

Baydosova D.K.

master p.n., senior teacher, Kazakh national pedagogical University named after Abay, Institute of pedagogy and psychology. dkdina@mail.ru Almaty, Kazakhstan

BASIC PRINCIPLES OF TREATMENT OF HEREDITARY DISEASES.

Abstract

This article discusses the basic principles of the treatment of hereditary diseases. Modern medicine has reached a high level. Heredity is a characteristic feature of living organisms that provides material and functional continuity between generations. Hereditary diseases are pathological conditions transmitted from generation to generation and associated with a gene mutation. In this article, we will talk about the fact that for the prevention and treatment of hereditary diseases, she needs a lot of comprehensive research and preventive measures.

Keywords: hereditary diseases, mutations, gene, chromosomal, research, preventive measures, treatment.

Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Тұқымқуалаушылық — ұрпақтар арасындағы материалдық және функционалдық сабақтастықты қамтамасыз ететін тірі организмдерге тән қасиет. Тұқым қуалаушылыққа байланысты тірі организмдердің морфология, физиология және биохимия құрылымы мен жеке даму ерекшеліктері ұрпақтан ұрпаққа беріледі. Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Медициналық генетикада адамның бірнеше мыңға жуық тұқым қуалайтын аурулары анықталады. Тұқым қуалаушылық туралы алғашқы түсініктер ежелгі дәуірде Демокрит, Гиппократ, Платон және Аристотель еңбектерінде кездеседі. Гиппократ жұмыртқа клеткасы мен сперма организмнің барлық бөліктерінің қатысуымен қалыптасады және ата-ананың бойындағы белгі-қасиеттері ұрпағына тікелей беріледі деп есептеді. Ал Аристотельдің көзқарасы бойынша белгі қасиеттердің тұқым қуалауы тікелей жүрмейді. Яғни тұқым қуалайтын материал дененің барлық бөліктерінен келіп түспейді, керісінше, оның әр түрлі бөлшектерін құрастыруға арналған қоректік заттардан жасалады.

Тұқым қуалайтын аурулар мына жағдайда пайда болуы мүмкін:

- қалыпты тұқымқуалайтын ақпараттың болмауынан;
- тұқымқуалайтын ақпараттың дерттік өзгеріске ұшырауынан;
- тектік құралдарының реттелулерінің бұзылыстарынан;
- бүлінген геномның дұрыс калпына келмеуінен;

Тұқым қуалайтын ауруларға организмнің тектік түрінің (генотипінің) өзгерістерін туындататын мутациялар әкеледі. Мутациялар гендік, хромосомалық және геномдық болып ажыратылады.

Гендік мутациялар жекелеген гендердің өзгерістерінен байқалады. Олар ДНҚ молекуласында кейбір нуклеотидтердің болуынан немесе басқа нуклеотидтермен ауысып кетуінен дамиды. Хромосомалық мутациялар хромосомалардың ауытқулары (делеция, дупликация, инверсия, транслокация) нәтижелерінде байқалады. Хромосомалардың құрылымы өзгермей, саны өзгеруін (полиплоидия, анеуплоидия) геномдық мутация дейді. Полиплоидия – барлық хромосомалар жиынтығының еселеп көбеюі. Бұл кезде тіршілікке қабілеттілік болмай, өздігінен түсік түседі немесе өлі бала туады. Анеуплоидия – бір немесе бірнеше хромосомалардың жұптарында олардың саны өзгеруі, мысалға, моносомия, трисомия.

Мутация пайда болған жасушаның түріне қарай гаметалық, соматикалық болып ажыратылады. Гаметалық мутация жыныстық жасушаларда болады, ол толық өзгерген

организмнің дамуына әкеледі және ұрпақтан ұрпаққа ауысады. Соматикалық мутация дененің кейбір жасушаларында болады және ол ұрпақтан ұрпаққа берілмейді. Бұл кезде жаратылысы өзгерген жасушаны макрофагтар мен табиғи жендет жасушалар жойып отырады. Сонымен қатар, өздігінен дамиды (спонтандық) және белгілі бір түрткілерден дамиды (индукциялық) мутацияларды ажыратады. Спонтандық мутациялар организмнің өзіндегі әлі толық анықталмаған себептерден (зат алмасу өнімдерінің, бос радикалдардың т.б. әсерлерінен) дамиды. Индукциялық мутация көптеген сыртқы орта ықпалдарының әсерлерінен дамиды. Бұл ықпалдарды мутагендер дейді. Мутагендер физикалық, химиялық, биологиялық болып ажыратылады. Физикалық мутагендер: иондағыш сәулелердің барлық түрлері, ультракүлгін сәулелер, температуралық әсерлер т.б. жатады. Мутациялардың мөлшері әсер еткен сәулелердің мөлшеріне және жасушалардың бөліну сатыларына қарай өседі. Сәулеленген тіндердегі бос белсенді радикалдардың пайда болуы күрделі физикалық-химиялық үрдістердің бастапқы сатысы болады. Осының нәтижесінде молекулалардың қайта құрылуы және биохимиялық реакциялардың жүруі бұзылады да, аяғында келіп гендердің мутациялары мен хромосомалардың құрылымдары өзгеруіне әкеледі.

- Химиялық мутагендерге – мына заттар жатады: нәруыздар түзілуін тежейтін цитостатиктер (меркаптопурин, теобромин т.б.) - алкилдеуші қосындылар, яғни, ДНҚ молекуласына алкилді топтарды (метилді, этилді т.с.с.) тасуға қабілетті қосындылар. Оларды ДНҚ молекуласына әсер етуіне байланысты радио миметиктер деп атайды. Өйткені олардың әсер ету тетіктері радиациялық мутагенезге өте ұқсайды; -асқын тотықтар; -пуриндер мен пиримидиндер негіздерінің туындылары; -сыртқы ортаның әртүрлі химиялық қосындыларымен ластануы бүгінгі күннің негізгі мәселелерінің бірі болып қаралады. - Мутагендік әсерімен ауылшаруашылығында қолданылатын әртүрлі пестицидтер, гербицидтер, дефолианттар алдыңғы қатарларында тұрады. Осы қосындылардың барлығы химиялық және биологиялық өзгерістерге өте тұрақты. Сондықтан да бұл мутагендер олардың өндірілуі және қолданылуы тоқтатылғанына қарамай сыртқы ортада ұзақ уақыт айналып жүре береді; дәрілер: биомитин, зарарсыздандыратын заттар (хлорамин) Биологиялық мутагендерге: -вирустар(қызылшаның, шешектің, қызылшаның, паротиттің вирустары); биологиялық уыттар; - кейбір зат алмасу өнімдері: асқын тотықтар, бос радикалдар жатады. Соңғыларын аутомутагендер деп атайды.

Тұқым қуалайтын аурулар Даун синдромы (21+).

Синдром деп — белгілі бір ауруға жатпайтын бірнеше ауру белгілерінің бір адамда қатар келуін айтамыз. Бұл ауруды алғаш рет 1866 жылы Дж.Даун сипаттап жазған, бірақ оның себептері 100 жылдан кейін барып анықталған. Бұл ауру екі жыныста да бірдей жиілікпен кездеседі, оның орташа жиілігі 1/700-дей шамасындай. Даун синдромының негізгі клиникалық сипаты — ақыл- есінің туа біте кем болуында. Оларды оқытып үйретуге болады, бірақ жазуға, санауға үйрету мүмкін емес. Бұл аурудың негізгі фенотиптік сипаттарына мыналарды жатқызуға болады; бойлары аласа, шүйдесі тегіс, бас сүйектері кішкентай трахицефальды, эпикант дамыған, көздері қысыңқы, мұрындарының түбі жалпақ, кең кеңсірікті болып келеді. Олардың жүрек-тамыр жүйесінің бұзылуы, сол сияқты, барлық ішкі секреция бездерінің қызметтерінің бұзылыстары байқалады. Дерматоглификасы — алақандарында терең көлденең сызықтарының және шынашағында 2-жұмылатын бүгілу сызығының орнына тек 1 ғана сызықтың болуымен сипатталады.

Эдвардс синдромы (18+).

Бұл ауруды 1960 жылы Эдвардс айқындап тапқан, оның жиілігі 1/4500-ден 1/6500-ге дейін болады. Бұл аурумен ерлерге қарағанда әйелдер жиірек ауырады. Бұл — ұл балалардың эмбриональдық даму кезінде не өмірінің алғашқы апталарында көптеп өліп қалатындығын көрсетеді.

Бұл аурудың негізгі сипаттамаларына мышалар жатады: нәрестелердің салмағы өте жеңіл, бойлары кішкентай болады, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі кішкентай, құлақтары кішкентай және олар бас сүйегіне томендеу орналасқан, тұмсықтары шығыңқы

күстүмсық болып келеді. Птоз, экзофтальм, эпикант дамыған, көздерінің мөддір қабығының бұддырлануы, көру нерв дискісінің семуі сияқты керу мүшелерінің мүкістігі айқын байқалып тұрады. Қол саусақтары өте ұзын немесе өте қысқа болып, 2–5 саусақтары ерекше орналасқан болады. Табандарының пішіні өзгереді: Жүрек-тамыр жүйесінің, бүйректерінің мүкістігі байқалады. Ересек жасқа дейін жеткен балалардың ақыл-естерінің кем болатындығы байқалған. Эдвардс синдромын нәресте туылған кезде бала жолдасының (плацента) кішкентай болуы және жалғыз кіндік артериясының болуы арқылы күні бұрын анықтауға болады.

Клайнфельтер синдромы (XXY, XXXY, XXXXY, XXX Y, XYU)

Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады (XXY, XXXY, т.с.с.). Оның орташа жиілігі 1:500-ге тең. Бұл синдромның негізгі сипатына мыналарды жатқызуға болады: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған астеник немесе әтек (пішілген адам) типтес болып келеді. Беттерінде және қолтықтарында мардымсыз, өте сирек түктері болады, ал қасағаның түктері әйелдерге ұқсас болады; олардың шәует жолдары семіп (атрофия) қалған, сперматогенез болмай бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, ете сенгіш, кәңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады. Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификасы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар — (гребень) саны азаяды.

Шерешевский — Тернер синдромы (XO)

Бұл синдромды 1925 жылы Н.А. Шерешевский және 1938 жылы Тернер тауып сипаттап жазған. Оның орташа жиілігі 1; 3000-ге тең және тек әйелдерде кездесіп, әсіресе аласа бойлы қыздар арасында жиі байқалады. Шерешевский — Тернер синдромын жаңа туылған қыз нәрестелерде айқын байқауға болады, себебі моносоμία X (XO) кейбір мүшелер мен ұлпалардың жатырда дамуын бұзатындықтан нәрестелер бірнеше аномалиялармен туылады, яғни салмақтары өте жеңіл, бойлары қысқа, табандарында және қолдарында лимфоидтық ісіктер, тырнақтарының гипоплазиясы (толық жетілмеуі) байқалады. Жүректерінің туа біткен ақаулықтары, қолқа (аорта), екпе артериясының тарылуы (стеноз, коарктация) байқалып, эпикант дамыған, шаштары қысқа, мойыны қысқа және жуан болып келеді. Қаңқа дамуының аномалиялары, көкірек қуысының өзгеруі, 4–5 саусақтарының қысқаруы да бұл ауруға тән белгілер болып табылады. Бойларының қысқа болуына байланысты аяқтары да қысқа, тұлғалары ұзындау болып дене құрылысында диспропорция байқалады. Иықтары кең, бөкселері тар болып өздерінің сыртқы құрылысы жағынан ер адамдарға ұқсас келеді. Ауруларда ішкі және сыртқы жыныс мүшелері дамымай, соңғы жыныс белгілері — сүт бездері, қолтықтарында, қасаға үстінде түктер болмайды. Олар бедеу болады, себебі жыныс бездері дамымаған. Бұл аурумен ауырған әйелдерде жыныс хроматині кездеспейді, олардың кариотипі 45 (XO) тең болады. Сол сияқты X хромосомасының басқа да аномалиялары ұзын иінінің немесе қысқа иінінің делециялары, екі X хромосомалардың транслокациясы, сақиналы X хромосома т.с.с. байқалуы мүмкін.

Патау синдромы (13+).

1961 жылы Патау және оның әріптестері өте кемтар, сұрықсыз баланың кариотипін зерттегенде 13 тобында артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның популяциялардағы жиілігін анықтау қиын, себебі осы синдроммен ауырған балалар ерте өліп қалады; дегенмен де оның орташа жиілігі 1:3500 – 4000 жуық. Бұл синдромның клиникалық сипаттары — балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады. Сол сияқты, осы синдромның ерекше белгілеріне жұмсақ және қатты таңдайларының жырық, көздерінің өте кішкентай — әр түрлі дәрежеде микрофтальмиялы болып келуін де атауға болады. Оларда туа біткен катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерулері байқалады. Жүрегінің, бүйректерінің қызметтері бұзылады. Қыз балаларда жатырдың имек болуы, ұлдардың ұмаларының өзгерулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем,

тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі. Бұл синдроммен ауырған нәрестелер өмірінің алғашқы күндерінде немесе алғашқы аптада ақ әліп қалады. Дегенмен, кейде олар 2–3 жыл өмір сүруі де мүмкін.

Тұқымқуалайтын ауруларды лабораторлы диагностикалау әдістері

1. Генеалогиялық;
2. Егіздік;
3. Цитогенетикалық;
4. Биохимиялық;
5. Популяционды-статистикалық;
6. Иммунологиялық
7. Генеалогиялық әдіс

Емдеу жолдарының негіздері. 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 зият кемістігіне бар 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 организмі мен ұрық уланады. Бұл ұрықтың өліміне апарып соғады. Тек медициналық генетикалық білімі бар маман дәрігер ғана осы жолмен сапалы баға бере алады. Генетикалық емхананың негізгі мақсаты – ауру баланы тудырмау. Ол үшін гендік ауруы бар отбасында шежіре тарату, гендік жорамалдау тәсілі және керекті биохимиялық, цитогенетикалық ажыратулар арқылы ауру баланың туу мүмкіншілігін дәл есептеу керек. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу мүмкіншіліктері қазіргі уақытта берік орын алып келеді.

Патогенездік емдеу әдістерінің ұстанымдары төмендегідей: Орын толтыратын терапия – организмге өзінде жоқ немесе жетіспейтін биохимиялық заттарды енгізу. Мәселен, гемофилияны емдеу үшін антигемофилдік глобулинді енгізеді. Витоминотерапия – витаминдерді қалыпты мөлшерден 10 тіпті 100 есе көп мөлшерде енгізу. Өйткені көпшілік ферменттер нәруыздардан және коферменттен (витамин) тұрады. Бір витамин әртүрлі ферменттерге кофермент болуы мүмкін. Мысалы, В 6 витамині – 50ге жуық ферменттерге кофермент болады. Ферменттің тектік аурулары әртүрлі болуы мүмкін, соның ішінде коферментпен байланысу нүктесі бұзылады. Бұл жағдайда витаминнің артық мөлшері, массаның әсер ету заңы бойынша ферменттің белсенділігін арттыруға қабілетті.

Метаболизмді арттыру (индукция) немесе кеміту (ингибиция). Индукция әртүрлі дәрілерді пайдаланып, жетіспейтін ферменттердің түзілуін арттыру. Мәселен, Вильсон-Коновалов ауруындағы метаболизмге қатысатын церулоплазмнің құрылуын эстрогендер арттырады. Әртүрлі жолдармен заттардың алмасу қарқынын төмендетуі ингибиция дейді. Вильсон-Коновалов ауруы кезінде мыс иондарының көбеюін, оларды байланыстыру және артынан организмнен сыртқа шығару арқылы, мыстың алмасуын төмендетуге болады. Хирургиялық әдіс – тұқым қуалайтын аурулардың даму ақауларын (қоянжырық, тесік тандай, полидактилия т.б.) емдеуге қолданылады. Тұқым қуалайтын сфероцитоз кезінде көкбауырды алып тастайды. Тұқым қуатын аутоиммундық бұзылыстарда ұрықтық айырша безді (тимусты) жапсыру немесе оны алып тастау арқылы емдейді.

Емдәммен емдеу (диетотерапия) – көпшілік тұқым қуалайтын ауруларды емдеу мен профилактиканың жалғыз патогенездік және өте нәтижелі әдісі болады. Бұл ауруларды тиісті қоректенумен зат алмасудың бұзылыстарын түзету жете зерттелген. Сонымен, баланың 1-ші 2-3 айлығында фенилкетонурия анықталса, осы әдіспен емдеу оның қалыпты дамуын қамтамасыз етеді, 3 айдан 1 жасқа дейін анықтағанда емдеу тек 26% қанағаттанарлық нәтиже береді. Қазіргі жағдайда эксперименттік емдеу әдістерін зерттеу мынандай: -орын толтырарлық емдеуге организмге ферменттерді иммундық үйлесімсіздіктен қорғау үшін жасанды липид қабықтарымен (липосома) қоршап енгізеді. Липосомалар жасушаның ішіне кірген соң ферментті босатады. Сонымен ол иммундық қабілетті жасушалардан сақталады.

- Осы мақсатта эритроциттердің гемоглабиннен босатылған қабығын пайдалануға да болады. Қазіргі кезде гендік инженерияға ерекше көңіл бөлінуде. Науқас адамдардың жасушаларын алып, олардың генін түзеп, қайта сол организмге қондыруға болады. Геномды түзеу трансдукция (сау жасуша геномының бөлшегін вирустармен (фаггармен) үзіп алып, ауру жасушаға - (реципиентке) қондыруға болады. Сонда бұл геномның бөлшегі дұрыс қызмет атқара бастайды. - егіздерді зерттеу әдісі де маңызды орын алады. Егіздер әртүрлі болады. Бірақ ұрықтан таралған немесе монозиготалы егіздер бір ғана ұрықтанған аналық жасушадан (бір зиготадан), 2 эмбрион бөлініп дамиды. Олардың генотипі толық бірдей болады. Егер әйелдерде екі аналық жасуша бірден жетіліп екі аталық жасушалармен ұрықтанса, ондағы туған егіздер әртүрлі аналық жасушалардан дамиды. Оларды дизиготалы егіздер дейді. Бұл егіздердің генотипі бөлек туған балалардағы сияқты әртүрлі болады. егіздерді зерттеу әдісі бойынша 1 және 2 ұрықтан дамыған егіздердің өзара ұқсастығын салыстыру арқылы әрбір белгілердің дамуында тұқым қуалау мен қоршаған ортаның маңызын анықтауға болады. Бір белгімен бір-біріне ұқсас егіздер жұбын конкордантты егіздер деп атайды. Егер егіздердің біреуінде бір белгі болып, екіншісінде болмаса ондай жұпты дискордантты деп атайды. Бір ұрықтан дамыған егіздерді, екі ұрықтан дамыған егіздермен салыстырғанда ауру бірдей жиілікпен кездесе, ол аурудың пайда болуында тұқым қуалаушылықтың маңызы үлкен екендігін көрсетеді. Ал, олардың біреуі сырқаттанып, екіншісі сау болса, онда аурудың пайда болуы қоршаған ортаның ықпалдарынан дамуын дәлелдейді.

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. Сондықтан мұндай дәстүрді сақтап отыруымыз қажет. Мендель

Тұқымқуалайтын аурулардың алдын-алу (профилактика). Алдын-алудың 3 түрі бар: 1. Алғашқы профилактика – Ауру балаға жүкті болып қалмауды ескерту (бала тууды жоспарлау, мекен ететін ортаны жақсарту). Баланы тууды жоспарлау кезінде келесілер есепке алынады: - Әйелдердің оптимальді репродуктивті жасы (21-35 жасқа дейін).

-Тұқымқуалайтын немесе туа біткен патологияға жоғарғы жағдайдағы қауып қатерде, баланы туудан бас тарту. - Жақын туыс арасындағы некелесуде, бала туудан бас тарту. 2. Екінші алдын-алу. – Ұрық ауруының жоғары ықтималы, немесе ауруды пренатальді диагностикалау жағдайында жүктілікті тоқтату жолымен жүзеге асырылады.

- Тұқымқуалайтын патологияның үшінші алдын-алу жолы – бұл патологиялық генотиптердің көрінуін коррекциялау. Тұқымқуалайтын аурулар немесе тұқымқуалаңға бейімделген аурулар кезінде қолданылады. Туылғаннан кейінгі емдеу немесе коррекциялау галактоземия, фенилкетонурия, целиакия кезінде қолданылады. Алдын-алудың үшінші принципінде – ауруды ерте диагностикалау (бірнеше күн ішінде), емдеудегі –алдын- алу әдісін қолдану болып табылады. 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.

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. 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.

Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

1. Бочков Н. П. "Клиническая генетика" - М.: Медицина,
2. Тоцкий В. М. "Генетика" - Одесса: Астропринт,
3. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Наследственные синдромы множественных врожденных пороков развития. - М.,
4. С.Ж. Стамбеков, Жалпы генетика, Алматы 2002ж
5. Е.К.Гинтер, Медициналық генетика 2003ж
6. Невропатология негіздері, Оқулық. А. А. Тайжан, Л. Н. Манжуова, Ф. С. Шубаева - Алматы: «Дәуір», 2011.