

Қазқстан-Ресей медицина университеті

Тақырыбы: Полигендік аурулар

Тобы: 104А

Факультеті: Ж.М

Орындаған: Сағатова М.С

Тексерген: Ерешева А.Т

Алматы-2016ж

Жоспары

1.Кіріспе

2.Негізгі бөлім

- Полигендік аурулар
- Диабет
- Шизефрония
- гипертония

3. Қорытынды

Пайдаланылған әдебиеттер тізімі



Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын

аурулар гендік, хромосомалық және геногеномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады.

Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

моногендік;

хромосомалық;

мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

Полигендік аурулар

Полигендік немесе (көпфакторлы) тұқым қуалайтын аурулар, немесе бірнеше (немесе көптеген) Полигендік немесе жүйелерде гендер және экологиялық факторлардың өзара іс-қимылынан туындаған тұқым қуалауға бейімделген аурулар. Тұқым қуалайтын бейімділігін аурулардың патогенезі, олардың кең таралуына қарамастан, жеткіліксіз зерттелген.

шизофрения,гипертония,т.б

Полигендік аурулардың ерекшелігі:генотиптің өзгеруімен қатар адамның ауруға бейім болуына және сыртқы орта жағдайларына байланысты әртүрлі дәрежеде көрінеді





- **Диабет** (лат. *diabetes mellitus*)
— бұл канда кант мөлшерінің көбейіп кетуінен пайда болатын дерт. Бұл аурумен жас та, кемел жастағылар да, кәрі де ауырады. Әсіресе жасөспірім кездегі диабет ауруы өте қиын, мұндай жаста диабетпен ауырғандарға арнаулы дәрі (инсулин) қолдану ұсынылады

- Әйтсе де бұл ауру 40-тан асқан, тамақты шектен тыс ішіп, толыса бастаған адамдарға тән болып келеді. Қант диабеті - көмірсутек, май, ақуыздың зат алмасуының созылмалы бұзылуы, яғни қанға көп мөлшерде қант түйіршегінің бөлінуі болып табылады. Диабет инсулиннің асқазан асты безінен жеткілікті мөлшерде бөлінбеуі салдарынан басталады. Инсулинсіз ағза қант түйіршегін өңдей алмайды. Соның салдарынан қанның құрамында қант мөлшері артады.



Шизофрения



- Шизофренияның пайда болу себебі әрі толық зерттелмеген, дегенмен шизофрения әр түрлі жағдайдың, түрлі аурулардың адам психикасына әсер етуіне байланысты пайда болыды деген ұғым бар. Ауру кейде ұзақ, кейде ұстамалы түрде тез өтеді. Шизофрения негізінде жоғары нерв жүйесі қызметінің бұзылуынан болады.

- Шизофрения кезінде сандырақ, галлюцинация, елі ру, мелшиіп қозғалмай қатып қалу сияқты психикалық өзгерістер аурудың үдеуіне қарай күшейе түседі. Ауру күшейген кезде науқас сөйлеспейді, оның ой-сезімі, түсінігі өзгереді, сөйлеген сөзі, айтқан пікірі басқаларға түсініксіз болады. Шизофренияның белгілері кейде өте тез айқын білінсе, кейде өте баяу бірнеше жылдан кейін байқалуы мүмкін.



Гипертония

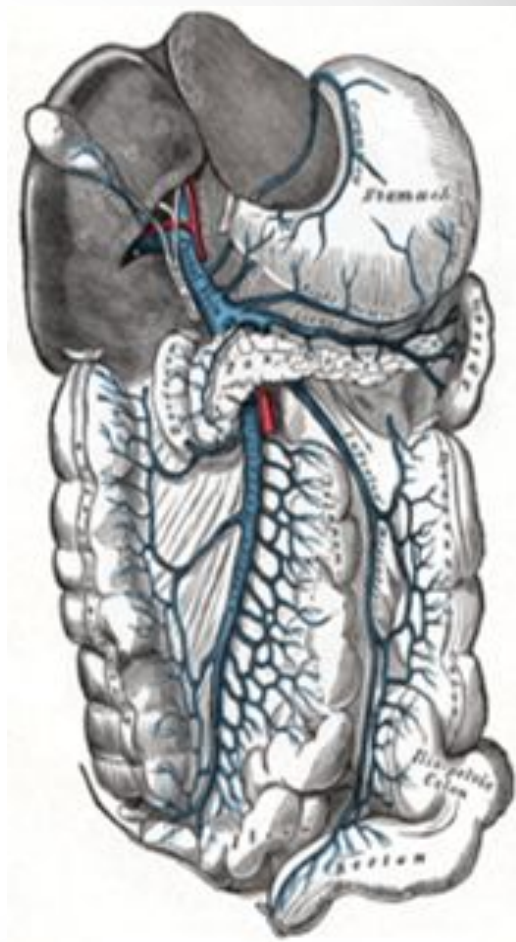
Артериялық гипертензия



 **DATALIFE ENGINE**
SOFTNEWS MEDIA GROUP

- Гипертония — [жүрек қан](#) тамырлары жүйесінің ең көп тараған ауруларының бірі. Оның белгісі — [тамыр](#) тонусы реттелуінің бұзылуынан туған [артериялық](#) қысымның (гипертензия) көтерілуі. Гипертония ауруы жүйке жүйесіне ұдайы күш түсуінен, [психикалық](#) зақымданудан, шамадан тыс артық тамақтанудан, жүріс-тұрыстың, жалпы қимылдың аздығынан болады. Ол әдетте 40 жастан кейін дамиды, бірақ жас кезде де кездесе береді.

- Гипертония ауруының бастапқы сатысында артериялық қысымның уақытша көтерілуі үстіне бастық оқтын-оқтын ауруы, жүректің жиі соғуы, кейде жүрек тұсының ауруы, желке тұстан ауырлық сезінуі мүмкін. Одан әрі — бас айналады, қолдың саусақтары мен аяқ бақайлары ұйып, баста қан тасу сезімі, көз алдында «шіркейлердің ұшып жүруі» байқалғандай болады. Науқас тез шаршайды, ұйқы бұзылады.



Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу.

- Медициналық генетиканың алдында тұрған негізгі мәселелердің бірі — тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдерін анықтап, соның негізінде оларды емдеудің жолдарын іздестіру. Мысалға, қантты диабет ауруын алайық. Бұл ауру ұйқы безінің гормоны — инсулиннің түзілмеуіне байланысты болады, оны рецессивті ген анықтайды. Қантты диабетті организмге инсулин енгізу арқылы ғана емдейді. Бұл жағдайда тек ауру ғана, яғни “зиянды” геннің фенотиптік көрінісі емделеді. Емделіп жазылған адам ол генді өзінде сақтап, келесі ұрпағына береді. Қазіргі кезде көптеген тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдері анықталған. Соның бірі шизофрения ауруының бір түрі — фенилкетонурия. Бұл аурудың биохимиялық негізін зерттегенде белок құрамына кіретін фенилаланин аминқышқылы триптофанға айналуы керек. Оған арнайы фермент қатысады. Ал ол ферменттің қызметін белгілі бір ген бақылайды. Егер ол ген өзгеріске ұшыраса, аталған биохимиялық алмасулар дұрыс жүрмейді, яғни фенилаланин триптофанға айналмайды. Сондықтан оның концентрациясы артып кетеді. Мұндай жағдайда адамның миы мен жұлыны зақымдалып, психикалық ауруға ұшырайды.

Осындай механизмдері анықталғаннан кейін фенилкетонурияны емдеудің де жолдары табылды. Ол үшін құрамында фенилаланин аминқышқылы аз тағамдармен тамақтану керек немесе қажетті ферментті организмге егу қажет. Адамда жақсы зерттелген мәселелердің бірі — қан топтарының тұқым қуалауы. Соның ішінде резус-факторды алайық. Резус-фактордың қанның құрамында болуын анықтайтын ген екі түрлі жағдайда болады: біреуі оң резус “+”, екіншісі теріс резус “—”. Резусы “теріс” әйел, резусы “оң” ер адаммен некелескенде оң резус болуды анықтайтын геннің доминантты болуына байланысты ұрық әкесінен осы қасиетті алады. Сөйтіп анасының қанына ерекше зат — антиген жасап шығарады. Ал анасының организмінде оған қарсы антиденелер түзіледі. Олар ұрықтың қан жасалу жүйесін бұзады. Нәтижесінде ана организмі мен ұрық уланады. Бұл ұрықтың өліміне апарып соғады.

Қорытынды

Бүгінгі таңда тұқым қуалайтын 1 мыңнан аса ауру түрлері бар, соның 400-ден астамы бір ғана ген мутациясының себебінен болады.

Қазіргі кезде шизофрениямен ауру көрсеткіші 1 %,қант диабетімен 5%,ал гипертониямен 30% адамдар ауырады.

Адамның тұқым қуалайтын патологиясын жүйеге келтіру медициналық генетиканың ең күрделі міндеттерінің бірі. Соған байланысты қазірге дейін тұқым қуалайтын аурулардың нақты классификациясы жоқ.

Бірақ, тұқым қуалайтын аурулардың этиологиялық факторлары мутация.

Мутациялар адам популяциясындағы полиморфтылықты және гетерогендікті арттырады.

Кей жағдайларда тіршілікке маңызды функцияларды зақымдап, ауруға алып келеді.

Сондықтан, тұқым қуалайтын аурулардың классификациясы мутациялардың классификациясына негізделген.

Пайдаланған әдебиеттер тізімі

- 1. Н.П.Бочков, Медицинская генетика, 1984.
- 2. А.А.Слюсарев, С.В.Жуков, Биология, 1987
- 3. Ф.Фогель и др., Генетика человека, 1989 ж.
- 4. Е.Т.Лильин, Генетика для врачей, 1990 ж.
- 5. Д.Бердышев, Медицинская генетика, 1990
- 6. В.Н.Ярыгин, Биология, 2-х томик, 2001 ж.
- 7. Р.Г.Заяц и др., Общая и медицинская генетика, 2002 ж.