

МЕББМ ҚАЗАҚСТАН

РЕСЕЙ

МЕДИЦИНАЛЫҚ

УНИВЕРСИТЕТІ



НУО КАЗАХСТАНСКО-

РОССИЙСКИЙ

МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

Медициналық – генетикалық кеңес беру

Орындаған: Ембергенов Нұрсұлтан

Тексерген: Ерешова Айгерім

Факультет: Жалпы медицина, 104 Б

Алматы 2016

Жоспар:

- Кіріспе
- Тұқым қуалайтын аурулар
- Тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің негізгі принциптері
- Медициналық – генетикалық кеңес
- Қорытынды
- Пайдаланылған әдебиеттер

Кіріспе

Тұқым қуалаушылық - ұрпақтар арасындағы материалдық және функционалдық сабақтастықты қамтамасыз ететін тірі организмдерге тән қасиет. Тұқым қуалаушылыққа байланысты тірі организмдердің морфология, физиология және биохимия құрылымы мен жеке даму ерекшеліктері ұрпақтан ұрпаққа беріледі. Организмдердегі тұқымқуалаушылық факторларының болатынын алғаш болжам жасап, тұқым қуалау заңдылықтарын ашқан **Г.Мендель** болды. Ол ата-аналық дарабастарды бір-бірінен бір не бірнеше белгілері бойынша ажыратылады, ал ол факторлар ата-аналарынан ұрпақтарына жыныс жасушалары арқылы беріледі деген қорытынды жасады (Мендель заңдары). 1909 жылы дат биологы **В.Иогансен (1857 – 1927)** бұл тұқым қуалау факторларын ген деп атады. 1911 жылы америкалық биолог **Т.Морган (1866 – 1945)** және оның әріптестері ұсынған “Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы” бойынша да тұқымқуалаушылықтың бірлігі – ген деп көрсетілген. Гендер жасуша ядросындағы хромосомаларда тізбектеле, бір сызықтың бойында орналасқан және әрбір геннің хромосомада нақты тұрақты орны (локусы) болады. Кез келген хромосома өзінің гендер тобымен ерекшеленеді. Генетика ғылымының даму барысында тұқым қуалау факторлары тек ядрода ғана емес, жасуша цитоплазмасының кейбір органоидтарында (митохондрияда, хлоропластарда) да кездесетіні анықталды. Осыған байланысты цитоплазмалықтұқымқуалаушылық жайлы ілім қалыптасты. Тұқымқуалаушылық материалының сақталуы, екі еселенуі және ұрпақтан ұрпаққа берілуі нуклеин қышқылдарына (ДНҚ және РНҚ) байланысты болады.

Тұқым қуалайтын аурулар



Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геногеномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады.

Тұқым қуалау арқылы берілетін аурулар. Тұқым қуалаушы аурулардың жіктелуі, себептері

Тектік ақпараттардың өзгерістерінен дамиды ауруларды тұқым қуатын аурулар дейді. Оларды туа біткен аурулардан ажырату қажет. Туа біткен аурулардың ішінде тұқым қуатын және тұқым қумайтын (ұрық дамуы кезіндегі ақаулар мен туылу кезіндегі жарақаттар және кесапаттардың нәтижесінде дамиды) аурулар болуы мүмкін. Сонымен бірге кейбір тұқым қуатын аурулар (Гентингтон хорреясы, бұлшықеттердің дистрофиясы) тек адам кемелденген шақ кездерінде ғана дамиды.

Тұқым қуатын аурулардың даму жолдары

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

Хромосомалық мутациялар – хромосамалардың ауытқулары (делеция, дупликация, инверсия, транслокация) нәтижелерінде дамиды. Хромосомалардың құрылымы өзгермей саны өзгеруін (полиплоидия, анеуплоидия) 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, мәселен, моносомия, трисомия.

Тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің негізгі принциптері

Тұқым қуалаушылық заңдылықтары барлық тірі жануарларға, өсімдіктерге және адамға да ортақ болады. Адамның генетикасын зерттеуде еркін шағылыстырудың мүмкін еместігі, жыныстық жағынан кеш жетілуі, әр семьяда ұрпақ санының аз болуы үлкен қиыншылықтар туғызады. Бірік бұл қиыншылықтарға қарамастан адам генетикасын зерттеп білу саласында елеулі жетістіктер бар. Адам генетикасын зерттеуде арнайы әдістер қолданылады. Мысалы: генетикалық (шыққан тегін талдау), цитогенетика (клетка құрамындағы хромосома саны, құрамын тексеру), егіздерді салыстыру, популяциялық т.б. әдістер.

Адамның тұқым қуалайтын ауруларының саны 2000-нан асады. Олардың көпшілігі психикалық ауытқулармен сипатталады. Бұл аурулар адам генетикасындағы хромосомалардың санының, құрамының өзгеруіне немесе гендердің мутациясына байланысты.

Мутагендік факторлардың әсерінен жыныс клеткаларының пісіп жетілуі кезінде хромосомдар дұрыс ажырамайды, немесе құрамында өзгеріс пайда болады. Олай болса, мұндай хромосомды жұмыртқа клеткасы қрықтанғаннан соң қалпында дамымайды. А.А. Прокофьева-Бельговскаяның деректері бойынша барлық түсініктердің 5% -тінің себебі жұмыртқа клеткасындағы хромосомдық өзгерістер. Хромосомалық өзгерістердің (аномалиялардың) нәтижесінде туған ауруларды хромосомдық аурулар деп атайды. Олардың қатарына Клейнфельтер, Тернер Шерешевский, даун синдромдары және т.б. жатады.

Туа пайда болған алтысаусақтылық (полидактилия), жарғақсаусақтылық (синдактилия), еріннің жырық болуы, жүректің жақтаулы қақпақшаларының жетілмеуі, тамырдың (Боталов) бітпеуі және т.б. кемтарлық жағдайларында хирургиялық көмек көрсетеді.

Тұқым қуалайтын жіне туа пайда болатын ауруларды болдырмау үшін қоршаған ортаны ластаудан сақтау, екі қабат әйкелдерді вирус тудыратын аурулардан қорғау және емге кейбір улы дәрілерді қолдануға рұқсат етпеу кеңінен қолданылады. Біздің республикада Семей полигонын жабу кеңінен өолға алынуда. Полигонның көптеген жылдар бойы жұмыс істеуінің экономикалық және әлеуметтік зардабын жою үшін бірқатар ұсыныстар қабылданды. Семейдің ауруханалары мен емханаларын зерттеуге керекті осы заманғы жабдықтар, приборлар жіне дәрі-дәрмектермен қамтамасыз ету, жаңа типтегі ауруханалар салу т.б.

Қоршаған ортаның экологиялық жағдайын жкндеу үшін планетада ядролық сынауды тоқтатып, ауаны жіне суды ластайтын өнеркәсіп қалдықтарынан тазарту керек.

Медициналық – генетикалық кеңес

Медициналық көмек, медициналық генетиканың жетістігі мен адам генетикасына негізделген. Бұл қазіргі заманғы денсаулық сақтаудың алдын алу жолдамасы. Бұл консультация- ата-ана болуды жоспарлап жүрген барлық жұптарға қажет. Батыс пен Америкада мұндай аурулар туралы ескерту шаралары көптеген жылдар бойына қолданылып жүр, жұптардың 89 пайызы өз еріктерімен тексерілістен өтеді.

Медико-генетикалық консультация алу деген не? Бұл мамандандырылған медициналық көмек. Мағынасы-айқын бір жанұяда тұқым қуалайтын аурумен ауыратын немесе туа біткен ақау дамулары бар сәби дүниеге келу қаупіне кәсіби баға беру.



Бала туу жоспарына дейін, нәтижесіз жүктілік (өздігінен түсік тастау, өлі туу), нәтижесіз ҚРТ әдісін бірнеше рет қолданылса, сәбиде ақау дамулары табылса және хромосомды дертке шалдыққан болса, медико-генетикалық консультациясын өткен жөн.

Егер жанұяда тұқым қуалайтын аурулар мен туыстық неке құрылған болса, онда міндетті түрде генетик консультациясын алу керек.

Қызмет түрлері:

- Генетик консультациясы
- Қандағы лимфоцитті, кариотипті зерттеу
- Пренаталды инвазиялық диагностика

Қорытынды

Адамзат күнделікті тіршілігінде ғылыми техникалық жаңалықтарды кеңінен пайдаланады. Атом энергиясы бейбітшілік мақсатта қолданылуда (АЭС, атомдық мұзжарғыш кемелер, т.б.). Химиялық заттар өндіріске, тұрмысқа кеңінен енуде. Күнделікті тіршілікті оларсыз көз алдымызға елестету де қиын. Осыған байланысты қоршаған орта химиялық және радиоактивтік заттардың қалдықтарымен ластануда. Атом энергиясын халық шаруашылығында дұрыс пайдаланбаудың, радиоактивтік қалдықтардың дұрыс сақталмауынан, ядролық бомбаларды сынаудың арқасында жер бетінің радиациялық фоны артып отыр. Осыған байланысты жаңа туған балалар, сәбилер арасында неше түрлі кемтарлық пен туа пайда болған аурулар саны көбейіп келеді. Бүкілдүниежүзілік денсаулық сақтау ұйымының (ВОЗ) деректері бойынша нәрестелердің төрт пайызы генетикалық дефектімен туады. Сол үшін де денсаулығымызға зиян тигізетін нәрселерден аулақ болып, олардың санын бірте – бірте азайту қажет.

Пайдаланылған әдебиеттер

- 1. «Қазақстан»: Ұлттық энциклопедия / Бас редактор Ә. Нысанбаев – Алматы «Қазақ энциклопедиясы» Бас редакциясы, 1998 , VI том
- 2. .Д.Дайырбеков, Б.Е.Алтынбеков, Б.К.Торғауытов, У.И. Кенесариев, Т.С.Хайдарова Аурудың алдын алу және сақтандыру бойынша орысша-қазақша терминологиялық сөздік. Шымкент. “Ғасыр-Ш”, 2005 жыл.
- 3. Вирусология, иммунология, генетика, молекулалық биология. Орысша-қазақша сөздік. – Алматы, «Ана тілі» баспасы, 1993 жыл.
- 4. Орысша-қазақша түсіндірме сөздік: Биология / Жалпы редакциясын басқарған э.ғ.д., профессор Е. Арын - Павлодар: «ЭКО» ҒӨФ. 2007. - 1028 б.
- 5. Сартаев А., Гильманов М. С22 Жалпы биология: Жалпы білім беретін мектептің қоғамдық-гуманитарлық бағытындағы 10-сыныбына арналған оқулық. — Алматы: "Мектеп" баспасы, 2006.