

Қарағанды Мемлекеттік Медицина Университеті  
Молекулалық биология және медициналық генетика  
кафедрасы

## СӨЖ

**Тақырыбы:** Тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің негізгі принциптері.

Орындаған: Сұлтанбекова А.Н.

119 топ ЖМФ.

Тексерген: Қалиева Г.Т.

## **Мақсаты**

ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН ПАТОЛОГИЯНЫ АЛДЫН-АЛУДАҒЫ ГЕНЕТИКАЛЫҚ НЕГІЗІН, ЖАНҰЯНЫ ЖОСПАРЛАУДЫ, МЕДИКО-ГЕНЕТИКАЛЫҚ КЕҢЕС БЕРУДІ ОҚЫП БІЛУ.

# Мазмұны

□ Кіріспе

□ Негізгі бөлім

1. Тұқым қуалайтын ауруларға сипаттама.
2. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу әдістері.
3. Медициналық – генетикалық кеңес беру негіздері.
4. Медициналық көмек көрсетудің негізгі түрлері.
5. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын – алу (профилактика).
6. Тұқым қуалайтын патологияны алдын – алудағы генетикалық тәсілдер.


□ Қорытынды

□ Қолданылған әдебиеттер

Ғасырлар бойына адамдардың тұқым қуалайтын ауруларын емдеу мүмкін болмады, себебі, біріншіден – белгілердің тұқым қуалаушылық тетіктері белгісіз болды; екіншіден – Мендельденуші тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде, еш бір өзгеріссіз беріледі деген генетикалық тұжырым басым болды.

XX ғ. 30 жылдары көрнекті невропатолог және генетик С.Н. Давиденков клиникалық тәжірибелерге және эксперименттік генетика жетістіктеріне сүйеніп, алғаш рет, тұқым қуалайтын аурулардың дамуына ішкі және сыртқы орта факторлар елеулі рөл атқарады деп айтқан. С.Н.Давиденков патологиялық аллельдердің қызмет етуін өзгертуге болатындығын қадап айтып отырған және өзі нерв жүйесінің тұқым қуалайтын ауруларын емдеу әдістерін қалыптастыру бағытында көптеген еңбектер жасаған.

Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. 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.

- 
- Тұқым қуалайтын ауруларды емдегенде, басқа кең таралған және жақсы зерттелген аурулар сияқты, емдеудің 3 жолын қолданады.
  - Симптомдық
  - Патогенетикалық
  - Этиотроптық

**Медициналық – генетикалық кеңес беру (МГК) –** балалардың тұқым қуалайтын аурулармен туылуын болдырмауға бағытталған арнайы медициналық жәрдемнің бір түрі болып табылады.

Медициналық – генетикалық кеңес беруді алғаш рет Мәскеуде ХХ ғ. 20 жылдарының аяғында көрнекті невропатолог С.Н.Давиденков ұйымдастырған, ал медициналық – генетикалық кеңес беретін бірінші кабинет 1941 ж. АҚШ –тың Мичиган университетінде ашылған.

**«Генетикалық кеңес беру»** терминін 1947 ж. С.Рид ұсынған. Ол осы жылы алғаш рет генетикалық кеңес беру туралы қысқаша әдістемелік қолданба жазған.

# Медико генетикалық кеңес беру үшін көрсетулер:



- 1 – ЖАНҰЯДА ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН АУРУ БАРЫН КҮДІКТЕНУ НЕМЕСЕ БЕЛГІЛЕНГЕН БОЛСА (СПОНТАНДЫ АБОРТТАР, БАЛАНЫҢ АҚЫЛ-ОЙЫНЫҢ ЖӘНЕ Т.Б.);
- 2 – ҚАНДАС ТУЫСТАРДЫҚ НЕКЕЛЕСУЛЕР;
- 3 – АЛҒАШҚЫ 3 АЙДАҒЫ ЖҮКТІЛІКТЕ ТЕРАТОГЕНДЕРДІҢ ӘСЕРІ;
- 4 – ЖҮКТІЛІКТІҢ ЖАМАН ХАЛДЕ ӨТУІ.



## ***ДӘРІГЕР-ГЕНЕТИК 2 ҚЫЗМЕТТІ***

### ***АТҚАРАДЫ:***

- 1-шісі, диагнозды қою;
- 2-шісі, ұрпақтың денсаулығына болжау жасайды.

### ***КЕЛЕСІ ӘДІСТЕРДІ ҚОЛДАНАДЫ:***

1. Клиникалы-генеалогиялық;
2. Цитогенетикалық зерттеу;
3. Биохимиялық, иммунологиялық әдістер.



## **ПРЕНАТАЛЬДІ ДИАГНОСТИКАЛАУ**

Бұл медицинадағы комплексті аймақ, УДЗ (ультро-дыбысты зерттеу), хорионбиопсияны, амнионцентозды, бұлшық ет биопсиясы және ұрық терісі, лабораториялық әдістер қолданылады (цитогенетикалық, биохимиялық, молекулярлы-генетикалық).

**ПРЕНАТАЛЬДІ ДИАГНОСТИКАЛАУ ӘДІСТЕРІ 3 ТОПҚА БӨЛІНЕДІ:**

1. Електен өткізілу (просеивающие);
2. Инвазивті емес (неинвазивные);
3. Инвазивті.

## 1. ЕЛЕКТЕН ӨТКІЗІЛУ ӘДІСТЕРІ (ПРОСЕИВАЮЩИЕ МЕТОДЫ) -

ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН НЕМЕСЕ ТҰА БІТКЕН ПАТОЛОГИЯЛЫ БАЛАНЫҢ ТҰЫЛУ ҚАУІПІ ЖОҒАРЫ ӘЙЕЛДЕРДІ АНЫҚТАУҒА МҰМКІНДІК БЕРЕДІ (МЫСАЛЫ: ЖАНҰЯДА ОЛАРДЫ ПРЕНАТАЛЬДІ ДИАГНОСТИКАЛАУ ҮШІН, «ЕЛЕКТЕН ӨТКІЗУІНЕ» МЕДИКО-ГЕНЕТИКАЛЫҚ КЕҢЕС БЕРЕДІ).

*ДИАГНОСТИКАЛАУ ҮШІН КӨРСЕТУЛЕР:*

1. ЖАСЫ 35-ТЕ ЖӘНЕ ОДАН ЖОҒАРЫ (ЕРКЕКТЕР ҮШІН 45 ЖАС ЖӘНЕ ОДАН ЖОҒАРЫ);
2. ЖАНҰЯДА НЕМЕСЕ ПОПУЛЯЦИЯДА ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН ПАТОЛОГИЯНЫҢ БОЛУЫ.
3. ҚАНТ ДИАБЕТІ (САХАРНЫЙ ДИАБЕТ), ЭПИЛЕПСИЯ, ДӘРІ-ДӘРМЕКТІК ТЕРАПИЯ, ЖҮКТІ ӘЙЕЛДЕГІ ИНФЕКЦИЯ.

**2. ИНВАЗИВТІ ЕМЕС ӘДІСТЕР** – ҚАЗІРГІ  
УАҚЫТТА БҰЗ УДЗ. УДЗ-ЛЕР ЖЕТІЛУДЕГІ  
ТУА БІТКЕН АҚАУЛАРДЫ, ҰРЫҚТЫҢ  
ФУНКЦИОНАЛЬДІ ЖАҒДАЙЫН ЖӘНЕ ОНЫҢ  
ПРОВИЗОРЛЫҚ МҮШЕЛЕРІН (ПЛАЦЕНТАНЫ,  
ҚАБЫҚШАНЫ) АНЫҚТАУҒА МҮМКІНДІК  
БЕРЕДІ.

УДЗ –МЕРЗІМДЕРІ: ЖҮКТІЛІКТІҢ 10-13;  
20-22; 30-32 АПТАЛАРЫ.

УДЗ – БҰЛ ЕЛЕКТЕН ӨТКІЗЕТІН ЖӘНЕ  
ДӘЛДЕП, АНЫҚТАЙТЫН ӘДІС.



**3. ИНВАЗИВТІ ӘДІСТЕР** - ЖҮКТІЛІКТІҢ ҚАЙ КЕЗЕҢІ БОЛСА ДА ЭМБРИОННЫҢ, ҰРЫҚТЫҢ ЖАСУШАЛАРЫН ЖӘНЕ ҰЛПАЛАРЫН АЛУ.

□ ***Хорион – және плацентобиопсия*** – жүктіліктің 7-ден 16-аптасындағы хорион қылшықтарын және плацентаның кішкентай кесектерін алу үшін қолданады.

Үлгілер негізінде тұқымқуалайтын ауруларды диагностикалауда лабораториялық зерттеулер өткізіледі.

□ ***Амнионцентоз*** – бұл амнион клеткалары және ұрық тұратын жердегі 15-ші -18-ші апталарда жүргізеді. Ұрық жанындағы сұйықтықты алу үшін ұрық қапшығын тесу.

□ **КАРДОЦЕНТОЗ-** БҰЛ КІНДІКТЕН ҚАН АЛУ (20-ШЫ АПТАДА). БҰЛ ЦИТОГЕНЕТИКАЛЫҚ ЗЕРТТЕУЛЕР ЖАСАУ ҮШІН ҚАЖЕТ. ХРОМОСОМДЫҚ АУРУЛАРДЫ, ҰРЫҚШІЛІК ИНФЕКЦИЯЛАРДЫ ДИАГНОСТИКАЛАУ ҮШІН, ЛИМФОЦИТТЕРДІ ӨСІРЕДІ.

□ **ҰРЫҚ ҰЛПАСЫНЫҢ БИОПСИЯСЫ** – АУЫР ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН АУРУЛАРДЫ – (ИХТИОЗ, ЭПИДЕРМОЛИЗ), ДЮШЕННА ДИСТРОФИЯСЫ (ҰРЫҚ БҰЛШЫҚ ЕТІ БИОПСИЯСЫ) ДИАГНОСТИКАЛАУ ҮШІН ДЕНІ САУ АДАМДАРДА – ДИСТРОФИН АҚУЫЗ БАР, ОЛ АРНАЙЫ АНТИДЕНЕЛЕРМЕН ӨНДЕЛЕДІ, АЛ АУРУЛАРДА ОЛ АНЫҚТАЛЫНБАЙДЫ.

# Медициналық көмек көрсетудің негізгі түрлері:

- Туа пайда болатын ақаулар кезінде – балаларға хирургиялық көмек.
- Хромасомалық аурулар кезінде – әлеуметтік көмек көрсету.
- Генді аурулар кезінде – медициналық емдеу және әлеуметтік көмек көрсету.



# **Тұқым қуалайтын аурулардың алдын – алу (профилактика).**

## **1. Алғашқы профилактика –**

Ауру балаға жүкті болып қалмауды ескерту, (бала тууды жоспарлау, мекен ететін ортаны жақсарт.) Баланы тууды жоспарлау кезінде келесілер есепке алынады:

- ❖ Әйелдердің оптимальді репродуктивті жасы (21-35 жасқа дейін).
- ❖ Тұқымқуалайтын немесе туа біткен патологияға жоғарғы жағдайдағы қауіп қатерде баланы туудан бас тарту.
- ❖ Жақын туыс арасындағы некелесуде баланы туудан бас тарту.



**2.Екінші алдын алу** - ұрық ауысуының жоғарғы ықтималы, немесе ауруды пренатальды диагностикалау жағдайында жүктілікті тоқтату жолымен жүзеге асырылады.

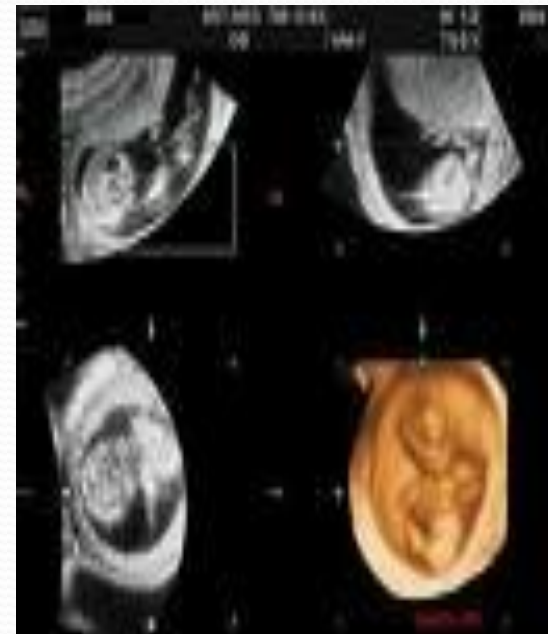
**3.Үшінші алдын алу жолы** - бұл патологиялық генотиптердің көрінуін корренциялау.

- ❖ Тұқым қуалайтын аурулар немесе тұқым қуалауға бейімделген аурулар кезінде қолданылады.
- ❖ Туылғаннан кейінгі емдеу немесе корренциялау галактоземия, фенилкетонурия, целиакия кезінде қолданылады.
- ❖ Бұл типте ауруды ерте диагностикалау (бірнеше күн ішінде), емдеудегі алдын алу әдісін қолдану болып табылады.

# Тұқым қуалайтын патологияны алдын – алудағы генетикалық тәсілдер.

Тұқымқуалайтын патологиясы бар ұрықты және іштегі нәрестені элиминациялау (алып тастау). Спонтанды аборттар және уақытысынан бұрын болатын түсіктер түрінде өтеді (50% тоқтатылған жүктіліктер туа біткен ақаулар немесе тұқымқуалайтын аурулармен байланысты).

Пренатальді диагностикалауды өткізу тұқымқуалайтын ауруларды табуға мүмкіндік береді және әйелдің келісімімен жүктілікті тоқтатуға болады.



## Қорытынды

Қазіргі кезде, генетика ғылымының жетістіктері және теориялық, клиникалық медицинаның елеулі табыстары негізінде, көптеген тұқым қуалайтын ауруларды емдеуге мүмкіндік туды.

Дамыған елдерде жанұя құруды жоспарлау кеңінен қолданылады, өйткені әрбір жанұя дені-сау балалардың болуын армандайды және де ауру баланың пайда болуы, әрбір жүктіліктің соңын қауып-қатерге әкелуін ұстап тұрады.

## Қолданылған әдебиеттер:

1. СТАМБЕКОВ С.Ж., ПЕТУХОВ В.Л. Молекулалық биология.
2. МУШКАМБАРОВ Н.Н., КУЗНЕЦОВ С.Н. «Молекулярная биология».
3. ФАЛЛЕР Д.М., ШИЛДС Д. «Молекулярная биология клетки».



**НАЗАР  
АУДАРҒАНДАРЫҢЫЗҒА  
РАХМЕТ!**