



Диплом жұмыс тақырыбы:

Гемофилия ауруының туыстық шежіресін зерттеу

Орындаған: ЖБЛ-112 тобының
студенті Құнанбаева Айгерім
Ғылыми жетекшісі: б.ғ.к., доцент
Сейтметова А.М.

Жұмыстың мақсаты мен міндеттері:

Гемофилия ауруының туыстық шежіресін зерттеу жұмастың мақсаты болып табылады. Жоғарыда айтылған мақсатқа байланысты бұл жұмыстың алдында мынадай зерттеу міндеттері тұрады:

- 1.Тұқым қуалайтын ауруларды жіктеу;
- 2.Адамдардағы тұқым қуалайтын ауру – гемофилияның тұқым қуалауын анықтау үшін бір отбасының туыстық шежіресін зерттеу.

Жұмыстың ғылыми жаңалығы:

Алғаш рет Түркістан өңіріндегі кездесетін тұқым қуалайтын ауру – гемофилияның тұқым қуалауының бір отбасындағы туыстық шежіресі анықталды.

Жұмыстың практикалық құндылығы:

Тұқым қуалайтын аурудың туыстық шежіресін құрастыру арқылы сол аурудың келесі ұрпақтарда кездесуінің алдын алуға болады.



Адамдардың тұқым қуалайтын аурулары.

Қазіргі кездегі ғылыми деректерге қарағанда дүниеге келген нәрестелердің 5 пайызы әр түрлі генетикалық өзгерістермен туылады, ал олардың ішінен 0.5 пайызы шамасындағы балаларда хромосомалық аурулар байқалады. Бүгінгі таңда 700-ге жуық хромосомалық аберрациялар (бұзылыстар) сипатталып жазылған, олардың ішінен 100-ге жуығы адамдардың ақыл-есінің кеміс болуына, денелерінің дамуының бұзылуына, әр түрлі зілді хромосомалық аурулардың дамуына алып келеді.



Даун синдромы. Бұл ауруды алғаш рет 1855 жылы Л. Даун сипаттап жазған, бірақ оның себептері 100 жылдан кейін 1958 ж Ж.Лежен анықтаған. Бұл ауру екі жыныста да бірдей жиілікпен кездеседі, оның орташа жиілігі 1/700-дей шамасындай. Нәрестелердің Даун синдромымен туылуы ана жасына байланысты. Олардың 53%-да жүрек-қантaмыр жүйесінің бұзылуы, сол сияқты, барлық ішкі секреция бездерінің қызметтерінің бұзылыстары байқалады.



Патау синдромы. 1961 жылы К.Патау және оның әріптестері өте кемтар сұрақсыз баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобына артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның популяциядағы жиілігін анықтау қиын, себебі осы синдроммен ауырған балалар өте ерте өліп қалады.

**Жыныспен тіркесіп
тұқым қуалайтын ауру
- гемофилия**

Гемофилия ауруы. Гемофилия тарихқа хан ауруы ретінде енді. Бірақ негізінде, бұл сирек аурудан ешкім сақталынбайды. Қуанышқа орай, заманға сай медицина науқас баланың тууын алдын ала ескертеді және бұл ауруды тұқымқуалаушылық арқылы берілгендердің өмір сүру сапасын жақсартарды.

Гемофилия- бұл ауру, қан тоқтамайтындығымен мінезделеді (бұл сөз грек тілінен тура осылай аударылады). Ауру тұқымқуалаушылық арқылы беріледі. Қан тоқтамау және қан ағу бұл ауруда ұзақ болады, кейде ол ешқандай себепсіз өз бетімен болады.

Аурудың нақты себебін ең алғаш 1861 жылы Дерптск университетінің профессоры Шмид көрсеткен, ол отбасылық қан кетудің ферментативті теориясын ойлап тапты. Кешірек оның көзқарасы анықталды: науқастың қан плазмасында дені сау адамдарда жеткілікті кейбір ақуыздар жетіспейді.

Гемофилия А — қан ұюының VIII факторының кемістігіне байланысты дамитын өте зілді тұқым қуалайтын ауру. Х-хромосомамен тіркес рецессивті жолмен тұқым қуалайды, жиілігі 1-6500 ұл балаларда. Оның гені Х-хромосоманың ұзын иінінде орналасқан — Х q28.

Гемофилия В - қан ұюының IX факторының белсенділігінің төмендеуіне байланысты дамитын өте зілді тұқым қуалайтын ауру. Х - хромосомамен тіркес рецессивті жолмен тұқым қуалайды. Оның гені Х - хромосоманың ұзын иінінде орналасқан - Х q27.

Гемофилия С – қан ұюының XI (аутосомды рецессивті мутация) факторының кемістігіне байланысты өте зіл тұқым қуалайтын ауру, негізінен еврей- ашкеназдарда белгілі. Қазіргі уақытта гемофилия С ауруы



Гемофилия ауруына шалдыққан балалар





Генеалогия – шежіре деген мағынаны білдіреді. Бұл әдісті адам генетикасының теориялық және практикалық мәселелерін шешу үшін қолданылады.

Бұл әдіс бойынша бір отбасындағы туыстық қатынастарды, туыстар арасындағы ерекше белгілердің, аурулардың бірнеше ұрпақ бойы тұқым қуалау сипатын, оның шыққан тегіне шежіре құрастыру арқылы зерттеп анықтайды. Шежіре әдісінің негізгі мақсаты – жиналған деректер бойынша шежіре үлгісін құрастыру және оны талдау.

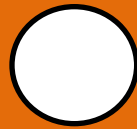
Шежіре құрастыруды бастайтын адамды **пробанд** деп атайды. Оның іні – қарындастарын **сибстер** деп белгілейді. Олар бір әке-шешеден болуы қажет. Егер пробандардың іні-қарындастары ата-анасының біреуі басқа некеден болған жағдайда олар – жартылай сибстер деп атайды.

Шежіре негізінен бір немесе бірнеше белгілердің тұқым қуалауы бойынша жинақталады. Генетикалық мәліметтерді жинау анкета жүргізуден, сұрақ-жауап алудан және отбасын жеке зерттеуден басталады. Сұрақ жауап пробандының нағашы жұртынан, ата-әже, олардың әр бір балалары және немерелерінен басталады. Шежіреге түсік тастау, өлі туу, қолдан алдыру және ұрпазсыз некелер туралы мәліметтерді енгізеді.

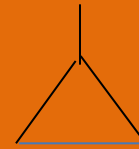
Туыстық шежірені құрастыруда қолданылатын шартты белгілер



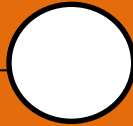
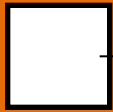
Ерке
к



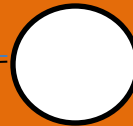
Әйе
л



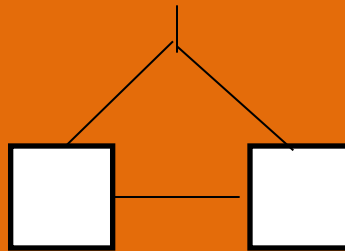
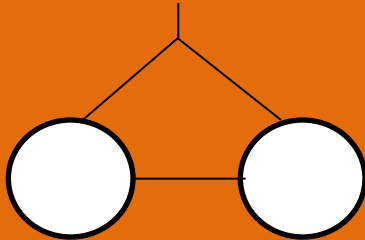
Түсік
тастау



Нек
е



Туыстық
неке



Бір жұмыртқалы
егіздер



Өлгенде
р

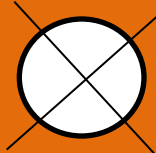
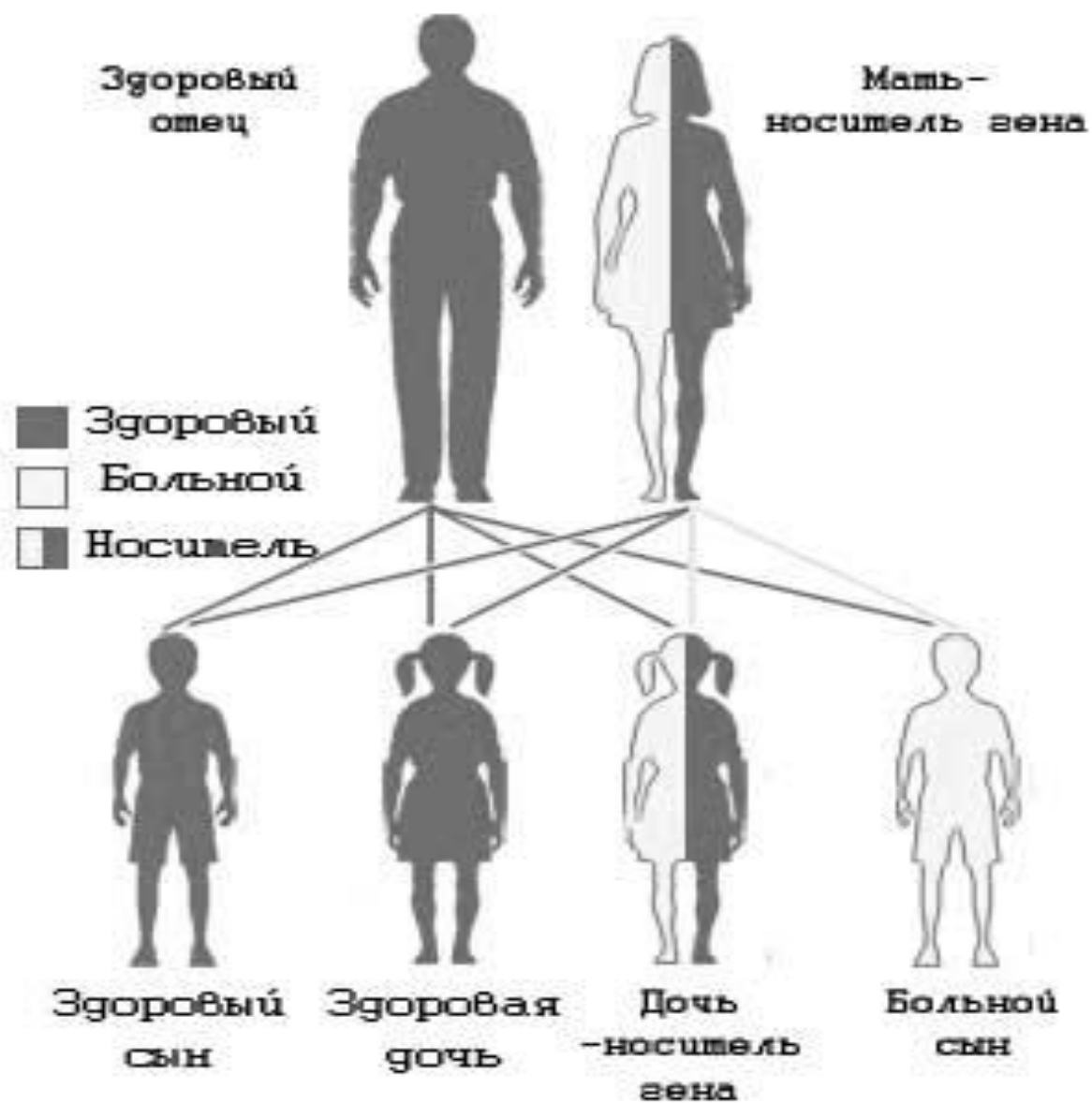
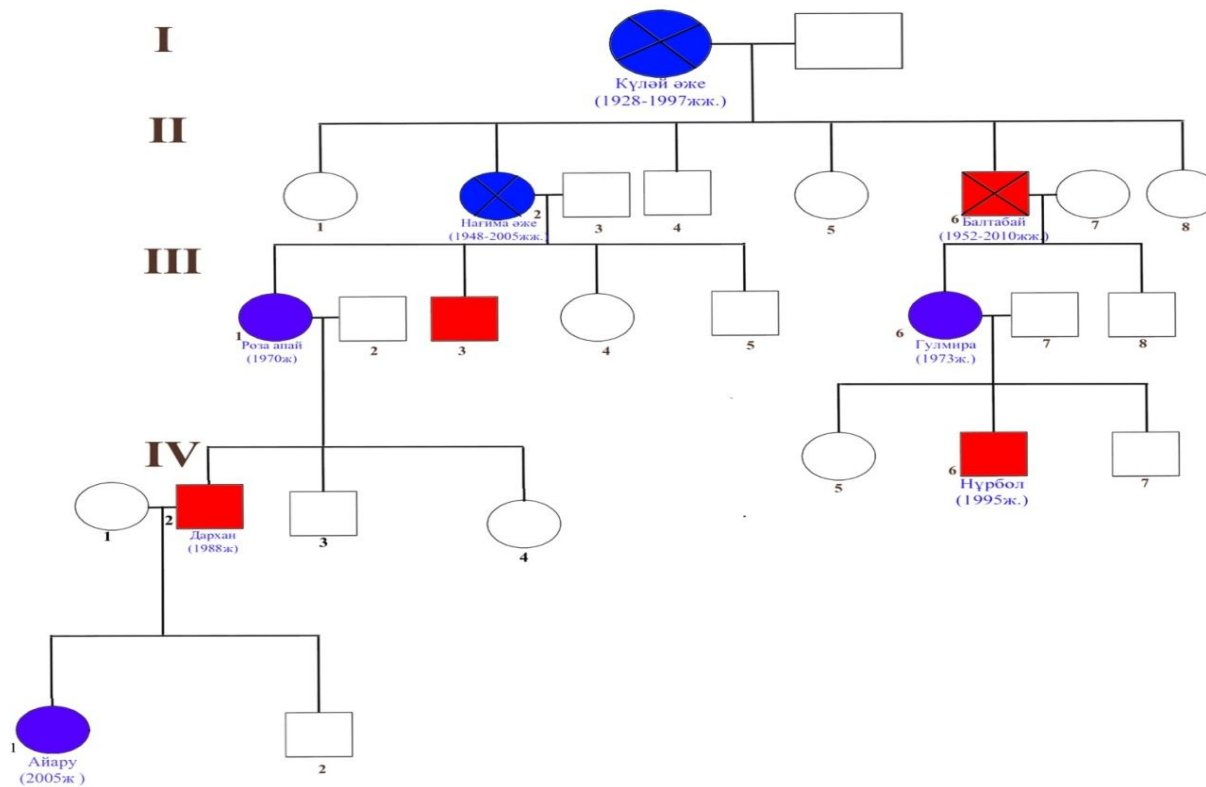


Схема наследования гемофилии



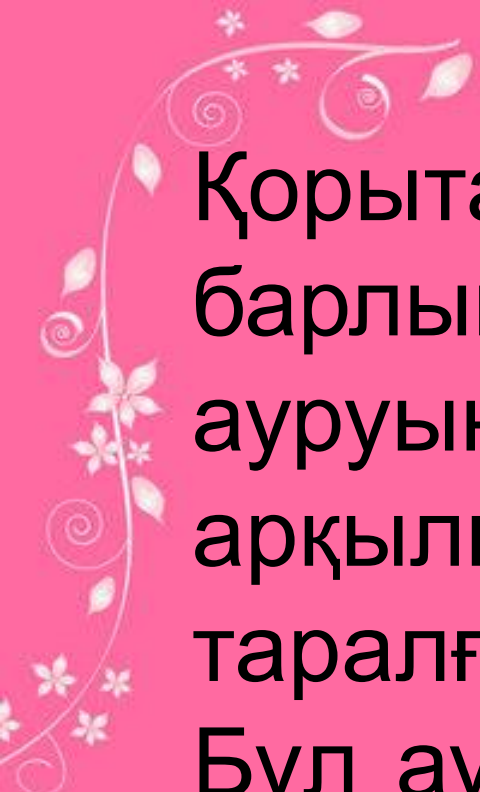
**Гемофилия ауруының тұқым қуалауы бойынша
Түркістан қаласындағы бір отбасының
туыстық шежіресі**



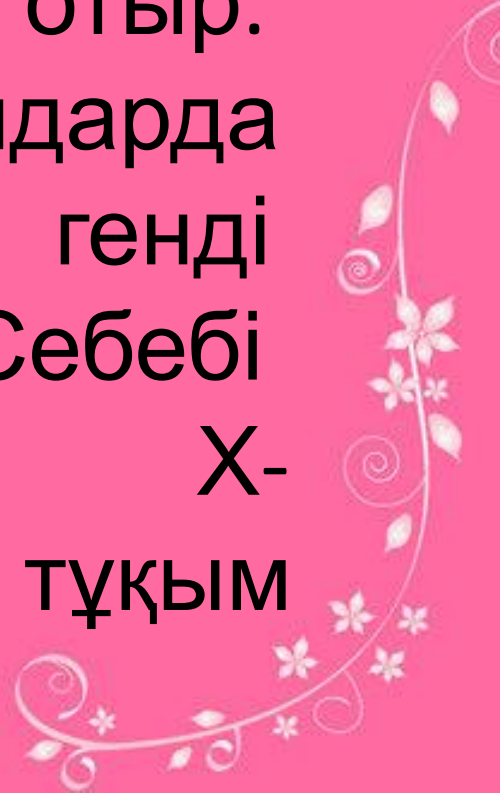
Гемофилияның ауыр түрімен туған Фрэнк Шнэбель құрған Дүниежүзілік гемофилия федерациясы 1963 жылы дүниеге келген болатын. 90-жылдардан бастап бұл ұйым өз қызметін дамушы елдердегі гемофилия сырқаттарына көмек беруге бағдарлады. Қазіргі кезде Дүниежүзілік гемофилия федерациясының құрамында 400-дей мемлекет бар, 2004 жылғы қазан айынан бастап Қазақстан Мүгедектер ассоциациясы гемофилия аурулары ұйымының толық құқықты мүшесі болды.

Дүниежүзілік гемофилия федерациясының өкілі Кетрин Юдонның айтуынша, осы аурумен ауыратын адамдарды қаржылай қолдау мәселелерін шешудегі мемлекеттік кепілдік оларды емдеу жолындағы маңызды қадам болып табылады.

Бүгінде гемофилия ауруына әлем бойынша 3 млн адам шалдыққан көрінеді. Ал біздің еліміздегі есеп бойынша, 5700 адам тіркеліп, оның шамамен 700-і көз жұмған. Дерті дендегендердің 800-і — балалар. Сондай-ақ оның 80 пайызы ер адам болса, 20 пайызы — әйелдер. Бұл статистикаға жыл аралатып 100 адам қосылып отыратынын ескерсек, мәселе, шынында да, дабыл қағатындай дәрежеге жетіп қалғаны анық.



Қорыта айтқанда, Күләй әженің барлық ұрпақтарына гемофилия ауруының гені Х-хромосома арқылы Күләй әжеден таралғандығы анықталып отыр. Бұл ауру негізінен ер адамдарда болады, ал әйел адамдар генді тасымалдаушы болады. Себебі бұл ауру жыныстық Х-хромосомамен тіркесіп тұқым қуалайды.



Менің ұсынысым:

Қазір бұл аурудың тіпті қарапайым түріне шалдыққан науқастарды емдеуде мемлекетіміз дәрменсіздік танытып отыр. Науқастарды емдеу үшін мемлекет тарапынан тегін дәрі-дәрмекпен қамтамасыз етуі қажет. Гемофилия ауруына шалдыққан адамдарға көмек көрсету туралы бюджеттік бағдарламаны қабылдауы маңызды мәселе деп есептеймін. Гемофилия - қоғамдық мәселе. Онымен мемлекет болып күресуіміз керек.

Назарларыңызға рахмет!!!