

# Тұқым қуалайтын аурулар

# Тұқым қуалайтын аурулар

Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар.

Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геногеномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

- моногендік;
- хромосомалық;
- мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

# Моногенді аурулар

Моногенді аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі Г. Мендельдің тұқым қуалау заңдылықтарына сәйкес жүретіндіктен мендельденуші тұқым қуалайтын ауру деп аталады. Моногенді түрі аутосом.-доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия, т.б. дерттер), аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді.

# Хромосомалық аурулар

Хромосомалық аурулар геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Жиі кездесетін хромосома ауруларының қатарына трисомиялар жатады. Бұл кезде хромосома жұптарының бірінде қосымша 3-хросома пайда болады. Мысалы, Даун ауруында аутосом. 21-жұп бойынша трисомия болса, Патау синдромында 13-жұпта, Эдварс синдромында 18-жұбында болады. Гаметогенезде мейоздық бөлінудің бұзылуына байланысты әйелдерде жыныстық X - хромосомалардың біреуі болмаса, Шерешевский-Тернер синдромы, керісінше бір хромосом артық болса - трипло-X (ер адамдарда Клайнфельтер) синдромының қалыптасуына әкеледі. Жасы 35-тен асқан әйелдердің бала көтеруінде нәрестелердің хромосом. аурумен туу қауіптілігі жоғары болады.

# Мультифакторлық аурулар

Мультифакторлық аурулар бірнеше геннің мутацияға ұшырауы мен өзара әрекеттесу нәтижесінде, ауруға бейімделуі артқан кезде және қоршаған орта факторларының әсеріне байланысты туындайды.

Мұндай ауруларға:

- подагра;
- қант диабеті;
- гипертония;
- асқазан және ішектің ойық жарасы;
- атеросклероз;
- жүректің ишемия ауруы, т.б. жатады.

Тұқым қуалайтын аурулардың бұл түрінің пайда болу себебі әлі толықтай анықталған жоқ. Тұқым қуалайтын ауруларды клиникалық жіктеу патологиялық өзгерістерге ұшыраған органдар мен жүйелер бойынша жүргізіледі. Мысалы, жүйке және эндокриндік жүйенің, қан айналым жүйесінің, бауырдың, бүйректің, терінің, т.б. органдардың тұқым қуалайтын аурулары деп жіктеледі. Республикада тұқым қуалайтын ауруларды анықтау, емдеу жұмыстарымен неврология, терапия, хирургия клиникалар мен ауруханалар айналысады.

# Синдром

**1866** жылы алғашқы рет сипаттаған ағылшын дәрігері **Джон Даунның** есімімен аталған. Туа біткен синдромның себебі хромосомалар санының өзгеруіне байланысты екенін **1959** жылы француз генетигі **Жером Лежен** анықтаған. «Синдром» сөзі белгілер мен қасиеттердің жиынтығы деген мағына береді. Бұл терминді қолданғанда «Даун ауруынан» көрі «**Даун синдромы**» сөзін қолданған дұрыс. Даун синдромымен ауыратын адамдардың Халықаралық күні алғаш рет 2006 жылдың 21 наурызында өткізілді. Мерекенің күні мен айы жұп хромосоманың реттік номері мен санына байланысты таңдалған болатын.





# Сиам егіздері

**Сиам егіздері**, ғалымдардың түсіндіруінше «жұмыртқа Клеткаларының бөлінбеуінен» пайда болатын көрінеді. Ерте замандағы адамдар мұндай егіздерден шошынып, «ақырзаманның белгісі» деп оларды өлтіріп тастай берген. 1811

жылы Сиам қаласында (қазіргі Таиландтың аумағында) Енг және

Чанг атты бір-бірінен тәндері ажырамаған егіздер өмірге келеді.

**1874 жылы әуелі Чангтың жүрегі тоқтайды. Оны**  
пневмониядан

көз жұмды деген деректер бар. Чангтың өлімінен соң үш  
сағаттай өткен соң дені сап-сау болса да Енг те ана дүниеге  
аттанып кете барған.

Жалпы, тарихтағы ең танымал «ажырамас» егіздер де осы-  
Чанг  
пен Енг болатын.



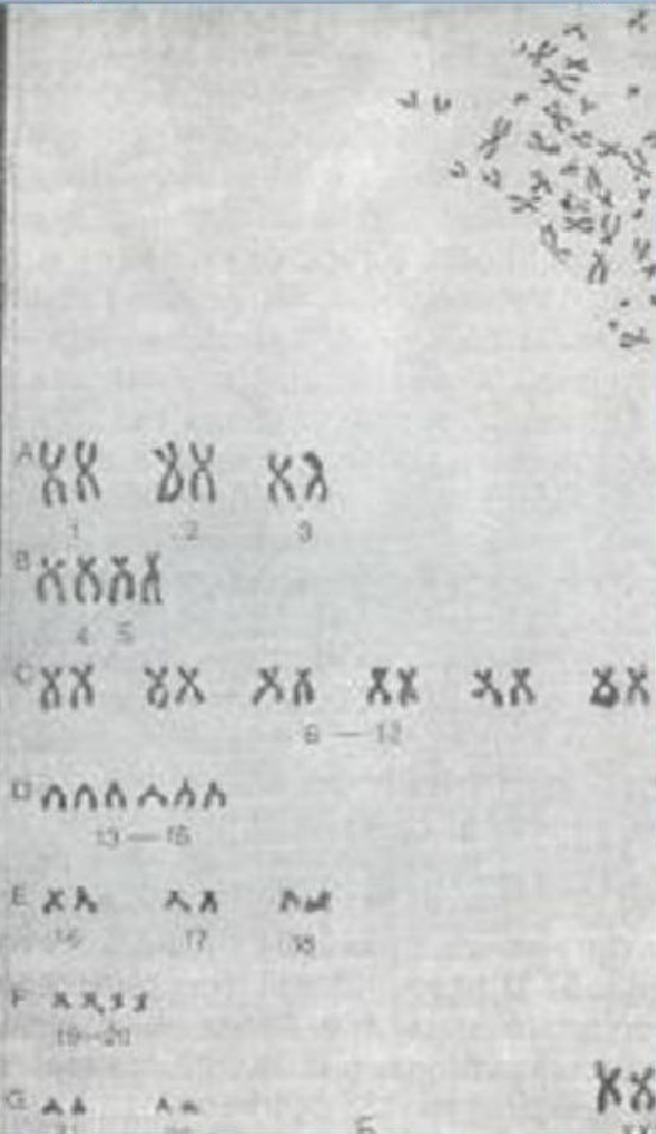
# Клайнфельтер синдромы

Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады. Оның орташа жиілігі 1:500-ге тең. Бұл синдромның негізгі сипатына мыналарды жатқызуға болады: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған, астеник немесе әтек (пішілген адам) типтес болып келеді. Беттерінде және қолтықтарында мардымсыз, өте сирек түктері болады, ал қасағаның түктері әйелдерге ұқсас болады; олардың шәует жолдары семіп (атрофия) қалған, сперматогенез бұзылып бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, өте сенгіш, көңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады.

Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификациясы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар - саны азаяды.

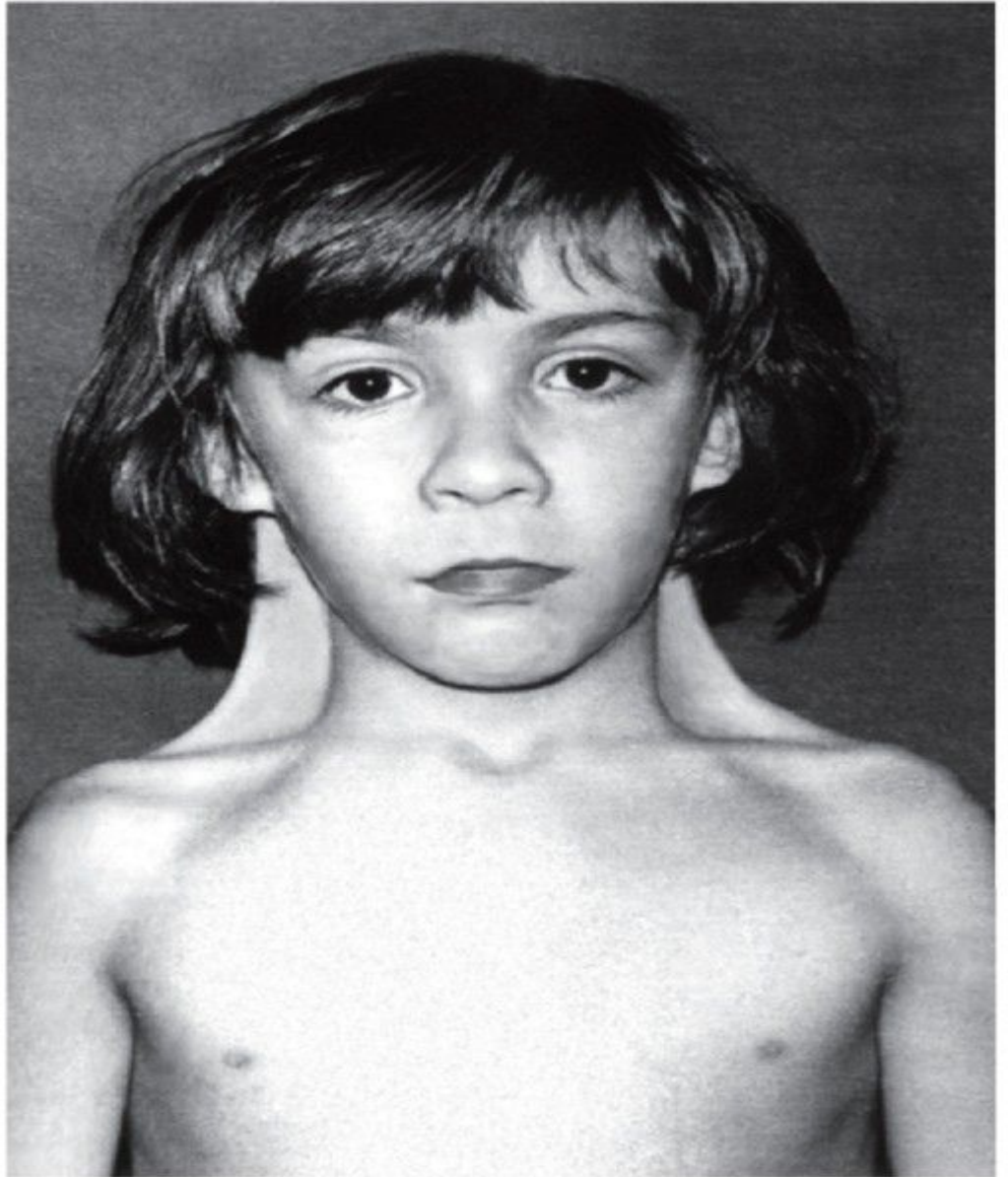
Хромосомалары 47, XXУ; 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ

# Синдром Клайнфельтера



# Шерешевский-Тернер синдромы

Шерешевский-Тернер синдромы бар адамдардың кариотипі:  $(44 + X) = 45$  бұл аурумен ауырған әйелдердің бойы аласа болып, жыныстық жетілуі баяулап, бедеу болады. Бірақ бұл синдроммен ауырған адамдардың ақыл-ойы дұрыс дамиды. Трисомия-Х синдромы кариотипі  $(44 + XXX = 47)$  әйелдерде кездеседі. Оларда жыныс бездері жете дамымайды, дене және ақыл-ой дамуында кемістіктер болады. Даун синдромында кариотипінде 21 жұп хромосомалар үшеу, жалпы саны 47 ( $47XY$  немесе  $47XX$ ) болады.



# Эдвардс синдромы

Бұл ауруды 1960 жылы Дж. Эдвардс айқындап тапқан, оның жиілігі  $1/4500$  ден  $1/650$  ге дейін болады. Бұл аурумен ерлерге қарағанда әйелдер көбірек ауырады. Бұл – ұлбалалардың эмбрионалдық даму кезінде не өмірінің алғашқы апталарында көптеп өліп қалатындығын көрсетеді. **Бұл аурудың негізгі сипаттамаларына мыналар жатады:** нәрестелердің салмағы өте жеңіл (2340 гр), бойлары кішкентай болуы, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі кішкентай, құлақтары кішкентай және бас сүйегіне төменде орналасқан, тұмсықтары шығыңқы құстұмсық болып келуі. Птоз, экзофтальм, эпикант дамыған, көздерінің мөлдір қабығының бұлдырлануы, көру нерв дискісінің семуі сияқты көру мүшелерінің мүкістігі айқын байқалып тұрады. Қол саусақтары өте ұзын немесе қысқа болып, 2-5 саусақтары ерекше орналасқан болады. Табандарының пішіні өзгереді. Жүрек-тамыр жүйесінің, бүйректерінің мүкістігі байқалады. Ересек жасқа жеткен балалардың ақыл-естерінің кем болатындығы байқалған. Эдвардс синдромын нәресте туған кезде бала жолдасының (плоцента) кішкентей болуы және жалғыз кіндік артериясының болуы арқылы күні бұрын анықтауға болады.

*Синдром Эдвардса*

