

**Сабақтың тақырыбы: Тұқым
қуалайтын аурулар(хромосомды , генді
аурулар) сипаттамасы , жіктелуі , таралуы.**



Орындаған: Омар Сымбат.
Тобы ЖМ-503п

Тұқым қуалайтын аурулар

деп генетикалық материалдың (генотиптің) өзгеруіне байланысты ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін ауруларды айтады. Тұқым қуалайтын аурулар гендік Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады.

Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

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

Таблица 1.

Классификация наследственных болезней



- **Моногенді аурулар** генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі [Г.Мендельдің](#) 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](#) 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](#) генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға

- **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](#) 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, Даунауруында аутосом. 21-жұп бойынша трисомия болса, [Патау синдромында](#) геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Жиі кездесетін хромосома

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.

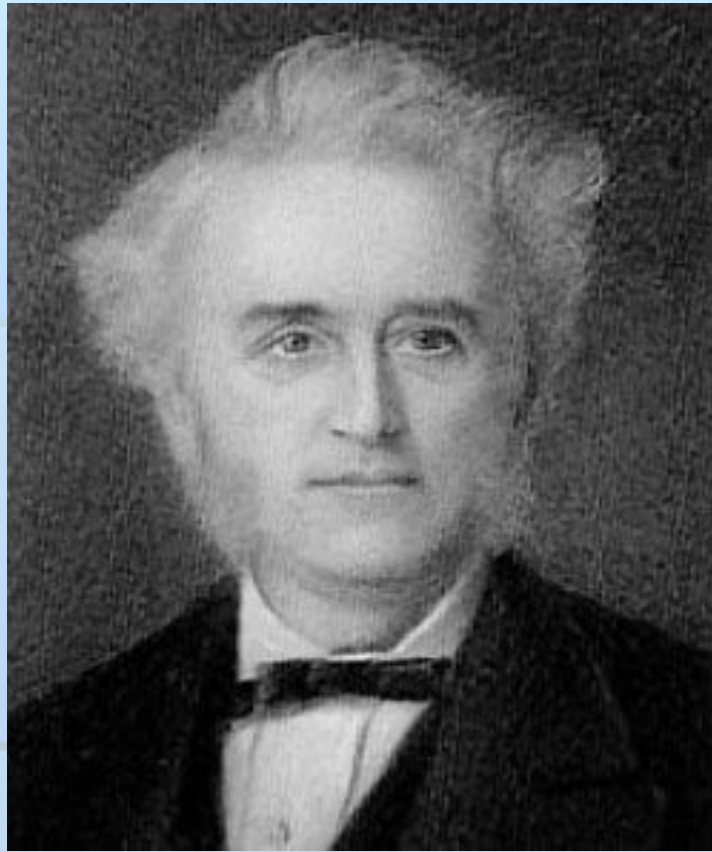
- Тұқым қуалайтын аурулардың бұл түрінің пайда болу себебі әлі толықтай анықталған жоқ. Тұқым қуалайтын ауруларды клиникалық жіктеу патологиялық өзгерістерге ұшыраған органдар мен жүйелер бойынша жүргізіледі. Мысалы, жүйке және эндокриндік жүйенің, қан айналым жүйесінің, бауырдың, бүйректің, терінің,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

- ◆ К настоящему времени описано свыше 3500 наследственных болезней. Около 5-5,5% детей рождаются с наследственной или врожденной патологией. Половина спонтанных аборт обусловлена генетическими причинами.
- ◆ С генетической точки зрения все болезни в зависимости от роли наследственных и средовых факторов в их развитии можно разделить на 3 группы.

Аутосомалық хромосомалар жүйесіндегі аномалиялар.

Хромосомные заболевания

Виды заболеваний	Причины	Признаки	Профилактика
Синдром Дауна	наличие дополнительной 47 хромосомы	<ul style="list-style-type: none">- плоское лицо- короткая шея- неправильная форма ушей- приподнятые уголки глаз	Генетическое консультирование
Синдром Патау	Образование в 13 паре хромосом трех вместо двух	<ul style="list-style-type: none">деформация черепа- скошен лоб- узкие глазные щели- увеличение количества пальцев- широкий нос	Генетическое консультирование
Синдром Шерешевского-Тернера	Перестройка X-хромосомы	<ul style="list-style-type: none">- низкий рост- короткая шея- уши оттопырены- короткие пальцы рук	Генетическое консультирование



Ағылшын дәрігері Джона Даун
1866 жылы даун ауруларының
белгілерін ашты.

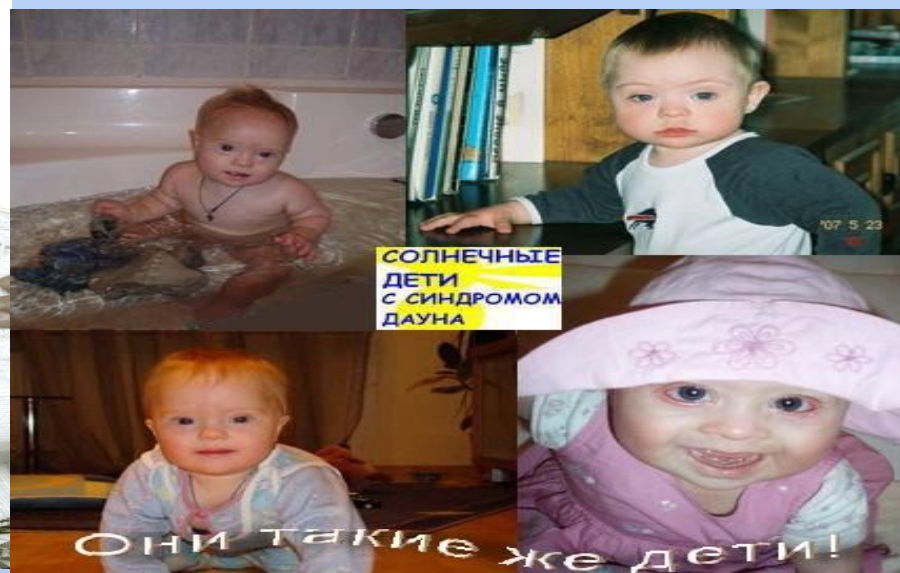




Рис. 12.7
Внешний вид больного с синдромом Дауна



Даун ауруларының белгілері



Даун ауруының кездесу жиілігі

Ұлдар мен қыз балалар арасындағы даун ауруының кездесу жиілігі **1:1**

25 жастағы әйелдерде - **1/1400**

30 жастағы әйелдерде - **1/1000**

35 жастағы әйелдерде - **1/350**

42 жастағы әйелдерде - **1/60**

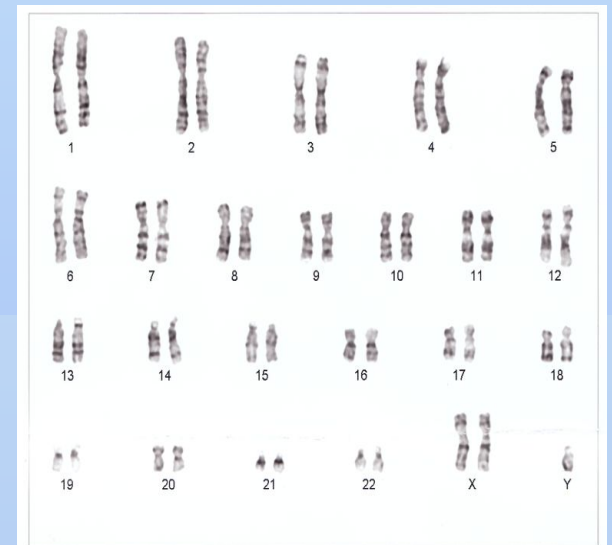
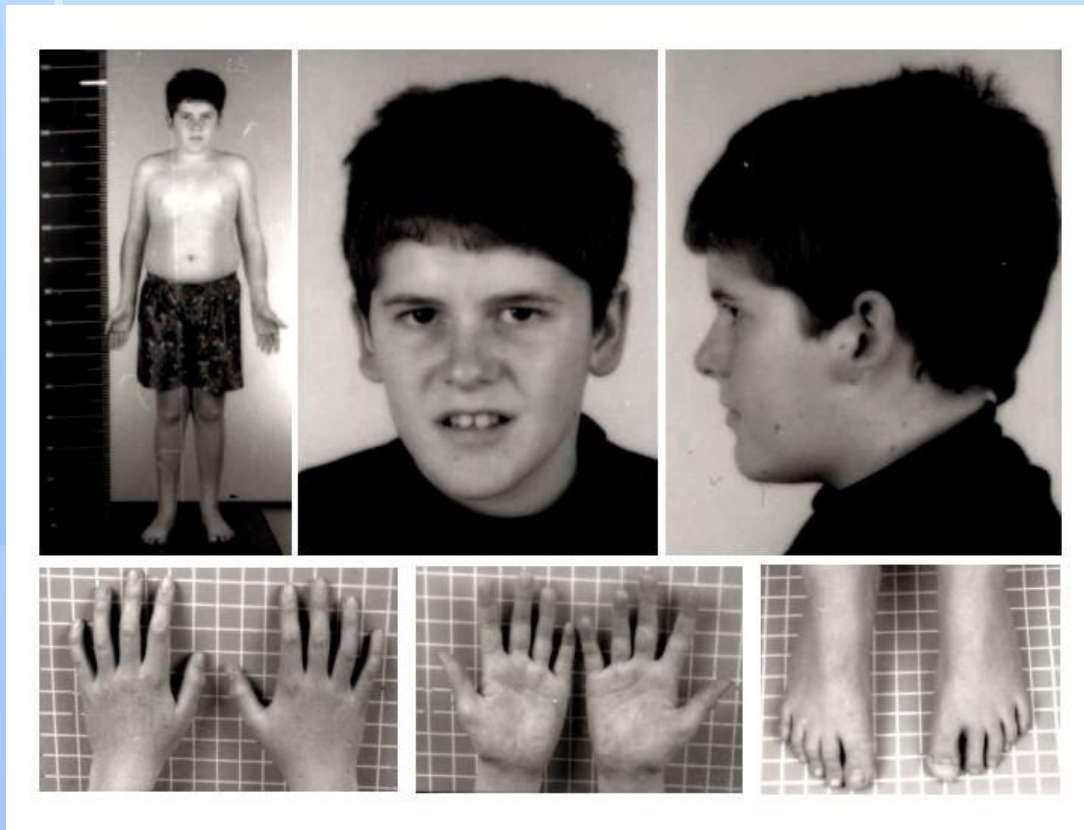
49 жастағы әйелдерде - **1/12**

Даун ауруында кездесетін белгілер

- Жалпақ беттілік -90%
- Көздің қысыңқылығы -80%
- Бас сүйектің өзгерісі - 81%
- Қаракұс сүйегінің тегістілігі -78%
- Көздің қылилылығы - 29%
- Мойынның қысқалылығы - 45%
- Мұрынның қысқалылығы - 40%
- Көздің бір-біріне жақындылығы - 80%

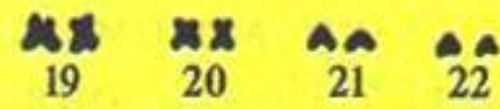
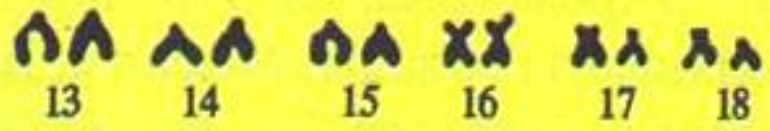
Клайнфельтер ауруы

1942 жылы Гарри Клайнфельтер ашты



核型: 47,XXY

Cell No.: 003

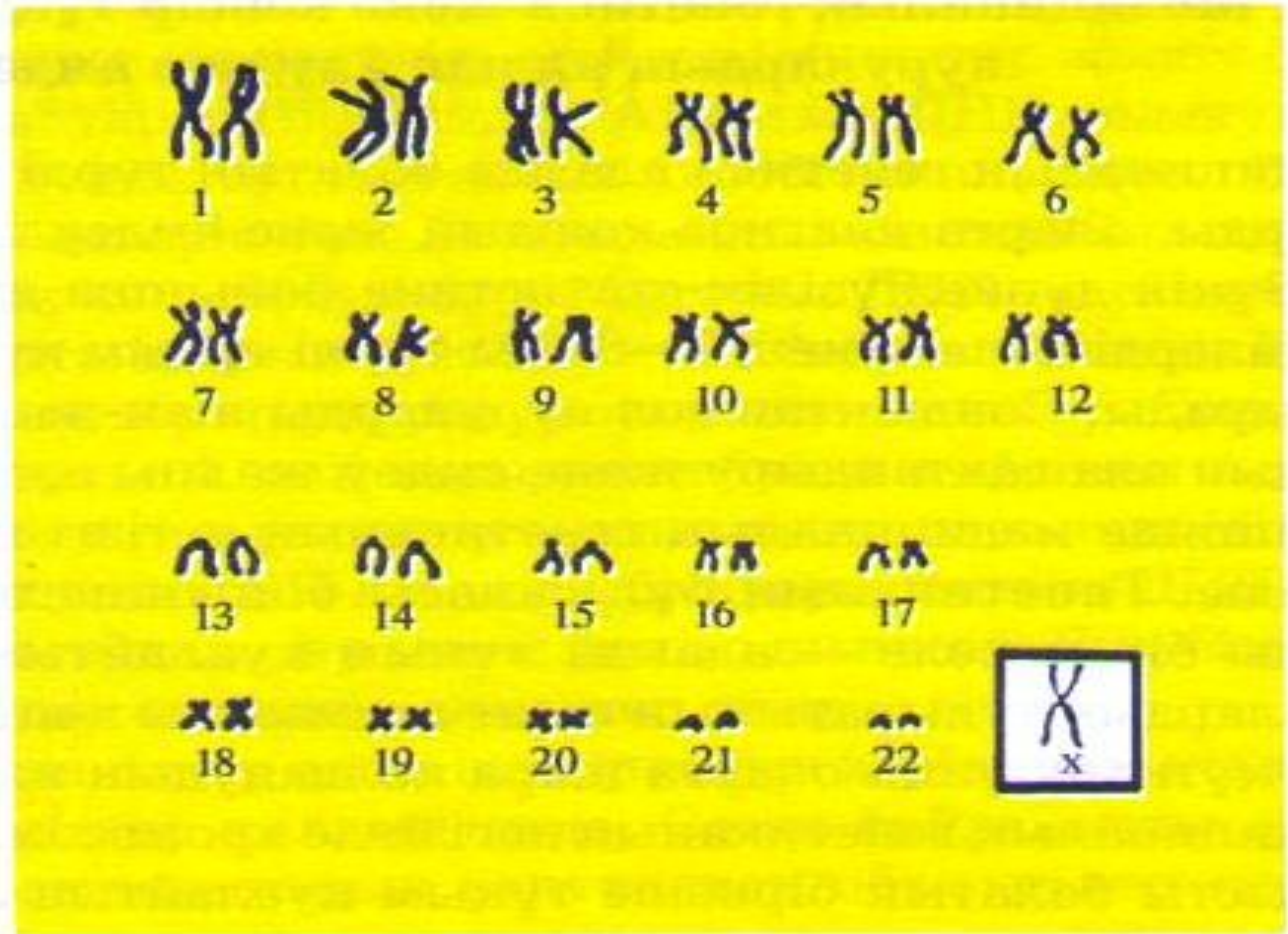


Шерешевский- Тернер ауруы

1925 жылы Н.А.
Шерешевский тұқым
қуалайтын белгілерін
анықтады.

1938 жылы
Тернер ауру белгілерін
анықтады

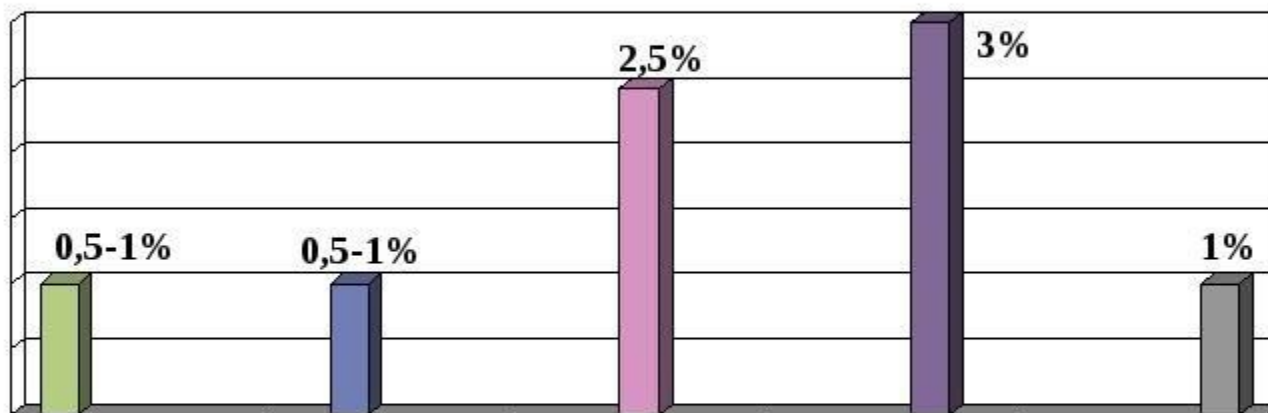




- **Жыныс (гоносомалық) хромосомалар жүйелерінің аномалиялары.**
- *Клайнфельтер синдромы* – 23 жұп хромосомалардың трисомиясы немесе полисомиясы (47 ХХУ, 49ХХХУ және басқалар). Синдромды 1942 ж дәрігер Клайнфельтер сипаттаған. Оның хромосомалық конституциясын 1959 ж Планкетт, Барр осы синдроммен ауру еркектің ауыз қуысының кілегейлі қабығының жасушаларының ядросынан жыныстық хроматин денешіктерін тапқан болатын.
- Бұл синдромда бойдың ұзындығы, қол-аяқтарының ұзаруы, эвнухоидизм, сперматогенездің бұзылуы, бедеулік, эстрогендік гормондардың көп бөлінуі, екінші реттік жыныс белгілерінің жетілмеуі байқалады. Артық жыныс хромосомасының болуы аурулардың ақыл-есінде өзгерістерге әкеледі: жігерсіздік, баяулық, кінәмшілдік, ақыл-естің жетіспеушілігі (көбінде дебильдік) және т.б.

- 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-X 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.

Наследственные заболевания



- новорожденные с болезнями, возникшими в результате хромосомных мутаций
- дети с заболеваниями, вызванными мутациями генов
- дети с врожденными пороками развития
- люди, страдающие наследуемыми психическими заболеваниями
- люди с генетическими дефектами, вызывающими хронические заболевания

- Гендік аурулар. [[өңдеу](#)]
- Гендердің өзгеру нәтижесінде пайда болған тұқым қуалайтын ауруларды гендік аурулар дейді. Гендік ауруларды тұқым қуалау ерекшеліктеріне қарай төрт топқа бөледі.
- Аутосомды-[доминанттық](#) Аутосомды-доминанттық тұқым қуалау кезінде белгілер [аутосомда](#) Аутосомды-доминанттық тұқым қуалау кезінде белгілер аутосомда орналасады, жынысқа тәуелсіз, ұрпақ сайын көрінеді. Мұндай ауруларға: брахидактилия — қысқасаусақтылық, полпдактилия — алтысаусақтылық, ахондроплазия — [ергежейлілік](#), беттің секпілі, кезді шел басу, сүйектің омырлығы т.б. жатады.
- Аутосомды-[рецессивті](#) Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типінде зерттелетін белгі аутосомда орналасады. Ата-анасында білінбей, ұрпағында көрінеді. Мұндай ауруларға [альбинизм](#) Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типінде зерттелетін белгі аутосомда орналасады. Ата-анасында білінбей, ұрпағында көрінеді. Мұндай ауруларға альбинизм(пигментсіз), алькантонурия гомогентизин қышқылын артық бөледі, [идиопатия](#) мишықтың өзгеруі, фенилкетонурия — кемақыл жатады.
- Жыныспен тіркескен рецессивті белгілердің тұқым қуалау типінде, аурулар келесі ұрпақта Х хромосомада көрінеді. Оларға: гемофилия — қанның ұйымауы, гемирапопатия — түнде көрмеу, [лаптонизм](#) — түсті

- Жыныспен тіркескен рецессивті белгілердің тұқым қуалау типінде, аурулар келесі ұрпақта Х хромосомада көрінеді. Оларға: гемофилия — қанның ұйымауы, гемералопатия — түнде көрмеу, дальтонизм — түсті ажырата алмау, рахит — сүйектің қисаюуы, галактоземия — галактозаны игере алмау, бауыр циррозы, кемақыл, т.б. жатады.
- Голландиялық Голландиялық тұқым қуалау типінде белгілер әкесінен тек ұлына ғана беріліп отырады. Мысалға, құлақ қалқаншасының жүнді болуы — гипертрихоз, гипертрихоздың гені Y хромосомамен тіркесіп тұқым қуалайды. Ер бала Y хромосоманы тек әкесінен алады, сондықтан ол ген балаға толық беріледі

Кері байланыс:

- Тұқым қуалайтын аурулардың жіктелуі?
- Даун синдромында қандай өзгерістер анықталады?
- Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі себептері?



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ

- <https://ppt-online.org/121549>
- <http://mfvt.ru/nasledstvennye-bolezni-u-detej/>