

Қарағанды Мемлекеттік Медицина Университеті  
Молекулярлық биология және медициналық генетика кафедрасы

# СРС

*Тақырыбы: Адамның тұқымқуалайтын патологиясындағы тұқымқуалаушылық пен ортаның рөлі*

---

*Орындаған: Кусаинова Г. А.  
119 топ ЖМФ  
Тексерген: Калиева Г.Т.*

Қарағанды 2010

# Жоспар:

- Кіріспе
- Негізгі бөлім
  1. Адамның тұқымқуалайтын паталогиялық аурулары
  2. Адамдағы тұқымқуалауды зерттеу әдістері
  3. Ең көп тараған тұқымқуалайтын аурулар
  4. Тұқымқуалайтын аурулардың алдын-алу шаралары
- Қорытынды
- Қолданылған әдебиеттер

## Кіріспе

Тұқымқуалаушылық басқа тірі ағзалар секілді, адамдарға да тән қасиет. Адамның көптеген белгілері Г. Мендель заңдарына сәйкес келеді. Қазіргі таңда адамдардың 12000-нан астам тұқымқуалайтын аурулары белгілі. Адамның тұқымқуалаушылығын зерттеу ерте кезден-ақ, ХІХ ғасырдың аяғынан бастап Ф. Гальтон, А. Гэррод еңбектерінің нәтежиесінде дами бастаған.

Адам генетикасының адамдардың денсаулығын сақтаудағы рөлі өте зор, себебі кез-келген ауру-зат алмасудың, не зат алмасуға қатысып оны реттейтін, жеделдететін ферменттердің қызметтерінің бұзылуына байланысты.

Көп аурудың болуы, оларды емдеу, қоғам үшін әлеуметтік және материалдық үлкен маағынасы бар мәселе болып табылады.

Ауруларды емдеуден гөрі сол аурудың алдын алып, оны болдырмау әлде қайда тиімді.

Медицинада кез-келген паталогиялық үдерістердің дамуы белгілі бір молекулалық тетіктерге негізделінетіні туралы ұғынулар қалыптасуда.

Сондықтан да адамдардың барлық паталогияларының патогенезін дұрыс түсіну, оларды дұрыс анықтау, емдеу және алдын алу үшін паталогиялық үдерістерге қандай гендердің, қалайша қатынасатындығын білу міндетті.

Тұқымқуалаушылық дегеніміз- ағзалардың құрылымдық-қызметтік біртұтастығын ұрпақтан-ұрпаққа жалғастырып отыратын қасиет, яғни бұл- генетикалық механизмдер жиынтығы.

# Адамның тұқымқуалайтын паталогиялық аурулары

## Адамның тұқымқуалайтын аурулары

### Моногендік

#### аурулар-

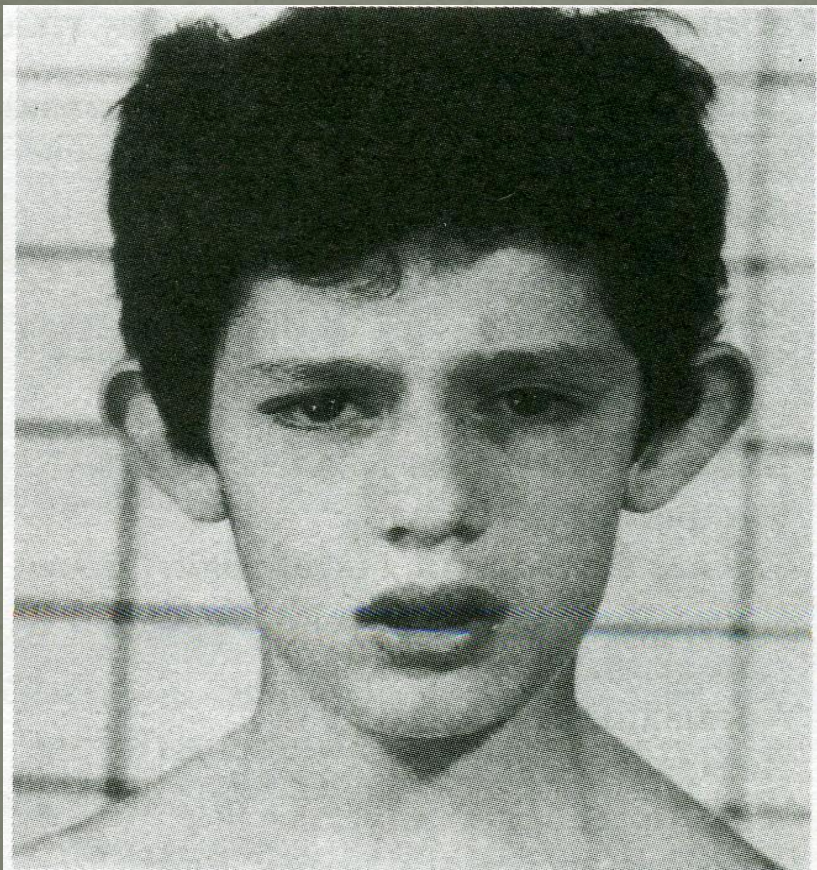
бір генде пайда болған мутациялар салдарынан дамитын және Мендель заңдарына сәйкес тұқым қуалайтын адам аурулары

**Хромосомалық синдромдар-** хромосомалар құрамының және санының өзгеруі салдарынан дамидын адам аурулары

**Мендель заңдылықтарынан өзгеше тұқым қуалайтын аурулар**

**Мультифакторлы аурулар-**орта факторларының және тұқым қуалаушылықтың бірлескен әрекеттері нәтижесінде дамидын аурулар.

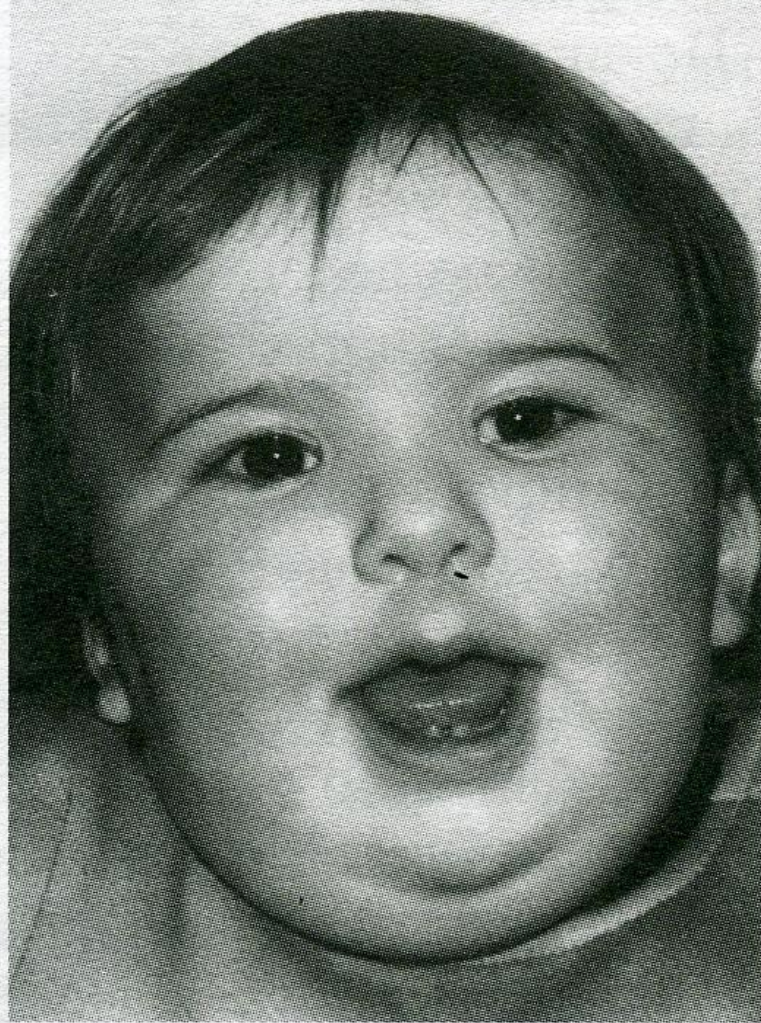
# Адамның хромосомалық аурулары



**Рис. 5.13. 10-летний мальчик с трисомией 8.** Умственная недостаточность; большие оттопыренные ушные раковины с упрощённым рисунком.

- Хромосомалық аурулар деп-клиникалық сипаттары жағынан түрліше болып келетін адамдар патологиясының үлкен бір тобын айтамыз.

Хромосомалық аурулардың басқа тұқым-қуалайтын аурулардан ерекшелігі Г. Мендель заңдарынан өзгеше жолмен тұқым қуалауы. Хромосомалық аурулар ата-аналарының гаметаларында пайда болған мутациялар.



**Рис. 5.23. Мальчик с синдромом Прадера–Вилли.**

*Қазіргі кездегі ғылыми деректерге қарағанда дүниеге келген нәрестелердәң 5% әртүрлі генетикалық өзгерістермен туылды, ал олардың ішінен 0,5% шамасындағы балаларда хромосомалық аурулар байқалды.*



Гаметаларда хромосомалардың қайта құрылуы жиі адамның ауруына әкеледі.

Дупликация және делецияда жиі кездеседі.

Ереже түрінде барлық осындай аурулар көрінеді:

1. Ақыл-ой дамуының кемістігімен, яғни қандайда хромосомада қайта құрылуы жиі болса да, олар біздің ақыл-ой қабілетінің дамуын тежейді.
2. Одан басқа аурулар бір мүшелерінің дамуымен өтеді (мысалы кішкентай бас).
3. Жалпы морфологияның, физиологияның және мінез-құлықтың бұзылуымен.
4. Ұрпақ қалдыруды тез төмендетеді

- *Даун синдромы*- ақыл-есінің туа біте кем болуында. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоиды-45, жыныс хромосомасы-xxx.





- Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі: жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ-қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір X-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы — 47, жыныс хромосомасы — XXY. үниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.
- Алып еркек- жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, ақыл-есі кем болады. Артық Y хромосоманың қосылуына байланысты, жыныс хромосомалары ХУУ болып келетін ауру кездеседі. Бұл аурудың белгісі: адамның бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында үлкен кемістік болады.

# Адамның моногендік аурулары

- **Моногендік аурулар**-тиесілі ақуыз молекуласының қызметінің бұзылуына не толық жойылуына алып келетін ген мутациясы салдарынан дамиды тұқымқуалайтын аурулардың үлкен бір тобы.

1. Аутасомды-доминантты.

2. Аутасомды-рецессивті

3. Жынысты тіркес.

Моногенді  
аурулардың  
тұқым қуалауы

## Аутасомды- доминантты аурулар

- Белгі бірінші ұрпақтан бастап кем дегенде 50% дараларда байқалады;
- еркек және ұрғашы жыныстарда бірдей байқалады;
- ата-аналары белгіні балаларына бірдей бере алады.

Аурудың клиникалық сипаттамалары: аяқ-қол бұлшықеттерінің әлсізденуі мен атрофиясының қатар келуі, сезімталдықтың бұзылуы т.б. Аталған симптомдарға кейде қозғалу координациясының бұзылулары қосылады.

## Аутасомды-рецессивті аурулар

- Белгі бірінші ұрпақта байқалмай, келесі ұрпақтарда байқалуы мүмкін;
- Белгі ата-аналарында болмаса да балаларында байқалуы мүмкін, бұл жағдайда белгінің байқалу ықтималдығы 25%-ға тең;
- Егер белгі ата-аналардың екеуінде де болатын болса, барлық балаларында да байқалады;

# X-тіркескен даминантты тұқымқуалау

- Белгі ұл балаларда да қыздарда да байқалады;
- Қыз балалар бұл белгіні тек әкесінен қабылдап алады;
- Белгі тат-аналарында кездесе балаларында байқалуы мүмкін, бұл жағдайда ол тек 50% ұлдарында байқалады.

# Жынысты тіркес тұқымқуалау

## ● *У-тіркескен тұқымқуалау*

Белгі тек еркек жыныысқа беріліп отырады, себебі У хромосома әкесінен тек ұл балаларына ғана беріледі. Оны голандириялық тұқымқуалау деп атайды.

## ● *Митохондриялық тұқымқуалау*

Митохондриялар тек жұмыртқа жасушасы арқылы беріледі. Әрдір жұмыртқа жасушасында шамамен 25000 митохондриялар болады. мтДНҚ гендерінің мутациясы салдарынан дамидын бірнеше аурулар.

### *Ерекшелігі:*

1. Ауру тек анасынан беріледі;
2. Ұл және қыз балаларына бірдей беріледі;
3. Ауру әкесі балаларына ауруды бере алмайды.



# Мендель заңдарынан ерекше тұқымқуалайтын аурулар.

- Жыныспен тіркес тұқымқуалайтын аурулар;
- Митохондриялық аурулар;
- Геномдық импитринг аурулары;

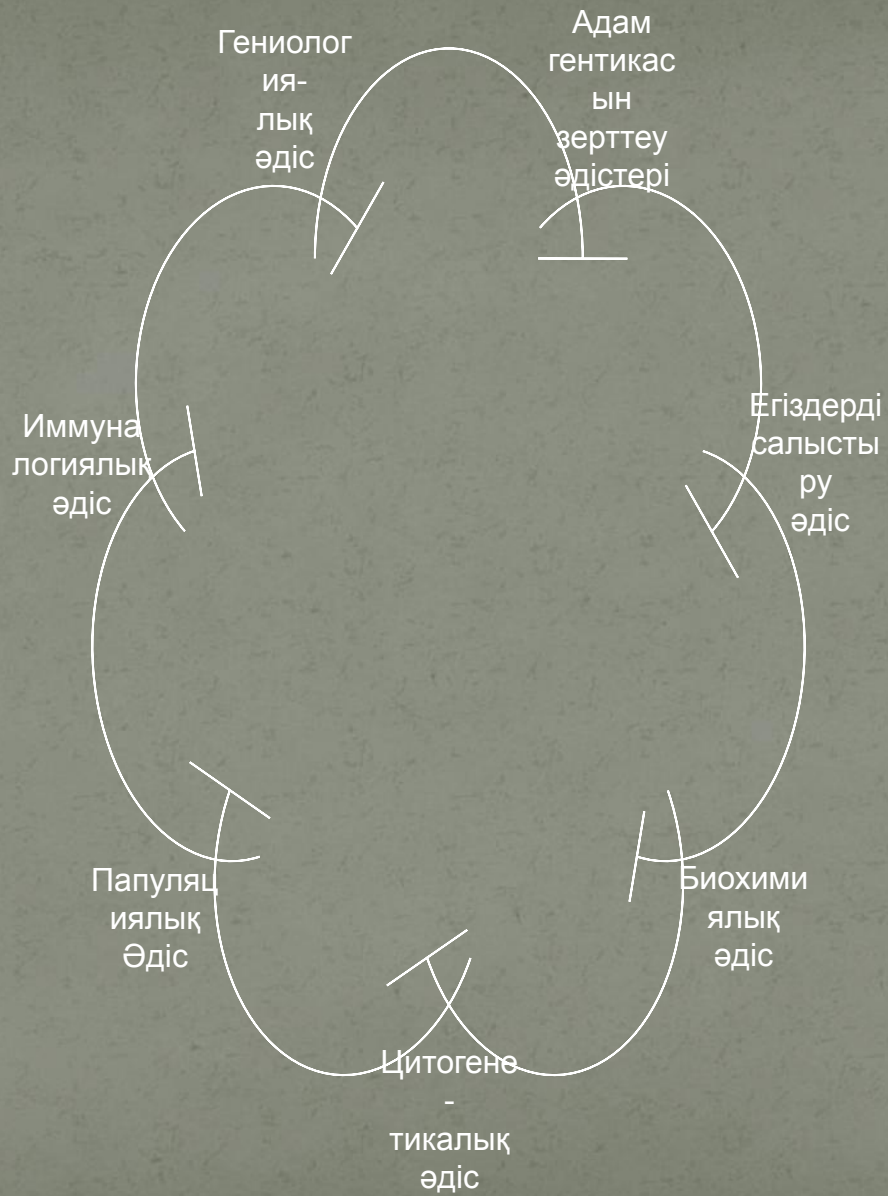
# Мультифакторлы аурулар

Себептері

орта

Генети  
калы  
қ

Кезде  
йсоқ



1. Генетикалық әдіс дегеніміз – кез-келген белгілердің (популяциялық белгілер) бірнеше ұрпақ бойы тұқымқуалау сипатын оның шыққан тегіне шежірелік карта құру арқылы зерттеп анықтау.

2. Егіздерді салыстыру- олардың алдымен типін анықтау – оның екі типі бар.

Егіздер екі топқа бөлінеді

1) Бір жұмыртқалық егіздер монозиготалар

2) Екі жұмыртқалық егіздер дизиготалар

Егіздерді генетикалық зерттеулерде пайдалану үшін алдымен олардың типін анықтау қажет.

**Цитогенетикалық әдіс**-дені сау және ауру адамның хромосома санын, құрылысын микроскоппен зерттеуге негізделген. Адамда 23 жұп, 22 жұп аутосома 1 жұп жыныс хромосомасы. Мұны қалыпты кариотип деп атайды. Адамдағы байқалатын аурулардың себебі хромосома саны мен құрылысының өзгеруіне байланысты. Осы қалыпты кариотип бұзылса адамда тұқымқуалайтын аурулар пайда болады. Бұл әдістің маңызы: мысалы, қалыпты кариотиптің бұзылуына байланысты жас нәресте денесіндегі түрлі туа біткен анмалиялар көрсетілген. Оның себебі хромосоманың саны 47. Бұл құбылыс энеуплоидия деп аталады. Митоз кезіндегі хромосомаларды және интерфаза жағдайындағы жасушаны зерттеу арқылы басқа да көптеген пайдалы ақпарат алуға болады. Мысалы, интерфазасыз ядрода Барр денешігін немесе жыныс хроматинін табу арқылы ағзаның жынысын анықтау.

- 1) Сиам егеіздерінің суреттері
- 2) Қатерлі ісік аурулары
- 3) Екі жынды баланың суреттері
- 4) Тобығынан аяғы жоқ қыз.

Сонымен, цитогенетикалық әдіс көмегімен

- 1) Ағзаның жынысын анықтауға болады
- 2) Ағзадағы метоболизмді реттейтін гендердің картасын жасауға болады. (сомалық жасушаларды будандастыру арқылы)
- 3) Адамның қажетті гендерін бөліп алуға және құрылымын анықтауға болады **Иммунологиялық әдіс**-қан тобы мен резус-фактордың тұқымқуалауын зерттеу негізінде пайда болады. Қазіргі кезде бұл әдістер ағза иммунды реакциялардың тұқымқуалау типтерін зерттеуде қолданылады. Осы бағытты зерттеу арқылы отбасын жоспарлап, резус-шиеленістің пайда болуы кезінде ұрпақты өлуден сақтап қалуға мүмкіндік болады. Мүшелер мен ұлпаларды ауыстырып салуға (трансплантация) донорларды генетикалық талдау кезінде қолданылады.

Биохимиялық әдіс-генетикалық өзгерістерден зат алмасудың ауытқуы болғанын осы әдіспен анықтайды. Бұл әдіс ферменттер қызметі бұзылатын ауруларға ғана қолданылады.

Сусамыр(инсулинөндірудің бұзылуы,сахарный диабетке )диагноз қоюға қолданылады.

Қызылорда қаласы Садуақасов көшесі 8 үйдің Кеңесов Бағдаулеттің бойындағы паталогия фенилкеттанурия түрін мысалға алуға болады. Балада туғаннан бір беті өте үлкен, жас өскен сайын беті де қатты VI Популяциялық әдіс-қалыпты немесе тұқымқуалайтын ауруларға себеп болатын гендердің популяцияларда таралу жиілігін зерттейді. Зерттеулер нәтижесі популяцияларда патологиялық гендердің таралу жиілігі де әр түрлі болатынын көрсетті. Өйткені популяцияларбір-бірімен бірқатар биологиялық белгілермен географиялық тіршілік жағдайларымен генетикаға қазіргі кезде жаңа зерттеу әдістері қосылды.

# Ең көп тараған аурулар

- *Кэнэвэн ауруы*
- *Тея-Сакса ауруы*
- *Амавротикалық ерте бала идиотиясы*
- *Гемофилия*
- *Дальтонизм(Түстік соқырлық)*
- *Муковисцидоз*
- *Нейофиброматоз*
- *Омыртқа жотасының ажырауы*
- *Бұлшықеттік атрофия,*
- *Шарко- Мари ауруы*
- *Даун синдромы*
- *Жубер синдромы*
- *Синдром Кляйнфельтера*
- *Синдром Прадера-Вилли*

## Тұқымқуалайтын аурулардың алдын-алу шаралары:

Ғасырлар бойында адамдардың тұқымқуалайтын ауруларын емдеу мүмкін болмады. Себебі:

1. Белгілердің тұқымқуалаушылық тетіктері белгісіз болды;
2. Менделденуші тұқымқуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде, ешбір 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, тұқымқуалайтын аурулардың дамуына ішкі және сыртқы орта факторлар елеулі рөл атқарды.

Қазіргі кезде, генетика ғылымының жетістіктері және теориялық, клиникалық медицинаның елеулі табыстары негізінде, көптеген тұқымқуалайтын ауруларды емдеуге мүмкіндік туды. Барлық тұқымқуалайтын патологиялар жаңадан пайда болған және ата-тектерінен берілген мутациялық жүк негізінде қалыптасады.



Адам популяциясындағы мутациялық жүктің эффекттері эволюциялық-генетикалық, медициналық және әлеуметтік тұрғыдан байқалады.

Мутациялық жүктің медициналық салдары- медициналық жәрдемнің қажеттілігінің өсуі және ауру адамдардың тіршілік ұзақтығының төмендеуі күйінде байқалады.

Тұқым қуалайтын аурулардың әлеуметтік салдары- ауру адамдар арасында мүгедектер санының көбеюі және оларды бағып- күтуге жұмсалатын экономикалық, рухани шығындар деңгейінің өте көп, жоғары болуымен сыйпатталады.

# Қорытынды

Қазіргі таңда адам генетикасының адамдардың денсаулығын сақтаудағы рөлі өте зор, себебі кез-келген ауру зат алмасудың не зат алмасуға қатысып оны реттейтін ферменттердің қызметтерінің бұзылуына байланысты. Қазіргі кезде емханалардағы ауру адамдардың 30-40 пайызы тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Жас нәрестелердің жастайынан өлуінің 25-30 пайызы тұқымқуалайтын аурулармен ауырады. Осыншама көп аурудың болуы оларды емдеу, қоғам үшін әлеуметтік және материалдық үлкен мағынасы бар мәселе. Ауруларды емдеуден гөрі сол аурудың алдын алу оны болдырмау әлде қайда тиімді болып табылады. Міне осы мәселені шешу адам генетикасының негізгі міндеті.

## Пайдаланыланылған әдебиеттер:

С. Әбилаев, Генетика, Шымкент 2008ж

С.Ж. Стамбеков, Жалпы генетика, Алматы  
2002ж

Е.К. Гинтер, Медициналық генетика 2003ж

Н.П. Бочков, Клиникалық генетика Москва 2003

<http://google.ru/>

НАЗАРЛАРЫҢЫЗҒА

РАХМЕТ!