

«Астана медицина университеті» АҚ
«Молекулярлы биология және медициналық генетика» кафедрасы

СӨЖ

Тақырыбы:

*Жүйке жүйесі мен тері жабындыларының
туа біткен ақаулары*



Орындаған: Қуатова Н.Қ

Топ: 116 ЖМ

Қабылдаған: Кульмаганбетова Н.М

Жоспар:

- *Кіріспе.*
- *Негізгі бөлім.*
- 1. Жүйке жүйесінің туа біткен ақаулары.
- 2. Тері жабындыларының туа біткен ақаулары.
- *Қорытынды*
- *Пайдаланылған әдебиеттер.*



Кіріспе

Жүйке ауруларының және тері жабындылары клиникасында тұқым қуалаушылық аурулары мен туа біткен ауруларды ажыратады. Тұқым қуалаушылық аурулары хромосомалық және гендік құрылымдардың өзгеруінен дамиды, олар бала туа салысымен немесе белгілі бір жас мерзіміне келгенде ғана білінуі мүмкін. Ал туа біткен (пренаталдық) аурулар туылғанға дейінгі, жатырышілік кезеңдегі ұрық дамуының барысында болған бұзылыстар нәтижесінде дамиды және көбінесе бала туыла салысымен-ақ білінеді. Пренаталдық патология негізінен эмбриопатия мен фетопатияға бөлінеді.



Жүктіліктің алғашқы триместрінде (үш айында) ұрықта бүкіл организм мүшелері мен тіндерінің, соның ішінде орталық жүйке жүйесінің және тері туындыларының бастапқы негізі қаланады. Әсіресе ұрықтанған жұмыртқа жасушасының имплантациясы, яғни жатыр қабырғасының шырышты қабатына бекітілу, кезеңі мен оның дамуының алғашқы екі айы сын кезеңдері болып саналады. Өйткені осы мерзімде екпінді түрде мүшелердің дамуы (органогенез) және тіндердің жетілуі (дифференциациясы) жүріп жатады. Зиянды ықпалдардың әсер ету мезгілі кезеңдерін ескере отырып, пренаталдық бұзылыстарды 4 топқа бөледі:

- **гамеопатиялар** – ұрықтануға дейінгі ата-анасының жыныстық жасушаларындағы бұзылыстар;
- **бластопатиялар** – бластогенез кезеңінде, яғни ұрықтанған жұмыртқа жасушасының ерте жетілу кезеңінде (ұрықтанудан кейінгі бірінші үш апта) пайда болған бұзылыстар;
- **эмбриопатиялар** – ұрықтың органогенез кезеңінде (жүктіліктің 3-ші аптасының соңынан 4-ші айының соңына дейін) болған зақымданулар;
- **фетопатиялар** – жүктіліктің 5-ші айынан кейін, мүшелер мен жүйелердің морфологиялық (құрылымдық) және функционалдық (қызметтік) пісіп жетілу кезеңінде пайда болатын ұрық зақымданулары.



Туа біткен ақаулықтар

Ағзалардың көлемінің өзгеруіне байланысты:

- Гиперплазия (гипергенезия) – шектен тыс дамуы;
- Гипоплазия (гипогенезия) – толық жетілмеуі
- Аплазия (агнезия, атрезия) – ағзаның саңылауының болмауы.
- Гетеротопиялар – ағзаның басқа орында дамуы
- Стеноздар – қуыс мүшенің тарылуы
- Атрезиялар- каналдың не тесіктің болмауы.



Жүйке жүйесінің туа біткен ақаулықтары:

- **Микроцефалия**-мидың кішкентай болуы.
- **Гидроцефалия**-ми қарыншаларындағы сұйықтың көбеюіне байланысты ми көлемінің ұлғаюы.
- **Анэнцефалия**-ми бөліктерінің болмауы.
- **Агирия**-ми қыртыстарының болмауы.



Микроцефалия

бас ми гиплопазиясы,
оның салмағы мен
көлемінің азаюы; бас
сүйек қорабы көлемінің
азаюымен бір уақытта
бас сүйегінің
қалыңдауымен
үйелеседі; осы ақаудың
түрлі ауыр сатылары
болуы мүмкін



Гидроцефалия

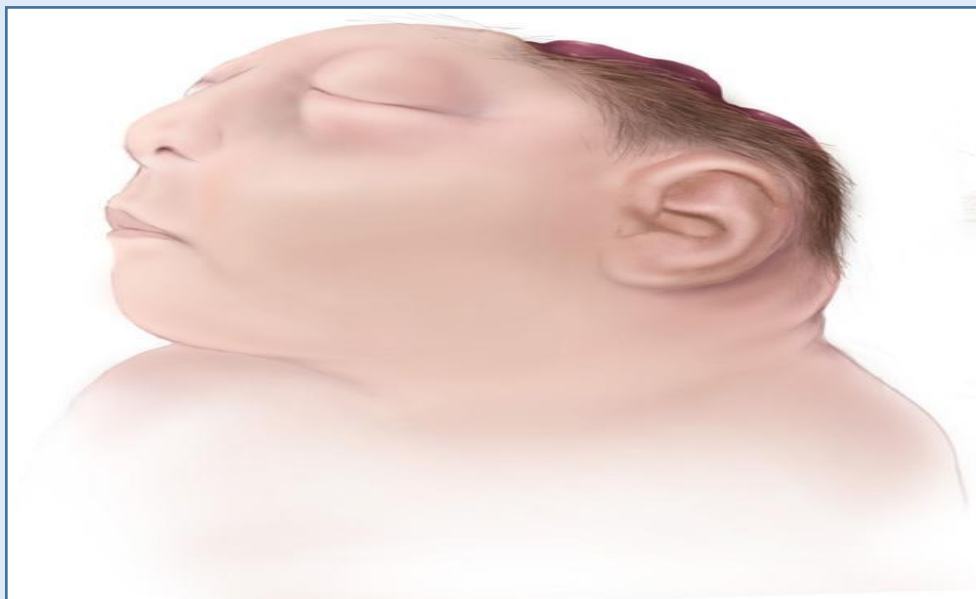
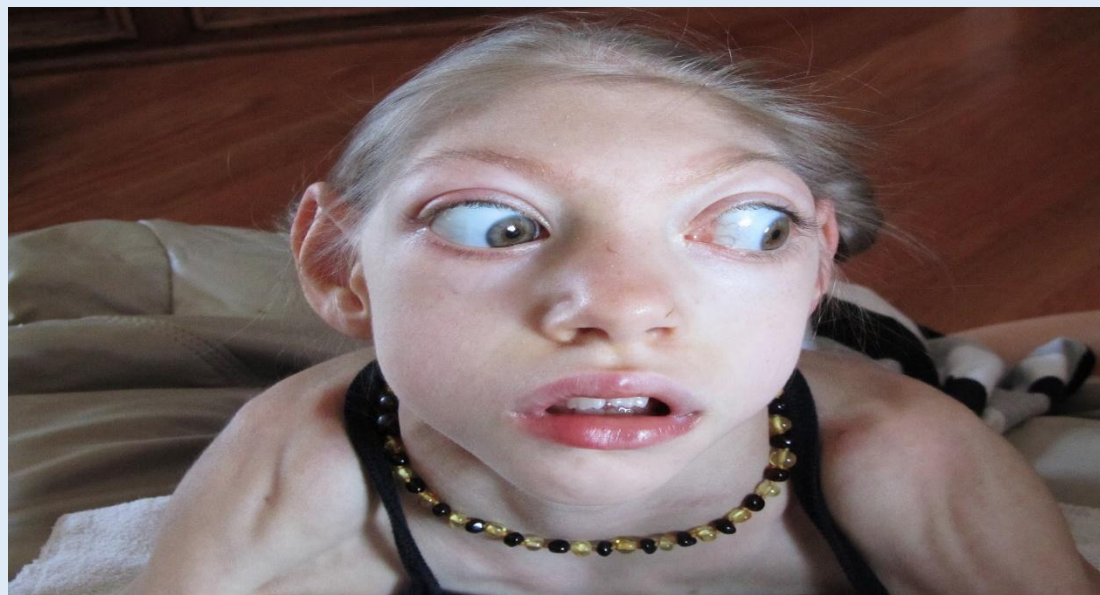
Ми қарыншасындағы ми сұйықтығының жиылуы (ішкі гидроцефалия) немесе субарахноидалды кеңістіктегі (сыртқы гидроцефалия) бас сүйек үлкеюімен және беттің оған сәйкессіздігімен айқындалады, бет кішкентай, шеке үлкен болып көрінеді. Бас сүйектің жұқаруы мен алшақтауы байқалады, еңбектің ісінуі.



Анэнцефалия

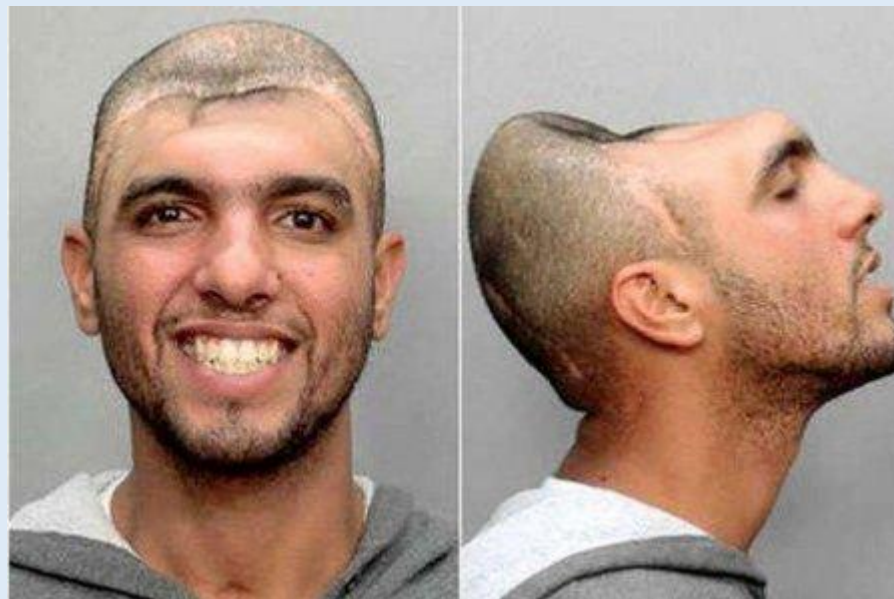
Мидың болмауы.

Мидың немесе оның кейбір бөліктерінің болмауы (көбінесе туа болатын кемістік



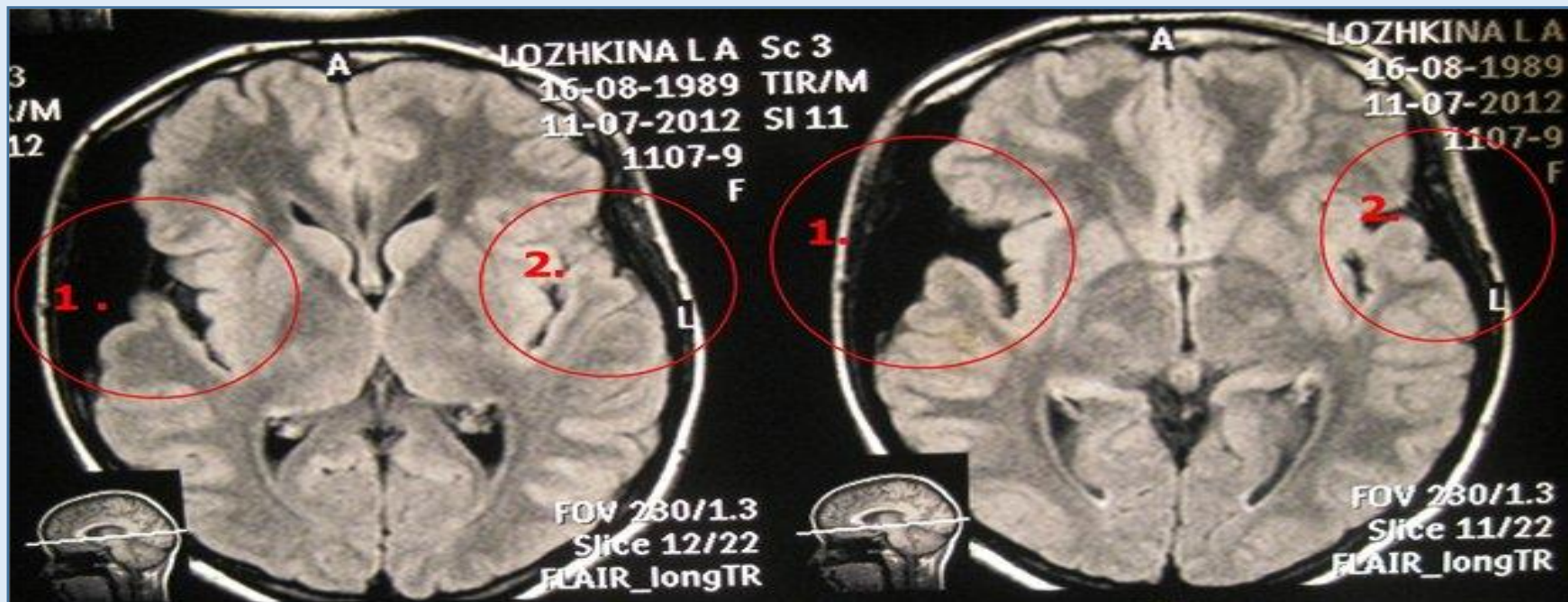
Акрания

Бас сүйегі
күмбезінің
болмауы



Порэнцефалия

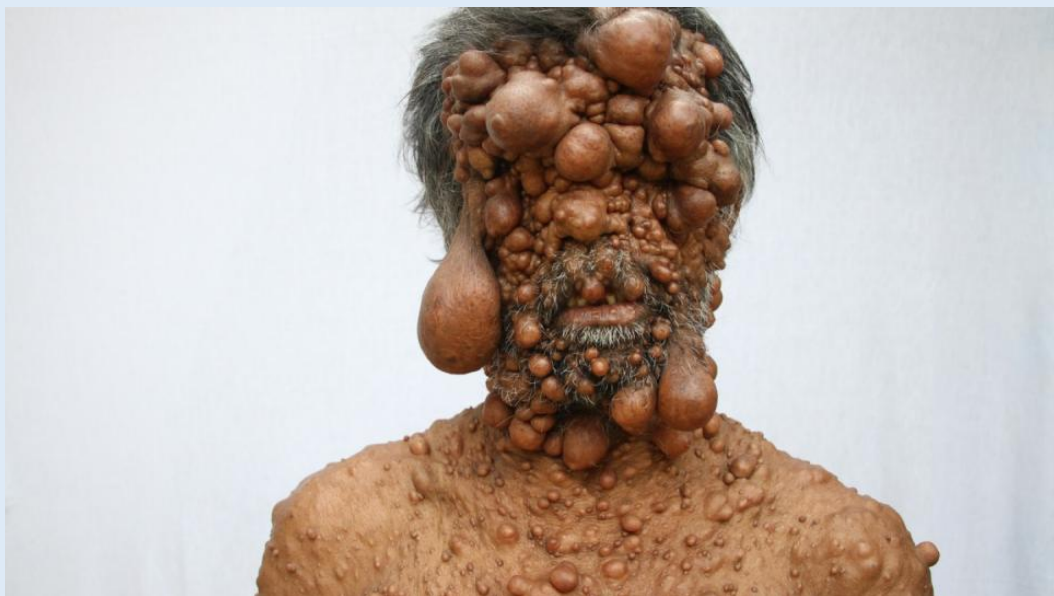
бас миындағы түрлі көлемдегі кисталардың пайда болуы, мидың ми қапталдарындағы қарыншалар, шыққан эпендимомалар. Нақты порэнцефалидің жалған түрін айыруға болады, мұнда кисталар ми сұйықтығы ағынының жолдарымен берілмейді және бас миының бұрынғы ткандардің жұмсаруынан пайда болады.



Нейрофиброматоз

Реклингхаузен ауруы.

Организмде нейрофибромамен қатар гемангиома және лимфангиомалардың шеткері нервтердің қабығында тері асты клетчаткасында пайда болуы. Ісік түйіндер әртүрлі тканьдар мен органдарда шоғырланады,әсіресе бет, мойын және дене қатты өзгереді.



Омыртқа мен жұлынның даму ақаулары.

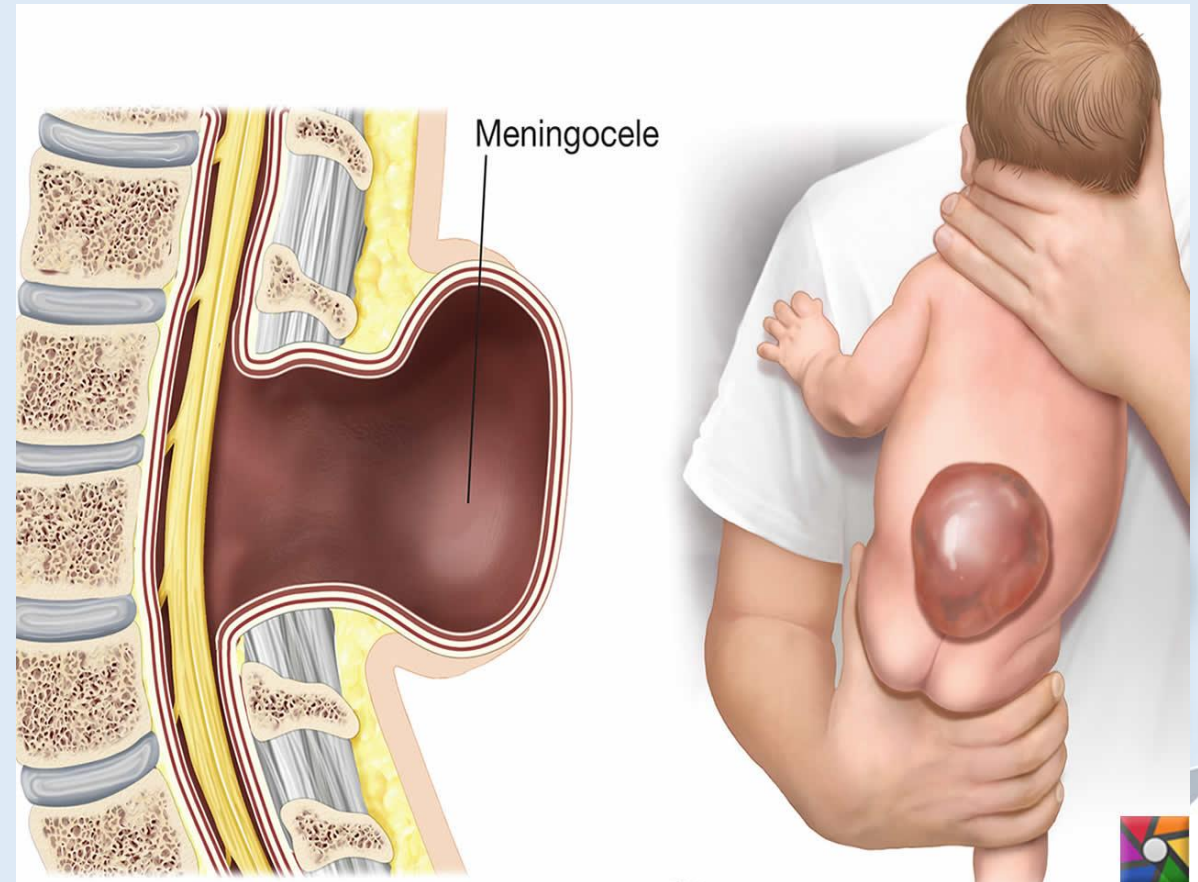
Spina bifida – омыртқа өзегінің толық жабылмай қалуын айтады Жұлын және оның қабықтары мен түбіршіктері кеміс жерден шығып, жұлындық жарық пайда болады.

Ең ауыр формасы – омыртқаның толық бітіспеуі, көбінесе, басқа да ақаулықтармен қабаттасып дамиды. Балалардың өмір сүруге қабілеті болмайды.

Жұлын-ми жарығына, шығыңғылық тән, ол домалақ пішінді, эластикалық консистенциялы болады. Әдетте, бел аймағында орналасады. Оның үстіндегі тері жамылғысы жұқарған болады, флюктуация белгісі жиі анықталады. Егер жарықтың ішіне жұлын немесе оның нервтерінің түбіршіктері шықса, кіші жамбас астауының ағзалары мен аяқтардың қызметі бұзылады. Омыртқаның бітіспеген доғаларының аймағында әртүрлі патологиялық түзілістер дамуы мүмкін – қатты фиброзды жіпшелер, липомалар, фибромалар, гипертрихоз, терінің гиперпигментациясы, ангиомалар, дермоидтар. Диагностикасында рентгенографиялық зерттеулер жүргізіледі.



Ми және жұлын шығындылары (грыжа).



Тері жабындыларының туа біткен ақаулары

- Дерматоздар - деп әртүрлі туа біткен және жүре пайда болған тері және оның қосалқыларының дерттік жағдайларын айтады.
- Бұл түсінік терінің дистрофиялық, қабынулық, инфекциялық, тұқым қуалайтын және басқа бүліністерін біріктіреді.
- Дерматоз атау сөзі тері ауруларының жекелеген түрлеріне және олардың топтастырылған (мәселен, «дерма-титтер», «микоздар», «дерматозооноздар» т.б.) түрлеріне бірдей қолданылады.
- Кейбір жұқпалы аурулар (бөртпе сүзек, жәншау, қызылша, гепатит т.б.) кездерінде теріде байқалатын бөртпелер дерматоздарға жатпайды.



Ихтиоз

Терінің аумақты мүйізгектенуі (мүйіз қабатының қалыңдауы)



Атопикалық дерматит

терінің аллергиялық қабынуы және жоғары секемшілік. Ол көбіне тұқым қуалайтын аллергиялық ауруларға шалдыққан балаларда туындайды.



Пигментті ксеродерма

ультракүлгін сәулелерге сезімталдығымен сипатталатын тұқым қуалайтын тері ауруы



Альбинизм

Организмнің өзіне тән түсінің жоғалуы. Альбинизм — рецессивті генге байланысты тұқым қуалайтын белгі. Бұл ген гомозигота кезінде меланин, хлорофилл пигменттері синтезін тежейді. Адамдар мен жануарлардың түрге тән сыртқы пигментациясы іштен туа қалыпты аспай көзі, қасы, шашы, түгі, терісі т.б. өзгелерден ерекше түске боялады.



Марфана ауруы

Марфана ауруын, 1858 - 1942 жылдары өмір сүрген А. Марфан, француз педиатры зерттеп, бірінші 1896 жылы сипатталған болатын. Марфана ауруы дәнекер тінінің мұраланған ақауынан туындаған және тірек-қимыл жүйесінің зақымдануымен сипатталады. «Құс» бет (тар бас сүйегі), көз жанарының алға қарай шығуы, бұлшық етінің нашар дамуы, теріасты гипоплазиясы, сондай-ақ саусақ буынының айналмалдылығы, қол аралық және аяқ өсуінің сәйкессіздігі, қолы мен аяғы ұзын, жіңішке, «өрмекші тәріздес», вегетативті-тамырлы бұзылулар, тіпті кенеттен тершеңдік, әлсіздік, суық қолды, тері мәрмәр үлгіде болуы.

Синдром Марфана



Буллезді эпидермолиз

механикалық әсерлерге сезімталдығымен , теріде көпіршіктер мен эрозиялардың пайда болуымен сипатталатын аутосомды-доминатты тұқым қуалайтын ауру.



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.
- Сондықтан жүктілікті алдын- ала болжап, ата-анасының денсаулығының диагностикасын жүргізу, жүктілік кезінде қажетті анализдерді тапсыру, ұрыққа зиян келтіретін факторлардан алшақ болу- туа біткен ақаулықтардың көрсеткішін төмендетеді.
- Қазіргі таңда әлемдік медицинадағы ең өзекті мәселелердің бірі –дені сау балалардың санын көбейту және ана мен бала денсаулығын жіті қадағалау.



Пайдаланған әдебиеттер:

1. Қазымбет П., Аманжолова Л., Нұртаева Қ., “Медициналық биология” Алматы “Эверо” баспасы, 2014ж.,
2. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., “Молекулалық биология негіздері” Алматы: “Эверо” баспасы, 2008ж.,
3. С.А.Әбілов. Молекулалық биология және генетика: Оқулық. 2-ші, түзет. Ж. Толық, 2010.- 388 б.
4. Б.С.Мамбетпаева «Медициналық генетика мәселелері» 2017 ж
5. Эмбриология негіздері. Т.Ж.Умбетов. Т.Ж.Бірімов Ақтөбе 1996 ж.
6. <http://www.derma.kz>, <http://bellaestetica.ru>

