

# ГЕНЕТИКА ЖӘНЕ АУРУЛАР

Дайндаған: Жанглышева Әсел  
ЕТБҚ-13 тобы

**Медициналық генетика** — тұқым қуалайтын аурулар, олардан сақтану, оларды анықтау және емдеу туралы ғылым, генетиканың бір саласы. Медициналық генетиканың дамуына молекулалық генетика ашқан ғылыми жаңалықтардың тигізетін әсері зор. Осы заманның молекулалық генетиканың негізгі шешетін мәселесі — тұқым қуалаушылықтың молекулалық негізін анықтап, оның механизмін зерттеу

### **Тұқым қуалайтын аурулар**

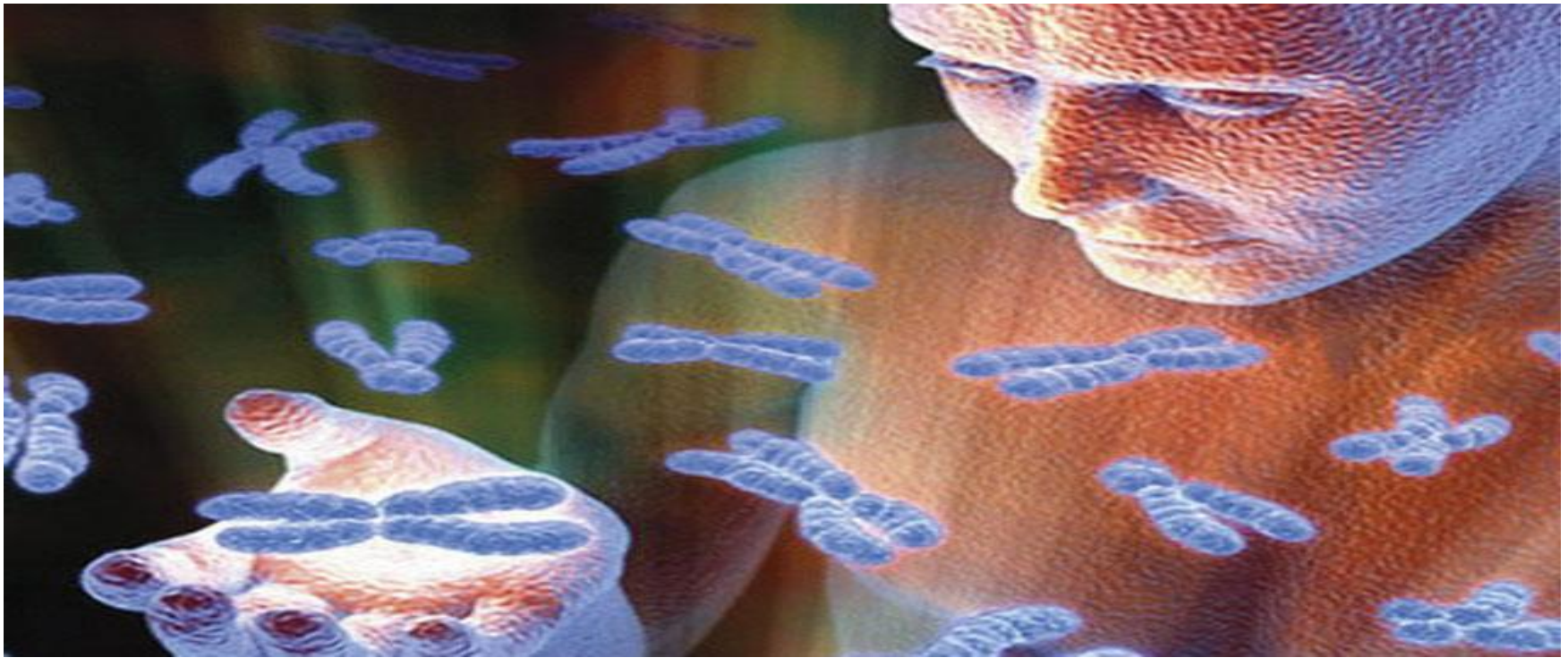
Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

моногендік;

хромосомалық;

мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.





## Генетикалық ауруларға:

- подагра;
- қант диабеті;
- гипертония;
- асқазан және ішектің ойық жарасы;
- атеросклероз;
- жүректің ишемия ауруы, т.б. жатады



## Гендік аурулар.

Гендердің өзгеру нәтижесінде пайда болған тұқым қуалайтын ауруларды гендік аурулар дейді. Гендік ауруларды тұқым қуалау ерекшеліктеріне қарай төрт топқа бөледі.

Аутосомды-доминанттық тұқым қуалау кезінде белгілер аутосомда орналасады, жынысқа тәуелсіз, ұрпақ сайын көрінеді. Мұндай ауруларға: брахидактилия — қысқасаусақтылық, полпдактилия — алтысаусақтылық, ахондроплазия — ергежейлілік, беттің секпілі, кезді шел басу, сүйектің омырлығы т.б. жатады.

Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типінде зерттелетін белгі аутосомда орналасады. Ата-анасында білінбей, ұрпағында көрінеді. Мұндай ауруларға альбинизм (пигментсіз), алькантонурия гомогентизин қышқылын артық бөледі, идиопатия мишықтың өзгеруі, фенилкетонурия — кемақыл жатады.

Жыныспен тіркескен рецессивті белгілердің тұқым қуалау типінде, аурулар келесі ұрпақта X хромосомада көрінеді. Оларға: гемофилия — қанның ұйымауы, гемералопатия — түнде көрмеу, дальтонизм — түсті ажырата алмау, рахит — сүйектің қисаюы, галактоземия — галактозаны игере алмау, бауыр циррозы, кемақыл, т.б. жатады.

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.



## Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу

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

