

# Қарағанды мемлекеттік медицина университеті

## СӨЖ

Тақырыбы: Тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің негізгі принциптері.  
Генотерапия

Тексерген:

Орындаған:.

Қарағанды 2009

# Жоспар

I.Кіріспе

II.Негізгі бөлім

- 1.Тұқым қуатын аурулардың пайда болу себептері
- 2.Тұқым қуалайтын аурулар
3. Тұқымқуалайтын ауруларды лабораторлы диагностикалау әдістері
4. Тұқымқуалайтын ауруларды емдеудің негізгі принциптері
5. Тұқымқуалайтын аурулардың алдын-алу

III.Қорытынды

IV.Қолданылған әдебиет

Тұқым қуалаушылық туралы алғашқы түсініктер ежелгі дәуірде — Демокрит, Гиппократ, Платон және Аристотель еңбектерінде кездеседі. Гиппократ жұмыртқа клеткасы мен сперма организмнің барлық бөліктерінің қатысуымен қалыптасады және ата-ананың бойындағы белгі-қасиеттері ұрпағына тікелей беріледі деп есептеді. Ал Аристотельдің көзқарасы бойынша белгі қасиеттердің тұқым қуалауы тікелей жүрмейді. Яғни тұқым қуалайтын материал дененің барлық бөліктерінен келіп түспейді, керісінше, оның әр түрлі бөлшектерін құрастыруға арналған қоректік заттардан жасалады.

Тұқым қуалайтын аурулар мына жағдайда пайда болуы мүмкін:

- қалыпты тұқымқуалайтын ақпараттың болмауынан;
- тұқымқуалайтын ақпараттың дерттік өзгеріске ұшырауынан;
- тектік құралдарының реттелулерінің бұзылыстарынан;
- бүлінген геномның дұрыс қалпына келмеуінен;

Тұқым қуалайтын ауруларға организмнің тектік түрінің (генотипінің) өзгерістерін туындататын мутациялар әкеледі. Мутациялар гендік, хромосомалық және геномдық болып ажыратылады.

**Гендік мутациялар** жекелеген гендердің өзгерістерінен байқалады. Олар ДНҚ молекуласында кейбір нуклеотидтердің болуынан немесе басқа нуклеотидтермен ауысып кетуінен дамиды.

**Хромосомалық мутациялар** хромосомалардың ауытқулары ( делеция, дупликация, инверсия, транслокация) нәтижелерінде байқалады.

Хромосомалардың құрылымы өзгермей, саны өзгеруін ( полиплоидия, анеоплоидия) геномдық мутация дейді.

Полиплоидия – барлық хромосомалар жиынтығының еселеп көбеюі. Бұл кезде тіршілікке қабілеттілік болмай, өздігінен түсік түседі немесе өлі бала туады.

Анеуплоидия – бір немесе бірнеше хромосомалардың жұптарында олардың саны өзгеруі, мысалға, моносомия, трисомия.

Мутация пайда болған жасушаның түріне қарай гаметалық, соматикалық болып ажыратылады. Гаметалық мутация жыныстық жасушаларда болады, ол толық өзгерген организмнің дамуына әкеледі және ұрпақтан ұрпаққа ауысады. Соматикалық мутация дененің кейбір жасушаларында болады және ол ұрпақтан ұрпаққа берілмейді. Бұл кезде жаратылысы өзгерген жасушаны макрофагтар мен табиғи жендет жасушалар жойып отырады.

Сонымен қатар, өздігінен дамиды (спонтандық) және белгілі бір түрткілерден дамиды (индукциялық) мутацияларды ажыратады. Спонтандық мутациялар организмнің өзіндегі әлі толық анықталмаған себептерден (зат алмасу өнімдерінің, бос радикалдардың т.б. әсерлерінен ) дамиды.

Индукциялық мутация көптеген сыртқы орта ықпалдарының әсерлерінен дамиды. Бұл ықпалдарды мутагендер дейді. Мутагендер физикалық, химиялық, биологиялық болып ажыратылады. Физикалық мутагендер: иондағыш сәулелердің барлық түрлері, ультракүлгін сәулелер, температуралық әсерлер т.б. жатады.

Мутациялардың мөлшері әсер еткен сәулелердің мөлшеріне және жасушалардың бөліну сатыларына қарай өседі. Сәулеленген тіңдердегі бос белсенді радикалдардың пайда болуы күрделі физикалық-химиялық үрдістердің бастапқы сатысы болады. Осының нәтижесінде молекулалардың қайта құрылуы және биохимиялық реакциялардың жүруі бұзылады да, аяғында келіп гендердің мутациялары мен хромосомалардың құрылымдары өзгеруіне әкеледі.

**Химиялық мутагендерге** – мына заттар жатады:

- нәруыздар түзілуін тежейтін цитостатиктер (меркаптопурин, теобромин т.б.)
- алкилдеуші қосындылар, яғни, ДНҚ молекуласына алкилді топтарды ( метилді, этилді т.с.с.) тасуға қабілетті қосындылар. Оларды ДНҚ молекуласына әсер етуіне байланысты радио миметиктер деп атайды. Өйткені олардың әсер ету тетіктері радиациялық мутагенезге өте ұқсайды;
- асқын тотықтар;
- пуриндер мен пиримидиндер негіздерінің туындылары;
- сыртқы ортаның әртүрлі химиялық қосындыларымен ластануы бүгінгі күннің негізгі мәселелерінің бірі болып қаралады.



Мутагендік әсерімен ауылшаруашылығында қолданылатын әртүрлі пестицидтер, гербицидтер, дефолианттар алдыңғы қатарларында тұрады. Осы қосындылардың барлығы химиялық және биологиялық өзгерістерге өте тұрақты. Сондықтан да бұл мутагендер олардың өндірілуі және қолданылуы тоқтатылғанына қарамай сыртқы ортада ұзақ уақыт айналып жүре береді; дәрілер: биомицитин, зарарсыздандыратын заттар (хлорамин)

Биологиялық мутагендерге:

- вирустар( қызамықтың, шешектің, қызылшаның, паротиттің вирустары);
- биологиялық уыттар;
- кейбір зат алмасу өнімдері: асқын тотықтар, бос радикалдар жатады. Соңғыларын аутомутагендер деп атайды.

## Тұқым қуалайтын аурулар

### Патау синдромы (ТРИСОМИЯ 13)

Көріну жиілігі 1:5 000-7 000.

Цитогенетикалық варианттары:

1. Толық трисомия – хромосоманың мейоз кезінде ажырамауы, жиі анасының (80-85% ауру).
2. Транслокационды түрі. Жыныстардың арасындағы көрінуі 1:1 қатынасы.

Клиникалық көрінісі:

1. Жүктілік кезіндегі асқыну – суы көп (многоводие)
2. Бас миы мен бет әлпетінің дамуындағы туа біткен ақаулар. Бас мөлшері кішірек (микроцефалия). Маңдайы төмен орналасқан .

3. Көз қуысы - қысыңқы, анофтальмия
4. Құлақ қалқаншасы деформацияға ұшыраған.
5. Үстіңгі еріні мен таңдайы жырық.
6. Ішкі мүшелерінде ақаулар – жүректің қалтарысының кемістігі, жыныс мүшелерінің, бүйрек (кисты) аномалиясы.
7. Қол және аяқ саусақтарында көпсаусақтылық.
8. Көптеген балалар бір жасқа дейін, өмірінің алғашқы күндері өледі (95%).
9. 2% балар 10 жасқа дейін өмір сүреді.



а

б

**Рис. 5.7. Новорождённый с синдромом Патау.** Тригоноцефалия (б); двусторонняя расщелина верхней губы и нёба (б); узкие глазные щели (б); низко расположенные (б) и деформированные (а) ушные раковины; микрогения (а); флексорное положение кистей.

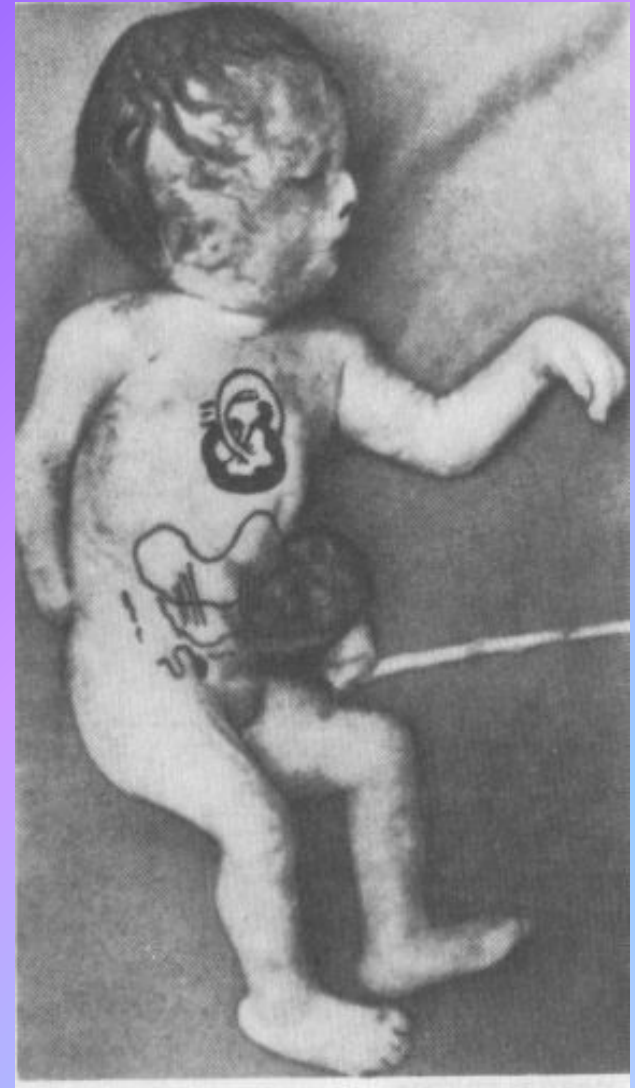
# ЭДВАРДС СИНДРОМЫ (ТРИСОМИЯ 18)

Синдром түрлері:

1. Трисомия
2. Мозайкалы
3. Транслокационды (өте аз кездеседі).

Көріну жиілігі 1 : 5 000 - 7 000

Балалар өз уақытында туылады.

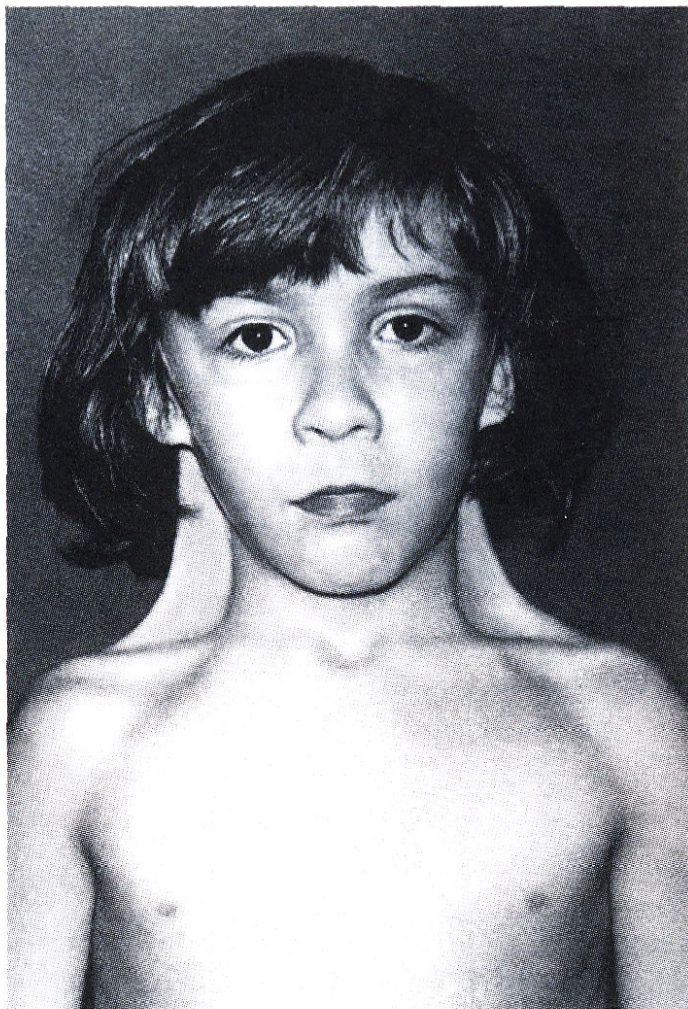


## Эдвардса синдромының сипаттамасы:

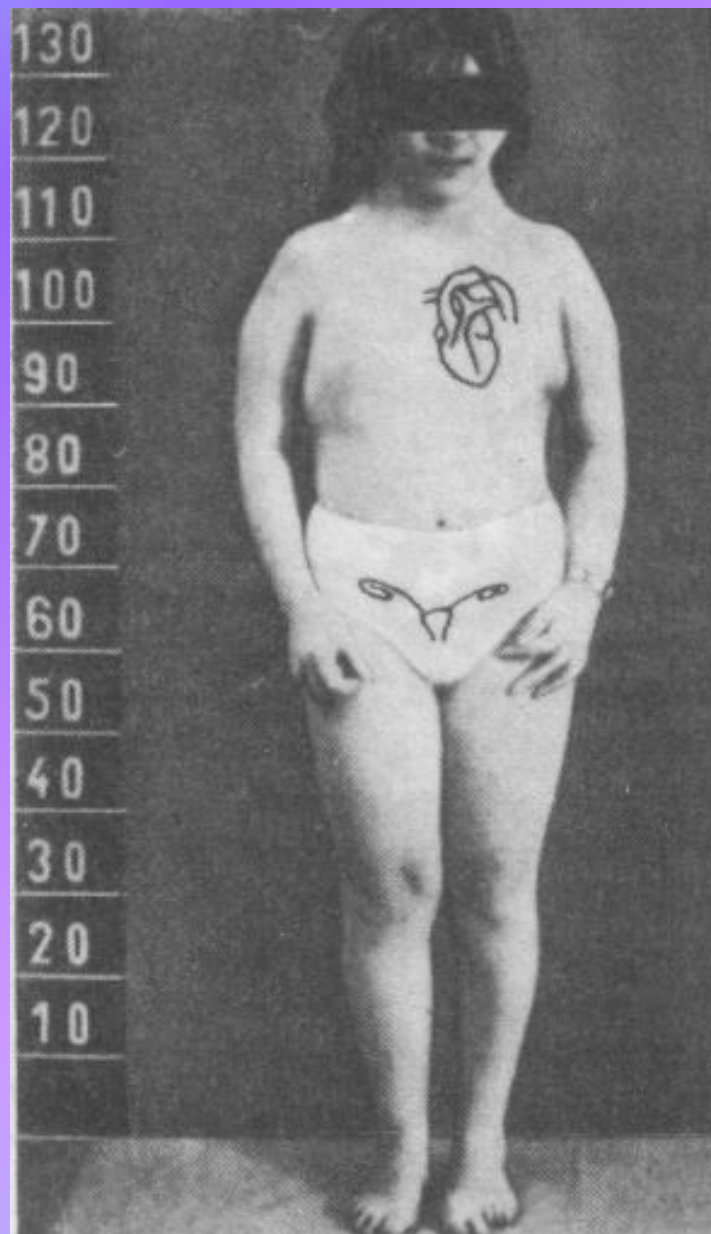
1. Жыныс мүшелерінің қызметі бұзылады – крипторхизм
2. Зәр шығару жүйесінің бұзылысы – бүйректерінің қосылуы, бүйректе киста (өсінді).
3. Тірек-қимыл аппараты – аяқ саусақтары – синдактилия көрінеді, маймақтық, көкірегі қысқа.
4. Құлақ қалқанының деформациясы.
5. Микрогения – төменгі жағы және аузы кішкентай.
6. Арқа жұлынының грыжасы( 5% ауруларда)
7. Көзі – микрофтальмия
8. Жүрек ақаулары.
9. ОЖЖ – бұзылыстар.

# Шерешевский-Тернер синдромы (45,X) – моносомия

**Шерешевский-Тернер** ауруы әйелдерде кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады. Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы — 45, жыныс хромосомасы біреу — XO. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 қыздың төртеуі осы аурумен ауыратындығы дәлелденді. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі аурудың да гаметалардың даму барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болатындығы анықталды .

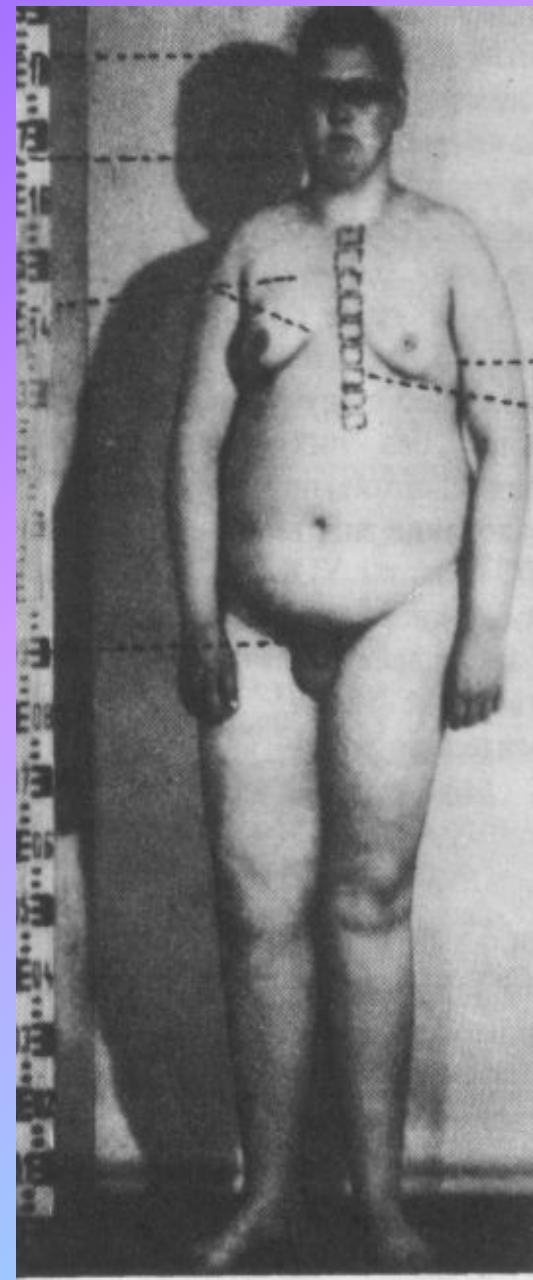


**Рис. 5.17. Девочка с синдромом Шершевского–Тёрнера.** Шейные крыловидные складки; широко расположенные и недоразвитые соски молочных желёз.





**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 — XXУ .үниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.



# Даун синдромы

Трисомия 21.

Көріну жиілігі 1:700-800.

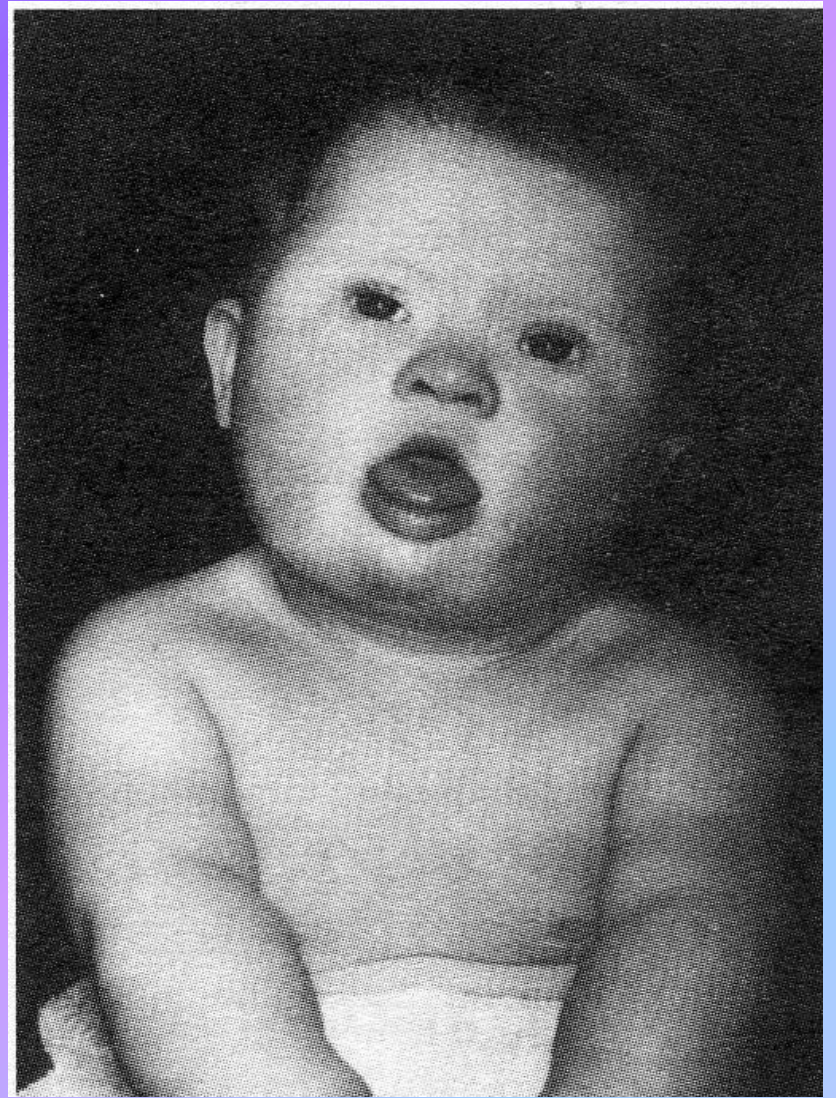
Анасының жасына байланысты. Жасы үйкейген сайын осы синдроммен туылатын балалар мүмкіндігі жоғарылайды.

**Екі түрі болады:**

1. Мозаикалы  $47+21/46$ .
2. Транслокационды түрі.

Клиникалық көрінісі:

- Туа пайда болатын ақаулар;
- ОЖЖ бұзылысы;
- Иммунодефицит;
- Физикалық дамуы кідіреді.



# Тұқымқуалайтын ауруларды лабораторлы диагностикалау әдістері

1. Генеалогиялық;
2. Егіздік;
3. Цитогенетикалық;
4. Биохимиялық;
5. Популяционды-статистикалық;
6. Иммунологиялық және басқалар.

# Генеалогиялық әдіс

Негізгі әдісі: ата-тектің шежіресін құрастыру және оны талдау.

Міндеті:

- Белгінің тұқымқуалау сипаттамасын беру;
- Аурудың тұқымқуалау типін анықтау;
- Жанұядағы ұрпақта тұқымқуалайтын патологиямен туылуы немесе туылуы мүмкін баланы болжауды анықтау

Әдістің этаптары:

Шежіре құрастыру;

Генеалогиялық талдау.

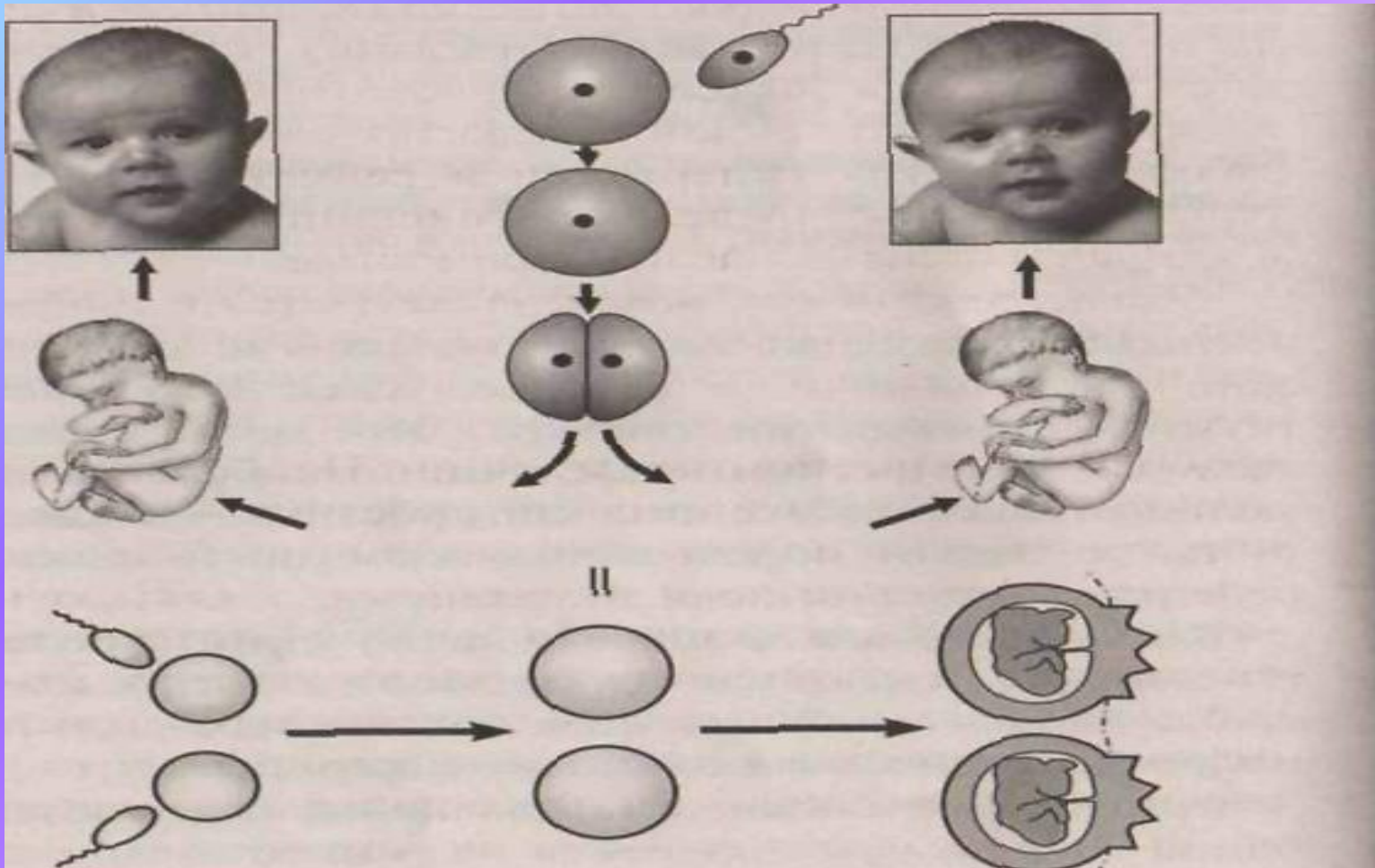
## Егіздік әдіс

Негізгі әдісі: Әртүрлі белгілердің дамуына ортаның әсер ету дәрежесін анықтау үшін егіздердің фенотипін және генотипін оқу

Міндеті:

1. Біржұмыртқалы (монозиготалы) егіздерді әртүрлі (дизиготалы) жұмыртқалы егіздермен салыстыру.
2. Монозиготалы жұпты партнерлерді бір бірімен салыстыру;
3. Егіздерден алынған анализдерді жалпы популяциямен салыстыру.

# Екі типті егіздердің пайда болу кестесі



## Цитогенетикалық әдіс

Негізгі әдісі: Хромосома саны мен құрылысын микроскоппен зерттеу. Цитологтар Д. Тио А. Леван 1956 ж. алғаш рет адамда 46 хромосома екенін дәлелдеді.

P	♀46;	XX	X	46;	X	Y♂
G	XX	0			X	Y

F, 47, XXX; 47, XXY; 45, X0; 45, 0Y

47, XXY –Клайнфельтер синдромы;

45, X0 –Шерешевский-Тернер синдромы;

47, трисомия 21 хромосома бойынша – Даун синдромы.



# Популяционды-статистикалық әдіс

**Негізгі әдісі:** Адам популяциясындағы хромосомды аномалияның немесе жекеленген гендердің таралуын оқу.

**Міндеті:**

Тұқымқуалаушылықтың және ортаның тұқымқуалауға бейімді аурулардың пайда болуындағы ролін оқыту.

Мутациялық процесстің заңдылықтарын оқыту.

# Биохимиялық әдіс

Негізгі әдісі: Ағзадағы биохимиялық реакцияның сипаттамасын оқыту.

Мутациялы гендермен шақырылатын зат алмасуының бұзылысын табуға көмектеседі.

## Емдеу жолдарының негіздері.

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 организмi мен ұрық уланады. Бұл ұрықтың өліміне апарып соғады. Тек медициналық генетикалық білімі бар маман дәрігер ғана осы жолмен сапалы баға бере алады. Генетикалық емхананың негізгі мақсаты – ауру баланы тудырмау. Ол үшін гендік ауруы бар отбасында шежіре тарату, гендік жорамалдау тәсілі және керекті биохимиялық, цитогенетикалық ажыратулар арқылы ауру баланың туу мүмкіншілігін дәл есептеу керек. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу мүмкіншіліктері қазіргі уақытта берік орын алып келеді.

## **Патогенездік емдеу әдістерінің ұстанымдары төмендегідей:**

**Орын толтыратын терапия** – организмге өзінде жоқ немесе жетіспейтін биохимиялық заттарды енгізу. Мәселен, гемофилияны емдеу үшін антигемофилдік глобулинді енгізеді

**Витоминотерапия** – витаминдерді қалыпты мөлшерден 10 тіпті 100 есе көп мөлшерде енгізу. Өйткені көпшілік ферменттер нәруыздардан және коферменттен (витамин) тұрады. Бір витамин әртүрлі ферменттерге кофермент болуы мүмкін. Мысалы, В<sub>6</sub> витамині – 50ге жуық ферменттерге кофермент болады. Ферменттің тектік аурулары әртүрлі болуы мүмкін, соның ішінде коферментпен байланысу нүктесі бұзылады. Бұл жағдайда витаминнің артық мөлшері, массаның әсер ету заңы бойынша ферменттің белсенділігін арттыруға қабілетті.

## **Метаболизмді арттыру (индукция) немесе кеміту (ингибиция).**

Индукция әртүрлі дәрілерді пайдаланып, жетіспейтін ферменттердің түзілуін арттыру. Мәселен, Вильсон-Коновалов ауруындағы метаболизмге қатысатын церулоплазминнің құрылуын эстрогендер арттырады. Әртүрлі жолдармен заттардың алмасу қарқынын төмендетуі ингибиция дейді. Вильсон-Коновалов ауруы кезінде мыс иондарының көбеюін, оларды байланыстыру және артынан организмнен сыртқа шығару арқылы, мыстың алмасуын төмендетуге болады.

**Хирургиялық әдіс** – тұқым қуалайтын аурулардың даму ақауларын (қоянжырық, тесік таңдай, полидактилия т.б.) емдеуге қолданылады. Тұқым қуалайтын сфероцитоз кезінде көкбауырды алып тастайды. Тұқым қуатын аутоиммундық бұзылыстарда ұрықтық айырша безді (тимусты) жапсыру немесе оны алып тастау арқылы емдейді.

**Емдәммен емдеу (диетотерапия)** – көпшілік тұқым қуалайтын ауруларды емдеу мен профилактиканың жалғыз патогенездік және өте нәтижелі әдісі болады. Бұл ауруларды тиісті қоректенумен зат алмасудың бұзылыстарын түзету жете зерттелген. Сонымен, баланың 1-ші 2-3 айлығында фенилкетонурия анықталса, осы әдіспен емдеу оның қалыпты дамуын қамтамасыз етеді, 3 айдан 1 жасқа дейін анықтағанда емдеу тек 26% қанағаттанарлық нәтиже береді.

*Қазіргі жағдайда эксперименттік емдеу әдістерін зерттеу мынандай:*

-орын толтырарлық емдеуге организмге ферменттерді иммундық үйлесімсіздіктен қорғау үшін жасанды липид қабықтарымен (липосома) қоршап енгізеді. Липосомалар жасушаның ішіне кірген соң ферментті босатады. Сонымен ол иммундық қабілетті жасушалардан сақталады.

-Осы мақсатта эритроциттердің гемоглабиннен босатылған қабығын пайдалануға да болады.



-қазіргі кезде гендік инженерияға ерекше көңіл бөлінуде. Науқас адамдардың жасушаларын алып, олардың генін түзеп, қайта сол организмге қондыруға болады. Геномды түзеу трансдукция (сау жасуша геномының бөлшегін вирустармен (фаггармен) үзіп алып, ауру жасушаға - (реципиентке) қондыруға болады. Сонда бұл геномның бөлшегі дұрыс қызмет атқара бастайды.

-егіздерді зерттеу әдісі де маңызды орын алады. Егіздер әртүрлі болады. Бірақ ұрықтан таралған немесе монозиготалы егіздер бір ғана ұрықтанған аналық жасушадан (бір зиготадан), 2 эмбрион бөлініп дамиды. Олардың генотипі толық бірдей болады. Егер әйелдерде екі аналық жасуша бірден жетіліп екі аталық жасушалармен ұрықтанса, ондағы туған егіздер әртүрлі аналық жасушалардан дамиды. Оларды дизиготалы егіздер дейді. Бұл егіздердің генотипі бөлек туған балалардағы сияқты әртүрлі болады.

егіздерді зерттеу әдісі бойынша 1 және 2 ұрықтан дамыған егіздердің өзара ұқсастығын салыстыру арқылы әрбір белгілердің дамуында тұқым қуалау мен қоршаған ортаның маңызын анықтауға болады. Бір белгімен бір-біріне ұқсас егіздер жұбын конкордантты егіздер деп атайды. Егер егіздердің біреуінде бір белгі болып, екіншісінде болмаса ондай жұпты дискордантты деп атайды. Бір ұрықтан дамыған егіздерді, екі ұрықтан дамыған егіздермен салыстырғанда ауру бірдей жиілікпен кездесе, ол аурудың пайда болуында тұқым қуалаушылықтың маңызы үлкен екендігін көрсетеді. Ал, олардың біреуі сырқаттанып, екіншісі сау болса, онда аурудың пайда болуы қоршаған ортаның ықпалдарынан дамуын дәлелдейді.

## Туыстық некенің тиімсіздігі.

Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтары тұрғысынан алғанда туыс адамдардың (немере, шөбере және т.б.) некелесуі дұрыс емес. Себебі, ондай адамдардың генотиптерінде ұқсастық болады. Ал тұқым қуалайтын аурулар мен түрлі кемістіктерді көбінесе рецессивті гендер анықтайтындығы белгілі. Олар тек рецессивті гомозигота жағдайында ғана білінеді. Туыстық некеде ондай мүмкіншілік мол болады. Сондықтан олардан туатын ұрпақта кемістік көп кездеседі. Керісінше, туыс емес ерлі-зайыптыларда ондай жағдай өте сирек кездеседі және ұрпақтың тіршілік қабілеті жоғары болады. Себебі, олар көбінесе гетерозиготалы жағдайда болатындықтан, Мендель заңына сәйкес ауру мен кемістікті анықтайтын рецессивті генді доминантты ген жеңіп кетеді. Біздің арғы ата-бабаларымыздан келе жатқан қалыптасқан дәстүр бойынша жеті атадан кейін ғана некелесуге рұқсат беріледі. Сондықтан мұндай дәстүрді сақтап отыруымыз қажет.

# Тұқымқуалайтын аурулардың алдын-алу (профилактика).

Алдын-алудың 3 түрі бар:

## 1. Алғашқы профилактика –

Ауру балаға жүкті болып қалмауды ескерту (бала тууды жоспарлау, мекен ететін ортаны жақсарту). Баланы тууды жоспарлау кезінде келесілер есепке алынады:

- *Әйелдердің оптимальді репродуктивті жасы (21-35 жасқа дейін).*

- *Тұқымқуалайтын немесе туа біткен патологияға жоғарғы жағдайдағы қауып қатерде, баланы туудан бас тарту.*
- *Жақын туыс арасындағы некелесуде, бала туудан бас тарту.*

2. Екінші алдын-алу. – Ұрық ауруының жоғары ықтималы, немесе ауруды пренатальді диагностикалау жағдайында жүктілікті тоқтату жолымен жүзеге асырылады.

3. Тұқымқуалайтын патологияның үшінші алдын-алу жолы – бұл патологиялық генотиптердің көрінуін коррекциялау.

Тұқымқуалайтын аурулар немесе тұқымқуалаңға бейімделген аурулар кезінде қолданылады.

Туылғаннан кейінгі емдеу немесе коррекциялау галактоземия, фенилкетонурия, целиакия кезінде қолданылады.

Алдын-алудың үшінші принципінде – ауруды ерте диагностикалау (бірнеше күн ішінде), емдеудегі –алдын-алу әдісін қолдану болып табылады.

## Медициналық-генетикалық кеңес.

Болашақ ұрпақты тұқым қуалайтын түрлі ауыр зардаптардан сақтандыру үшін адам генетикасы мен медициналық генетикада жүргізілген зерттеулер қолданылады. Дүниеге ауру ұрпақты келтірмеу үшін ата-ананың екеуінің де дендері сау болу керек. Кейде ерлі-зайыптылардың екеуінің де дендері сау болғанымен, олардың тегінде тұқым қуалайтын ауру болса ол келесі ұрпаққа беріледі. Мысалы, жігіттің шешесі эпилепсия (қояншық) ауруымен ауырса, ал әкесі сау болса, ол жігіт эпилепсик болмайды. Себебі оның әкесінен алған доминантты гені эпилепсияны анықтайтын шешесінен алған рецессивті генді жеңіп шығады. Егер дәл осындай жағдайдағы қыз жоғарыда келтірілген жігітке тұрмысқа шықса, өздері ауру болмағанымен, олардан ауру балалар дүниеге келуі мүмкін. Себебі оларда эпилепсияның гені бар.

Сондықтан отбасын құратын, әсіресе, тегінде тұқым қуалайтын кемістіктер бар адамдар медициналық-генетикалық кеңес алғаны жөн. Мұндай кеңес беретін орталықтар қазір Қазақстанның көптеген қалаларында бар. Қоршаған ортаның тазалығын сақтауға, әсіресе, судың, ауаның және азық-түліктің мутагендік және канцерогендік әсерлері бар заттармен ластанбауына соңғы кездері көп көңіл бөлінуде. Сонымен қатар, дәрі-дәрмектер мен тұрмыстық химиялық препараттардың және түрлі косметикалық заттардың “генетикалық залалсыздығы” мұқият тексеріледі. Тағы бір ескертетін нәрсе, алкогольді ішімдіктерді ішу мен темекі тарту, әсіресе, есірткіні қабылдау болашақ ұрпақ үшін өте қауіпті. Себебі, олар гендер мен хромосомаларды улап, өзгертеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын аурулар мен кемістіктер пайда болады.



## Қолданылған әдебиет

- 1.Бочков Н. П. " Клиническая генетика" - М.: Медицина, 1997.
- 2.Тоцкий В. М. "Генетика" - Одесса: Астропринт, 2002.
- Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. 3. Наследственные синдромы множественных врожденных пороков развития. - М., 2002
- 4.[www.google.kz](http://www.google.kz).
- 5.[www.mail.ru.ru](http://www.mail.ru.ru)