

*«Астана медицина университеті» АҚ*

*Молекулалық биология және медициналық генетика кафедрасы*

**Тақырыбы: *Тұқым қуалайтын  
мультифакторлы аурулар***

Орындаған: Базарбай А.Е.

Топ: 113 ЖМ

Қабылдаған: Абдрахманова Б.М.

**Астана, 2017 ж**

# *Жоспары:*

**Жоспары:**

**I. Кіріспе.**

**II. Негізгі бөлімі:**

*2.1. Мультьфакторлы (полигенді) аурулар туралы түсінік, олардың ерекшеліктері, диагностикасы және профилактикасы.*

*2.2. Тұқым қуалауға бейімділігі бар аурулардың көріну ерекшеліктері.*

*2.3. Тұқым қуалауға бейімділігі бар аурулардың дамуының мүмкін болатын механизмдері.*

**III. Қорытынды.**

**Пайдаланылған әдебиеттер.**

## **I. Кіріспе:**

**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:

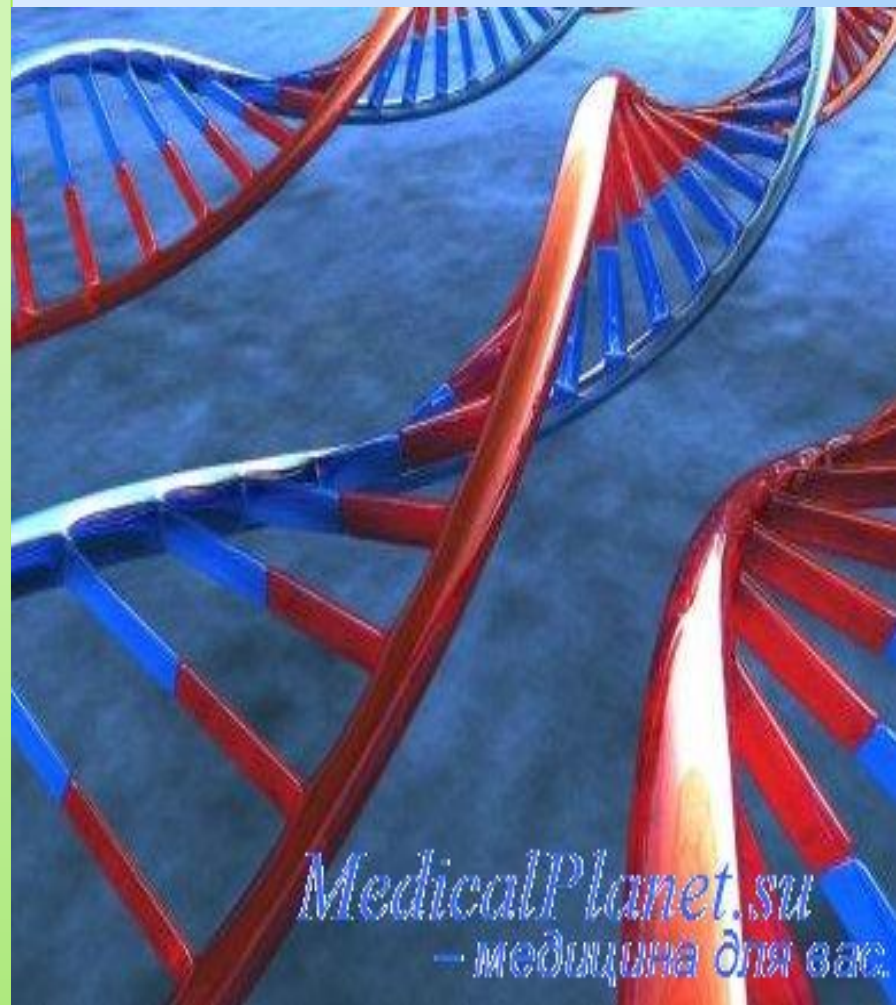
моногендік;

хромосомалық;

мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

**Мультифакторлық аурулар** бірнеше геннің мутацияға ұшырауы мен өзара әрекеттесу нәтижесінде, ауруға бейімделуі артқан кезде және қоршаған орта факторларының әсеріне байланысты туындайды.

Мұндай ауруларға  
қант диабеті;  
гипертония;  
асқазан және ішектің ойық жарасы;  
атеросклероз;  
жүректің ишемия ауруы, т.б.  
жатады.



Адамның мультифакторлық ауруларының клиникалық белгілері мен ауырлығы жыныспен жасқа байланысты әртүрлі. Сонымен қатар, олардың әртүрлілігіне қарамастан, келесі ерекшеліктер атап айтылады:

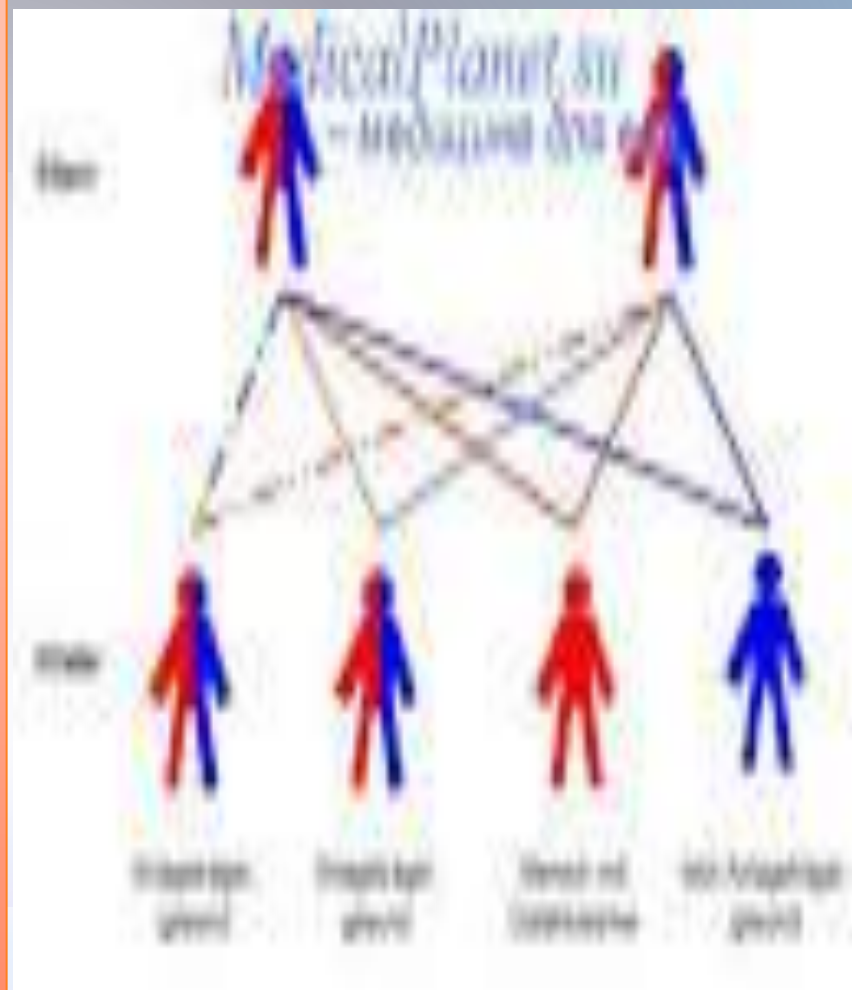
- Аурулардың популяциядағы жоғары жиілігі. Осылайша, шизофрениямен тұрғылықты халықтың 1%, қант диабетімен – 5%, аллергиялық аурулармен 10% астам, гипертониямен - 30% -ға жуығы ауырады.
- Аурулардың клиникалық полиморфизімі жасырын субклиникалық формалардан айқын білінетін белгілерге дейін өзгермелі болып келеді.
- Аурулардың тұқым қуалау ерекшеліктері мендельдік заңдылықтарға сәйкес келмейді.
- Аурудың білінуі деңгейі науқастың жынысына және жасына, оның эндокриндік жүйесінің жұмысының белсенділігіне, сыртқы және ішкі орталардың жағымсыз факторларына, мысалы, дұрыс емес тамақтану және т.б байланысты.

## *Мультифакторлы аурулар кезіндегі генетикалық болжам келесі факторларға байланысты:*

- Популяциядағы аурудың жиілігі төмен болған сайын, пробандтың туыстары үшін қатерлілік жоғары.
- Пробандта аурудың білінуі жоғары болған сайын, оның туыстарында аурудың даму қаупі жоғары;
- Пробандтың туыстары үшін ауруға ұшырау қаупі ауру отбасы мүшесімен қаншалықты жақын туыстық байланыста екендігіне негізделген;
- Егер пробанд ауруға төзімді жыныс өкіліне жататын болса, оның туыстары үшін ауру қаупі жоғары болады.

олардың

**Диагностикасы .** Тұқым қуалауға бейімділігі бар аурулардың полигендік табиғаты *генеалогиялық, егіздік және популяциялық-статистикалық* әдістердің көмегімен расталады. Егіздік әдістің көмегімен кейбір инфекциялық ауруларға(туберкулез, полиомиелит) және көптеген кең таралған ауруларға (жүректің ишемиялық ауруы, ревматоидты артрит, қант диабеті, қабыну, шизофрения және т.б)тұқым қуалайтын бейімділік көрсетілген.



## Көріну ерекшеліктері:

- Отбасылық душарлылық
- Бала мен оның жақын туыстары арасындағы аурудың клиникалық ұқсастығы
- Монозиготалы егіздерде аурудың төмен конкорданттылығы 50% кем емес
- Жасырын формада ауыр формаға дейін дамуы мүмкін
- Аурудың ауырлығы баланың жасы мен жынысына байланысты
- Келесі ұрпақтарда аурудың тым ерте басталуымен күрделенуі
- Науқастарда жасырын патогенетикалық маркерлер болуы
- Ауру отбасы мүшесі көбейген сайын аурудың даму жиілігі жоғарлайды



**Псориаз** — негізінен теріні зақымдайтын, дерматоз, инфекциянды емес ауру. Псориаз денеде ісінген, тым құрғақ, қызыл дақтарды тудырады. Алайда, кейбір псориазбен ауырған ауруларда бұл аурудың ешқандай сыртқа белгілері көрінбейді.

Псориаздың популяцияда кездесу жиілігі 1-3% құрайды, бірақ бұл көрсеткіш әр елде әр түрлі деңгейде. Зерттеулер нәтижесіне сүйенсек, псориаздың таралу жиілігі ТМД елдерінде 1,5%, АҚШ-та 2%, Қазақстанда 2,5 % құрайды. Қазақстанда псориазбен аурудың орташа жиілігі 100 мың адамға шаққанда 41,6 болып табылады.



# Бронхиалды астма

Бронхиалдық астма—  
бронхтардың созылмалы  
аллергиялық қабынуы,  
бронхтардың  
гиперреактивтілігімен және  
периодты түрде болып тұратын  
тыныс алудың қиындауы. Барлық  
тұрғылықты халықта кездесу  
жиілігі 4-тен 8%-ке дейін,  
балалар популяциясында 10%-ке  
дейін. Бейімділікті қамтамасыз  
ететін негізгі факторлар – атопия  
және бронхтардың  
гиперреактивтілігі – генетикалық  
шартталған.



Қазақстан бойынша 2007-2012 жылдары бронхиалды астманың 100 мың адамға шаққандағы жоғарғы көрсеткіштері Алматы қаласында (187,7), Ақмола облысында (169,8) және Солтүстік Қазақстан облысында (129,8) тіркелген. Ал минимальді көрсеткіштер Атырау (28,6) мен Алматы (34,3) облыстарына тән.



*Қант диабеті –табиғаты жағынан гетерогенді ауру, оның этиологиясы мен патогенезінде ішкі (генетикалық, иммундық) факторлармен қатар сыртқы факторлар да(вирустық инфекциялар, интоксикациялар) қатысады, бұлардың өзара әрекет етуі көмірсу алмасуының бұзылуына алып келеді. Қант диабетінің дамуындағы генетикалық факторлардың ролі:*

- 1. Қант диабеті глюкозаға толеранттықтың бұзылуына да сәйкес, шамамен 45 тұқым қуалаушылық синдромдарының тұрақты компоненті болып табылады.*
- 2. Этникалық топтардағы қант диабетінің таралуы мен клиникалық белгілерінің әртүрлілігі әрқашан сыртқы орта факторларының әртүрлілігімен түсіндіріле бермейді.*
- 3. Қант диабетімен ауыратын адамдардың ішінде инсулинге тәуелділігі әртүрлі болатын адамдардың топтары бар.*
- 4. Моногенді аутосомды-доминантты типпен тұқым қуалайтын ересектердің қант диабеті болады.*
- 5. Қант диабетінің әртүрлі варианттарын тәжірибелік жануарларда модельдеуге болады.*

Қант диабеті бойынша қауіп жоғары топтар:

1. Қант диабетімен ауыратын адамның монозиготалы егізі;
2. Бір немесе екі ата-анасы да қант диабетімен ауырған немесе ауыратын адамдар;
3. Дене массасы 4,5 кг артық болатын баланы, сонымен қатар ұйқыбезінің аралшығының гиперплазиясы бар өлі баланы дүниеге алып келген әйел.

Әлем бойынша :1985 жылы – 30 млн адам

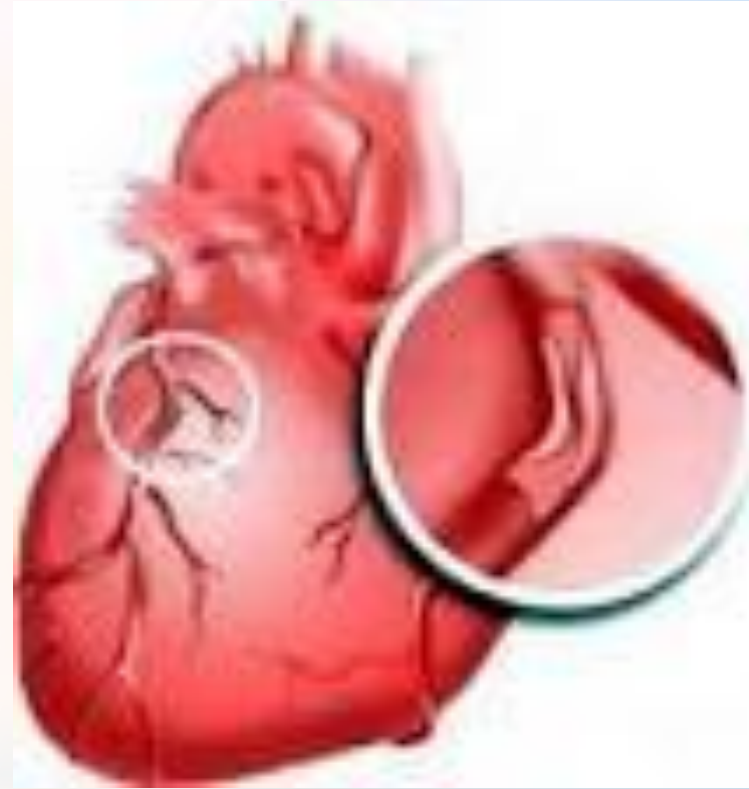
2010 жылы -285 млн адам

2011 жылы- 366 млн адам ауырады.

2030 жылы – 435 млн болады деп болжамданды.

Ал Қазақстанда 2015 жылы қант диабетінің бірінші типімен ауыратын 20 мыңнан астам, ал екінші типпен ауыратын адамдар саны 253 мыңнан астам. Сонымен қатар, ер адамдарға қарағанда ауыратын әйелдер саны 1,7 есе артық екендігі анықталды.

***Жүректің ишемиялық ауруы (ЖИА). ЖИА жүрекке қан апаратын қан тамырларының патологиялық процесімен байланысты миокардтың қанмен қамтамасыз етілуінің төмендетілуінен немесе тоқтатылуынан туындайды. ЖИА-ның басты бөлігі болып ЖИА ның туындауына себеп болатын генетикалық және орта факторларының байланысу процесінде туындайтын аурумен сипатталатын мультифакторлы патология: 1) жүрекке қан апаратын артериялардың спазмы; 2) жүрекке қан апаратын қан тамырларының атеросклерозы. ЖИА ның негізгі патофизиологиялық механизмі-миокардтың оттегіне қажеттілігінің және оларды қанағаттандыруға мүмкіндігі бар жүрекке қан апаратын қан тамырларының арасындағы сәйкессіздігі.***



## ЖИА туындау қаупі байланысты:

- Жынысы
- Дене бітімінің типі
- ЖИА түр ерекшеліктері
- Қан тамырлар құрылысы
- Холестерин деңгейі
- Қан құрамындағы төмен сыйымдылықты липопротеидтердің жоғары деңгейі
- Жоғары сыйымдылықты липопротеидтердің төмен деңгейі
- Қан ұюдың бұзылуы
- Артериалды гипертензия
- Қант диабеті



Дүниежүзілік денсаулық сақтау ұйымы 1965 жылы оны "дербес" ауру деп таныды. ЖИА жүрек-тамыр сырқаттарынан болатын өлім-жітімнің 2/3-ін қамтиды. Бұл ауруға жасы 40—65-тер шамасындағы ер адамдар жиірек шалдығады. 2012 жылы әлемде ЖИА-дан 17,5 миллион адам қайтыс болған.

Ал 2011 жылы осы аурудан қайтыс болғандар саны бойынша Қазақстан ТМД елдерінің арасынан 9 орынды иеленді. Қазақстанда ЖИА-дан қайтыс болғандар саны 100 мың адамға шаққанда Ақмола (163,74), Павлодар (158,18) , Шығыс Қазақстан (155,17), Солтүстік Қазақстан (147,16) және Жамбыл (115,48) облыстарында жоғары деңгейде болды.

**Шизофрeния** («мезгілсіз жарыместік») — ойлау процессінің күйзелісі және эмоционалды реакциялармен байланысты полиморфты психикалық немесе топты психикалық бұзылу. Аурудың жиі көріну белгілеріне есту бұзылулары, параноидты немесе фантастикалық сандырақ және әлеуметтік дисфункция фонында ойлау және сөйлеу қабілетінің төмен болуы мен жұмыс жасау қабілетінің төмендеуі жатады. Шизофрeнияның дамуы қауіпінің жоғарылауы ДНҚ ның тізбектелуінің сирек кездесетін делециясы және дупликациясымен байланыстылығы соңғы кездері мәлім болды. Сонымен қатар, RELN генінің полиморфизмдері мен оның шизофрeниямен экспрессиялану деңгейінің мүмкін байланыстары туралы ақпараттар бар. Көп жағдайда генетикалық шарттасылған шизофрeнияның туындауы ата анасының гендерінде жоқ кездейсоқ мутациялардың себебінен болады.



---

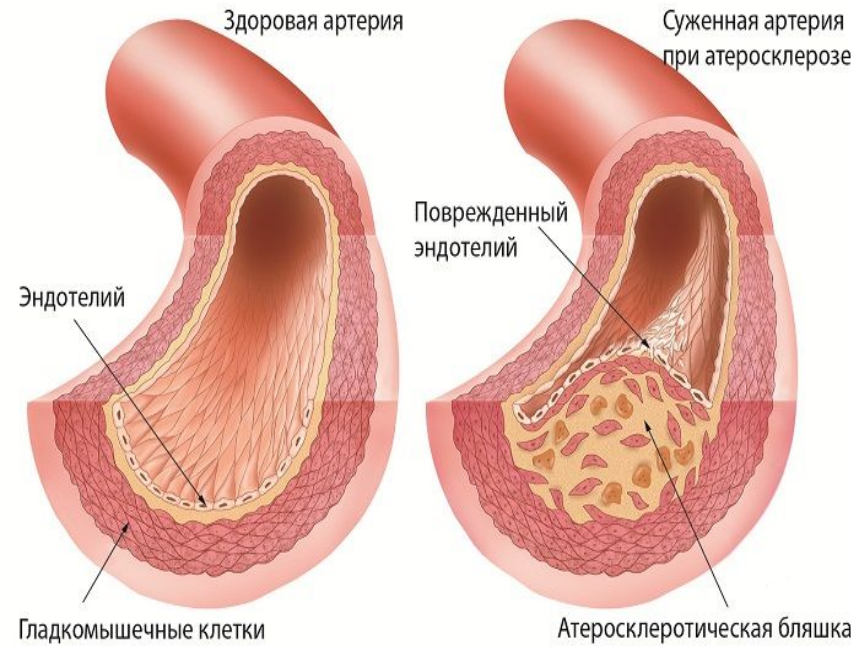
Швециядағы 168 мыңнан астам психологиялық ем қабылдаған науқастарды зерттеу нәтижесінде:

- әйелдер ерлерге қарағанда ұзақырақ өмі сүреді;
- Шизофрениктер ЖИАмен ауыратын адамдарға, наркомандарға қарағанда әлдеқайда ұзақ өмір сүреді;
- 30 % науқастар ең кем дегенде бір рет өздерін өлтіруге талпынады екен;
- 5-10 % науқастың адам өлімімен қатысты қылмыстық істерге қатысы бар.

# АТЕРОСКЛЕРОЗ

- қан тамырларының ішкі бетіне холестериннің сіңіп, жиналып, түйін тәрізді шоғырланып қалуы. Холестерин сіңіп қалған орын бастапқы кезде сары жолақ дақ түрінде болса, келе-келе қатайған түйінге айналады. Бұл түйіндер бір-біріне қосылады. Соның салдарынан тамырдың ішкі қабатында жаралар пайда болады, кальций тұздары шөгіп, тамыры қатаяды, қан өтуі қиындайды.
- Генетикалық факторы: СЕРТ пен А1/С3/А4 кластері
- Орта факторы: 40 жастағы жүрек аурулары бар адамдардың 3% - да, 50-69 жас аралығындағы жүрек аурулары, гипертония бар адамдардың 72,4%, гипертониясы жоқтардың 60 % -да кездеседі.

## Атеросклероз



**Артериальды гипертония** — жүрек қан тамырлары жүйесінің ең көп тараған ауруларының бірі. Оның белгісі — тамыр тонусы реттелуінің бұзылуынан туған артериялық қысымның (гипертензия) көтерілуі.

Себептері:

- жүйке жүйесіне ұдайы күш түсу
- психикалық зақымдану
- шамадан тыс артық тамақтану
- жүріс-тұрыстың, жалпы қимылдың аздығы

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.

Қазақстанда кездесу жиілігі 2011 жылы 100 мың адамға шаққанда 1013,9 болса, 2012 жылы 1173,3 құрады.

### **III. Қорытынды:**

Мультифакторлық аурулар тұқым қулайтын факторлармен қатар сыртқы орта факторларының әсерінен де туындайды. Неғұрлым жиі кездесетін мультифакториялды ауруларға ревматоидты артрит, жүректің ишемиялық ауруы, гипертониялық және қабыну аурулары, бауыр циррозы, қант диабеті, бронхиалды астма, псориаз, шизофрения және т.б жатады. Полигенді аурулар метаболизмнің туа біткен кемшіліктерімен тығыз байланысты, бұл кемшіліктердің кейбірі метаболиттік аурулар түрінде көрінуі мүмкін. Қазіргі кезде мультифакторлық тұқым қуалайтын ауруларға алкагольды психоз және нашақорлықты да жатқызады.

## **Пайдаланылған әдебиеттер:**

1. С.Ж.Стамбеков «Генетика» 2002ж.
2. П.Қазымбет,Л.Аманжолова,Қ.Нұртаева «Медициналық биология» Астана 2006ж.
3. С.Ж.Стамбеков,В.Л.Петухов «Молекулалық биология» Новосибирск 2003ж
4. Қ.С.Нұртаева,И.М.Ешмухамбетов «Ген,тіршілік және денсаулық» Алматы.
5. bigox.kz