

Мутация: Даун синдромы



- **Мутация** (латын тілінде *mutatio* – өзгеру) – табиғи жағдайда кенеттен болатын немесе қолдан жасалатын генетикалық материалдың өзгеруі. Соның нәтижесінде ағзаның белгілері мен қасиеттері тұқым қуалайтын өзгергіштікке ұшырайды. Ғылымға мутация терминін 1901 ж. голланд ғалымы Х. де Фриз (1848 – 1935) енгізді. Генетикалық аппараттың өзгеруіне байланысты мутацияның: *геномдық, хромосомалық, гендік* немесе *нүктелік* деген түрлері бар.
- **Мутация** (mutation) — жасушаның генетикалық материалының өзгеруі, бұл кейінгі ұрпаққа да беріледі.



МУТАЦИЯНЫҢ ҮШ ТҮРІ БАР:

- Геномдық мутация
- Хромосомалық мутация
- Гендік мутация



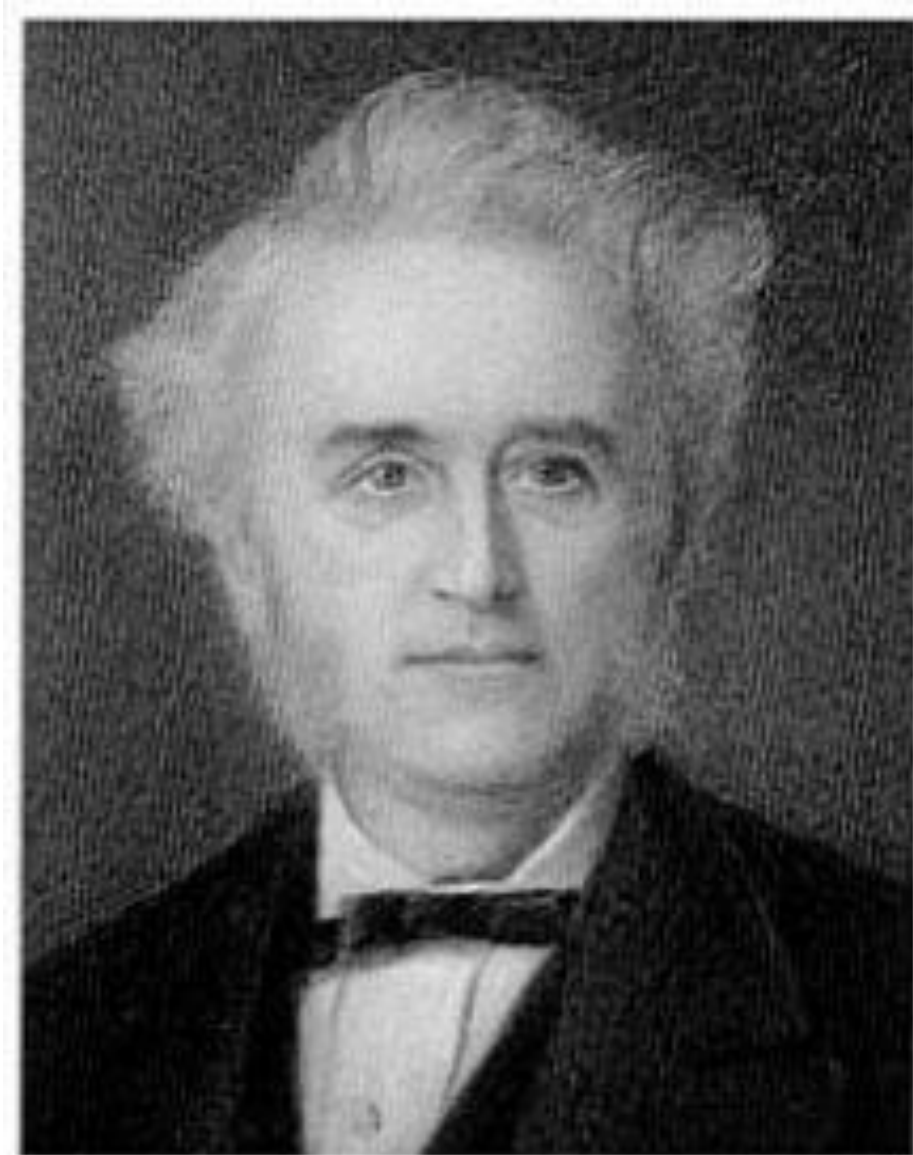
Даун синдромы Геномдық мутацияның бір түрі болып келеді



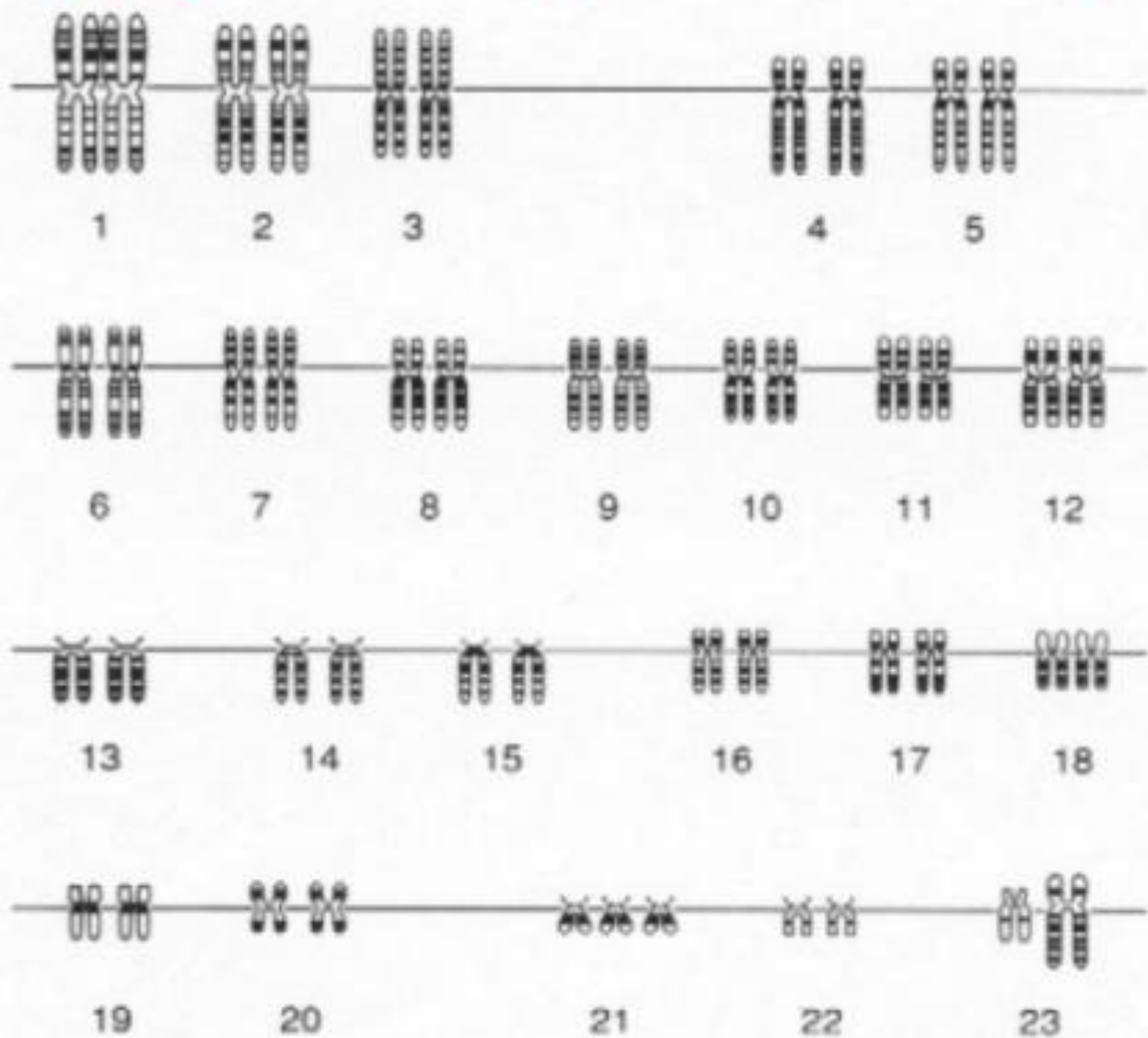
□ **Даун синдромы**— 21-жүп хромосомалардың қалыпты екі көшірменің орнына 3 көшірмесімен (**трисомия**) көрінетін геномдық патологиялардың бір түрі, сондықтан адам кариотипі қалыпты 46 хромосома орнына 47 хромосомадан тұрады. Берілген синдромның басқа 2 формасы белгілі: 21 хромосоманың басқа хромосомаларға транслокациясы (жиі 15, сирек 14, өте сирек 22, У хромосомаға) - 4% жағдайда, синдромның мозаикалық нұсқасы — 5 % жағдайда кездеседі. Синдром ауруды 1866 жылы алғашқы рет сипаттаған ағылшын дәрігері **Джон Даунның** есімімен аталған.



ДЖОН ЛЭНГДОН ДАУН



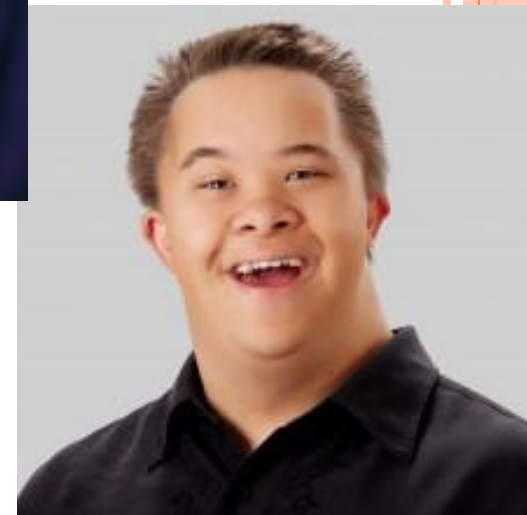
Даун Синдромы – 47,XY,+21



- Даун синдромы сирек патология емес – 700 босануға шаққанда 1 жағдай анықталады. Даун синдромымен ауыратын балалар туылу жиілігі 1:800 немесе 1000. Даун синдромы барлық этникалық топтар мен экономикалық кластарда кездеседі. Анасының жасы Даун синдромымен бала көтеруге әсер етеді. Үқтималдық анасының жасына сәйкес өскенімен, 80 % аур балалар 35 жасқа дейінгі аналарда туылады. Соңғы зерттеулер (2008 жылғы мәлімет бойынша) Даун синдромы жыныс жасушалары қалыптасуы мен/немесе жүктілік кезіндегі кездейсоқ оқиғаларға (мутация) байланысты болуы мүмкін деп көрсетті.



91 % ЖАҒДАЙДА АУРУДЫҢ ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН НҰСҚАСЫ КЕЗДЕСЕДІ



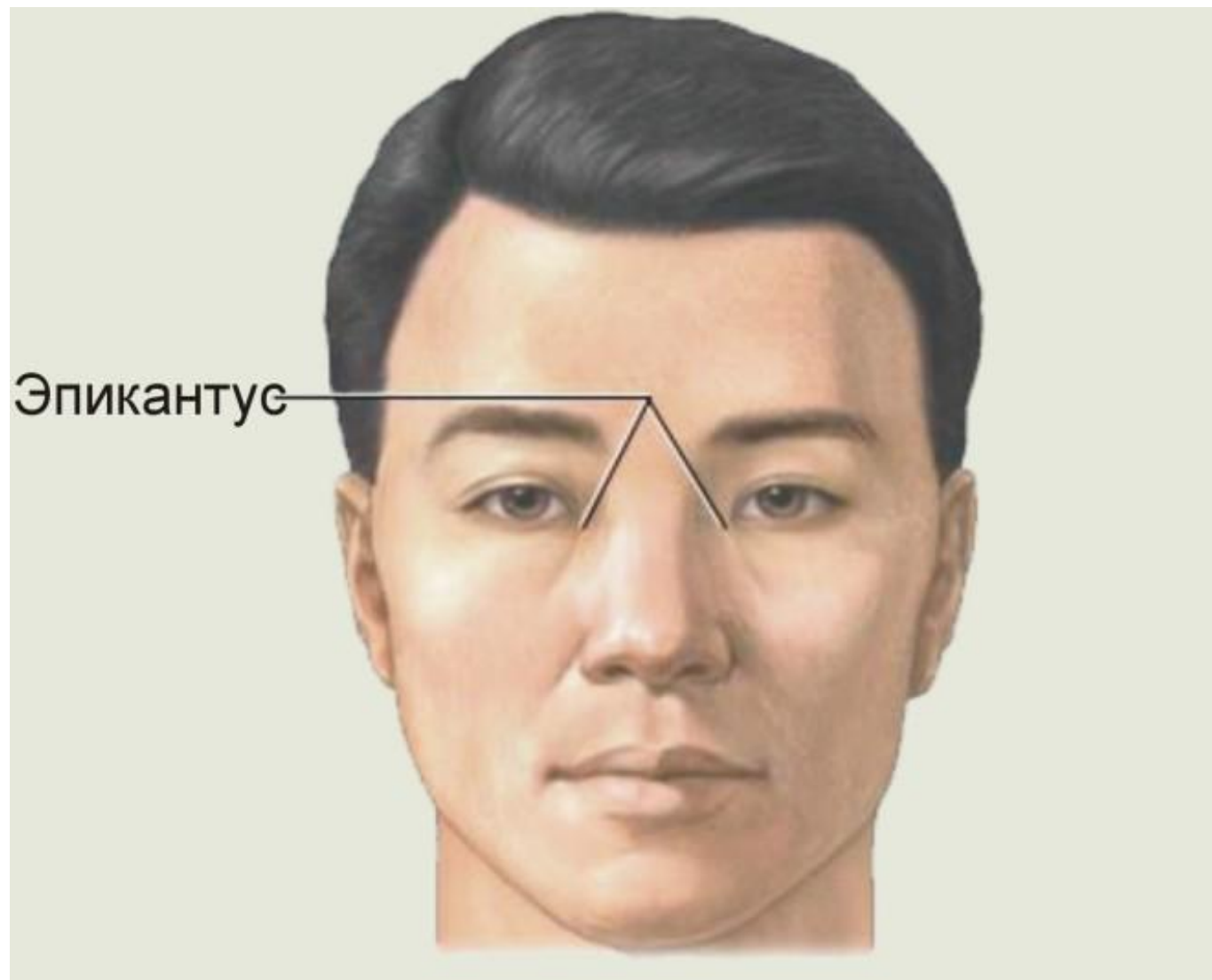
ДАУН СИНДРОМЫНА ТӘН НЕГІЗГІ

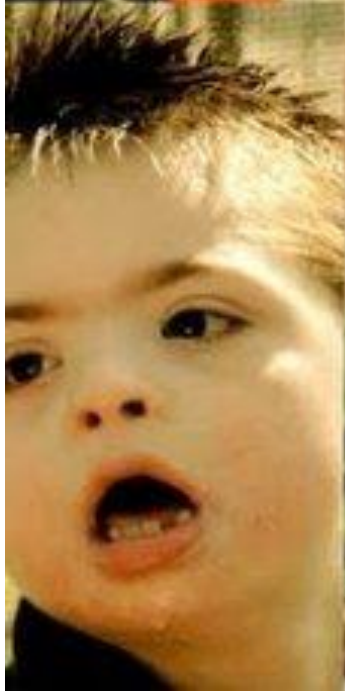
БЕЛГІЛЕРІ:

- «жалпақ бет» - 90% • нәрестелер мойнындағы тері қатпарлары - 81% • эпикантус (көз ойығының медиалді бұрышын жауып тұратын вертикалді қатпар) - 80% • буындардың аса қозғалмалығы - 80% • бұлшық ет гипотониясы - 80% • аяқ-қолдың қысқалығы - 70% • брахимезофалангия (ортаңғы фалангалардың әлсіз дамуы себебінен барлық саусақтардың қысқаруы) - 70% • 8 жастан асқанда катаракта анықталуы - 66% • ауыздың ашық болуы (бұлшық еттер тонусы төмен болғандықтан және таңдайының ерекше құрылысына байланысты) - 65% • тіс аномалиялары - 65% • 5-саусақтың клинодактилиясы (шынашақтың қисаюы) - 60% • доғатәрізді (готикалық) таңдай - 58% • жалпақ таңау - 52% • жүлгелі тіл - 50% • алақан қыртысының көлденең орналасуы (маймыл алақаны) - 45% • қысқа қалың мойын - 45% • жүректің туа біткен ақауы - 40% • қысқа мұрын - 40% • страбизм (қыли көз) – 29% • кеуде торының деформациясы - 27% және т.б.



ЭПИКАНТУС (КӨЗ ОЙЫҒЫНЫҢ МЕДИАЛДІ БҰРЫШЫН ЖАУЫП ТҰРАТЫН ВЕРТИКАЛДІ ҚАТПАР)







© thegreskofamily.
blogspot.com 2010



- Ақыл-ойы мен сөйлеу қабілеті бұзылысының көріну дәрежесі тек туа біткен факторларға ғана емес, баламен қаншалықты оқу-дамыту жұмыстары жүргізілуіне де байланысты. Даун синдромы бар балаларды арнайы әдістерді қолданып оқыту нәтижелері жаман емес. Қосымша хромосоманың болуы бір қатар физиологиялық ерекшеліктердің дамуына алып келеді, сондықтан мұндай балалардың дамуы баяуырақ.





- Бала оқуда қиналса да, жүріп, сөйлеп, оқып, жазып үйрене алады. Даун синдромымен ересектердің өмір ұзақтығы 50 жастан аса. Осы синдроммен ауыратын көп адамдар некеге отырады. Даун синдромы бар балаларда жиі сөйлеумен қиындықтар туады. Сөзді түсіну мен сөз қайтару арасында кідіру болады.



ДАУН СИНДРОМЫ БАР ЭЙГІЛІ АДАМДАР:



Раймонд Ху, суретші



Паула Саж. Спортшы,
адвокат. «Өмірден кейін» атты
фильмде түсті.



Макса Льюис, актер





Назар аударғаныңызға
рахмет!!!

