

Қарағанды Мемлекеттік Медицина Университеті
Молекулярлық биология және генетика кафедрасы

СӨЖ

Тақырыбы: Тұқым қуалайтын аурулардың емдеудің негізгі принциптері. Генотерапия

Орындаған: Сарманова М.К.

Тексерген: Калиева Г.Т.

ҚАРАҒАНДЫ 2010

ЖОСПАР

- Кіріспе
- Патологиялардың алдын алу шараларының негізгі топтары
- Тұқым қуалайтын аурулардың әлеуметтік салдары
- Медициналық – генетикалық кеңес беру негіздері
- Медициналық генетикалық кеңес берудің кезеңдері
- Генотерапия
- Қорытынды
- Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

Кіріспе

Ғасырлар бойына адамдардың тұқым қуалайтын аурулардың емдеу мүмкін болмады, себебі, біріншіден – белгілердің тұқым қуалаушылық тетіктері белгісіз болды; екіншіден – Мендельденуші тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде, еш бір 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.

Патологиялардың алдын алу шараларының негізгі топтары:

Патологиялардың алдын алу шараларының негізгі екі тобы белгілі:

- 1 Балалардың тұқым қуалайтын патологиялармен туылуын болдырмау (бірінші реттік алдын алу шаралары);
- 2 Генотипінде патологиялық өзгерістер кездесетін адамдарда аурудың даму тәуекелділігін төмендету (екінші реттік алдын алу шаралары).

Қазіргі кезде, медициналық генетикалық кеңес беруге негізделген тұқым қуалайтын патологиялардың бірінші реттік алдын алу шараларын іске асыруда елеулі табыстарға қол жетті.

Дамыған елдерде түрліше туа біткен аномалиялардың салдары (ВОЗ деректері бойынша)

Аномалиялар	1000 нәрестеге шаққанда жаңа туылған нәрестелер жиілігі	Салдары		
		Ерте дүние салу (өлу)%	Созылмалы күйі,%	Емделгендері, %
Дамудың туа біткен ақаулықтары	30	22	24	54
Хромосомалық аурулар	4	34	64	2
Гендік аурулар	10	58	31	11
Барлығы	44	31.3	29.2	39.5

Тұқым қуалайтын аурулардың әлеуметтік салдары



Тұқым қуалайтын аурулардың әлеуметтік салдары – ауру адамдар арасында мүгедіктер санының көбеюі және оларды бағып – күтуге жұмсалатын экономикалық, рухани шығындар деңгейінің өте көп, жоғары болуымен сипатталады.

Медициналық – генетикалық кеңес беру негіздері

“Генетикалық кеңес беру” терминін 1947 ж. С. Рид ұсынған. Ол осы жылы алғаш рет генетикалық кеңес беру туралы қысқашы әдістемелік қолданба жазған.

Әдетте, врач – генетикке адамдар өзінің болашақ балаларының денсаулығы туралы болжам күйінде болса да мәліметтер алу үшін жүгінеді. Врач – генетик ауру бала туылған жанұяға көбінесе ретроспективтік кеңес береді.

Бұл кезде генетикалық кеңес берудің негізгі мақсаты осы жанұяда ауру баланың қайтадан туылу тәуекелділігін анықтау болып табылады

Врач – генетік проспективтік кеңес береді, яғни бұл кезде генетикалық кеңес беру ауру баланың туылу тәуекелдігі жоғары болатын жанұялар үшін жүргізіледі. Осындай кеңес алуға жұбайлар төмендегі жағдайларда жүгінеді:

- 1) Егер жұбайлар өз ара туыстар болса;
- 2) Жұбайлардың біреуінің туыстарында тұқым қуалайтын аурулар байқалса;
- 3) Жүктілік кезінде екіқабат әйелге ортаның жағымсыз факторлары әсер етсе.

Медициналық генетикалық кеңес берудің кезеңдері

Медициналық генетикалық беру бірнеше кезеңдерден тұрады.

Кеңес берілген кезде осы үш негізгі мақсаттармен бірге пациенттерге психологиялық және құқықтық көмек көрсетуге де көп көңіл аударылуы тиіс екендігін ұмытпаған жөн.

Аурудың нозологиялық формасын нақтылау үшін қолда бар барлық зерттеу әдістер қолдануы қажет. Ең алдымен аурудың фенотиптік көріністерін анықтау үшін сырқатты және оның жанұя мүшелерін жан – жақты зерттеулер қажет.

Медициналық
генетикалық
кеңес беру
3 кезеңден тұрады

Тұқым қуалайтын
арудың диагнозы
және тұқым
қуалау типі
анықталады.

Кеңес алушылардың
және олардың
жанұя мүшелерінің
генотиптері
анықталып
арудың даму
тәуекелділін есепте
лінеді

Алдын алу шаралар
мүмкіншіліктері
зерттелінеді және
оларды қолданудың
ең тиімді әдістері
сарапталады



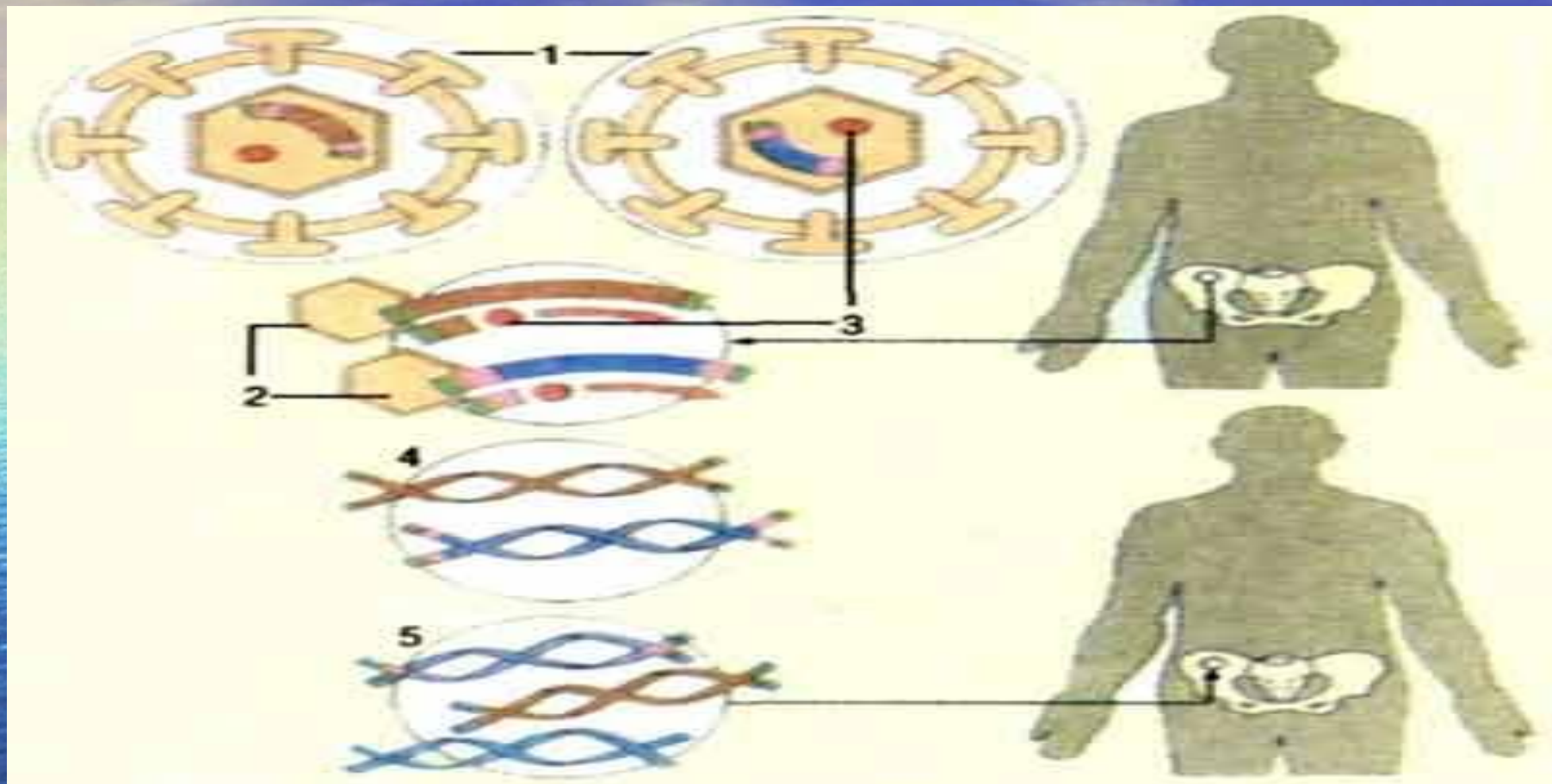
**Медициналық
генетикалық кеңес
берудің бірінші
кезеңінде** аурудың
диагнозын анықтауға
бағытталған жан – жақты
зерттеулер жүргізілуі қажет.
Бұл кезеңде аурудың
шежересі туралы
ақпараттарды және
анамнестикалық деректерді
жинақтауға көп көңіл
аударылды.



Медициналық генетикалық кеңес берудің екінші кезеңі – аурудың диагнозы түпкілікті анықталғаннан кейін жүргізіледі және аурудың тұқым қуалау типіне, кеңес алушылардың генотиптеріне негізделіп, пробанттың барлық туысқандарында аурудың даму тәуекелділігін есептеуге бағытталады. Ол үшін аурудың генетикалық тіуекелділігін есептеу қажет.

Генотерапия

Генотерапияны клиникалық практикада алғаш сәтті қолдану 1990 ж. АҚШ-та іске асырылды. Аденозиндезаминазаны кодтайтын геннің ақуалдығына байланысты иммунотапшылықтың құрама түрінен зардап шеккен балаға осы геннің зақымданбаған көшірмесін енгізді. Аурудан алынған клеткаларды пробиркада өсіріп, ретровирустық вектордың көмегімен зақымданбаған аденозиндезаминазаның генін ауру баланың клеткасына орналастырып, орнына қайтарған.



Рак ісіктерін емдегенде қолданылуына мысал

Қорытынды

Тұқым қуалайтын патологиялар кездесетін адамдардың тіршілік ұзақтығы тек қана ауру түріне байланысты емес, сол сияқты медициналық жәрдем деңгейіне де байланысты. Денсаулық сақтау жүйесі жақсы дамыған елдердің өзінде де тұқым қуалайтын аурумен ауратын пациенттердің 50% - на жуығы балалық шақта дүние салды.

Медициналық генетиканың маңызды бөлімдерінің бірі - адамның тұқым қуалайтын патологияларның алдын алу, болдырмау бллып саналады.

Пайдаланылган әдебиеттер тізімі

1. Медицинская энциклопедия 1989 ж.
2. С.Ж. Стамбеков “Жалпы генетика”.
3. [www. Wikipedia.ru](http://www.Wikipedia.ru)
4. www. Google.ru
5. www.yandeex.ru