

Семей мемлекеттік медицина университеті

Тақырыбы: Аурулардың доминантты, рецессивті және кодоминантты тұқым қуалау түрлерінің сипаттамасы. Хромосомалық аурулар және хромосомалық ауытқу.



Орындаған: Каирбекова Ж.С.
Топ: 228, ЖМФ

Семей, 2017

Жоспар:

I. Кіріспе.

II. Негізгі бөлім.

2.1. *Аурулардың доминантты, рецессивті және кодоминантты тұқым қуалау түрлерінің сипаттамасы.*

2.2. *Хромосомалық аурулар және хромосомалық ауытқу.*

III. Қорытынды.

Гендік аурулар



Гендердің өзгеру нәтижесінде пайда болған
тұқым қуалайтын аурулар

Гендік ауруларды
тұқым қуалау
ерекшеліктеріне
қарай төрт
топқа бөледі.



Аутосомды-доминантты



Аутосомды-рецессивті



Жыныспен тіркескен рецессивті

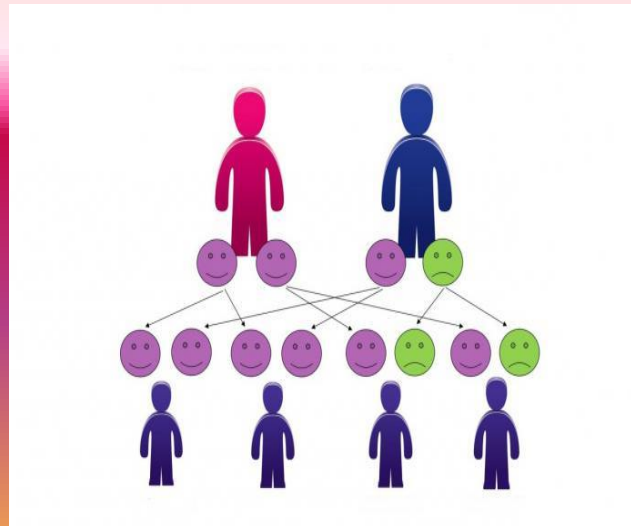


Кодоминатты

Аутосомды-доминантты тұқым қуалау

- Аутосомды-доминантты тұқым қуалау кезінде белгілер:
 - ✓ аутосомда орналасады;
 - ✓ жынысқа тәуелсіз;
 - ✓ ұрпақ сайын көрінеді.

Мұндай ауруларға: **брахидактилия** — қысқасаусақтылық, **полидактилия** — алтысаусақтылық, **ахондроплазия** — ергежейлілік, **беттің секпілі**, **кезді шел басу**, **сүйектің омырлығы** т.б. жатады.



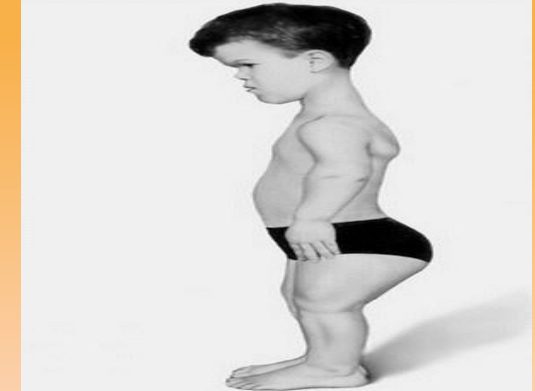
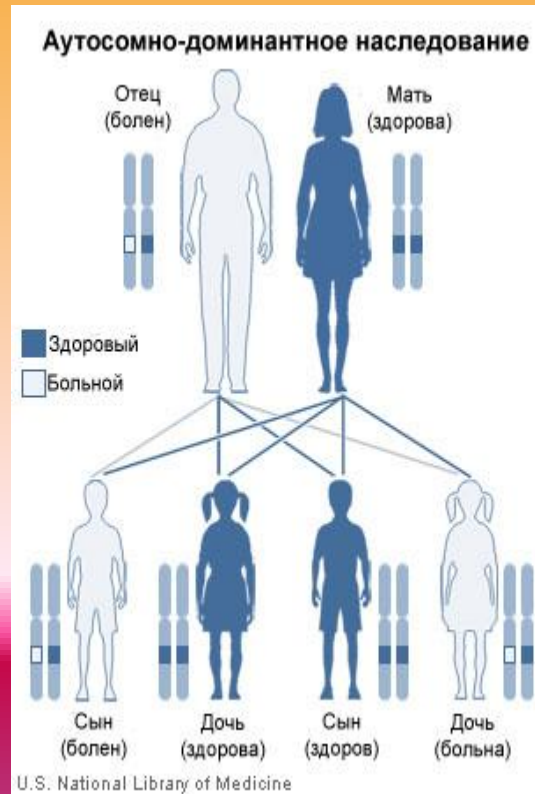
Ауру түрлері:



Арахнодактилия



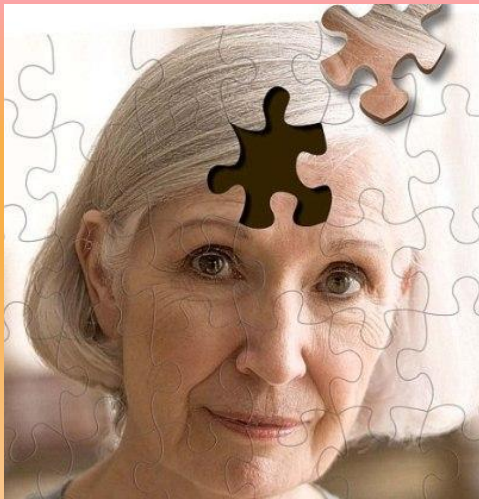
Брахидактилия —
қысқасаусақтылық



Ахондроплазия



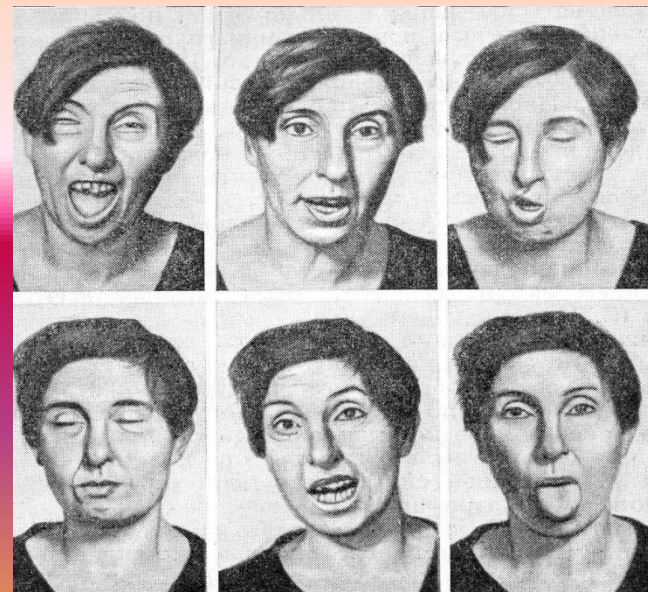
Арахнодактилия



Альцгеймер ауруы - деменцияның ең кең таралған түрі, 1906 жылы неміс психиатры Алоис Альцгеймер тарапынан сипатталған нейрогенеративті сырқат. Әдетте 65 жастан асқан адамдарда кездеседі.

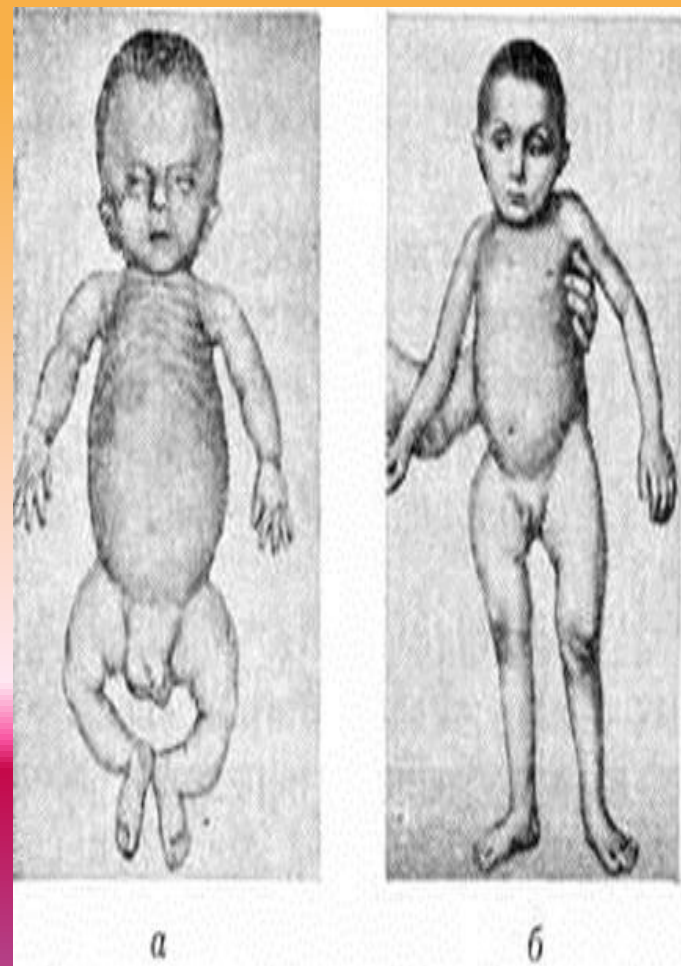
Жасы ұлғая келе кейбір адамдар ұмытшақ бола бастайды. Қартая келе тіпті бала сияқты болып кететіндер де кездеседі. Қариялардағы бұл құбылысты біз «алжыды» деп жатамыз. Ал медицинада ол Альцгеймер ауруы деп аталады.

Хорея (грек. choreia — би, билеу) — жүйке жүйесінің ауруы. Алғашқы кезде ауру балада қатты шаршағандық байқалып, бір нәрсеге назар аударуы төмендейді. Бірте-бірте науқастың қимылында әлсіз, өз еркінен тыс белгісіз өзгерістер пайда бола бастайды. Соның салдарынан баланың жазуында ұқыпсыздық байқалады, қолындағы затын ұстай алмай, түсіріп алады, тамағын төгіп-шашып, дұрыс іше алмайды. Еріксіз қимылдар бірте-бірте үдеп, науқастың қол-аяғы тартылатындығы анық байқалады.



Аутосомды-доминантты (Жетілмеген остеогенез)

- ✓ -патологиялық ген бойынша аурудың гетеро-, гомозиготтарда көрініс беруі;
- ✓ -белгі екі жыныста бірдей дәрежеде көрінеді, ұрпақ сайын жарыққа шығады.



Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау

- Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типінде зерттелетін белгі:
 - ✓ аутосомда орналасады;
 - ✓ Ата-анасында білінбейді;
 - ✓ Ұрпағында көрінеді.

Мұндай ауруларға: **альбинизм**(пигментсіз), **алькантозурия** гомогентизин қышқылын артық бөледі, **идиопатия** - мишықтың өзгеруі, **фенилкетонурия** — кемақыл жатады.
- Аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптозурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді.

Аутосомды-рецессивті (Муковисцидоз)

- -мутантты ген бойынша гомозиготтарда ауру дамуы;
- -ата-анасы сау, балалары ауру;
- -ауру ұрпақ аттап немесе бірнеше ұрпақтан соң көлденең бағытта жарыққа шығады;
- -қандас некеде жиі.

X-хромосомамен тіркескен рецессивті (Дюшеннің/Беккердің ҮБД, гемофилия, дальтонизм)

- -ерлерде жиі шығады;
- -әйел тасымалдаушы.



Кодоминанттылық

- ❖ Ұрпақтан ұрпаққа берілген өзгерген және қалыпты гендер бірдей қызмет атқарады.
- ❖ Сондықтан орақ тәріздес жасушалы анемия кезінде әрі қалыпты гемоглобиндер, әрі орақ тәріздес гемоглобиндер болады. Дерттің көрінісі тек гипоксия кезінде байқалады. Бұл кезде S-гемоглабиндер тұнбаға ауысып, эритроциттердің гемолизін туындатады. Оттегінің қалыпты мөлшерінде гемолиз байқалмайды.



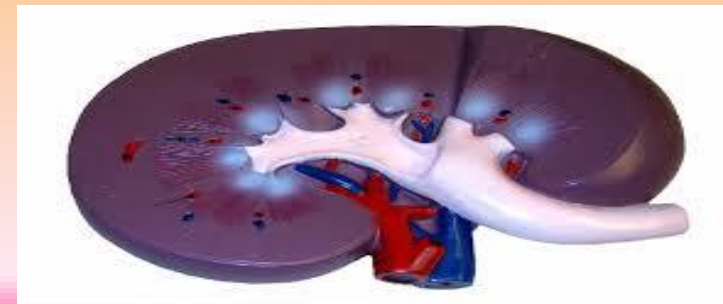
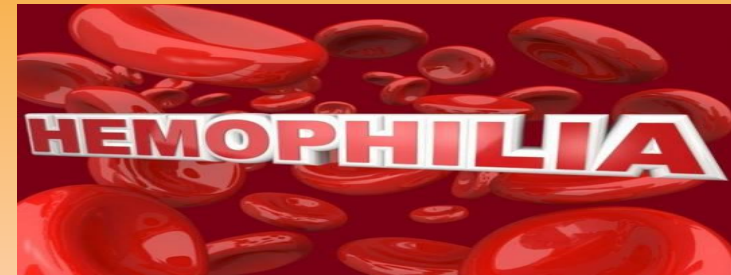
Жыныспен тіркескен белгілердің тұқым қуалауы

- **Жыныспен тіркескен белгілердің тұқым қуалау типінің белгілері:**
 - ✓ Аурулар келесі ұрпақта X хромосомада көрінеді;
 - ✓ Науқас еркектердің дерттік гендерін тек қыздарына ғана беріледі;
 - ✓ Науқас әйелдердің дерттік гендерін әрі ұлдарына, әрі қыздарына таратуы;
 - ✓ Еркектердің әйелдерге қарағанда өте ауыр түрде сырқаттанады.
Оларға: **гемофилия** — қанның ұйымауы, **гемералопатия** — түнде көрмеу, **дальтонизм** — түсті ажырата алмау, **рахит** — сүйектің қисаюуы, **галактоземия** — галактозаны игере алмау, **бауыр циррозы**, **кемақыл**, т.б. жатады.

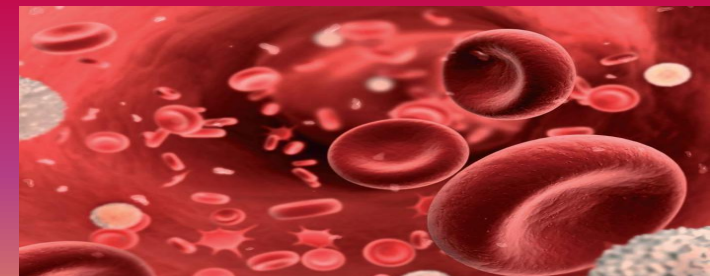


X – хромосомасымен тіркесіп рецессивті түрде тұқым қуалауы

- Белгілері:
 - ✓ Дені сау ата-анадан ауру балалар туады;
 - ✓ Ер адамдар ауырады, олардың шешелері дерттік геннің тасымалдаушысы болады;
 - ✓ Дерттік ген әкесінен ұлға ешқашан берілмейді. Өйткені X хромосомы әкеден тек қыздарына ғана беріледі;
 - ✓ Дерттік гені бар әйелдерден туған ер балалардың 50%-ында дерт болуы мүмкін.



Бүйрек глюкозуриясы



Сидеробластық анемия

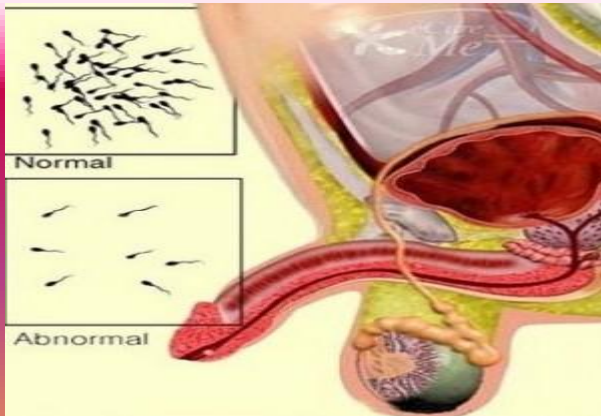
Голландиялық тұқым қуалау



- Голландиялық тұқым қуалау типінде белгілер:

✓ әкесінен тек ұлына ғана беріліп отырады.

Мысалға, құлақ қалқаншасының жүнді болуы — гипертрихоз, гипертрихоздың гені Y хромосомамен тіркесіп тұқым қуалайды. Ер бала Y хромосоманы тек әкесінен алады, сондықтан ол ген балаға толық беріледі.



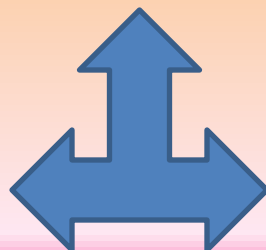
✓ Азоспермия – шәуеттің аздығы.

Хромосомалық аурулар



Хромосомалар санының өзгеруінен және олардың құрылымының бұзылуынан пайда болады

Бұл аурулар мутацияның түріне байланысты синдромдарға бөлінеді.



Хромосомалық аурулардың негізгі себептері жыныстық жасушаларының мейоздық бөліну кезіндегі хромосомалардың гаметаларға теңдей ажырамауы, соның нәтижесінде жыныстық хромосомалар санында ауытқулардың болуы.

Хромосомалық мутация:

Делеция

Дупликация

Транслокация

Инверсия

Хромосоманың
бір бөлшегінің
жоғалуы;

Хромосома
арасында
үзінділер
болуы;

Хромосоманың
кей гендерінің
екі еселенуі;

Хромосома
бөлшектерінің
теріс бұрылуы
(180° -қа);

Клайнфельтер

синдромымен ауыратын адамдардың кариотипі:

- ✓ (44 + XXУ = 47);
- ✓ әрдайым **ер адамдар** ауырады.
 - Олар жыныс бездерінің жете дамымауымен;
 - ақылының кемістігімен;
 - аяғының ұзын болуымен;
 - бойының ұзын болуымен;
 - басының кішкентай болуымен сипатталады.

Бұл синдромның жаңа туған сәбилер арасындағы кездесу жиілігі 0,15% шамасында.





- Шерешевский-Тернер синдромы бар адамдардың кариотипі:
 - ✓ $(44 + X) = 45$
 - Бұл аурумен ауырған әйелдердің бойы аласа;
 - жыныстық жетілуі баяу;
 - бедеу болады.
- ❖ Бірақ бұл синдроммен ауырған адамдардың ақыл-ойы дұрыс дамиды.

Трисомия 13 – синдром Патау



- **Патау синдромы кариотипі:**
 - ✓ 13 жұпта трисомия;
 - Микроцефалия, қоянжырық, тесік таңдай, полидактилия;
 - Жақ сүйектің жетілмеуі, жүрек қақпақшасының ақауы.
- **Даун синдромында кариотипі:**
 - ✓ 21 жұп хромосомалар үшеу,
 - ✓ жалпы саны 47 (47XY немесе 47XX) болады;
 - ✓ Жүйке бұзылыстары ақыл-естің кемістігі;
 - ✓ Иммундық жүйенің ауытқуы.
- **Эдвардс синдромы кариотипі:**
 - ✓ 18 –жұп хромосоманың трисомиясы;
 - ✓ Құлақ қалқанының пішіні өзгереді;
 - ✓ Көз саңылауы тарылады;
 - ✓ Астыңғы жақ сүйек дамымайды;
 - ✓ Жүректің, бүйректің, ішек-қарын жолдарының ақаулары.

Хромосомалық ауытқу

- Хромосомалық ауытқуларды психогенетика ғылымында «хромосомалық абберациялар» деп атайды.

Абберация «бұзылу», «ауытқу» деген мағынаны білдіреді.

- ✓ Қалыпты тұқым қуатын ақпараттың дерттік өзгеріске ұшырауынан;
- ✓ Тұқым қуатын ақпараттың дерттік өзгеріске ұшырауынан;
- ✓ Геномның реттелуінің бұзылыстарынан;
- ✓ Бүлінген геномның дұрыс қалпына келмеуінен.

- Хромосомалардың ауытқулары **аутосомалық және жыныстық** ерекшеліктеріне байланысты:

✓ **Анеуплоидия;**

✓ **Трисомия;**

✓ **Моносомия;**

✓ **Дисомия** болып бөлінеді.

- **Аталған ауытқулардың медициналық синдромдары бар:**
Даун синдромы, Патау синдромы, Эдвардс синдромы, Шерешевский-Тернер синдромы, Клайнфельтер синдромы және т.б.

Қорытынды

Гендердің өзгеру нәтижесінде пайда болған тұқым қуалайтын ауруларды гендік аурулар дейді. Хромосомалық аурулар геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Бұл аурулармен ауырған адамдарда сан түрлі патологиялық белгілер болады. Сол себепті, қазіргі таңда медицинада гендік ауруларды, хромосомалық ауруларды зерттеу, алдын алу, емдеу шаралары жүргізілуде,