

Қазақстан-Ресей Медициналық Университеті

Тақырыбы: Моногенді аурулар

Тобы: 104А

Факультеті: Ж.М

Орындаған: Сағатова М

Тексерген: Ерешова А

Алматы-2016ж

Жоспар

1. КІРІСПЕ

2. НЕГІЗГІ БӨЛІМ

- Моногенді аурулар
- Моногенді аурулардың пайда болу себептері
- Моногендік аурулардың тұқым қуалау түрлері
- Муковисцидоз (кистоздық фиброз)
- Вердинг-Гофман ауруы
- Созылмалы Жұлын (спинальная) амиотрофиясы
- Альбинизм
- Фенилкетонурия

3. Қорытынды

Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

Моногенді аурулар

Моногенді аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі Г.Мендельдің тұқым қуалау заңдылықтарына сәйкес жүретіндіктен мендельденуші тұқым қуалайтын ауру деп аталады. Моногенді түрі аутосом.-доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия, т.б. дерттер), аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді.

Моногенді аурулар

- Моногенді аурулар - тиесілі ақуыз молекуласының қызметінің бұзылуына не толық жойылуына алып келетін ген мутациясы салдарынан дамидын тұқым қуалайтын аурулардың үлкен бір тобы болып табылады.

Себептері

- Моногенді аурулардың пайда болу себебі мутантты геннің қызметінің бұзылуына алып келетін мутация әсері болып табылады. Геннің мағыналы аймағында пайда болатын мутация сол ген кодтайтын ақуыздың құрылысы мен қасиетінің өзгерісіне соқтырады.

Моногендік аурулардың тұқым қуалау түрлері

Аутсомды-
доминантты

Аутсомды –
рецессивті

Жыныспен тіркес тұқым
қуалайды

Аутсомды-доминантты аурулар

Невральный амиотрофия немесе Шарко – Мари- Тус жиі кездесетін аутсомды-доминантты, орташа популяциялық жиілігі 1:3000 тең, I-A типті тұқым қуалайтын моторлы-сенсорлы нейропатия аурулары тобына жатады. Бұл ауру 1886 жылы сипатталған. Қазіргі кезде тұқым қуалайтын поли нейропатиялардың 23 сипатталған. , I-A типті тұқым қуалайтын моторлы-сенсорлы нейропатиялар – нерв талшығының миелин қабықшасының құрылысы мен қызметтерінің бұзылуымен сипатталатын, тұқым қуалайтын гипертрофиялық ролинейропатиялар деп аталатын, кең таралған ауру түріне жатады. НМСН-1А дамуының себептері болып 17 хромосоманың 17p11. 2-12 аймағындағы 1,5 МВ дупликациясы саналады. Аурудың клиникалық сипаттамалары - аяқ қол бұлшық еттерінің әлсіздену мен атрофиясының қатар келуі, сезімталдылықтың бұзылуы т.б.

Аутсомды-рецессивті аурулар

- Жұлын (спинальная) амиотрофиясы (ОМІМ :253300;253550; 253550; 253400). Бұл- жиілігі жағынан аутсомды-рецессивті аурулардың ішінде муковисцидоздан кейінгі екінші орын алатын ауру. Бұл ауру нероналдық опоптоз ингибиторы – генінің бұзылуы салдарынан дамиды. Және бұлшықет әлсіздігі, бұлшықет атрофиясы т.б. нейромоторлық бұзылыстармен сипатталады.
- Бұл аурудың 3 формасы белгілі:
- 1-тип Вердинг-Гофман ауруы;
- 2-тип Созылмалы Жұлын (спинальная) амиотрофиясы;
- 3-тип Кугельберг-Веландер ауруы.

Муковисцидоз (кистоздық фиброз)

- Бұл ауруды 1938 жылы Д.Андерсон сипаттап жазып ұйқы безінің кистоздық фиброзы деп атаған. Муковисцидоз МВ таралуы жағынан аутсомды-рецессивті тұқым қуалайтын аурулар тобының ішінде бірінші орын алады. Оның орташа жиілігі жаңа туылғандардың 1:6000 тең.

Муковисцидоз (кистоздық фиброз)





Вердинг-Гофман ауруы

Нәрестелерде алғашқы 6 айлығында дамиды және өте қатал , зілді болуымен сипатталады. Ауру белгілері құрсақ ішілік даму кезінде құрсақ ішіндегі баланың өте баяу қимылдауы арқылы байқалады. Туылғаннан кейін бұлшықет гипотониясы, сіңір рефлекстерінің семуі т.б. байқалады.



Созылмалы Жұлын (спинальная) амиотрофиясы

18 айдан 20 жас аралығында дамиды. Жамбас белдеуінің шеткі бұлшықеттері ең алғаш зақымданады. 2-7 жастағы балалар жүрген, жүгірген бапалдақпен көтерілген кездерде қиналады. Қолдың және иық белдеуінің шеткі бұлшықеттерінің зақымдануы ауру белгілері байқалғаннан кейін бірнеше жылдан кейін зақымданады.



Альбинизм

Сырқаттар терісінде, шаштарында және көз құрылымдарында меланиннің болмауы не жеткіліксіз мөлшерде болуы нәтижесінде дамидын бір топ тұқым қуалайтын аурулар. Меланин меланоциттер деп аталатын жасушалар субпопцияларында өндіріледі. Меланин биосинтезінде 3 фермент әрекет етеді: тирозингидроксилаза, ДОФА-хромтаутомераза, ДГИКК-оксилаза, Олардың ең маңыздысы – тирозиназа.



Фенилкетонурия

Фенилгидрокилаза ферментінің белсенділігінің жеткіліксіз болуы нәтижесінде дамидын ауру. Оны 1934 жылы Феллинг алғаш рет сипаттап жазған, оның тұқым қуалайтындығын көрсеткен. Кейін Пенроуз бұл аурудың аутсомды-доминантты тұқым қуалайтындығын анықтаған. Фенилаланин алмасуының ақырғы өнімі-меланиннің жетімсіздігі байқалып, сырқаттардың терісінің, шашының, көздерінің, қасан қабығының пигментациясының төмендеуі орын алады.

Қорытынды

Қазіргі деректер бойынша тұқым қуалайтын моногендік аурулар тұрғындардың 2,4%- кездеседі, ал олардың орташа популяциялық жиілігі жаңа туылған нәрестелердің 10;1000 тең. Олардың арасында - аутсомды-доминантты аурулар- 7;1000, немесе 60% , аутсомды- рецессивті аурулар- 2,5;1000-30 % құрайды. Адам популяцияларында рецессивтік мутациялар саны көп, яғни әр бір адам 3-4 летальдық мутациялар эквивалентінің тасымалдаушысы болып табылады.

Гендік мутацияның жиі кездесетіні миссенс-мутациялар- кодондағы бір нуклеотидті ауысулар, бұл полипептидті тізбекте бір аминқышықылының басқасымен ауысуына алып келеді. Миссенс-мутациялар барлық моногенді аурулардың 50 % пайда болуына себеп болады. Нонсенс-мутациялары, триплетте бір нуклеотидтің ауысуына байланысты мағыналы кодонның стоп-кодон айналуына алып келеді, ақуыз биосинтезін тоқтатады.

Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

- 1.Қуандықов Е.О. Әбілаев С.А. “Медициналық және генетика”
- 2.Қазақ ұлттық ұлттық энциклопедиясы
- 3.Интернет www.asik.kz
- 4.Қазақстан энциклопедиясы, VI-том
- 5.Патологиялық анатомия терминдерінің орысша – латынша – қазақша түсініктеме сөздігі.- Ақтөбе.
- 7.Сәтбай Әбілаев,.Молекулалық биология және генетика

***Назарларыңызға
рахмет!***