

Оңтүстік Қазақстан Мемлекеттік Фармацевтикалық  
Университеті

# Туа биткен ақаулар

Орындаған: Саттар Г.О

625 топ

Тексерген: Туктибаева С.А

# ТУА БІТКЕН ДАМУ АҚАУЛЫҚТАРЫ

Жүктілікке дейін және жүктілік кезіндегі себептерге байланысты ақыл естің кемістігі және дене кемістігіне, не өлімге алып келетін ағзаның құрылысының, қызметінің және биохимиялық өзгерістері .

Жүктілікке дейін себептеріне тұқым қуалайтын факторлар және сыртқы орта факторларының ұрықтың дамуына әсері жатады.

Жүктілік кезінде ақаулықтардың пайда болу себептері - жарақаттар мен инфекциялар.

Туа біткен ақаулардың табиғатын ашқан алғашқы зерттеулерді 1651 жылы ағылшын дәрігері Уильям Гарвей жүргізді. Ол кейбір ақаулықтар- ұрықтың туылған кезде жойылып кететін қалыпты белгілерінің сақталуы екендігін байқаған.

Алайда ақаулықтар тек 19 ғасырда толық зерттеліп, □20 ғасырда генетикалық зерттеулердің дамуына байланысты себептері анықталып, кейбір түрлерінің алдың алу және емдеу жолдары пайда болды.

Дамудың туа біткен ақаулары – туылған соң бірден анықталатын, туылғанға дейін пайда болған құрылысы мен қызметі бұзылуымен жүретін мүшенің тұрақты морфологиялық өзгерістері. Аномалиялар – қызметі күрделі бұзылмайтын мүшенің морфологиялық өзгерістері.

# ДАМУ АҚАУЛАРЫНЫҢ ПАЙДА БОЛУ СЕБЕПТЕРІ

1. Генетикалық факторлар (тұқымқуалаушылық)
2. Сыртқы орта факторлары
3. Көпфакторлы себептер (мультифакторлы)

## ГЕНЕТИКАЛЫҚ ФАКТОРЛАР

1. Тұқымқуалаушылыққа байланысты туа біткен ақаулықтар:
2. Гендік мутацияларға (ФКУ, ТеяСакс, муковисцидоз, т. б.)
3. Аналық жұмыртқа жасушасының не сперматозоидтардың даму кезінде хромосомалардың дұрыс ажырамауы салдарынан (даун, эдвардс, Патау, Клайнфельтер, Тернер синдромдары) дамиды.

# Даун синдромы

- **Даун синдромы** (21 хромосоманың трисомиясы) – 21-жүп хромосомалардың қалыпты екі көшірменің орнына 3 көшірмесімен (**трисомия**) көрінетін геномдық патологиялардың бір түрі, сондықтан адам кариотипі қалыпты 46 хромосома орнына 47 хромосомадан тұрады. Синдром ауруды 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..

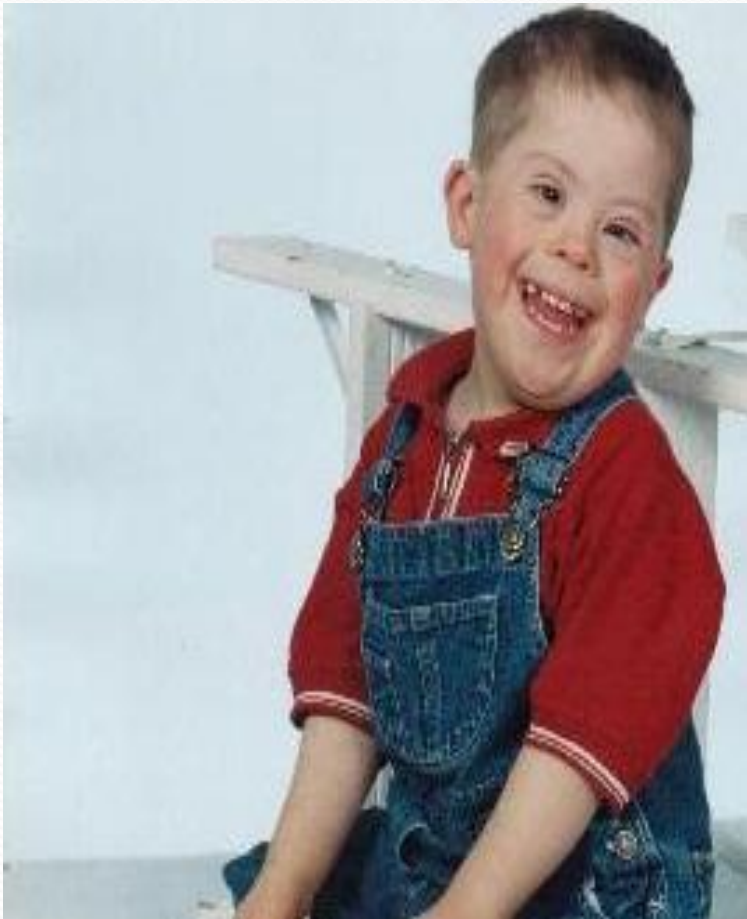
# ДАУН СИНДРОМЫ (21+1)

- Даун синдромының белгілері бар бала (эпикантус, жалпақ бет, ашық ауыз, үлкіген тіл, кішіріген мұрын и т. б. )
- «жалпақ бет» - 90% • брахицефалия - 81% • нәрестелер мойнындағы тері қатпарлары - 81% • эпикантус (көз ойығының медиалді бұрышын жауып тұратын вертикалді қатпар) - 80% • буындардың аса қозғалмалығы - 80% • бұлшық ет гипотониясы - 80% • шүйденің жалпақтығы - 78% • аяқ-қолдың қысқалығы - 70% • брахимезофалангия (ортаңғы фалангалардың әлсіз дамуы себебінен барлық саусақтардың қысқаруы) - 70% • 8 жастан асқанда катаракта анықталуы - 66% • ауыздың ашық болуы (бұлшық еттер тонусы төмен болғандықтан және таңдайының ерекше құрылысына байланысты) - 65% • тіс аномалиялары - 65% • 5-саусақтың клинодактилиясы (шынашақтың қисаюы) - 60 % • доғатәрізді (готикалық) таңдай - 58% • жалпақ таңау - 52% • жүлгелі тіл - 50% • алақан қыртысының көлденең орналасуы (маймыл алақаны) - 45% • қысқа қалың мойын - 45% • жүректің туа біткен ақауы - 40% • қысқа мұрын - 40% • страбизм (қыли көз) – 29% • кеуде торының деформациясы - 27% • нұрлы қабат қырымен орналасқан пигменттік дақтар-Брушфильд дақтары - 19 % • эписиндром - 8% • он екі елі ішектің стенозы немесе атрезиясы - 8% • туа біткен лейкоз – 8 Даун синдромы диагнозы қанды кариотипке зерттеу негізінде қойылады.

- Бұл ауру екі жыныста да бірдей жиілікпен кездеседі, оның орташа жиілігі 1/700-дей шамасындай.
- Даун синдромының негізгі клиникалық сипаты — ақылесінің туа біте кем болуында. Оларды оқытып үйретуге болады, бірақ жазуға, санауға үйрету мүмкін емес. Орталық нерв жүйелерінде айтарлықтай ауытқушылықтар болмаса да олар икемсіз, епсіз, жайсыз болып келеді.
- Бұл аурудың негізгі фенотиптік сипаттарына мыналарды жатқызуға болады; бойлары аласа, шүйдесі тегіс, бас сүйектері кішкентай трахицефальды, эпикант дамыған, көздері қысыңқы, мұрындарының түбі жалпақ, кең кеңсірікті болып келеді. Олардың жүрек-тамыр жүйесінің бұзылуы, сол сияқты, барлық ішкі секреция бездерінің қызметтерінің бұзылыстары байқалады. Дерматоглификасы — алақандарында терең көдденең сызықтарының және шынашағында 2-жұмылатын бүгілу сызығының орнына тек 1 ғана сызықтың болуымен сипатталады.



# ДАУН СИНДРОМЫ (21+1)



# ЭДВАРДС СИНДРОМЫ

## (18+1)



## ● Эдвардс синдромы (18+)

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

# ПАТАУ СИНДРОМЫ (13+1)

СИНДРОМ ПАТАУ



# Патау синдромы (13+)

- 1961 жылы Патау және оның әріптестері өте кемтар, сұрықсыз баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның популяциялардағы жиілігін анықтау қиын, себебі осы синдроммен ауырған балалар ерте өліп қалады; дегенмен де оның орташа жиілігі 1:3500—4000 жуық.
- Бұл синдромның клиникалық сипаттары — балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады. Сол сияқты, осы синдромның ерекше белгілеріне жұмсақ және қатты таңдайларының жырық, көздерінің өте кішкентай — әр түрлі дәрежеде микрофтальмиялы больш келуін де атауға болады. Оларда туа біткен катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерулері байқалады. Жүрегінің, бүйректерінің қызметтері бұзылады. Қыз балаларда жатырдың имек болуы, ұлдардың ұмаларының өзгерулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі. Бұл синдроммен ауырған нәрестелер өмірінің алғашқы күндерінде немесе алғашқы аптада ақ әліп қалады. Дегенмен, кейде олар 2—3 жыл өмір сүруі де мүмкін.



- "плоское лицо";
- эпикантус;

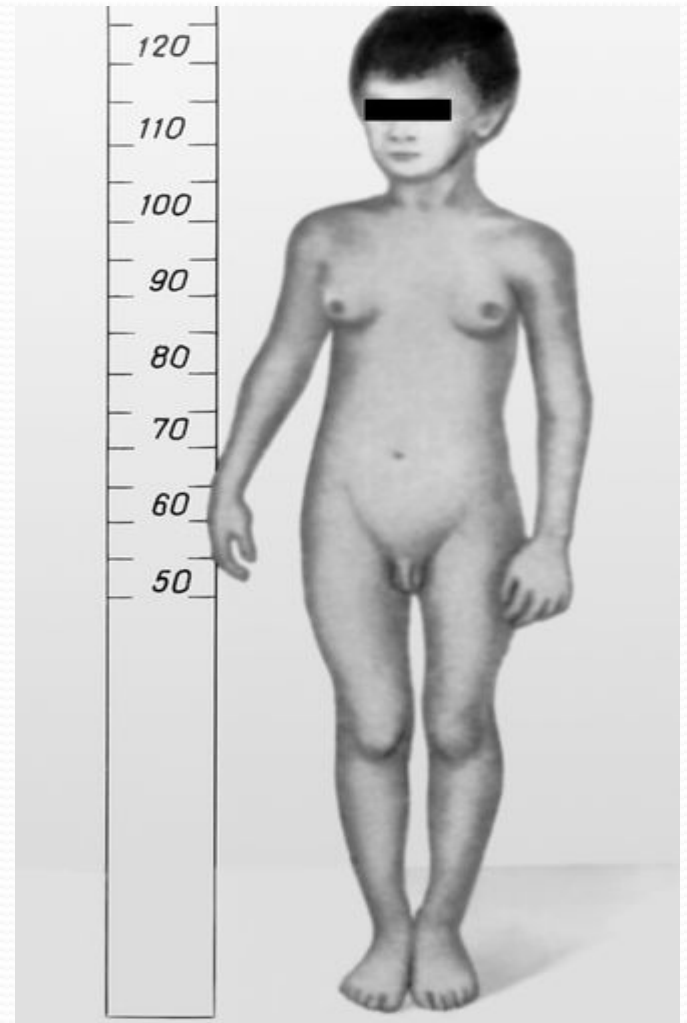
- одна ладонная складка;
- искривление мизинца



- аномальное расстояние между первым и вторым пальцами

# АНОМАЛИЯЛАРЫ (АУЫТҚУЛАРЫ)

- КЛАЙНФЕЛЬТЕР синдромы (47, XXУ). (6 жастағы ер бала)



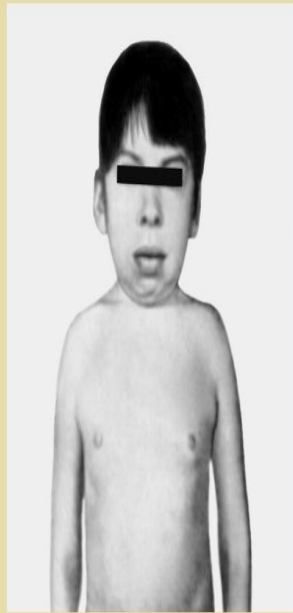
# Клайнфельтер синдромы (XXY, XXXY, XXXXY, XXXY, XYU)

- Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады (XXY, XXXY, т.с.с.). 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 болмай бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, ете сенгіш, кәңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады. Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификасы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар — (гребень) саны азаяды.



# ТЕРНЕР-ШЕРШЕВСКИЙ СИНДРОМЫ (45, XO)

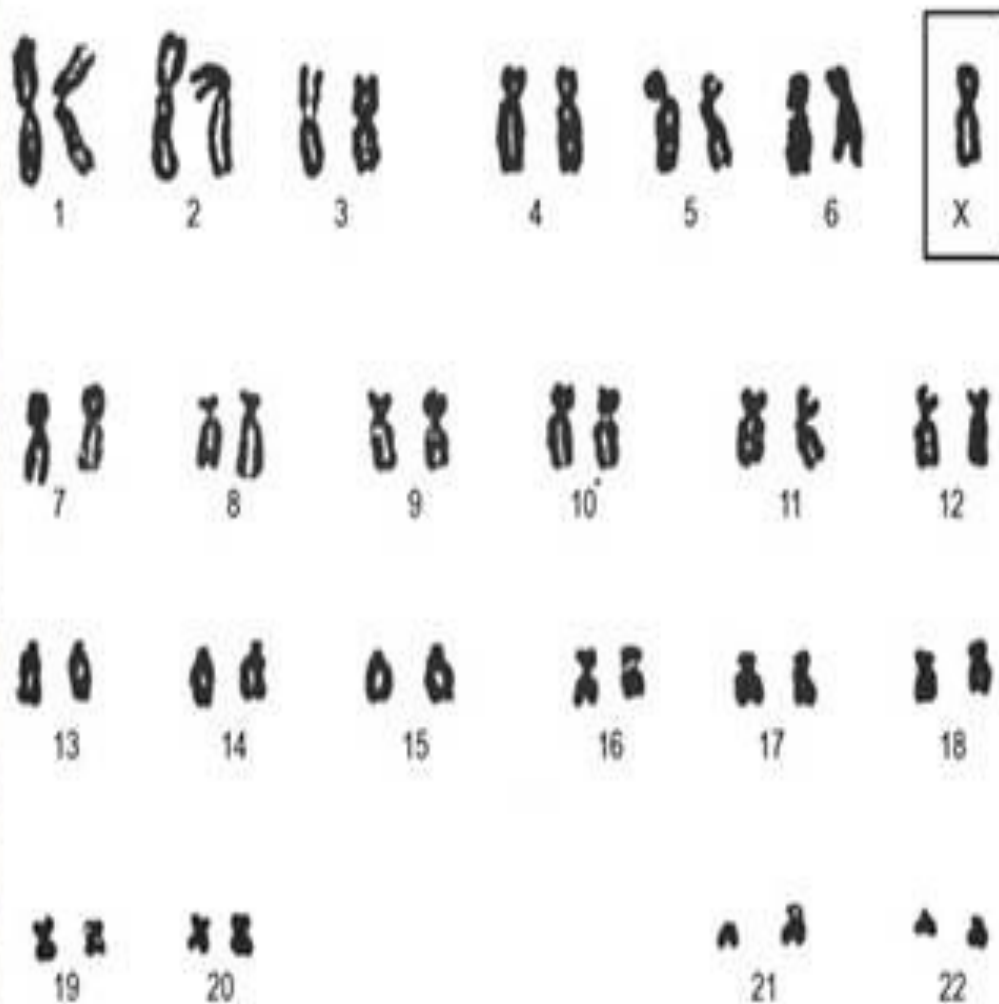
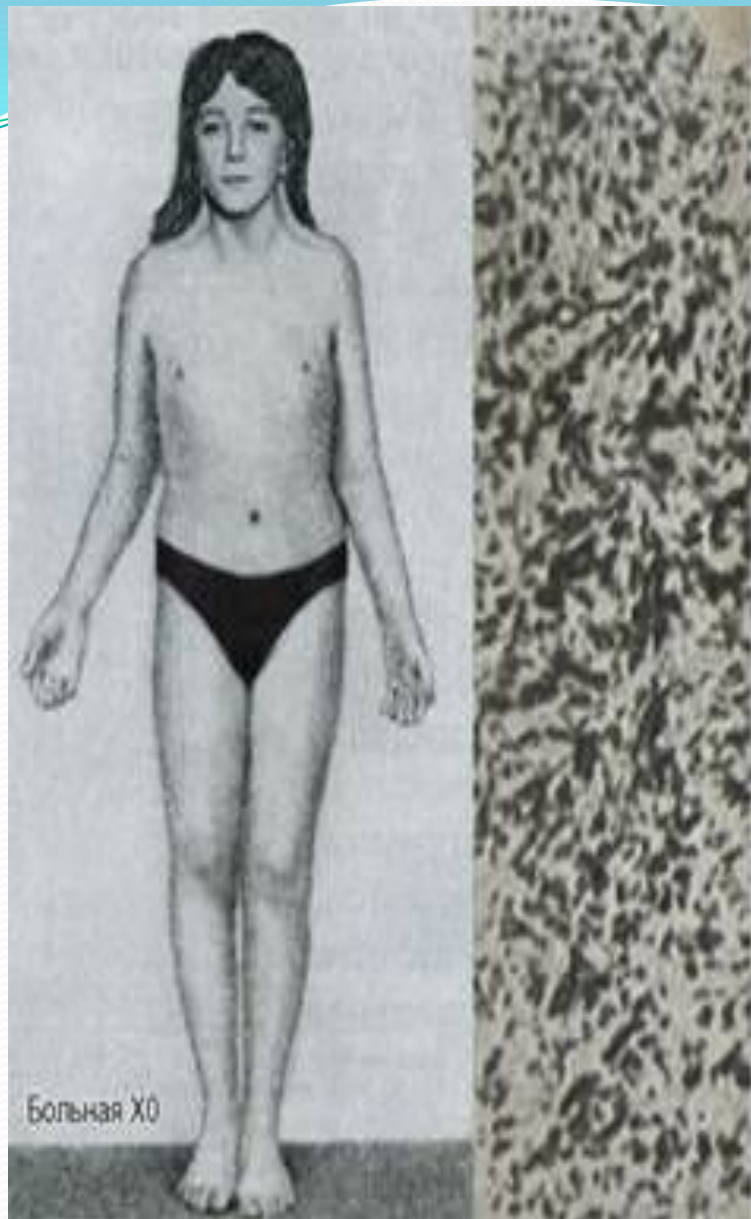
Синдром Шершевского-Тернера



## Шерешевский — Тернер синдромы (XO)

Бұл синдромды 1925 жылы Н.А. Шерешевский және 1938 жылы Тернер тауып сипаттап жазған. Оның орташа жиілігі 1; 3000-ге тең және тек әйелдерде кездесіп, әсіресе аласа бойлы қыздар арасында жиі байқалады. Шерешевский—Тернер синдромын жаңа туылған қыз нәрестелерде айқын байқауға болады, себебі моносомия X (XO) кейбір мүшелер мен ұлпалардың жатырда дамуын бұзатындықтан нәрестелер бірнеше аномалиялармен туылады, яғни салмақтары өте жеңіл, бойлары қысқа, табандарында және қолдарында лимфоидтық ісіктер, тырнақтарының гипоплазиясы (толық жетілмеуі) байқалады. Жүректерінің туа біткен ақаулықтары, қолқа (аорта), екпе артериясының тарылуы (стеноз, коарктация) байқалып, эпикант дамыған, шаштары қысқа, мойыны қысқа және жуан болып келеді. Қаңқа дамуының аномалиялары, көкірек қуысының өзгеруі, 4—5 саусақтарының қысқаруы да бұл ауруға тән белгілер болып табылады. Бойларының қысқа болуына байланысты аяқтары да қысқа, тұлғалары ұзындау болып дене құрылысында диспропорция байқалады. Иықтары кең, бөкселері тар болып өздерінің сыртқы құрылысы жағынан ер адамдарға ұқсас келеді. Ауруларда ішкі және сыртқы жыныс мүшелері дамымай, соңғы жыныс белгілері — сүт бездері, қолтықтарында, қасаға үстінде түктер болмайды. Олар бедеу болады, себебі жыныс бездері дамымаған. Бұл аурумен ауырған әйелдерде жыныс хроматині кездеспейді, олардың кариотипі 45 (XO) тең болады. Сол сияқты X хромосомасының басқа да аномалиялары ұзын иінінің немесе қысқа иінінің делециялары, екі X хромосомалардың транслокациясы, сақиналы X хромосома т.с.с. байқалуы мүмкін.

# Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0



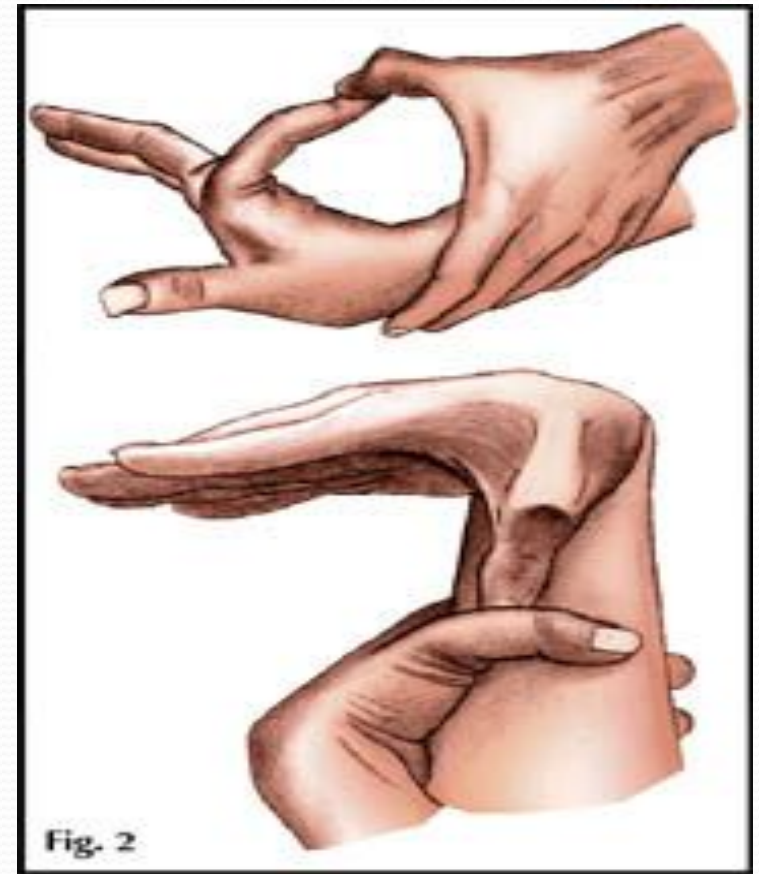
# АЛІМАСУЫНЫҢ ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН АУРУЛАРЫ МАРФАН СИНДРОМЫ



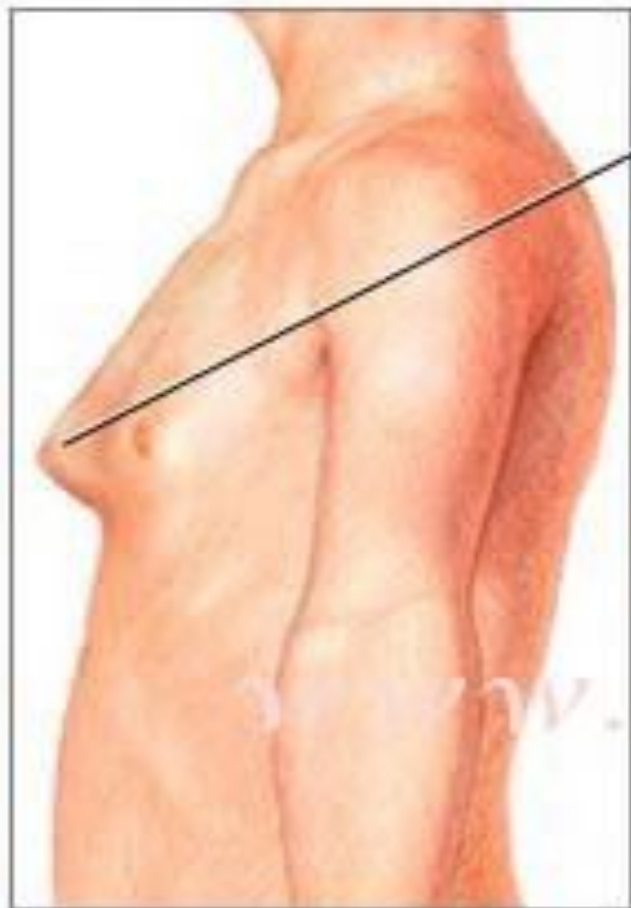
## **Синдром Марфана**



# МАРФАН СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМНЫҢ ҚОЛЫ МЕН АЯҚТАРЫ



## Килевидная грудь



[www.spina.net.ua](http://www.spina.net.ua)

# ДАМУ АҚАУЛАРЫНЫҢ ПАЙДА БОЛУ СЕБЕПТЕРІ

- 1. Ортаішілік факторлар:
  - а) жасы
  - б) жұмыртқа жасушасының пісіп жетіліп кетуі
  - в) эндокриндік аурулар
- 2. СЫРТҚЫОРТАЛЫҚ ФАКТОРЛАР:
  - А) физикалық (радиация, температура және т.б.)
  - Б) химиялық (дәрілер, бояулар және т.б.)
  - В) биологиялық (вирустар, бактериялар, паразит токсиндері)

# КӨПФАКТОРЛЫ СЕБЕПТЕР (МУЛЬТФАКТОРЛЫ)

Көпшілік туа біткен ақаулардың себебін бір генетикалық себеппен не сыртқы орта факторымен түсіндіру қиын. Мұндай ақаулықтар бірнеше гендердің әсеріне (полигенді) және сыртқы орта факторлардың (полифакторлы) әсерлерінен дамиды деп түсіндіріледі.

Эмбриогенездің қалыпты дамуының бұзылуы нәтижесінде дамудың туа біткен ақаулары мен кемістіктердің көрініс беруі тератогенез деп, □ ал оларды туғызатын факторлар – тератогенді факторлар деп аталады.



- 1) Тератогендік факторлардың имплантацияға кезінде не дейін әсер етуі ұрықтың өліміне алып келеді.
- 2) Тератогендік факторлардың эмбриональды кезеңде әсері ( 8 аптаға дейін) – кемістікке (уродство) алып келеді (ірі морфологиялық өзгерістер).
- 3) 8 аптадан соң – кіші морфологиялық өзгерістерге және функциональды өзгерістерге алып келеді
- 4. ДАМУДЫҢ ҚАТЕРЛІ КЕЗЕҢДЕРІ □ Ұрықтың сыртқы орта факторлардың әсеріне өте сезімтал кезеңдері.
- 1. Имплантация – ( ұрықтанудан соң 6-7 күндер) 2. Плацентация – (ұрықтанудан соң 14-15 күндер) 3. 3. Туылу кезеңі - (39-40 апталар)

- ДАМУ АҚАУЛАРЫНЫҢ ЖІКТЕЛУІ - Таралуына байланысты:

- 1. Оқшауланған –1 ағза ғана дамыған ақау (жүрек ақауы)
- 2. Көптік – екі ағза не одан көп жүйеде дамыған (ерін жырығы және жүрек ақауы)
- 3. Жүйелік – бір ғана жүйеде дамыған (мысалы, сүйекбұлшық еттік жүйесінің ақауы).

- ДАМУ АҚАУЛАРЫНЫҢ ЖІКТЕЛУІ

- - Филогенетикалық маңызы бойынша: -  
Филогенезге байланысты – атависттік; (бірнеше емізіктің болуы, құйрықтың болуы) -  
Филогенетикалық емес даму ақаулары  
(эмбриональды ісіктер, егіз кемістіктер);

себебіне байланысты:

- Тұқым қуалайтын
- Экзогенді

Мультифакториальды - сатысына байланысты:

- Гаметопатиялар
- Бластопатиялар
  - Эмбриопатиялар ( 15 тәуліктен 8 аптаға дейін)
- Фетопатиялар (9 аптадан)

## ● ДАМУДЫҢ ТУА БІТКЕН АҚАУЛАРЫ

- А) аплазиялар – ағзаның болмауы
- Б) гипоплазиялар- ағзаның дамымауы (жетілмеуі)  
В) гиперплазиялар – дамудың күшеюі
- Г) гетеротопиялар – ағзаның басқа орында дамуы  
Д) стеноздар – қуыс мүшенің тарылуы
- Ж) атрезиялар- каналдың не тесіктің болмауы.

- Түрлері Туылу жиілігі
- «Жырық таңдай» 1/2000
- «Жырық ерін» 1/1150
- Маймақтық 1/400
- Туа біткен жамбастың таюы 1/400
- Аяқ –қолдың дамымауы 1/2500
- Жұлын жарығы 1/2000
- Жүрек ақаулары 1/200

- Жүктіліктің I триместрінде 1-15 апталар ішіндегі даму ерекшеліктері
- □ Жүктіліктің 2-3 аптасына сәйкес келеді. Бұл мерзімде жұмыртқа ұрығының имплантациясы жүреді, яғни ұрықтың жатырдың шырышты қабатына енуі.
- □ Имплантация процесі бұзылуы мүмкін: - Жатыр құрылысының аномалиясында (инфантилизмде); - Эндометрия, яғни жатырдың ішкі қабаты жасанды түсіктің әсерінен зақымданғанда; - Жатыр миомасы; - Жатырдағы кесарь тілігі және басқа да операциядан кейін; □ Жүктіліктің ерте мерзімінде үзілуінің тағы бір себебі – ол ұрық дамуының хромосомалық және генетикалық аномалиясы.
- Дәріскер Нұралиева Ұлмира Әуезханқызы
- Жүктіліктің 8-12 апта аралығы □ Бұл кезеңде плацента дами бастайды және бұл мерзімдегі жүктіліктің үзілуінің негізгі себебі – гормональдық бұзылыстар. □ Түсік болуына әкелетін негізгі гормональды бұзылыстар: - Аналық без қызметінің бұзылуы; - Аталық жыныс гормондарының ана организмінде өндірілуінің нығаюы (күшеюі) т.б.

- II триместрдің 15-27 апталар ішіндегі даму ерекшеліктері
- □ Қатерлі кезең – 18-22 апта аралығы. 1. Ұрық дамуның тоқтауының негізгі себебі – жыныс жолдары арқылы берілетін инфекциялық аурулар.
  - Инфекция қоздырғыштары: - Хламидиялар; - Токсоплазмалар: - Уреаплазмалар; - Герпес вирусы және т.б; 2. Бұл уақытта жатыр белсенді түрде дамиды. Сондықтан жатыр орналасуының аномалиясының қаупін тудырады. Мысалы, төмен бекінуі. 3. Истмико-цервикалдык жетіспеушілік. Бұл жатыр мойнының паталогиясы. Ауырлық күші әсерінен ұрық жұмыртқасы бірте-бірте төмен түседі де, жатыр мойныны ашылады және жүктілік үзіледі.

- III триместрі – жүктіліктің 28 аптасы тура келеді
- □ Жүктіліктің бұл мерзіміндегі дамудың бұзылуы мынадай асқынулардың пайда болуына алып келеді: □ кеш гестоз, плацентарлық жетіспеушілік және плацентаның ажырауы және т.б.
- Сонымен адам онтогенезіндегі қатерлі кезеңдер байланысты:
- □ 1. Ұрықтану кезеңіне □ 2. Имплантация кезеңіне (эмбриогенездің 7-8 тәулігі) □ 3. Мүшелер жапырақшаларының білікті кешенінің дамуы және плацентация кезеңіне (3-8 апта) □ 4. Бас миының дамуы кезеңіне (15-20 апта) □ 5. Организмнің негізгі жүйелерінің және жыныс мүшелерінің дамуы кезеңіне (20-24 апта) □ 6. Туылу кезеңіне □ 7. 1 жасқа дейінгі кезеңіне □ 8. Жыныстық жетілу кезеңіне (16 жас)



- 1. ВИРУСТАРДЫҢ ӘСЕРІНЕН БОЛАТЫН ЭМБРИОПАТИЯ
- □ Ананың жүкті кезінде қызамықпен ауырып, балалардағы туа біткен даму ақаулықтары туралы сипаттап жазған австралиялық офтальмолог Н. М. Грегг алғаш рет адамдағы қызамық вирусының зиянды тератогендік әсерін тапты. □ Грегг триадасы: көздің (катаракта және микрофтальмия), есту мүшесінің (саңыраулық) және жүректің зақымдануымен (ашық артериялық тармақпен, стеноз және өкпе бағанының гипоплазиясымен, қолқа тарылуы (стенозымен) сипатталады.
  
- 2. ХИМИЯЛЫҚ ЗАТТАРДЫҢ ӘСЕРІНЕН БОЛАТЫН ЭМБРИОПАТИЯ
- □ Жүктіліктің алғашқы мерзімінде қабынуға қарсы (индометацин) стероидты емес заттарды қолданғанда эмбриотоксикалық (ұрық резорбциясы) және тератогендік әсер пайда болады (жүректің сол қарыншасының гипоплазиясы, көкет жарығы). Кортикостероидтық (глюкокортикоид) препараттарды қолданғанда тератогендік ақаулар жаңа туылған балаларда қатты таңдайдың жырығымен, катарактамен т.б. сипатталады.

- □ Туберкулезге қарсы дәрілік заттарды (изониазид, тубазид), жүктіліктің алғашқы триместрінде қолданса ұрықтың зақымдануына алып келеді (анэнцефалия, қуық эктопиясы, тік ішектің атрезиясы, омыртқалардың ажырап, бөлінуі, қисық аяқ). □ Талидомид әсерінен болатын эмбриопатия (Видеманн синдромы) талидомидті жүктіліктің 4-10 аптасында қолдануына байланысты пайда болады.

### ● 3. ФИЗИКАЛЫҚ ФАКТОРЛАРДЫҢ ӘСЕРІНЕН БОЛАТЫН ЭМБРИОПАТИЯ

- □ Бұл әйел жүктіліктің 1-ші және 2-ші кезеңінде иондық сәулеленуге түскен кезде пайда болады. Радиациялық эмбриопатия сәбилерде микроцефалия, гидроцефалия, катаракта, колобома, бас сүйегі дамуының бұзылуымен сипатталады.

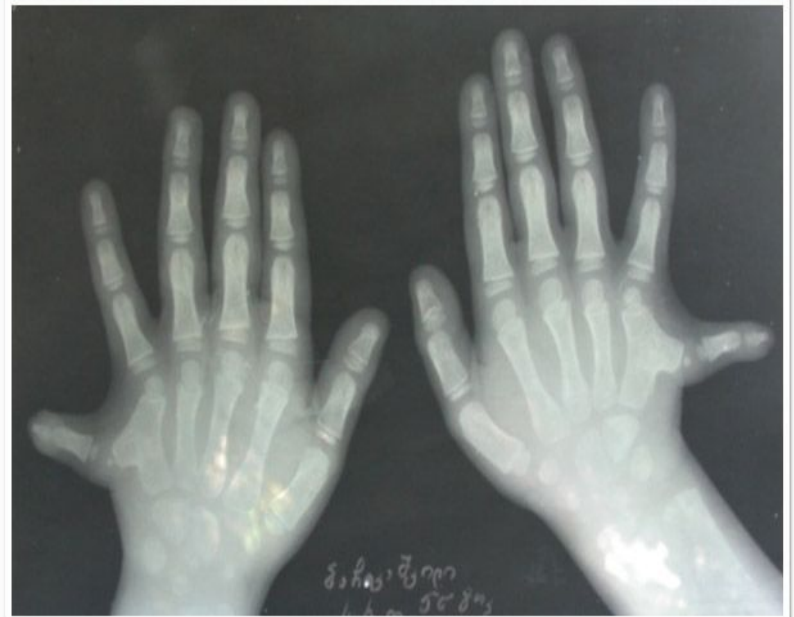
# МИКРОЦЕФАЛИЯ





# АНОМАЛИЯЛЫҚ ДАМУ

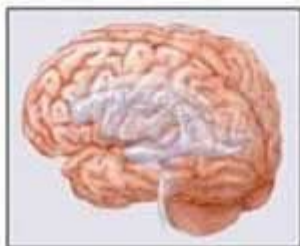
## Полидактилиялар



# ГИДРОЦЕФАЛИЯ



PRO **SOS** UD.RU



## ДАМУДЫҢ ТУА БІТКЕН АҚАУЛАРЫ:

- А) ҮСТІҢГІ ЕРІННІҢ ЖӘНЕ ҚАТТЫ ТАҢДАЙДЫҢ БІТІСПЕУІ;



Incomplete



Complete





# Қорытынды

Адамның құрсақ ішінде дамып, туылу мерзіміне дейінгі, дамудың әрбір сатысындағы қатерлі кезеңдерді, эмбрионға тератогендік факторлардың зиянды әсерін, туа пайда болатын ақаулықтардың даму механизмдерін түсінуге мүмкіндік береді. Ұрыққа сыртқы тератогендік факторлардың әсерінен ұрықта түрлі кемтарлықтар, аномалиялар, пайда болып, дамуы мүмкін. Қазіргі таңдағы әлемдік медицина саласындағы ең өзекті мәселелердің бірі – дені сау балалардың санының көбейту, ана мен баланың денсаулығын қадағалау