

# Оңтүстік Қазақстан педагогикалық университет

## Презентация

Тақырыбы: Гендік аурулар

Орындаған: Әлчикенова Ғалия

Айгерім Толқынбай

Қабылдаған: Аширбаева Айнаш Болатовна

# Кіріспе

- Ғасырлар бойы адамдарды тұқым қуалайтын ауруларды емдеу мүмкін болмады, себебі ,біріншіден – белгілердің тұқым қуалаушылық тетіктері белгісіз болды; екіншіден – Мендельденуші тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде , ешбір өзгеріссіз беріледі деген генетикалық тұжырым басым болды.
- Емханаларда тұқым қуалайтын аурулармен ауыратын адамдарға, осы патологиялары жоқтарға қарағанда ,5-6 рет жиі медициналық жәрдем көрсетіледі. Ауруханалардағы сырқаттардың 10-20% -ы әртүрлі тұқым қуалайтын патологиялары кездесетін балалар. Бұл популяциялардағы жалпы аурулар санынан 5-10 есе артық.

# Гендік аурулардың түрлері

Мутационды процесс

Миграция

Қандас туысқан арасындағы неке

Сұрыптау

Гендер дрейфі

Негізгі эффект

**Мутационды процесс** (латын тілінде mutatio – өзгеру) – табиғи жағдайда кенеттен болатын **немесе** қолдан жасалатын генетикалық материалдың өзгеруі. Соның нәтижесінде ағзаның белгілері мен қасиеттері тұқым қуалайтын өзгергіштікке ұшырайды.

**Миграция** - [лат. migratio - көші- қон, қоныс аудару] - адамдардың (мигранттардың) қандай да бір аумақтардың шекарасынан өтіп, ұзақ уақытқа немесе біржолата қоныс тебу процесі

**Қандас туыстар арасындағы неке** (тікелей ататегі бойынша және өзінен тарайтын жақын туыстар арасындағы жеке қарым-қатынас.

**Сұрыптау** - жануарлар қолтұқымын, өсімдіктер іріктемесін және ұсақ ағзалардың таза дақылдарының жаңа туындыларын шығарудың теориялық негіздері және әдістерін жетілдірумен шұғылданатын ғылым.

**Гендер дрейфі** - популяция санының азаюына байланысты болатын, келесі ұрпақтарда қайталанып отыратын аллельдер жиілігінің өзгерісі.

**Негізгі эффект-Геннің** позициясының әсері хромосомадағы гендердің орналасуына әсер етеді

## Хромосомалық аурулардың пайда болу механиздері

Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі - тарихи, эволюциялық қалыптасқан жүйенің — кариотиптің, өзгеруі, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бұзылуы болып табылады.

Ағзалардың хромосома сандарының ауытқуы жасушаның дұрыс бөлінбеуінің не әр түрлі мутагендік факторлардың әсерінен жасуша бөлінуінде хромосомалардың бір-бірінен ажыраспауының салдарынан болады. Бұл хромосома санының еселеп өсуіне (полисомия —  $3n$ ,  $4n$  хромосома  $n$ ,  $5n$  т.с.с), не калыпты кариотиптің бір немесе бірнеше хромосомаға көбейіп не кемуіне алып келеді (анеуплоидия) — моносомия  $2n-1$ ; трисомия  $2n+1$ .

# Алғашқы өнімдердің қызметіне байланысты гендік аурулар бөлінеді

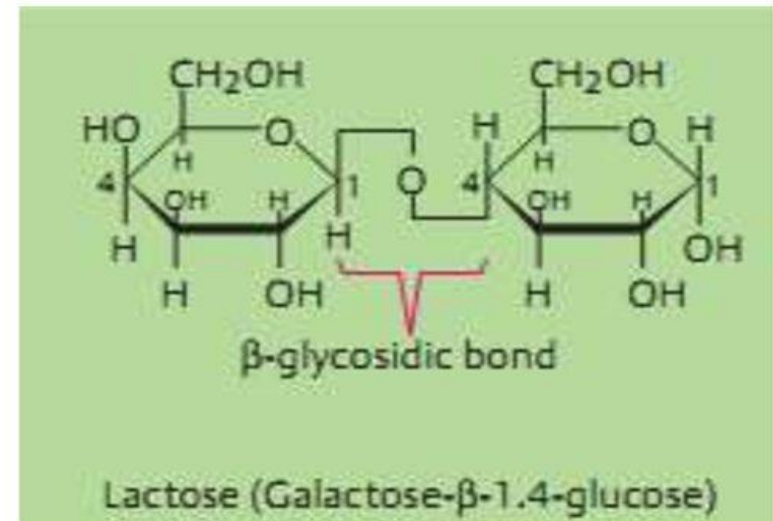


## Энзимопатия варианттары:

### 1. Көмірсулардың зат алмасуының дефектері.

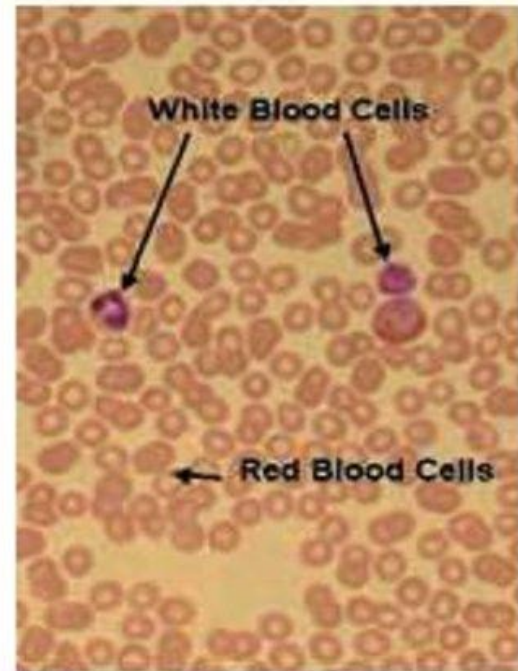
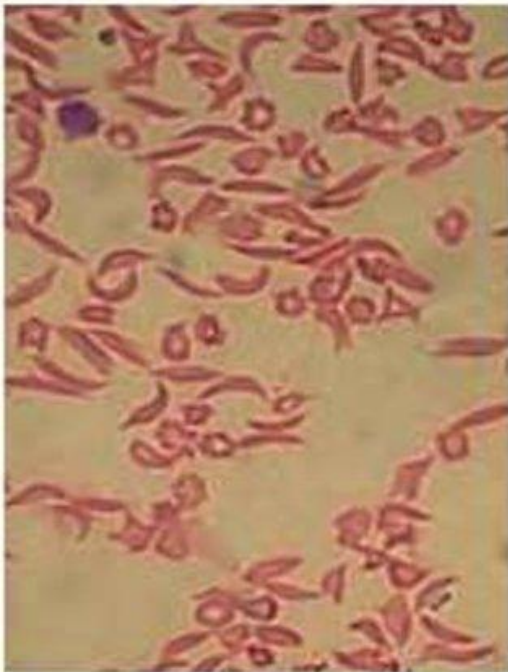
**Галактоземия** – лактозаны қабылдамаушылық. Ауtosомды-рецессивті ауру. Сүтте лактозаның құрамы шамамен 7% құрайды.

Лактозаның зат алмасуына лактаза ферменті қатысады, ол дисахаридті ыдыратады. Кейбір адамдарда лактаза жеткілікті синтезделмейді, сондықтан сүтті қабылдай алмайды. Жаңа туылған балаларда бұл ауру ауыр түрде іштің кебуіне, диареяға және спазмдарға алып келеді.



# Гемоглинопатиялар

**1. Орақ тәрізді жасушалық анемия, аутосомды-рецессивті ауру.** Себебі -  $\beta$  глобиннің геніндегі нүктелік мутация. Тропикалық аймақта таралған. Созылмалы анемияда көптеген асқынулар болады, жүректің, бауырдың бұзылыстары бар және көптеген әртүрлі инфекциялар.





**Коллаген** – адамның дәнекерлеуші ұлпасының негізгі компоненті. Сүйектерде және шеміршектерде ақуыздың 60% -ын, терінің құрғақ массасының, тіс ұлпасының және байланыстарының 50-90%-ын құрайды.

Дәнекерлеуші ұлпаның келесі негізгі компоненті – **фибриллин**, көп қызметті атқаратын ақуыз, жасушадан тыс матрикстің микрофибрилдің құрылымдық компоненті болып табылады.

**Марфан синдромы** – аутосомды-доминантты ауру, дәнекерлеуші

ұлпа ауруы (фибриллин генінде мутация). Кездесу жиілігі: 1:10 000 – 20 000.

**Клиникалық көріністер:**

- 1. Арахнодактилия**, бойы ұзын, аяқтары ұзын, омыртқа деформациясы (сколиеоз), шығыңқы «тауық көкіректі», май табан және бұлшық ет гипотониясы.
- 2. Көз бұршағы өзгерген**, миопия (близорукость), көздің торлы қабығының бөлінуі.
- 3. Жүрек жұмысының бұзылысы**, шап жарығы (паховая грыжа).

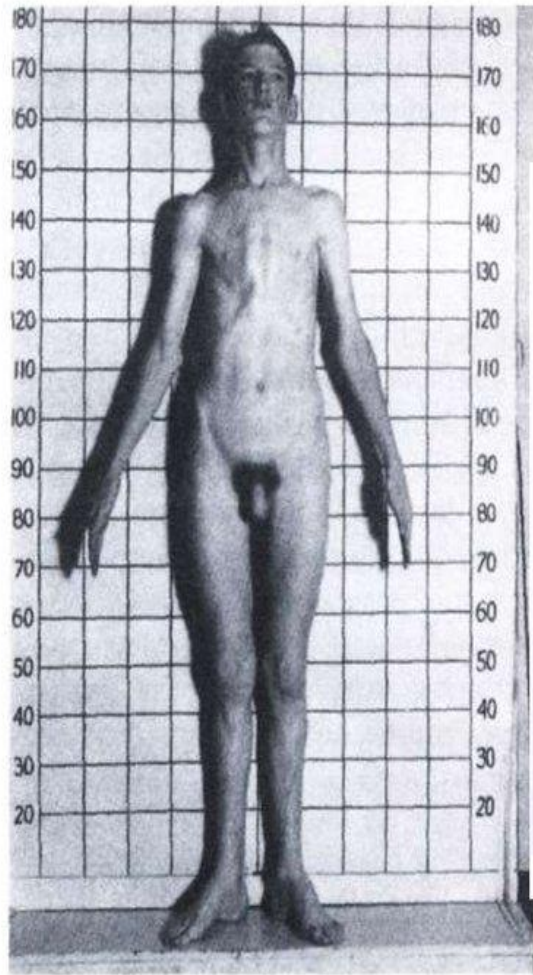


Рис. 3.2. Деформированная грудная клетка (килевидная или «куриная» грудь) при синдроме Марфана.

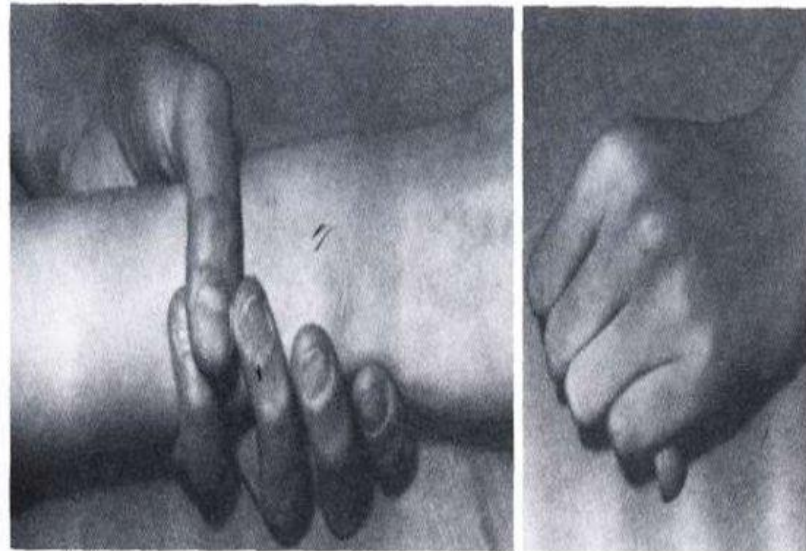


Рис. 4.16. Диагностические критерии арахнодактилии при синдроме Марфана.

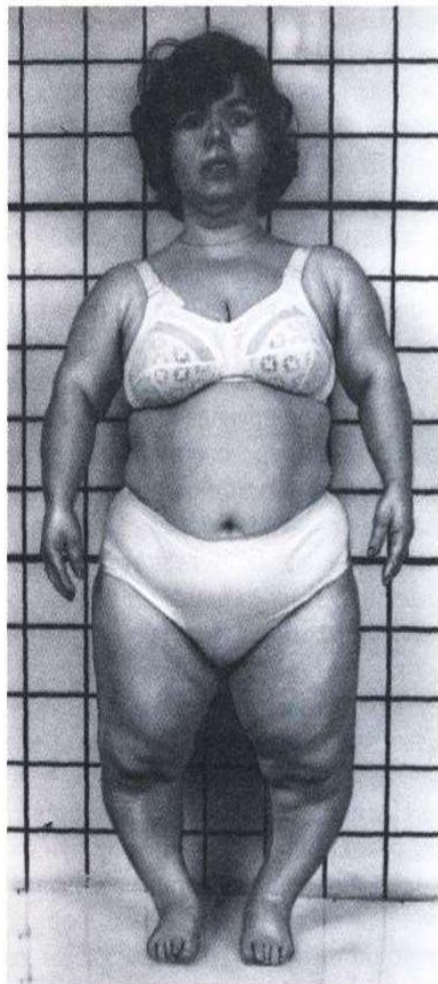


Рис. 3.3. Женщина с ахондроплазией.

## Ахондроплазия

Жиілігі 1:100000. Сүйек жүйесінің ауруы, шеміршек ұлпасы дамуының аномалиясы, әсіресе эпифизде (ішкі секрецияларда), аяқ қол және дененің пропорциональді емес қатынасы, бойы аласа, өзіндік бет әлпеті. Орташа әйелдердің бойының ұзындығы – 124см, ал еркектерде – 131 см

# Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

- -[www.google.ru](http://www.google.ru)
- -[www.yandex.ru](http://www.yandex.ru)