

ШЫҒЫС ҚАЗАҚСТАН ОБЛЫСЫНДА КЕЗДЕСЕТІН ДАМУДЫҢ ТУА БІТКЕН АҚАУЛЫҚТАР

Авторы: Рустемова А.Р. Жаратыныстану ғылымдарының магистранты
Ларионова Ю.А. дәрігер-цитогенетик

Дамудың туа біткен ақаулықтары жүктілікке дейін немесе жүктілік кезіндегі әр түрлі себептерге байланысты ақыл есінің кемістігімен ағзалардағы өзгерістерді байқауға болады. Ағзадағы құрлыс қызметінің биохимиялық өзгеріс байқалады. Жүктілік барысындағы себептер тұқым қуалайтын факторлар және сыртқы орта факторы ұрықтың дамуына кері әсерін тигізеді. Дамудың тау біткен ақаулықтары- туылған соң бірден анықталатын, туылғанға дейін пайда болған құрлысы мен қызметі бұзылуымен жүретін мүшелердің тұрақты морфологиялық өзгерістері. Аномалиялар-қызметі күрделі бұзылмайтын мүшенің морфологиялық өзгерістері. Туа біткен ақаулықтардың пайда болуына бірнеше фактор әсер етеді.

1.Генетикалық факторлар «Тұқымқуалаушылық», Дауна синдромы, Эдвардс, Шершевский Тернер. Калайнфельтер.Патау синдромы.

2.Сыртқы орта факторлары « Физикалық радиация,температура, атом бомбасы. Химиялық дәрілер,бояулар, сілтілер мен қышқылдар.Биологиялық вирустар,бактериялар,паразиттер т.б».

3.Көпфакторлы «мультифакторлар»

Эмбриогенездің қалыпты дамуының бұзылуы нәтижесінде дамудың туа біткен ақаулықтары мен кемістіктерді қарастыратын сала – Тератогенез. Бұл факторлар имплантацияға дейін әсер етуі ұрықты өлімге алып келеді. Тератогенді факторлардың эмбриональды кезеңде әсері 8-аптаға дейін-кемістікке алып келеді. 8- аптадан соң- кіші морфологиялық және функциональды өзгерістер байқалады.

Дамудың туа біткен ақаулықтарының жіктелуі:

- ❖ Оқшауланған тек қана бір ағзада дамыған (жүрек ақауы)
- ❖ Көптік-екі ағза не оданда көп жүйеде дамыған (ерін жырығы және жүрек ақауы)
- ❖ Жүйлік бір ғана жүйеде дамыған (Сүйек-бұлшық еттік жүйесінің ақаулықтары).

Жүтілік барысында вирустық аурумен ауруға болмайтының жазған Австралиялық офтальмолог Н.М.Грегг алғаш рет адамдағы

Қызамық вирусының зиянды тератогенді әсерін тапқан соны мен қатар көздің катаракта және микрофтальмия, есту мүшесінің және жүректің зақымдануымен ашық артериялық тармақпен, стеноз, өкпе бағанының гипоплазиясымен қолқанын тарылуын сипаттаған. Жүктіліктің алғашқы кезінде қабынуға қарсы индометацин стероидты емес заттарды қолданғанда эмбриотоксикалық ұрықтың резорбциясы тератогенді әсерден болады. (Жүректік сол жақ қарыншасының гипоплазиясы, көкет жырығы, қатты таңдайдың жырығы) мен сипатталады. Жүктіліктің 1-ші және 2-шә кезеңінде иондық сәуленуге түскен кезде пайда болады. Радиациялыұ эмбриопатия

сәбилерде микроцефалия, гидроцефалия, колобома , бас сүйегі дамуының бұқылуымен сипатталады.

Біздің зерттеу жұмысымыздың нәтижесі бойынша Шығыс Қазақстан облысындағы жүкті әйелдердің барлығы қатан түрде генетиктің қадағалауында болады. Жүктіліктің 10-шы аптасында әрбір жүкті әйел генетикке қаралып сонымен қатар генетикалық биохимиялық маркелік зерттеу әдісінен өтеді. Өзгеріс болған жағдайда мынадай зертеулер іске асырылады:

Хориоцентез-жүктіліктің 8-11 аптасында іш пердесін тесу арқылы немесе қынап арқылы УДЗ (ультрадыбыстық зерттеу) аппаратымен бақылау арқылы хорион бүрлерінен кесінді алу.

Амниоцентез-ұрық көпіршігін тесу арқ. Амнион сұйықтығын және ондағы ұрық клеткаларын алу әдісі. Жүктіліктің 15-18 аптасында жүргізіледі. Туа біткен ақаулықтарды анықтауда қолд.

Кардоцентез- жүктіліктің 18-22 аптасында кіндік тамырларынан қан алу әдісі. Алынған қан цитогенетикалық, биохимиялық және молекулалық генетикалық әдістермен талдау жасалады.

Инвазиялық емес әдіске УДЗ жатады. УДЗ туа біткен ақауларды және ауруларды және моногендік синдромдарды анықтауға мүмкіндік береді. Жүктіліктің 16-24 аптасында жүргізген тиімді.

УДЗ орталық жүйке жүйесін және зәр шығару мен жыныс жүйелерінің туа біткен ақаулықтарын диагностикалайды.

Осы зерттеу жұмыстардың нәтижесінде Шығыс Қазақстан облысында жиі кездесетін дамудың туа біткен ақаулықтарының ішінде: Хромасомалық аурулар: Дауна және Эдвардс синдромы.Сезім мүшесінің ақаулығы-анофтальмия. Сүйек және бұлшық ет ақаулығы: полидактилия,синдактилия. Жүрек қан тамыр жүйесінің ақауы, Тыныс алу жүйесінің ақауы, Жыныс мүшелердің ақаулығы.Ахондроплазия. Қатты тандайдың жырығы мен еріннің жырығы жие байқалады. Осы аталған ақаулықтардың себепші факторлары анықталып тіркеуге тұрған жүкті әйелдермен терапевт және акушеркалар қатан түрде жұмыс жасап осы ақаулықтардың алдың алуда.

Пайдаланған әдебиеттер тізімі:

1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. Алматы, 2006. б. 187-215.
2. Наследственные болезни: национальное руководство/под.ред.акад. РАМН Н.П. Бочкова.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. С.555-610.
3. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. Алматы, 2002.
4. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. Алматы, 2006. б. 86

Зерттеу жұмысының барысы жүкті әйелдің қаның генетикалық биохимиялық маркерге зерттеу.

