, яғни аяқтарының жалған гипертрофиясы. Пальпациялағанда бұлшықеттері тығыз ауырсынусыз, терең рефлекстері жоғалады.
- Дюшенн дистрофиясының тағы бір ерекшелігі *басқа мүшелердің патологиясымен қосарланып жүруі*. Сүйек-буын жүйесінің бзылыстары: тобық, омыртқа, кеуде клеткасының деформациясымен көрінеді.
- Жүрек- қантамыр бұзылыстары: пульс лабилділігі, тондардың тұншығуы, жүрек шекарасының кеңеюі, ЭКГда Гис шоғырының блокадасы т.б өзгерістер п.б



Age (years)

6

9

11

13

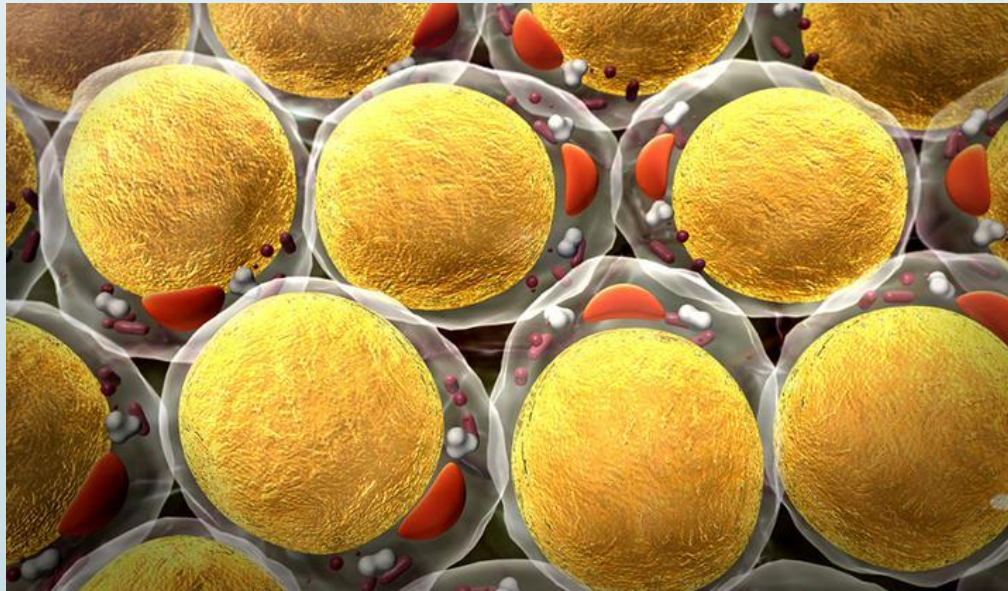
20

40

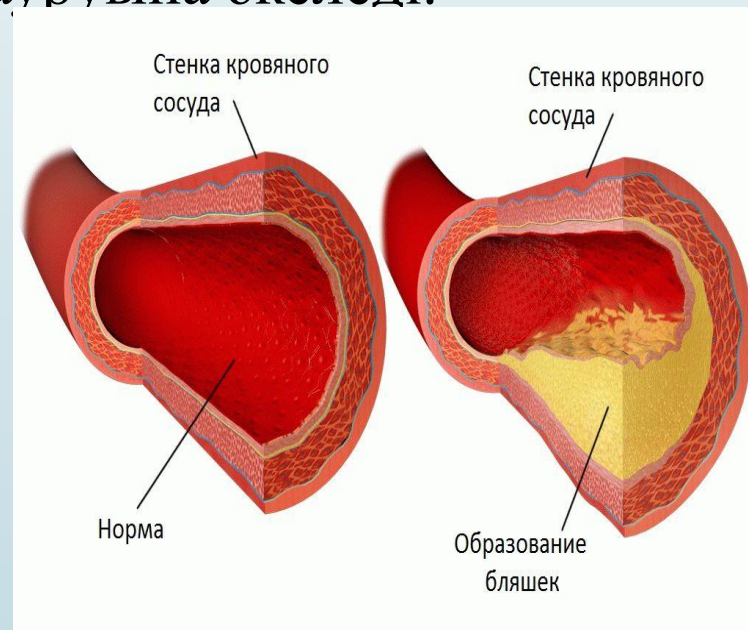
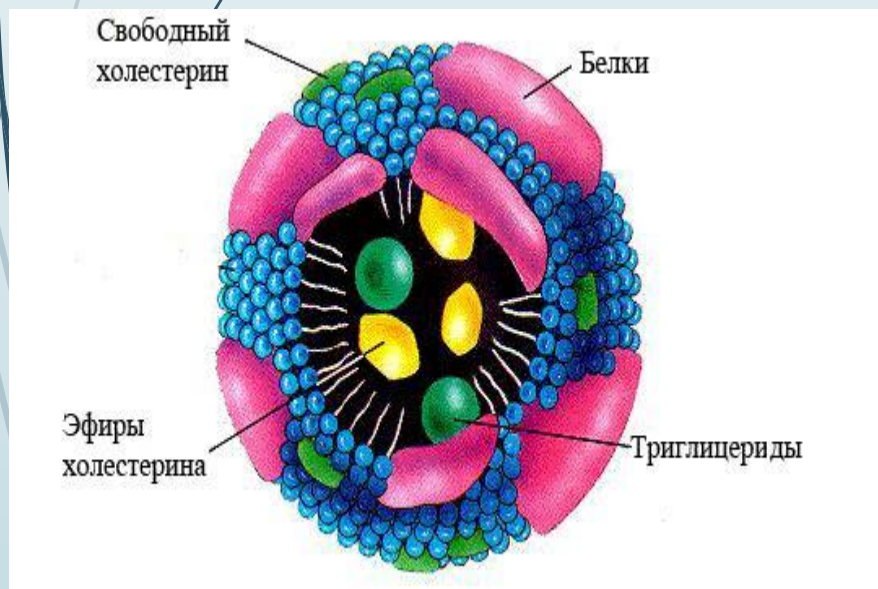


□ **Липидтер** – организмнің көптеген биологиялық қызметін атқаратын химиялық классқа жататын органикалық қосындылар. Липидтер алмасуының бұзылыстары әр деңгейде пайда болады:

- -майлардың қорытылуы және сіңірілу кезінде
- -липидтердің тасымалдануы және ұлпаларға өту кезінде
- -липидтердің ұлпаларда тотығу кезінде
- -липидтердің май ұлпаларында алмасуында (артық немесе жеткіліксіз пайда болуы және жиналуында ).



- Май тінінде ұдайы қарқынды алмасу процесстері жүріп жатады. Онда майдың артық жиналуы тамақта көмірсулары басым болғанда болады. Үш глицеридтердің түзілуі мен ыдырауы қандағы глюкозаның деңгейімен реттелінеді. Онда глюкоза көп болғанда май қышқылдары энергия түзілуге пайдаланылмай қорға жиналады. Керісінше, глюкоза деңгейі төмендегенде майдың май тінінен шығуы байқалады. Ұзақ эмоциялық зорлану май тінінен оның шығуына, адамның азып-ауруына әкеледі.





- Майлардың тасымалдануы бұзылыстарының бір көрсеткіші болып гиперлипемия есептеледі. Бұл кезде қанда майдың мөлшері литріне 8 граммнан асады. Гиперлипемия ауқаттық (қоректік), тасымалдық (май қорларынан оның бауырға тасымалдануы күшейгенде) және ретенциондық (грек. *retentio* бөгелу, кідірту) немесе бөгелулік (майдың қаннан тінге шығуы кідіріп қалғанда) болып көрінеді.



# □ Гиперлипидемия

**Ауқаттық  
бөгелулік**

**көп майлы тамақ**

**Тасымалдық**

**ашығу, қантты  
диабет**

**Бөгелушілік**

**Атеросклероз,  
қантты диабет**

- Организмде майдың артық жиналуы көптеген тіршілікке маңызды ағзалардың қызметтері бұзылуына әкеледі. Көмірсулары алмасуында глюкозаның тотығуы шектеліп, бауырда гликогеннің қоры көбейеді. Энергия түзу үшін организм негізінен май қышқылдарын пайдаланады. Жүректе май жиналып қалуы оның жиырылымдық қызметін әлсіретеді. Семіру кезінде атеросклероз, артериялық гипертензия жиі дамиды, қан ұю артады, тромбоз жиілейді. Бұл кезде өкпеде ауа алмасу нашарлайды, өкпенің өмірлік сыйымдылығы төмендейді, онда қан іркілуі және тыныс алу жолдарында созылмалы қабыну дамиды. Аз күштенудің өзінде алқыну пайда болады. Осыдан циркуляциялық және тыныстық гипоксия байқалады.



## *Нимвна-Пика ауруы*



Тұқым қуалайтын ауру, май алмасуының бұзылысы мен ағзада майдың жинақталуымен сипатталатын ауру.

Май көбіне бауырда, өкпеде, жұлында және бас миында жинақталады.

Тұқым қуалаушылық лизосомды жинақталатын ауру, аутосомды-рецессивті тұқым қуалайды.

А, В және С типтері ажыратылады.

## *□А және В типтері*

А типі-өте ауыр түрі,емізулі балаларда байқалады,бауыр мен өт қабы көлеміні ұлғаюымен,нерв жүйесінің зақымдалуымен сипатталады.

В-типі-бой өсуінің артта қалуымен,өкпе қызметінің бұзылуымен,инфекциялық зақымдалуымен сипатталады.

Қандағы липидтердің көп болуымен,тромбоцит санының азаюымен сипатталады.

А және В типі лизосомальдық сфингомиелиназа гені мутациясынан туындайды.Ол фермент липид алмасуына әсер етеді.Фермент қызметі бұзылғанда липид алмасуы бұзылып,қанда липидтің жинақталуы болады.



# □ С типі

С типі балалық шақта байқалады, кейде емізулі балаларда және ересектерді болуы мүмкін. Бауырдың ауыр зақымдануымен, тыныс алу бұзылысымен, дамудың артта қалуымен, қимыл-қозғалыс бұзылысымен бұлшықет дистониясымен, көз қоректенуінің бұзылысымен сипатталады. Холестерин мен липидтің жасуша ішіндегі алмасуына жауап беретін фермент.

# □ Гоше ауруы

Глюкоцереброзид деп аталатын май ыдыраудан улы өнімдердің жинақталуы. Бұл тұқым қуалайтын ауру

липидтер жинақталуынан туындайтын ауру.

Лизосомды гидролитикалық фермент бета-глюкоцереброзидаза бета-гликозидазаның синтезіне жауап беретін геннің бұзылыстары нәтижесінде пайда болады.

Бұл ферменттің бұзылысы немесе жетіспеуі липид-глюкоцереброзидтің утилизациясының бұзылуы мен оның макрофагта, әсіресе ми, көкбауыр мен бүйректе, жиналуына әкеледі

Болезнь Гоше



# □ *Гоше ауруының түрлері*

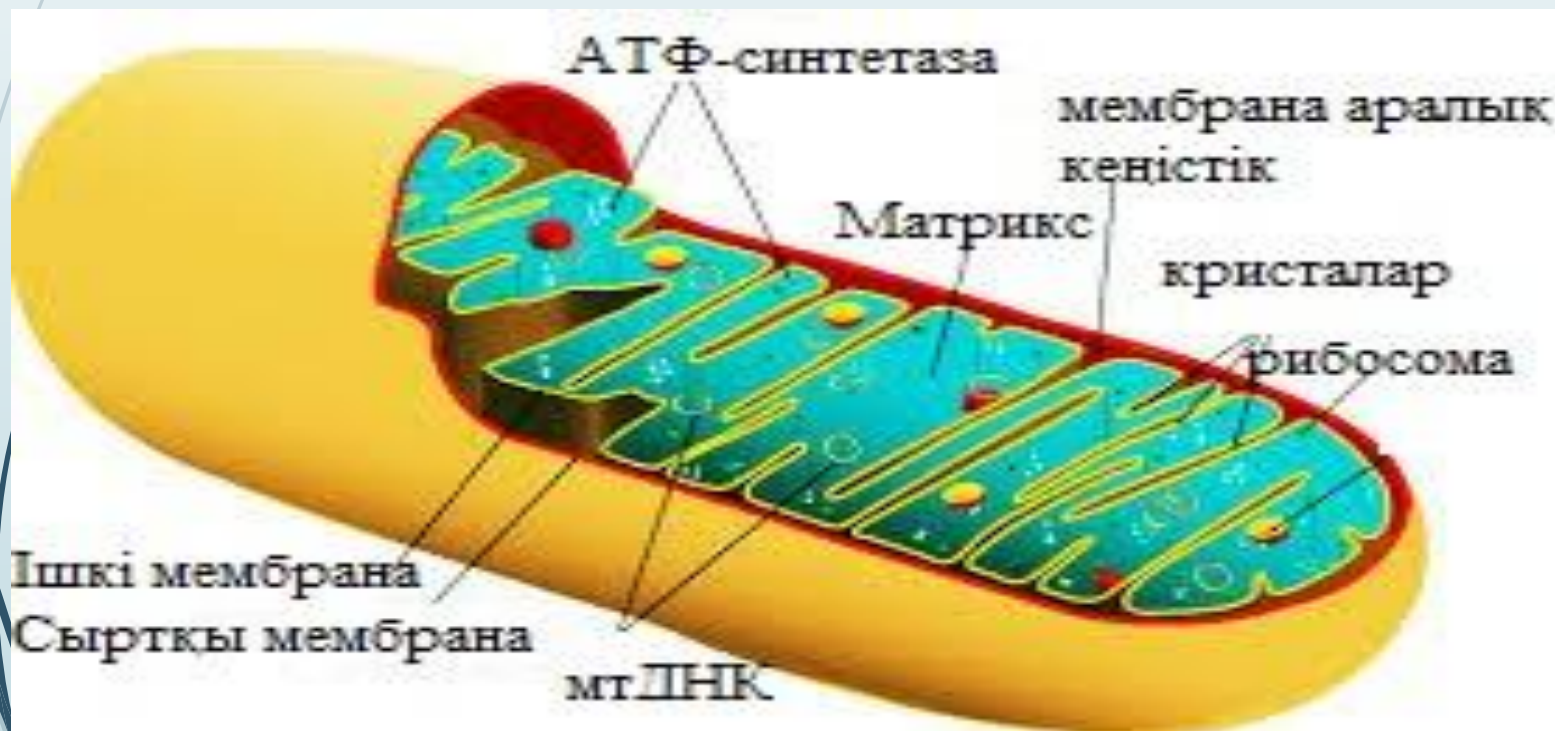
**1 тип.** Басқалармен салыстырғанда еврейлерде 30 есе көп кездесді. Неврологиялық бұзылыстары байқалмайды, висцеральды бұзылыстары негізінен көкбауырда, гиперспленизм, сүйек тінінің деструкциясы байқалады.

**2 тип.** Неврологиялық бұзылыстар пайда болады. Симптомдар нәрестелік кезеңде байқалып, өмірдің алғашқы 2 жылында өлімге әкеледі.

**3 тип.** Висцеральды және неврологиялық бұзылыстардың түрлерімен ерекшеленеді. 2 типке қарағанда ауру жеңіл болады

## □ Митохондриялық аурулар

Митохондриялық аурулар – митохондридтің қызметінің дефектісіне байланысты болатын, жасушадағы энергетикалық қызметтің бұзылуына әкелетін тұқым қуалайтын аурулардың тобы



□ **Алғашқы митохондриялық аурулар мтДНҚ ашылмай тұрып белгілі болған.**

□ **1958** – синдром Кернс-Сейра

□ **1962** - Люфт ауруы

□ **1963-** мт ДНҚ-ның ашылуы

□ **1981** – адамның митохондриялық геномы оқылды

□ **1988** – мтДНҚ-дағы мутациялар белгілі бола бастады



# □ Митохондриялық аурулардың жіктелуі

## Митохондриялық аурулар

Митохондриялық ДНҚ-ның мутациясы салдарынан туындайтын аурулар

Митохондриялық ДНҚ –ның өзгерісіне әкелетін ядролық ДНҚ бұзылыстарына байланысты туындайтын аурулар

Ядролық ДНҚ-ның дефектісіне байланысты туындайтын аурулар

## ***П Митохондриялық аурулар патогенезі***

Митохондриялық ДНҚ-да мутация ядролық ДНҚ-ға қарағанда 5 есе жиі болады

Митохондрий өзіне жұтылған оттегінің 90% сіңіреді.

Митохондрий айналасында мембрананы бұзушы бос радикалдар түзіледі.

Митохондрий геномы гистондық ақуыздармен қорғалмаған;

Репарация митохондрийде ядроға қарағанда жетілмеген

## □ ДНҚ МУТАЦИЯЛАРЫНЫҢ АУРУЛАРЫНА МЫСАЛДАР:

Ауру	Фенотип негізінен неврологиялық	Гетероплазмия/ гомоплазмия	Тұқым қуалау
Лебера(LHON) көз жүйкесінің тұқым қуалайтын атрофиясы	Көз жүйкесінің атрофиясынан жас кезінде тез соқыр болып қалады, кейбіреуі көретін болады, мутацияға байланысты. Ер адамдардың 50% тасымалдаушылар, көздері нашар көреді, әйелдерде 10%	Негізінде гомоплазмиялық	Аналық
Лея синдромы	Бір-біріне күшейтетін ерте басталатын нейродегенерация, гипотониясы, дамуы нашар, көру атрофиясы және респираторлық бұзылыстар	Гетероплазмиялық	Аналық
Пирсона синдромы	Ұйқы безінің жетіспеушілігі, панцитопения, ацидоз, KSS өмірінің екінші онжылдығында	Гетероплазмиялық	Соматикалық мутациядан әдетте спорадиялық

# □ Көмірсу алмасуының бұзылыстары

Ішек-қарында  
көмірсулардың  
ыдыратылуы мен  
сіңірілуінің  
бұзылыстары

Гликоген түзілу мен  
ыдыратуының  
бұзылыстары

Көмірсулардың  
аралық алмасу  
бұзылыстары

## **□ Гликоген түзілісі мен ыдырауының бұзылыстары**

Гликоген түзілуі азаюы мен оның ыдырауы артуы:

Гипоксия

ОЖЖ мен симпатикалық жүйке жүйесінің қозуы

Стресс

Инсулинге қарсы гормондар өндірілуі көбеюі

Бауыр жасушаларының бүліністері

Қанда сүт және пирожүзім қышқылдарының көбеюі

**Себептері:**

Анаэробтық гликолиз әсерленуі

Бауыр жасушаларының бүліністері

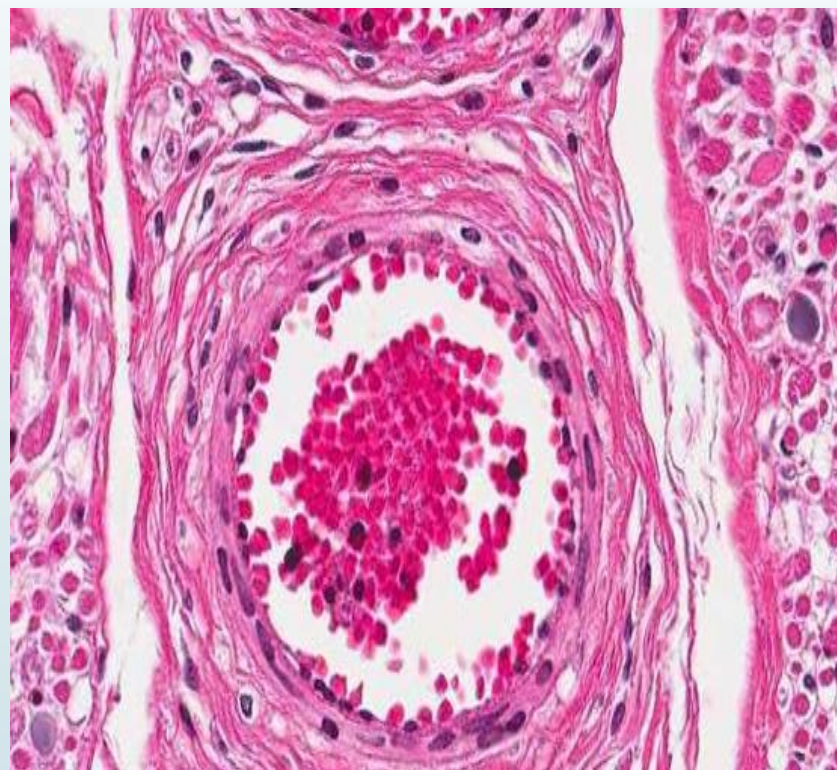
В1 витаминінің тапшылығы



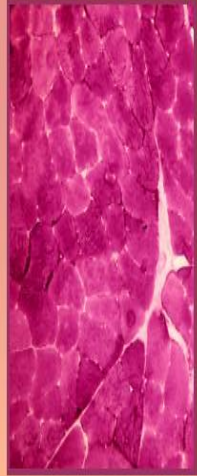
# □ *Андерсен синдромы*

Андерсен ауруы - гликогеноз, бауырдың отбасылық циррозы, амило- (1,4-1,6)-трансглюкозилаз ферменттерінің ақаулары.

Ауру бауырдағы атипті гликогеннің шамадан тыс жинақталуымен жүреді. Бұл патологияның алғашқы клиникалық көріністері баланың өмірінің бірінші жылында ерте көрінеді. Көбінесе диарея және құсу арқылы асқазан-ішек синдромының дамуы туралы айтады. Патологиялық гликоген жинақтаған сайын бауырдың мөлшері жоғарылайды, бауыр жеткіліксіздігі көрінісі дамып, бұлшықеттің атрофиясы немесе гипотрофиясы дамиды.



# □ Мак-ардла синдромы



Болезнь  
Мак-Ардля

Мак-Ардла ауруы бұлшықет фосфорилисіндегі ақаулармен байланысты гликогеноз.

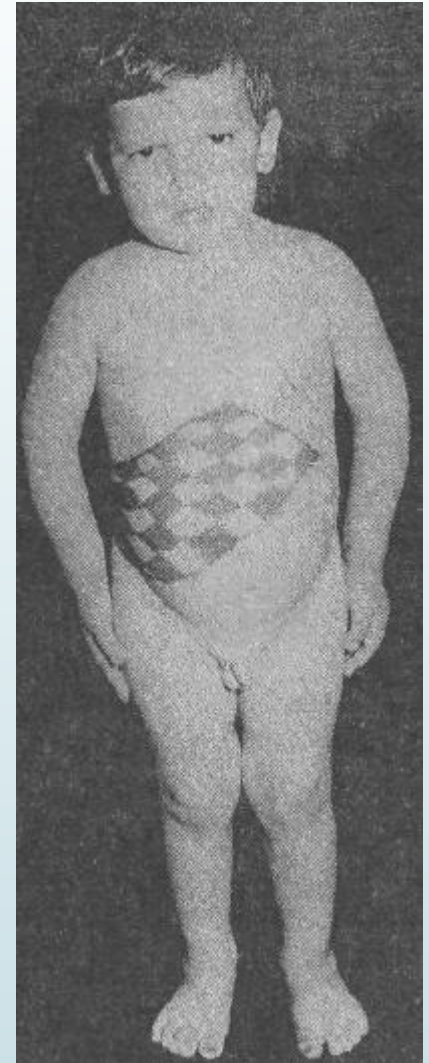
Мак-Ардла ауруы бірінші онжылдықтың соңына қарай немесе одан кейінгі бесінші немесе алтыншы онжылдықтың соңына дейін басталады; негізінен ерлерге әсер етеді. Мак-Ардла ауруы бұлшықеттің шаршауымен сипатталады, ол жаттығу кезінде күрт өседі, бұлшықет күші мен бұлшықет ауырсынуын қосу. Көптеген миоглобинурия бар.

## □ *Гирке ауруы*

Гирке ауруы - глюкоза-6-фосфатаза жетіспеушілігінен туындаған гликогеноз. Гирке ауруы, глюкозаны гликогенге айналдырып, әртүрлі органдардың, негізінен бауырдың соңғы тіндерін депонирлеуге мүмкіндік береді.

Симптомдары:

1. тамақтың арасындағы қандағы глюкозаның қалыпты деңгейін сақтауға органның қабілетсіздігі;
2. гликогенді жинақтаумен байланысты органдардың мөлшерінің ұлғаюы;
3. сүт қышқылының шамадан тыс қалыптасуы;
4. гиперурикемиядан тіндік зақым;



# *Қорытынды*

- **Гендік аурулар-гендердің өзгеру нәтижесінде пайда болатын тұқым қуалайтын аурулар. Гендердің мутациясы, хромосомаларға қарағанда, біршама аз мөлшерлерде болады және жиі әлсіздеу бұзылыстармен сипатталады. Аналық жасушалардың өсіп-өну қасиеті сақталады және сол себептен мұндай дерттер ұрпақтан ұрпаққа ауысады. Былайша айтқанда бұлар нағыз тұқым қуатын аурулар болып есептеледі.**





Назарларыңызға  
рахмет