

**ОҢТУСТІК ҚАЗАҚСТАН МЕМЛЕКЕТТІК ФАРМАЦЕВТИКА  
АКАДЕМИЯСЫ**

**Биохимия, биология және микробиология кафедрасы**

# **ПРЕЗЕНТАЦИЯ**

**Тақырыбы: Тұқым қуалайтын аурулардың  
патогенезі.(Гемафилия)**

Орындаған: Айтажнова М.Н.

Тобы: 306 ҚДС

Қабылдаған: Ордабекова А.Б.

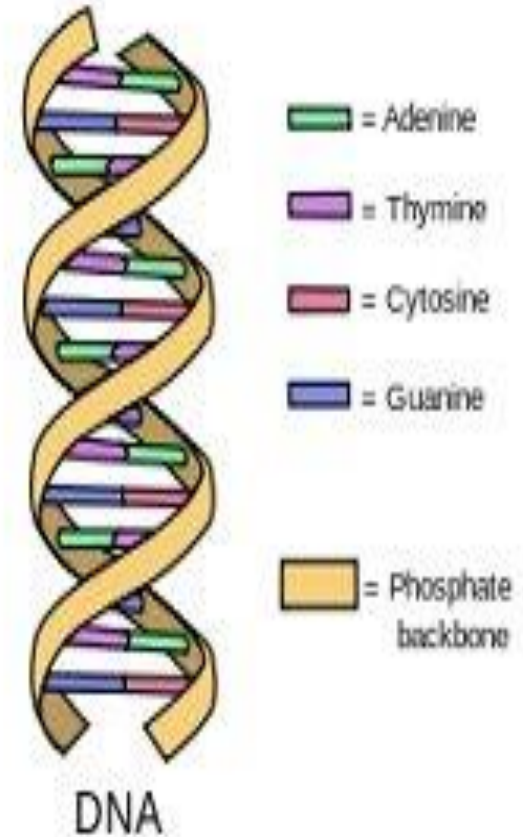
# Жоспар

- Тұқым қуалайтын ауру
- Жалпы гемофилия
- Гемофилия патогенезі

Қорытынды

Пайдаланылған әдебиеттер

- **Тұқым қуалаушылық-** ұрпақтардың арасындағы материалдық және функционалдық сабақтастықты қамтамасыз ететін тірі организмдерге тән қасиетті айтамыз.
- **Тұқым қуалайтын ауру деп-** ата-анасынан балаларына немесе ұрпақтарына берілетін ауруды айтамыз. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және де геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдық өзгеруіне байланысты қалыптасады.



- **Жалпы гемофилия ауруы деп-** адам жараланған кезде ұдайы қан ағып оны тоқтатуы қиынға соғатын, көп жағдайда ер адамдардың арасында болатын тұқым қуалайтын ауруды айтамыз. Аурудың негізгі себебі қан ұюына қатысты фактордың жетіспеушілігі болып табылады. Бұл ауру балалық шақта білінбегендіктен, өсе келе байқалады.



- **Гемофилиялар** - қан ұю факторының синтезіне жауапты геннің кемістігінен дамиды. Кемісті фактордың түріне қарай гемофилиялардың А,В,С түрлері бар.

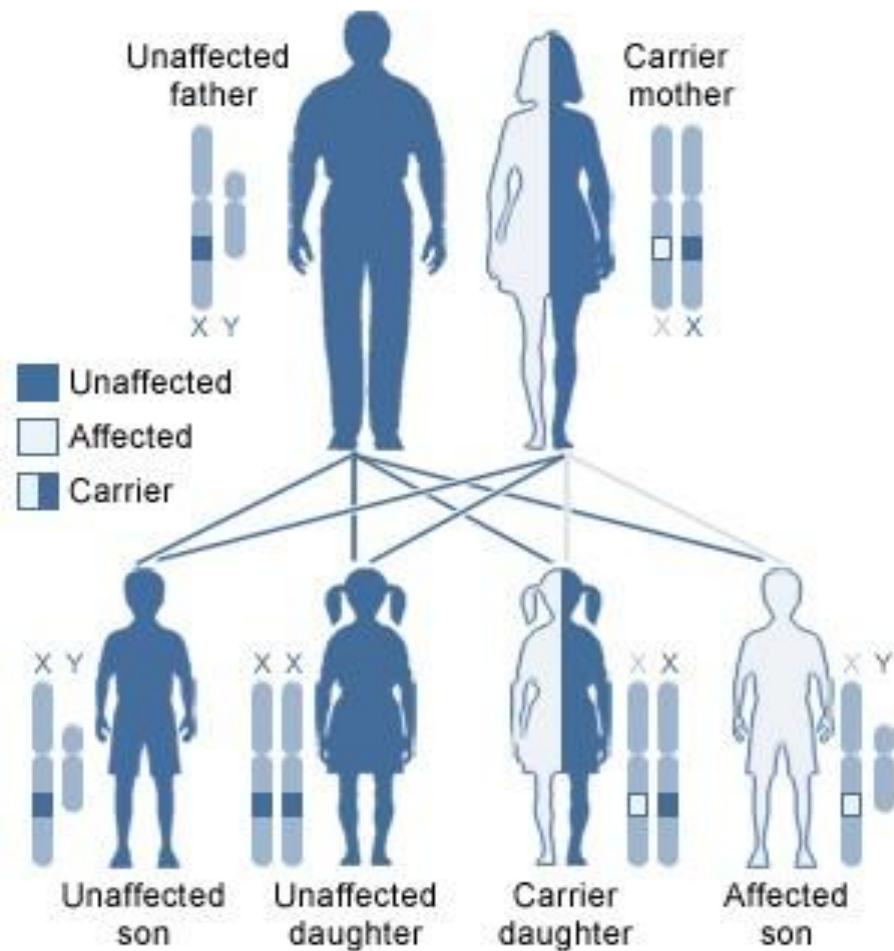
**Гемофилия А** – қан ұюдың VIII факторының болмау немесе тапшылығы

**Гемофилия В** – IX фактордың тапшылығы (Кристмас ауруы)

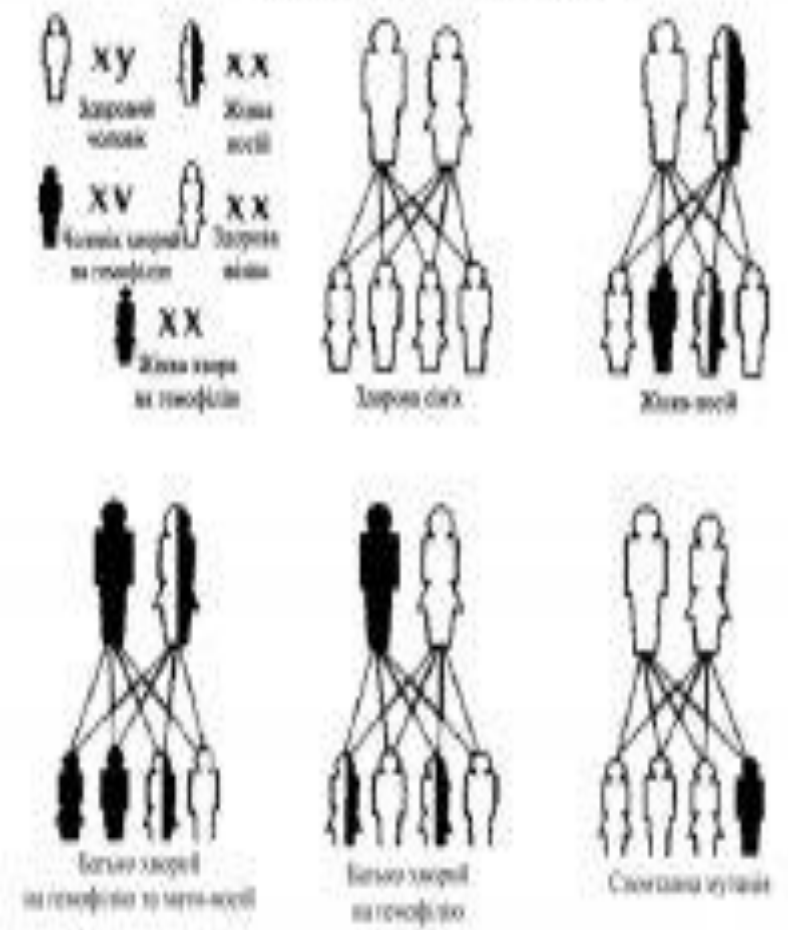
**Гемофилия С** – XI фактордың жетіспеуі (Розенталь ауруы) (жеңіл түрі)

- Себебі: X хромосомадағы қан ұюдың VIII факторларының синтезіне жауапты геннің кемістігі. Гемофилия А еркек жынысқа байланысты тұқымды рецессивті жолмен қуалайды. Ауруды тұқымға тарататын әйелдер. Егерде гемофилиямен сырқаттанатын еркектен және сау әйелден қыздар туса, олар тасымалдаушы болады.
- Ал осындай ата анадан ұлдар туса, олар гемофилиямен ауырмайды және таратпайды.
- Тасымалдаушы әйелдің ұлдарына патологиялық ген тарайды.

# X-linked recessive, carrier mother



## Як успадковується гемофілія



• **Гемофилия А** деп- яғни VIII фактордың жетіспеушілігіне немесе антигемофильді глобулинге байланысты.

• **Гемофилия В-** бұл ауруды көбіне Кристмас ауруы деп атайды. IX фактордың белсенділігінің, тромбопластиннің плазмалық компонентінің жетіспеушілігінен туындаған, тұқым қуалайтын гемморагиялық диатез деп атайды.

• **Гемафилия С-** XI фактордың тапшылығынан дамиды аутосомды рецессивті мутация дейді, бірақ қазіргі таңда гемофилия С , яғни, Розенталя ауруының гемофилия А және В дан өзара ерекшелінетін болғандықтан алып тасталынған.



# Гемофилия ауруының патогенезі

- Гемофилия көбіне қан ауруы және тұқым қуалаушылық ауру болып табылады.
- X хромосомада орналасқан гемофилия гені, гемофилия ауруымен ауыратын адамның барлық қыз балдарына беріліп, және олар бұл генді таратушы болып өз ұрпақтарына береді.
- Гемофилиямен ауыратын науқастың барлық ұлдары науқастанбайды, өйткені сау анасынан біреу болсады X хромосомасын алады.



# Статистика

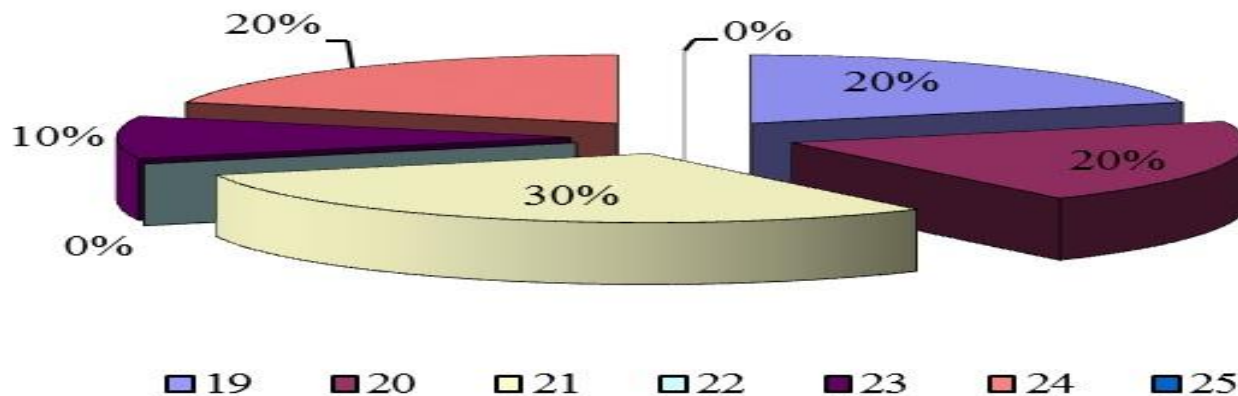
- Жыл сайын 17 сәуірде әлемнің көптеген елдері Дүниежүзілік гемофилия федерациясының акциясына қатысып, Бүкіл-әлемдік гемофилия күнін атап өтеді. Ел арасында "ханзадалар ауруы" аталып кеткен гемофилия кеселімен Қазақстанда 1930 адам ауырады екен. Оның 800-і балалар болса, соның 176-сы Алматыда тіркеліпті. Гемофилия тұқым қуалайтын ауру. Сирек кездескенімен, өте қауіпті. Мамандардың айтуынша, қанның ұйымай қалуы, яғни 8-ші фактордың жетіспеушілігінен ер балалар мүгедек болып қалатын кездері жиі кездеседі

# Менің пікірім

- Гемофилия ауруы өте ауыр және қиын жүретін ауру. Қазіргі таңда ол аурумен жас балалар көп ауырады және кішкентайынан науқастанып өмірінің қызығын дұрыс көре алмайды. Гемофилия ол тұқым қуалайтын болғандықтан науқас қасындағы ортамен арласа алмайды, өйткені гемофилия науқасты өмірінен айырады. Сол үшінде қасындағы адамдармен арласа алмайды. Гемофилия ол адамды өмірінің қызығынан, толыққанды өмір сүруден, өмірге деген қызығушылығын жоғалтады. Бұл ауруды адам өзі таңдамайды. Біз салде болса сол адамдарға қол ұшын беруге тырысуымыз керек.

# Қорытынды

- Дүниежүзілік денсаулық қорғау ұйымының сарапшылар комитетінің мәліметі оның мөлшері калыпты деңгейдің 1-2%-на ғана тең болса, орташа түрінде — 2-5%, Ал жеңіл болғанда 6-30%. Кеселдің көрінісі, әдетте, отбасындағыларда бірдей болады. . .



# Пайдаланылған әдебиеттер

- <http://www.hemophilia.ru> — сайт Всероссийского общества гемофилии
- <http://gesher.info> — информация для детей больных гемофилией и их родителей
- «<https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=Гемофилия&oldid=2109016>
- <http://zozh.kz/kz/news/1499-profilaktika-gemofilii.html>