

# Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу принциптері.



**Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу. Медициналық генетиканың негізінде хромосомалардың өзгеруіне байланысты болатын бірнеше тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар хромосомалық аурулар деп аталады. Ондай ауруларға Клайнфельтер, Шершевский-Тернер, Даун аурулары және т.б. жатады.**

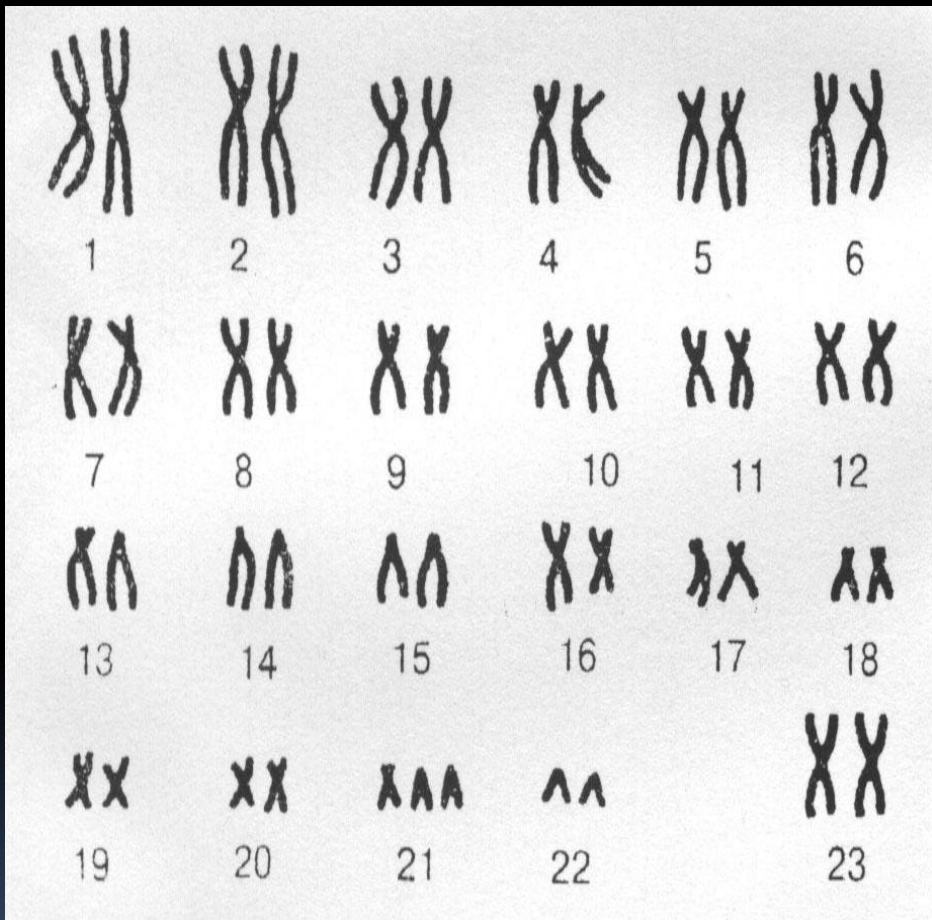
# МЕДИЦИНА ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА

## Хромосомалық аурулар

1. Клайнфельтер синдромы (ер адам ауырады, жыныс бездері дұрыс жетілмеген, аяғы ұзын денесіне сәйкес келмейді, ақылы кем, басы кіші)  
 $44+xxY=47$
2. Шершевский-Тернер ауруы (әйелдер ауырады, жыныстық жетілу баяулайды, бедеу, бойы тапал, ақыл – есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеті төмен)  
 $44+X0=45$
3. Трисомия ауруы (әйелдер ауырады, денесі алып болады, ақылы төмен, жыныстық дамуы дұрыс емес)  
 $44+xxx=47$
4. Алып еркек ауруы ( бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында кемістік бар)  
 $44+xyY=47$
5. Даун ауруы ( ақыл-есі кем, бойы аласа, беті дөңгелек, көздері қысыңқы, бір-біріне жақын орналасқан, кішкентай аузы үнемі ашық)  
21-ші жұп хромосомалар xxx, 47 xx немесе 47 xy

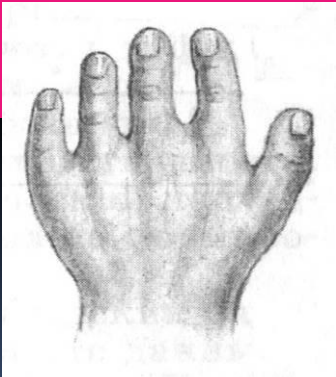
Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі: жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ-қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір X-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы — 47, жыныс хромосомасы — XXУ. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды. Шершевский-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. Сол сияқты, X хромосоманың артық қосылуына байланысты әйелдер арасында трисомия ауруы кездеседі. Жыныс хромосомасы — XXX, ал жалпы хромосомалардың саны — 47. Ауруды “алып әйел” деп атайды. Ауру белгілері: жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, ақыл-есі кем болады. Артық У хромосоманың қосылуына байланысты, жыныс хромосомалары ХУУ болып келетін ауру кездеседі. Оны “алып еркек” деп атайды. Бұл аурудың белгісі: адамның бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында үлкен кемістік болады. Сол сияқты кейбір хромосомалық аурулар аутосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болады. Мысалы, Даун ауруының белгісі: адамның ақылы кем, бойы аласа, беті дөңгелек, көздері қысыңқы, әрі бір-біріне жақын орналасқан және кішкентай аузы үнемі жартылай ашық жүреді. Бұл ауру 21-ші хромосоманың екеу емес, үшеу болатындығына байланысты. Сонда ондай баланың барлық клеткаларында 46 хромосоманың орнына 47 хромосома болады.

# Даун ауыруы бойынша хромосома саны және ауру белгілері



# Гендік аурулар

- А) аутосомда доминантты : брахидактилия - қысқа саусақтылық  
полидактилия – алты саусақтылық  
ахондроплазия – ергежейлік  
сидактилия – саусақтары біріккен
- Б) аутосомды рецессивті: альбинизм – пигментсіздік  
алькаптонурия - гомогентизин қышқылы көп  
идиопатия – мишықтың өзгеруі  
фенилкетонурия – ақылы кем
- С) жыныспен тіркескен рецессивті: гемофилия – қан ұйюдың төмендеуі  
гемералопатия – түнде көрмеу  
дальтонизм – түсті ажыратпау  
рахит – жіліктердің қисаюы  
галактоземия – галактозаны игермеу

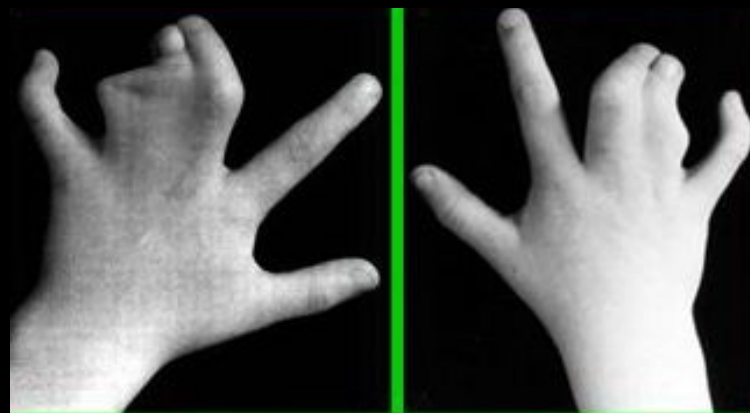


Брахидактилия

**Полидактилия –  
алтысаусақтылық**



**Сидактилия –  
саусақтардың бірігуі**



# Дальтонизм



# Альбинизм



Альбинизм у человека  
(фотографии отца, матери и дочери с полным альбинизмом)  
(по Левонтин Р., 1993)



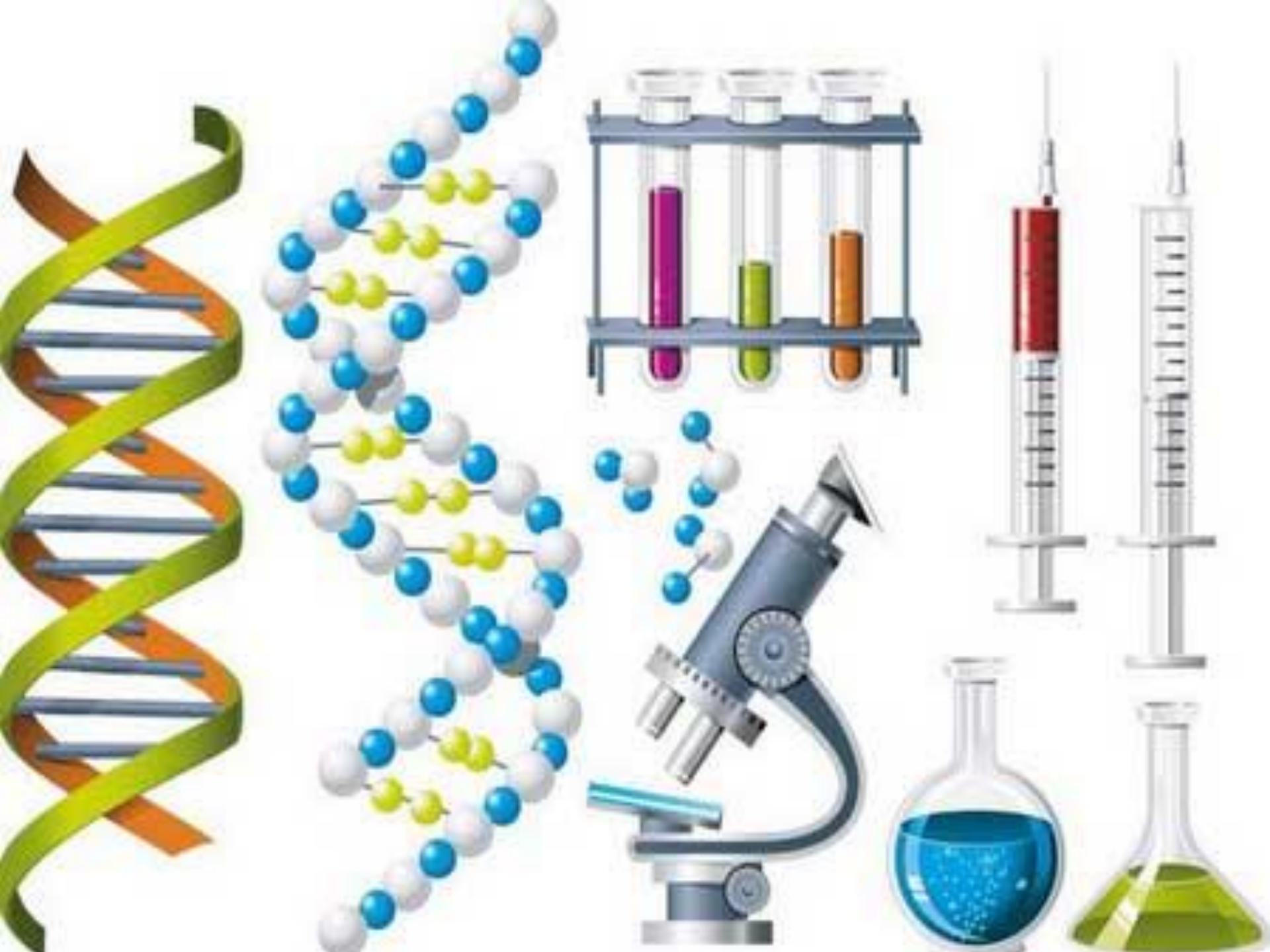


**Гипертрихоз - шашты құлақ  
( “ү” хромосомасы арқылы ер адамдарға беріледі )**



# Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу.

Медициналық генетиканың алдында тұрған негізгі мәселелердің бірі — тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдерін анықтап, соның негізінде оларды емдеудің жолдарын іздестіру. Мысалыға, 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.



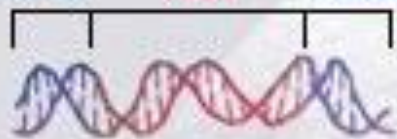
# Туыстық некенің тиімсіздігі.

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. Бұл біздің гендік қорымыздың мол әрі мықты болуына әсер етеді. Сондықтан мұндай дәстүрді сақтап отыруымыз қажет.

Кейбір географиялық, әлеуметтік, экономикалық және т.б. себептерге байланысты тұрғын халықтың саны кеміп, оқшауланып қалады.

Адамдардың ондай шағын популяциясында амалсыздан туыстық неке көбейеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын кемістіктер мен сәбилердің өлімі артады. Тіпті ондай халық жер бетінен жойылып кетуі де мүмкін

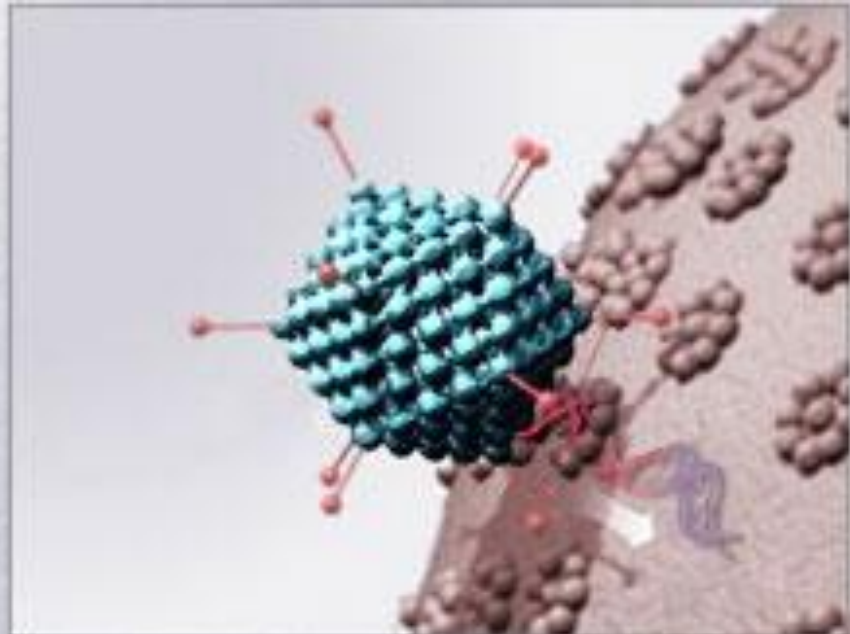
вирусные гены    **новый ген**    вирусные гены



Вирус



Вирусная ДНК  
встраивается  
в геном клетки,  
передавая ей  
нужный ген



Зараженная вирусом клетка  
начинает синтезировать белок,  
кодируемый новым геном.



# 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. Жалпы ауру немесе кеміс ұрпақтың дүниеге келуі отбасы мен ата-ана үшін үлкен қайғы-қасірет. 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. Сайып келгенде, мұның барлығы адамда тұқым қуалайтын кемістіктердің мөлшерін азайту мақсатында жасалады. 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.



# Гендік терапия

Гендік терапия дегеніміз – ағзаның соматикалық жасушаларында және гаметаларында не зиготаның дамуының бастапқы сатыларында пайда болған генетикалық бұзылыстарды жөндеу болып табылады. Қазіргі кезді гендерді енгізу үшін тек сүйек кемігінің жасушаларын немесе фибробластарды пайдалануға болады. Оларды ағзадан бөліп алып, өсіріп, оларға қажетті гендерді енгізіп пациенттерді көшіруге болады.





# Медицина және генетика жаңалықтары.

Адамда кездесетін 5000-нан астам генетикалық аурулар мен кемістіктердің қазіргі кезде 100-ден артығын ДНҚ – диагностикалық жолмен анықтауға болады. Енді бұрыннан белгілі тұқым қуалайтын аурулардың көпшілігін адам дамуының кез келген кезңінде анықтап білу мүмкін болып отыр. Қазіргі гендік диагностика, тұтасымен адам геномы құрылымын білумен тығыз байланысты. Егер ауруға қандай гендік мутацияның жауапты екендігі белгілі болса, онда оны аурудың алғашқы белгілері білінгенге дейін –ақ тестілеу арқылы анықтауға болады. Қазіргі күннің өзінде, мысалы, Жапонияда барлық жаңа туған сәбилер 11 генетикалық аурулар бойынша тестілеуден өтеді, олар Америкада – 7, Ресейде -2 (фенилкетонурия және гипотиреоз).

# Пайдаланылған әдебиеттер:

Сатбай Әбилаев «Молекулалық  
биология және гинетика»

[www.google.kz](http://www.google.kz)

[www.med.kz](http://www.med.kz)

Назарларыңызға рахмет!