

**ҚОЖА АХМЕТ ЯСАУИ
АТЫНДАҒЫ
ХАЛЫҚАРАЛЫҚ ҚАЗАҚ -
ТҮРІК УНИВЕРСИТЕТІ**



**HOCA AHMET YESEVI
ULUSLARARASI
TURK-KAZAK
UNIVERSITESI**

**Медицина факультеті
Медициналық генетика пәні**

БӨЖ

ҚАБЫЛДАҒАН: ОТЫНШИЕВА Ш.Ә.

ОРЫНДАҒАН: БАТЫРБЕК АРУЖАН

ТОБЫ: ЖМ 815

Түркістан 2020



Студенттің өзіндік жұмысының тақырыбы:

**Тұқым қуалайтын аурулардың молекулалық
және биохимиялық диагностиканың қазіргі
заманғы әдістері**



Жоспар

❖ **Кіріспе**

Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау принциптері

❖ **Негізгі бөлім**

❖ Заманауи генетикалық әдістер

❖ Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудың лабораториялық әдістері

❖ Биохимиялық әдістер

❖ Молекулярлы-генетикалық әдістер

❖ **Қорытынды**



Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау принциптері

Тұқым қуалайтын патология клиникалық медицинаның барлық салаларында кездесіп, аурушандық пен өлімнің негізгі процентін құрайды. Қазіргі уақытқа дейін тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою пациенттің шағымынан басталып келді, одан кейін клиникалық тексеру және фенотип сипаттамасы, диагнозды растау әртүрлі клиникалық, зертханалық және аспаптық әдістерді қолдану арқылы жүзеге асады. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау принциптері медициналық тексеру және зертханалық-функционалдық зерттеулер нәтижесіне негізделген. Сонымен қатар, тұқым қуалайтын ауруға күдікті науқастан анамнез жинаудың да ерекшеліктері бар: диагностикалық немесе клинико-генеалогиялық әдісті таңдау ерекшелігі. Сонымен қатар дәрігер-генетиктің білім жүгі үнемі толыққан болып отыруы тиіс. Алайда балалар жасындағы тұқым қуалау аурулары мен туа біткен кемістіктерді анықтау үнемі кеш түрде жүргізіледі. Бұған себеп дәрігерлердің тұқым қуалау патологиясы ауруларынан мәліметі аз болуынан.



Клиникалық диагностика

- Тұқым қуалайтын аурулардың көріністері кең өзгергіштігімен сипатталады; көптеген органдар мен жүйелердегі өзгерістер мен бағыттардың тереңдігі бойынша әр түрлі нозологиялық формалардың көптігіне және курстың ауырлығына байланысты.
- **Клиникалық диагностика жүргізу** тұқым қуалау ауруларының генеалогиялық анализіне және функционалды-лабораториялық зерттеулердің кең спектрлі нәтижелеріне негізделеді.
- Соңғы уақытқа дейін дәстүрлі және тарихи түрде диагностика жүргізілу фенотиптің сипаттамасы және генотипті зерттеуге жақын болды, яғни клиникалық тұрғыдан этиологиялық факторды анықтауға патологияның сипаттамасы (гендік, геномдық немесе хромосомалық мутация).



Заманауи генетикалық әдістер

- Жалпы клиникалық әдістерге мыналар жатады: - клиникалық көріністердің сипаттамасы
- нақты адамдағы патология (семиотика) - жалпы принциптерді қолдану
- медициналық практикада қолданылатын клиникалық диагностика - күнделікті қолдану
- науқасты клиникалық, зертханалық және аспаптық зерттеу әдістері
- клиникалық қан анализі, ЭКГ, ЭЭГ, ультрадыбыстық зерттеу және т.б.
- FISH-әдісі, Саузерн әдісі



Арнайы әдістер

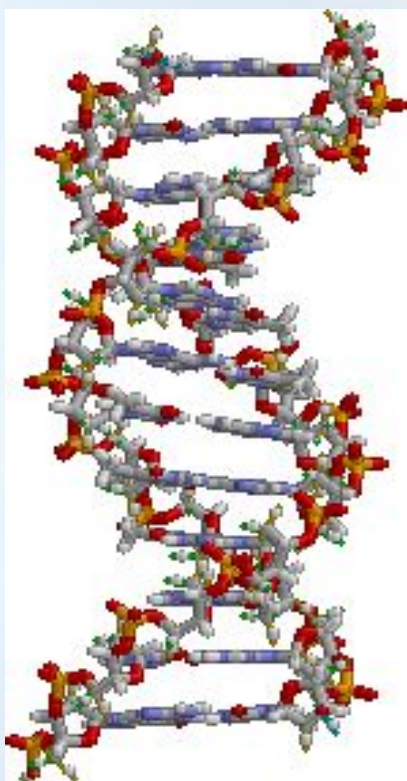
Арнайы клиникалық генетикалық әдістер мыналарды қамтиды:

- тек емделушіні ғана емес, сонымен бірге оның туыстарын да физикалық қарау (аурулардың макро- және микросимптомдарын іздестіру),

- клиникалық генеалогиялық әдіс, шежірені жинақтау және оны талдау;

диагнозға синдромологиялық көзқарас (клиникалық генетикада синдром жиі кездеседі ауру тұжырымдамасына сәйкес келеді),

- арнайы зертханалық әдістерді қолдану (кариотипті зерттеу, хромосоманы талдау, ДНҚ зондтарын қолдану, жүйелеу және т.б.).



Зерттеу әдістерінің жіктелуі

Цитогенетикалық зерттеулер

Хромосомалық аурулар

Дамудың туа біткен ақаулары



Молекулярлық-генетикалық зерттеулер:

ДНҚ үлгілерін алу

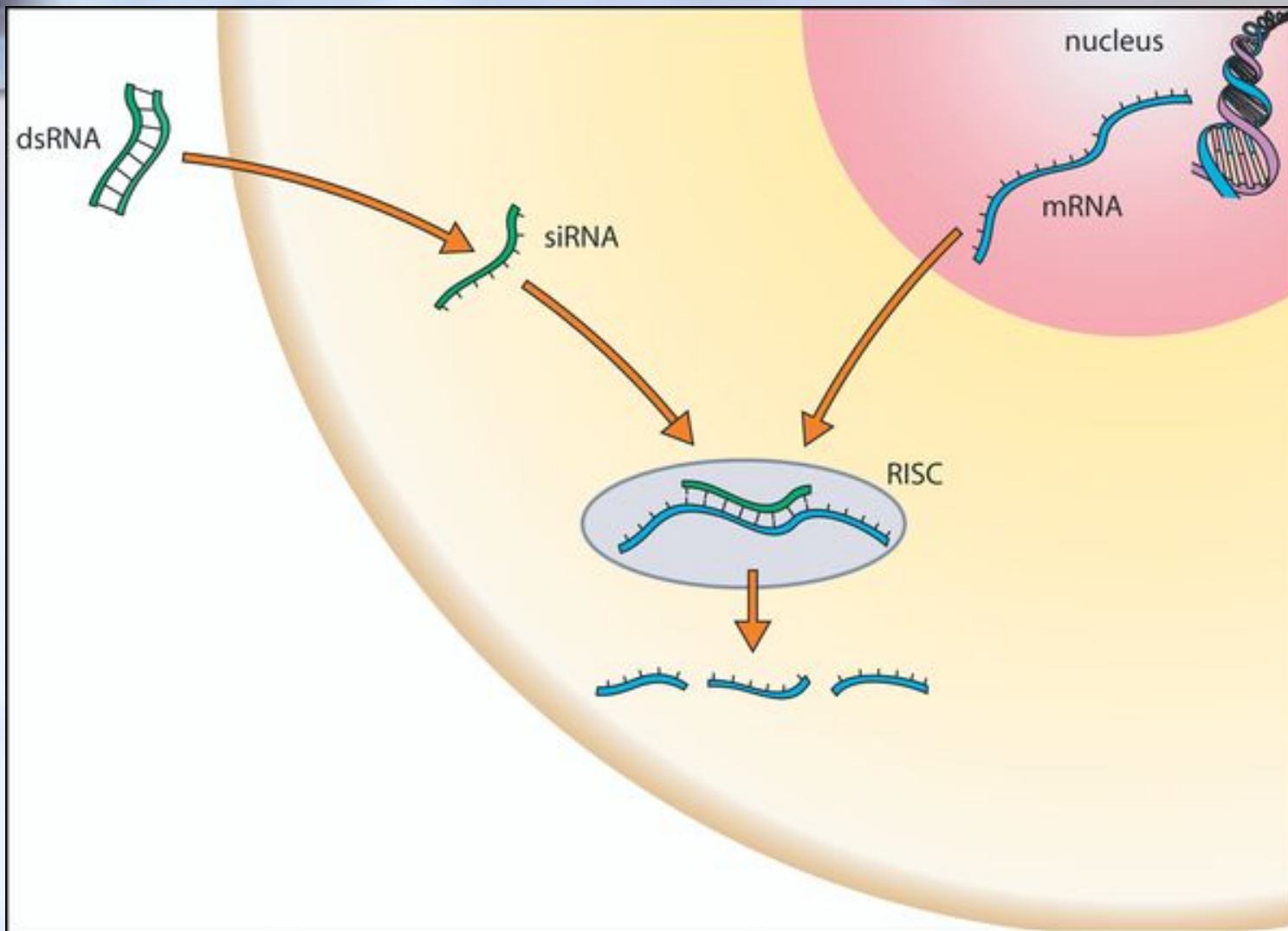
ДНҚ ферменттерін рестриктазалау



Биохимиялық әдіс:

Массивті

Селективті





Тұқым қуалайтын аурулардың кездесуі және диагностика жүргізу

Тұқым қуалайтын кез-келген мамандықтың дәрігері ауруларда кездеседі: неврологияда 600-ден асады тұқым қуалайтын аурулар, дерматологияда - 300-ден астам, офтальмологияда - 350-ден астам және т.б. Тұқым қуалайтын ауруларды бір дәрігерден білу мүмкін емес сол мамандық бойынша. Дегенмен, дәрігер жалпы принциптерді меңгеруі керек. Тұқым қуалайтын патологияға күдіктену үшін диагностиканы уақтылы және генетикалық сараптама жүргізу қажет.

Қатерлі және қатерсіз өспелердің айырмашылықтары


Көрсеткіштері:	Молекулалық	Биохимиялық
Қолданылуы	баяу	тез
Көрсеткіштері	экспансиялық	Инфильтрациялық-инвазиялық
Әдістері	төмен	үлкен
Ұқсастығы	жақсы	көбіне ұқсамайды
Құрылымы	Көбіне қалыпты күйінде	Әдетте, құрылымында көптеген өзгерістер байқалады
Инвазия	байқалмайды	заңды түрде байқалады
Барысы	анық нәтижелі	ұзақ
Шекарасы	анық	жай көзбен көрінбейді
Қайталануы	Сирек болады	Жиі кездеседі



ЦИТОГЕНЕТИКАЛЫҚ ӘДІСТЕР

- Цитогенетикалық зерттеулерге көрсеткіштер
- Цитогенетикалық зерттеулерге арналған көрсеткіштер өте кең, әсіресе акушерлік-гинекологиялық және балалар патологиясы.





патологияларды анықтау

аллергиялық реакцияларды зерттеу

Индивидуалды бағалау

Жаңа молекулалық әдістер мүмкіндіктері

Перинатальды медицина

фармакогенетика

Спорттық медицина



Молекулалық диагностика әдістерін медициналық қолдану салалары

Сонымен, ДНҚ / РНҚ зерттеулер медицинаның көптеген салаларында қолданылады. Молекулалық диагностика белсенді қолданылатын міндеттер мен бағыттарды қарастырайық:

Қолданыстағы патологияларды анықтау. Мысалы, жұқпалы немесе вирустық ауруды әдеттегі әдістермен анықтау мүмкін болмаған жағдайда, молекулалық диагностика қолданылады. Бұл ауруды сыртқы көріністер болмаған кезде де ерте кезеңде анықтауға мүмкіндік береді.

Аллергиялық реакцияларды зерттеу. Аллергияны анықтау үшін молекулалық диагностика сәтті қолданылады: дәстүрлі әдістерден айырмашылығы, науқас үшін дәлірек және қауіпсіз, өйткені аллергиямен тікелей байланыс жоқ.



Молекулалық диагностика әдістерін медициналық қолдану салалары

Тұқым қуалайтын ауруларды жеке бағалау. Молекулярлы диагностика ересектер мен балаларда болашақта әртүрлі патологиялардың пайда болу қаупін анықтауға көмектеседі. Айта кету керек, тек гендік мутациямен (моногендік) туындаған және генетикалық сипаттамалары (көп факторлы) туындаған аурулар бар. Алғашқылар туралы ақпарат, мысалы, тұқым қуалайтын ауруларды ата-анадан балаларға өткізу қаупін бағалауға мүмкіндік береді. Мультифакторлы патологияның бейімділігі туралы білім өмір салтын өзгерту арқылы аурудың алдын-алу үшін де қажет.



Молекулалық диагностика әдістерін медициналық қолдану салалары

Перинаталды медицина. Жоғарыда айтылғандай, молекулалық диагностика адамның денсаулығы мен генетикалық бейімділігі туралы ақпарат бере алады. Бұл эмбриондарға да қатысты: туылмаған баланың ДНҚ талдауы Даун, Эдвардс, Патау, Тернер, Клайнфельтер синдромдарын тануға мүмкіндік береді. Молекулалық диагностика көмекші репродуктивті технологиялар саласында да қолданылады: бұл бедеулік пен жүктіліктің генетикалық себептерін анықтауға мүмкіндік береді.

Фармакогенетика. Молекулалық диагностика кейбір препараттардың кейбіреулеріне, ал басқаларына басқаларға әсер ететінін түсіндіреді: мұның бәрі пациенттердің генетикалық сипаттамаларына қатысты. Заттардың тиімділігін анықтау мүмкіндігі, мысалы, онкологиялық ауруларды емдеуде ерекше маңызды.



Молекулалық диагностика әдістерін медициналық қолдану салалары

Спорттық медицина. ДНҚ мен РНҚ зерттеулерінің шынайы ғажайыптары спорттық болашақты бағалау саласында да жұмыс істейді. Мысалы, сәбилердің ата-аналары баланың қандай денсаулығына денсаулыққа қандай пайда әкелетіні немесе спорттық жетістіктерге жететіні туралы біле алады.



FISH-әдісі

Флуоресцентті будандастыру әдісі (FISH)

Бұл молекулалық әдіспен зерттеу объектісі жалғыз хромосоманың немесе оның аймағының ерекше нуклеотидті қосылыстары болып табылады. Ол үшін флуоресцентті маркерлермен белгіленген қысқа ДНҚ тізбегі (зондтар) қолданылады, бұл фрагменттерді атипті гендермен анықтауға мүмкіндік береді. Талдау үшін биоматериал кез келген болуы мүмкін: қан, сүйек кемігі, плацента, эмбрион тіндері, биопсия және т.б. Үлгіні жинағаннан кейін бірден зертханаға жеткізу маңызды.

Тұқымқуалау ауруларының молекулярлы-генетикалық аспекті

- Жаңа заманауи зерттеулер 3 кезеңмен жүреді





Цитологиялық зертхана

Зертхана қызметінің негізгі бағыты — қатерсіз және қатерлі өскіндердің дифференциалды диагностикасына арналған биологиялық материалды цитологиялық түрде зерттеу, қатерлі ісік алды патология мен қатерлі ісікті жетілудің ерте кезеңінде анықтау.





Қорытынды

Қазіргі заманғы зерттеу әдістерінің маңызы

Олар нәтижені нақты бере алады

Нәтижесінде тұқым қуалау патологияларын анықтау

Инвазивті , инвазивті емес әдістерді қолданудың нақты


Алайда бағасы кейде тиімсіз боп жатады

Клиникасын қорытындылауға нәтиже береді



Пайдаланылған әдебиеттер

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика четвертое издание «ГЭОТАР-Медиа»
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика
3. А.Ф. Бабцева Медицинская генетика
4. Лекции по генетике человека Буторина А.К.
5. Генная терапия 21 века В.С. Баранов
6. www.medicinform.net



**Назарларыңызға
рахмет!**