

**10.3В Тұқымқуалаушылықпен
өзгергіштік заңдылықтары**

**Хромосомалар санының ауытқуына
байланысты адамның
хромосомалық аурулары**

Сабақтың мақсаттары

- Адамның аномальді хромосома (аутосомно-жыныстық) санымен байланысты болатын хромосомалық жағдайын сипаттап беру.

Бағалау критерийлері

- Хромосомалардың аномальды санының салдарынан болатын адамның хромосомалық ауруларының тізімі
- Әрбір ауру үшін қоздырылған хромосомалардың санын көрсететін кариотиптің суретін көрсетеді.
- Генетикалық аномалияның зардап шегушінің фенотипіне, соның ішінде фотосуреттеріне әсерін сипаттаңыз.
- Бұзылудың таралуы мен себептерін көрсетіңіз.

Топтық жұмыс

Адамдардағы хромосомалар санының бұзылуының атаулар тізімі;

Даун синдромы 1

Клайнфельтер синдромы 2

Тернер синдромы. 3

Эдвардс синдромы 4

Патау синдромы 5

Мысықша мияулау синдромы 6



Бағалау критерийлері:

Сіздің топтық жұмыс үшін қосымша плакат әзірлеңіз;

Жағдайдың атауы;

Қайсы хромосома қалыпты емес;

Кариотиптің суреті;

Генетикалық аномалияның фенотипке әсері,
таралуы.

Себебі

Адамда қанша хромосома бар?

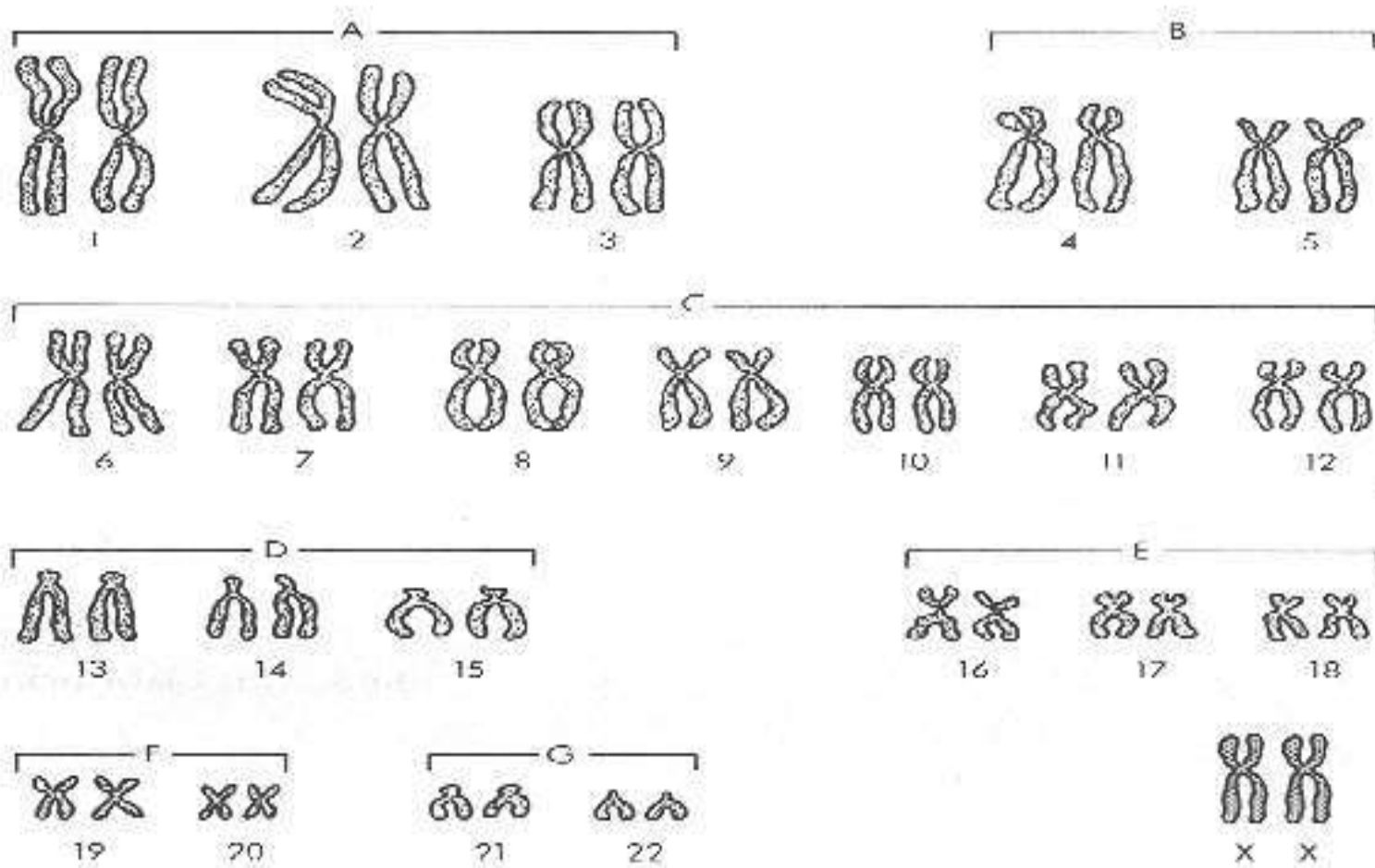
- Адам клеткасындағы хромосомалардың типтік саны - 46; - 22 автосомдық жұп + XX / XY
- Құрамында шамамен 30,000-35,000 гендер бар.
- 23 хромосоманың бір жиынтығы биологиялық анадан (жұмыртқасынан), ал екіншісі биологиялық әкеден (сперматозадан) мұра.

Адам хромосомаларын зерттеу

- микроскоппен, содан кейін бояу арқылы
- Хромосомаларда ашық және қанық «жолақтар» болады
- Барлық 46 хромосомалардың суреті немесе картасы кариотип деп аталады.
- Кариотип хромосомалық бұзылыстарды анықтауға көмектеседі, олар құрылымда немесе хромосомалар санында көрінеді.

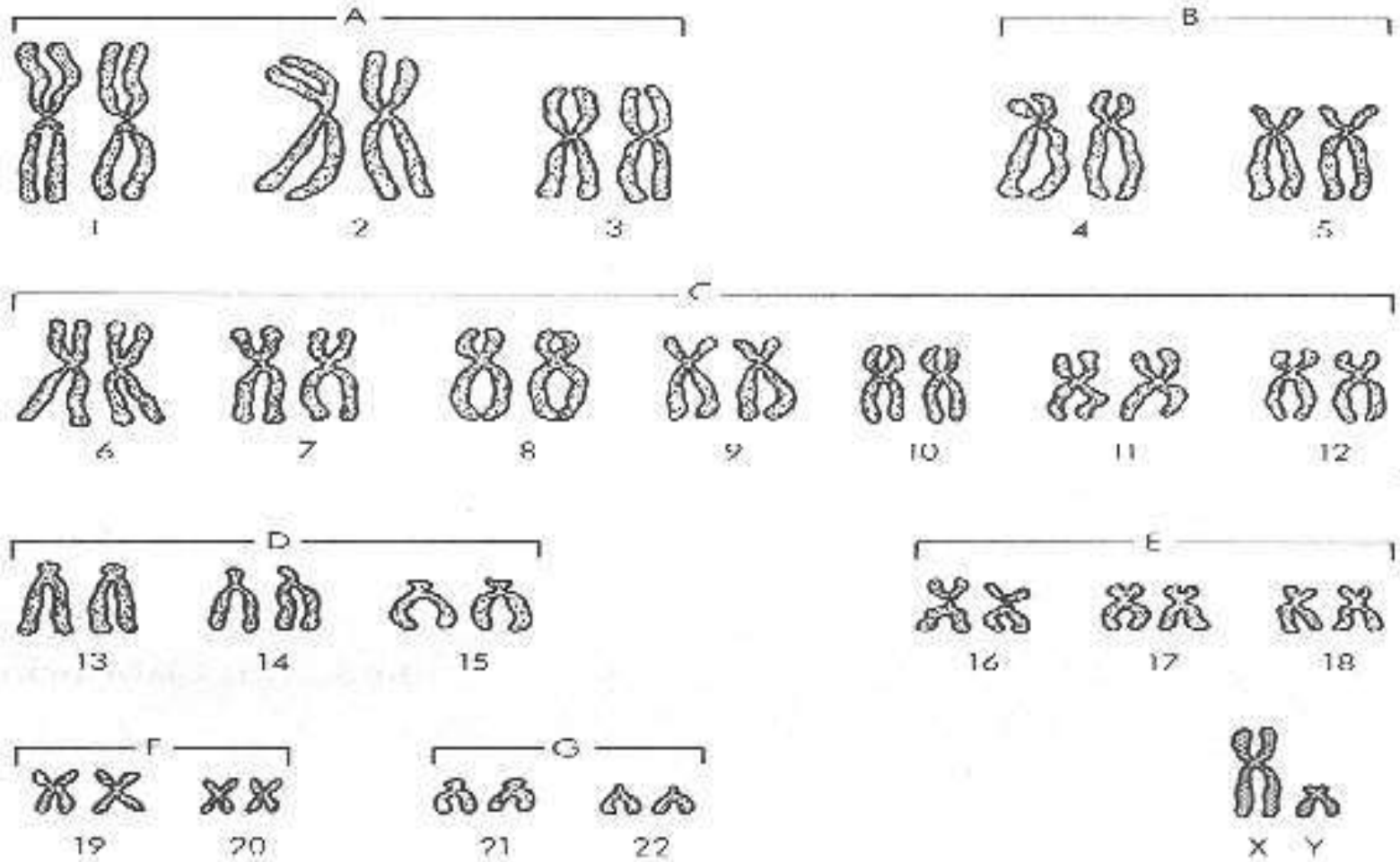
- Жұптар 1-ден 22-ге дейін нөмірленген, ал 23-ші жұп «X» және «Y» деп белгіленеді.
- Бұдан басқа, әрбір хромосомалық аяқша да бояудан кейін пайда болатын белдеулерді нөмірлеу арқылы анықталады
- Санақ неғұрлым жоғары болса, бұл аймақ орталықтан алыс.
- Алғашқы 22 жұп хромосома деп аталады «аутосомы»
- Соңғы жұп «жыныстық хромосомалар» деп аталады.
- Адамның жыныстық хромосомалары осы адамның жынысын анықтайды; әйелдердің екі X хромосомасы (XX), ерлерде X және Y хромосомалары бар (XY).

Қалыпты әйелдің кариотипі



нормальная женщина

Кәдімгі ер адамның кариотипі



Normal Male

Хромосомалық ауытқулар қалай пайда болады?

Мейоз

Митоз

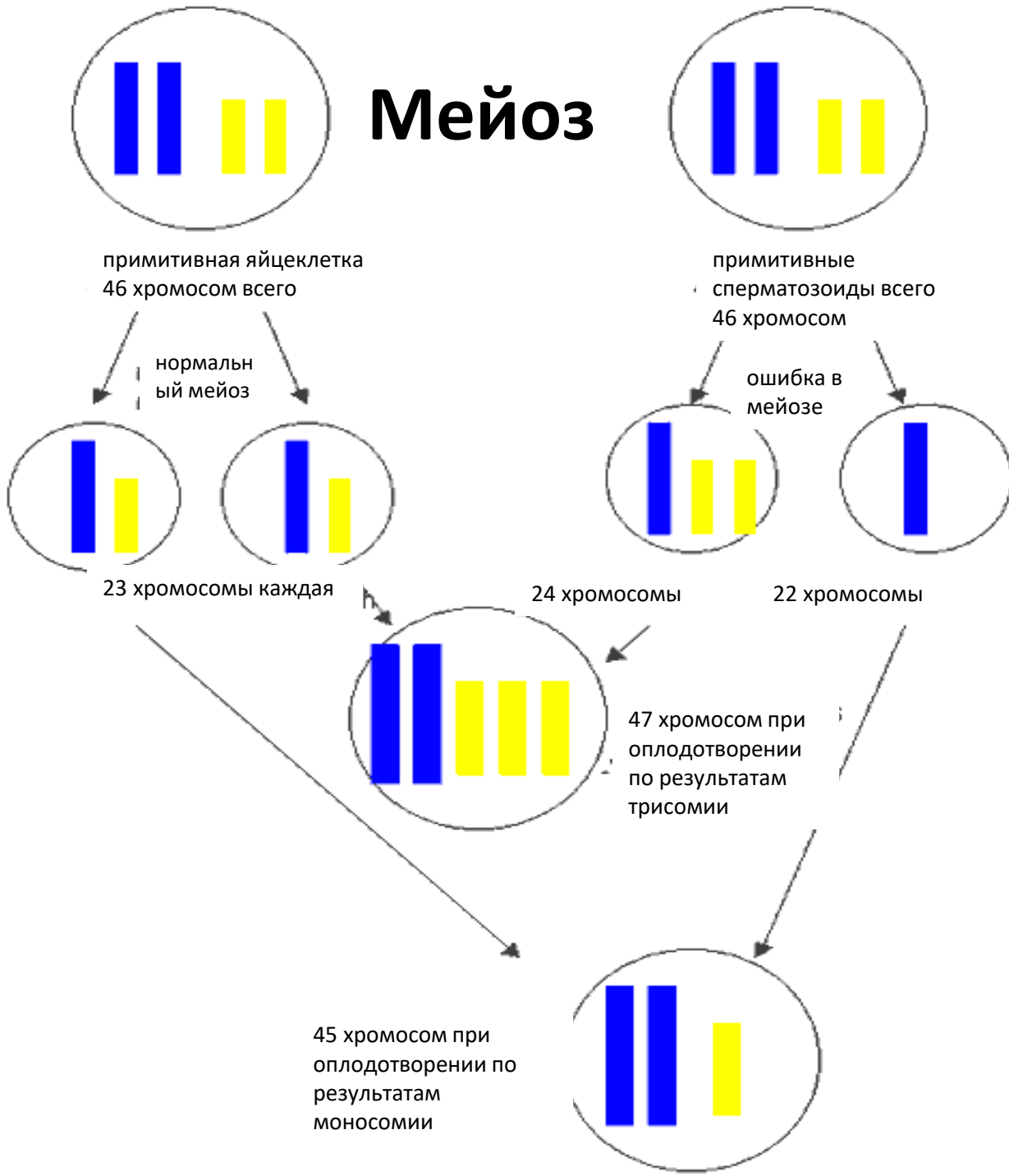
Аналық жас

Орта

Мейоз

- Хромосомалық бұзылулар:
- Жасушалардың бөлінуінде қателер бар. «Мейоз» - бұл жұмыртқа мен ұрықтың дамуы кезінде өтетін ұяшықтың бөлінуін сипаттайтын атау.
- Әдетте, мейоз хромосомалық материалдың жартысына жетеді, сондықтан әрбір ата-анасы жүктілікке 23 хромосоманы береді.

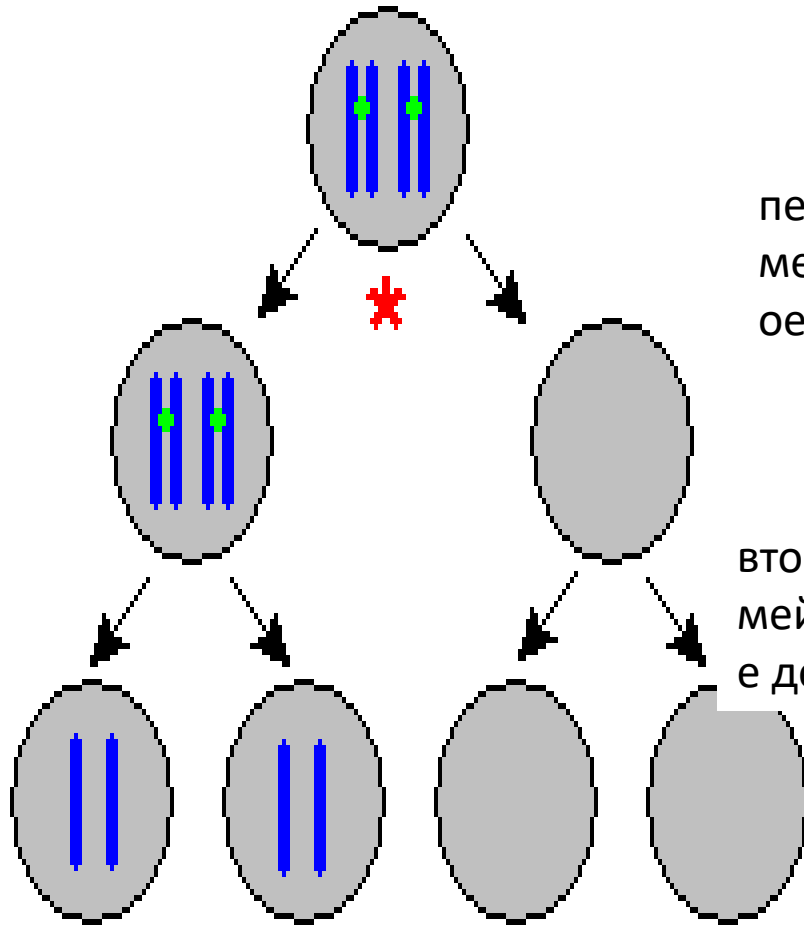
Мейоз



нерасхождение в мейозе I

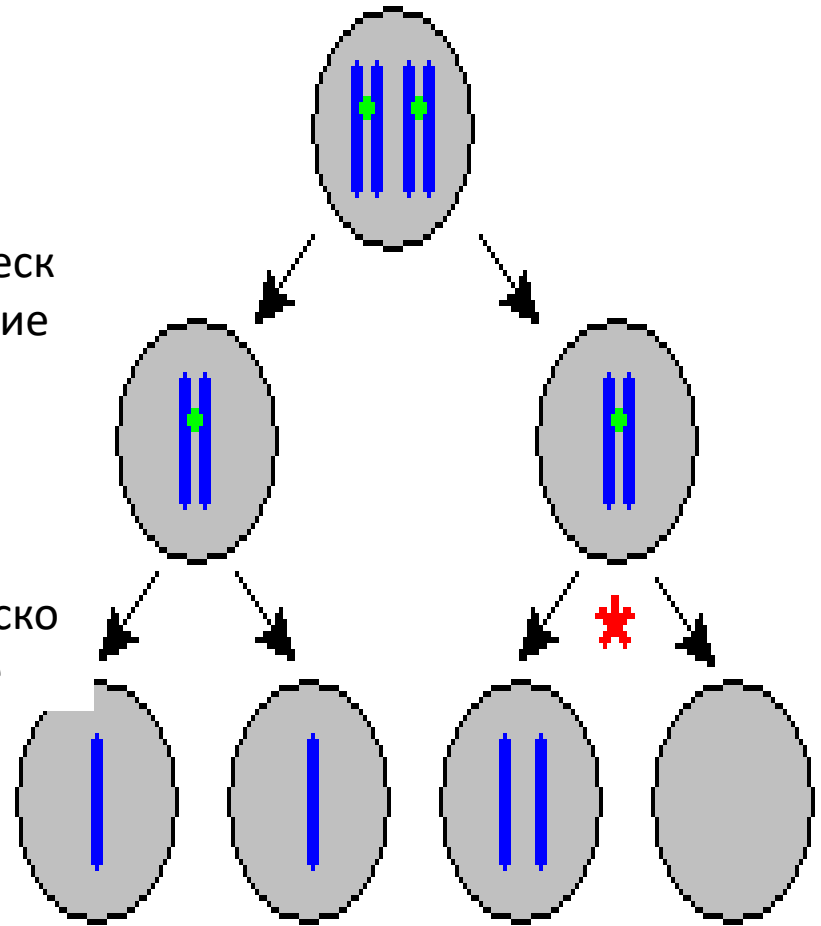
Мейоз

нерасхождение в мейозе II



первое мейотическое деление

второе мейотическое деление



Трисомия Трисомия Моносомия Моносомия

эуплоидных эуплоидных трисомия моносомия

геном потомства после оплодотворения другой нормальной гаметой

Хромосомалық аномалиялар

- Хромосомалардың санын немесе құрылымын бұзу:
- Сандық ауытқулар
- Құрылымдық ауытқулар

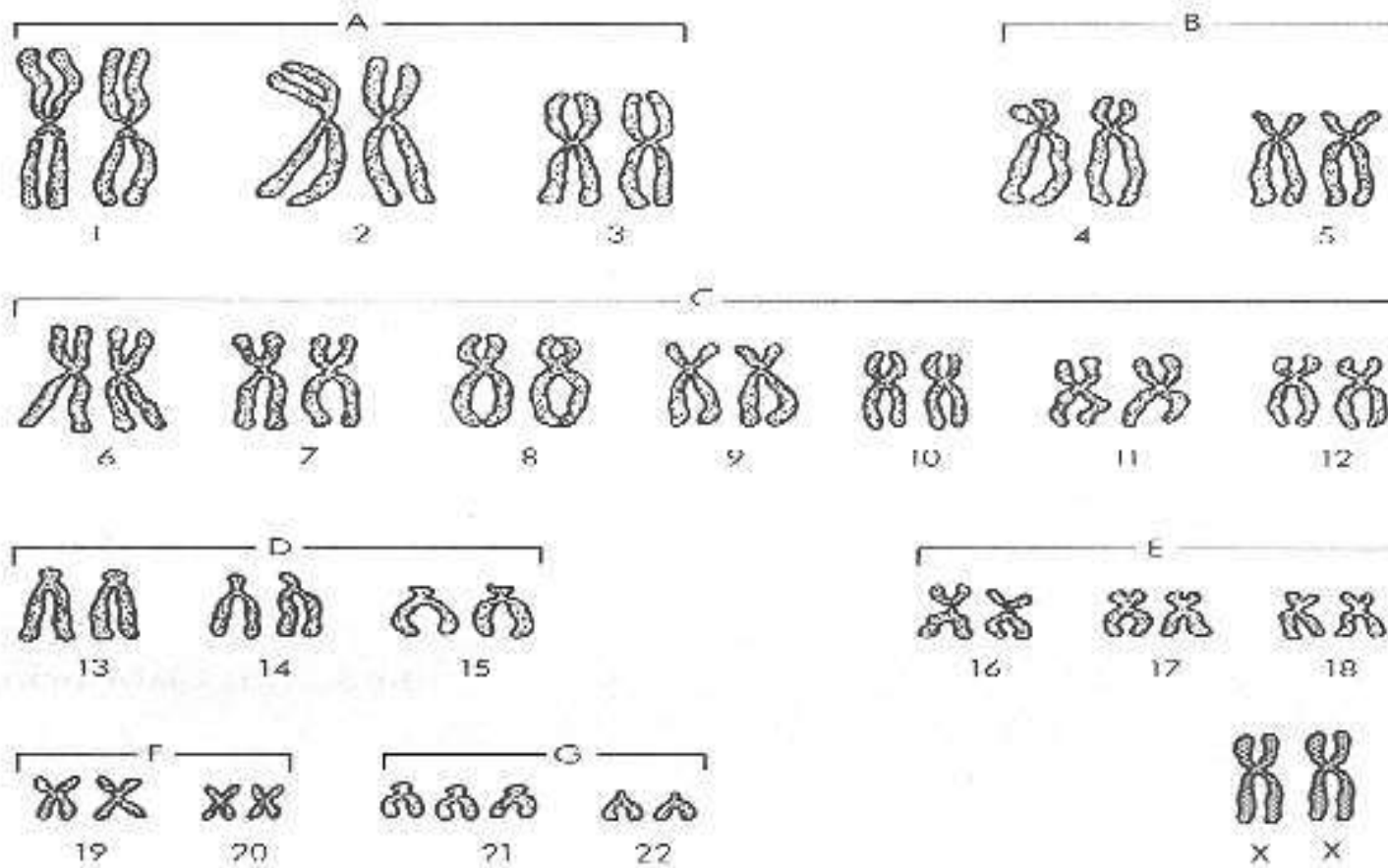
Сандық ауытқулар

- Адамның хромосомасы болмаған кезде (моносомияда) немесе жұпта (трисомияда) екіден көп хромосомалары болады.
- Мысал: Даун синдромы, трисомия 21 деп те аталады (Даун синдромы бар адамда, екі емес, 21 хромосоманың үш көшірмесі).

Даун синдромы дегеніміз не?

- Сондай-ақ трисомия 21 деп аталады.
- Даун синдромы - бұл хромосомалық бұзылу, жасушалардың бөліну қателігінен туындаған, нәтижесінде екі адамның орнына хромосоманың үш көшірмесі бар адамға әкеледі.

Даун синдромымен ауыратын әйелдің кариотипі



Даун синдромы

**Даун
синдромы
(Трисомия 21)**



Даун синдромы (Трисомия 21, 47)

маңызды саласы:

хромосоманың ұзын аймағы (q) қолында 21

**Даун синдромы ақыл-ойдың артта қалуына
әкеледі**

бетке тән көрінісі

Сыни алаң:

- Жүрек ақаулары үшін елеулі қатермен байланысты.
- кішігірім, бірақ әлі де өткір лейкемияның елеулі қатері
- №2 хромосоманың 3 данасы

Даун синдромының физикалық ақаулары

- Бұлшықеттің тонусы аз немесе нашар
- Қысқа мойын, мойынның артқы жағындағы артық терісі бар
- Тегістелген бет және мұрын пішіні
- Кішкентай бас, құлақ және ауыз
- Көздер жоғары жаққа қарай жиірек, көбінесе жоғарғы қабақтың артқы жағынан тері қабаты бар және көздің ішкі бұрышын жауап тұрады
- Көздің түсті бөлігінде ақ түсті дақтар (Брашфилл деп аталатын дақтар)
- Жалпақ, қысқа саусақ пен қысқа қолдар
- Алақанында бір ғана терең қатпар болады
- Бірінші және екінші саусақтардың арасындағы терең ойық

Ақыл-ой дамуының симптомдары

- Назар салуының ұзақтығы қысқа
- Шешім шығаруы нашар
- Импульсивті іс-әрекет
- Баяу білім алу
- Сөйлеуінің кеш дамуы

Даун синдромы: перинаталды қауіп

- Трисомия 21 қауіпі ананың жасына тікелей байланысты**
- 35 жастағы және одан жоғары жастағы науқастарға хорионикалық саңылаулар немесе екінші триместрдің амниоцентезі ұсынылады.**

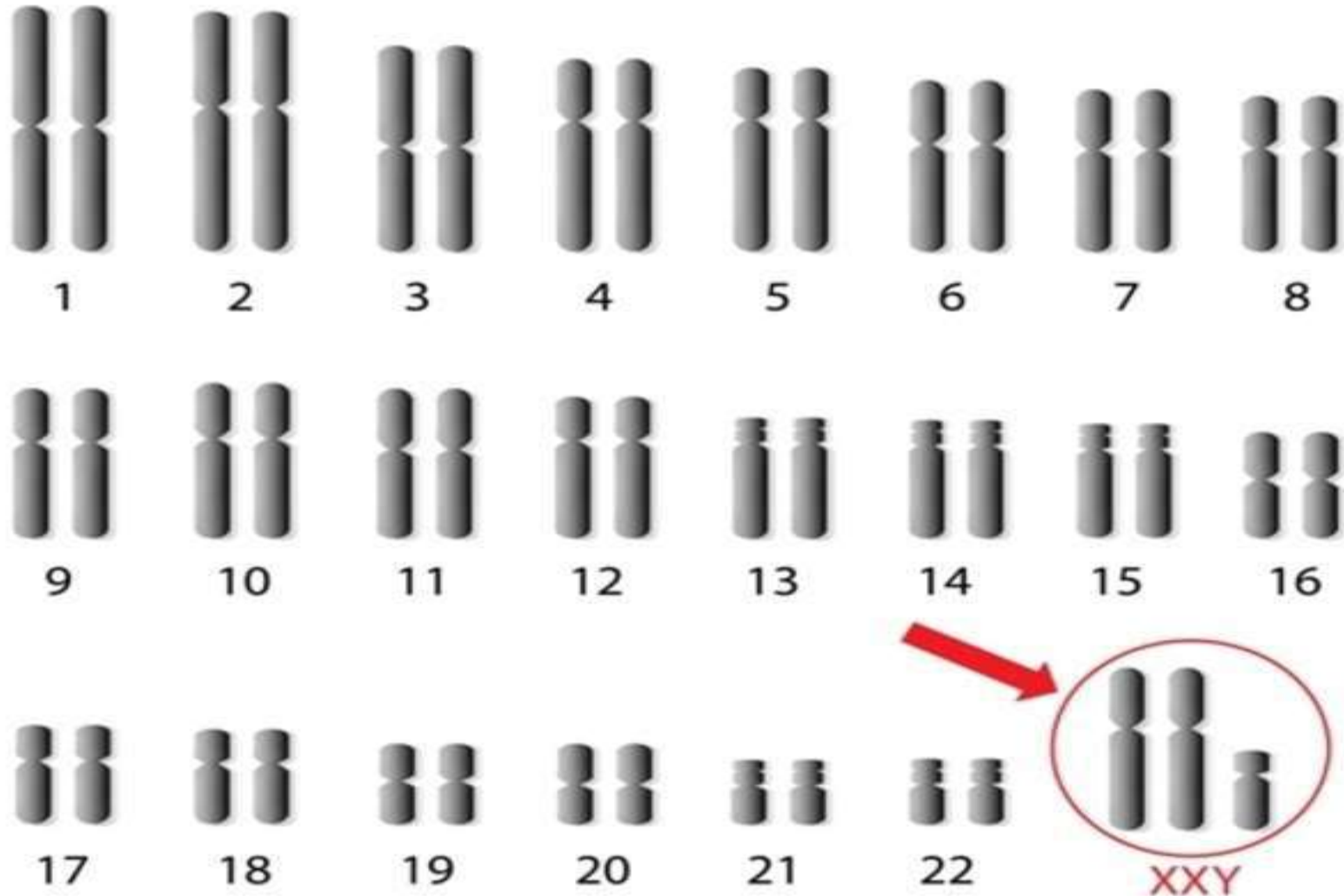
- 35 жастан асқан әйелдерге 16 жастан 18 аптаға дейінгі мерзімде аналық сарысудың скринингін жасау ұсынылады.
- Трисомия 21-ні талдауға арналған аналық сарысу маркерлері альфа-фетопротеин, антиоксидант емес эстриол және адам хорионикалық гонадотропин болып табылады.

Клайнфельтер синдромы

- Клайнфельтер синдромы адам үш жыныстық хромосомамен туылатын ХХҮ трисомияның мысалы болып табылады.

Клайнфелтер Синдром Кариотип

Клайнфелтер Синдром ы



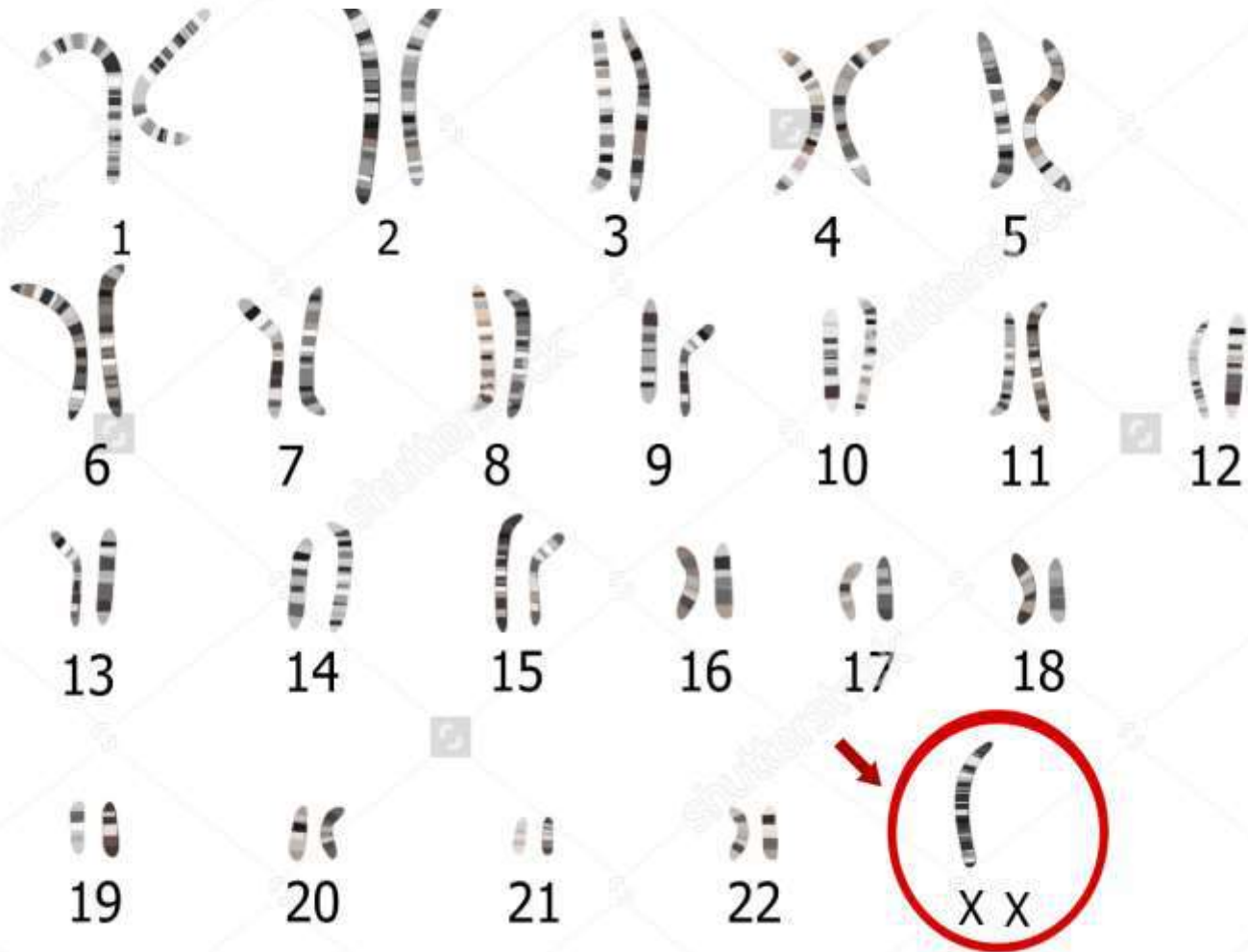
Кляйнфельтер симптомдары

- Ер адамдар бедеу болады
- Төсінің ұлғаюы
- Жамбасы үлкен және денесінде түктену аз
- Ақыл-есі қалыпты.
- Бойы ұзын
- Жыныстық жетілудің кешеуілдеуі
- Қосымша Y хромосомасы бар еркектер (XYY) әлдеқайда ұзын және өте агрессивті.

Тернер синдромы

- **Тернер синдромы адам тек қана бір жыныстық хромосомамен туылатын моносомияның мысалы болып табылады, X.**

Тернер синдромы



Симптомдары

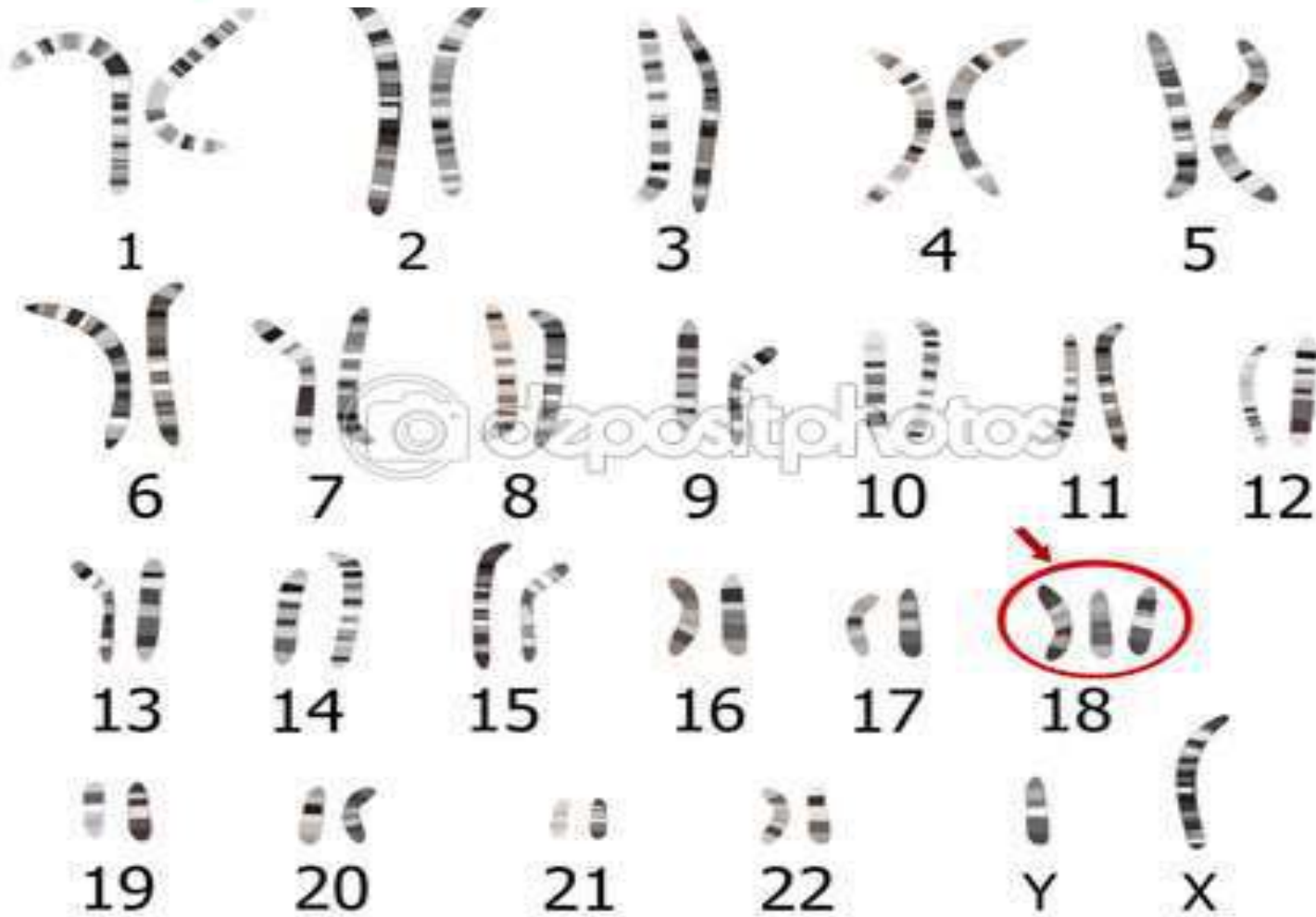
- Аласа бойлылық
- Жыныстық жетілудің кешігуі
- Бедеу әйел



Эдвардс синдромы

- Трисомия 18
- 18 қалпында қосымша хромосомаға ие болады
- Балада да кездеседі , сирек жағдайда ғана бір жасқа дейін өмір сүре алады.

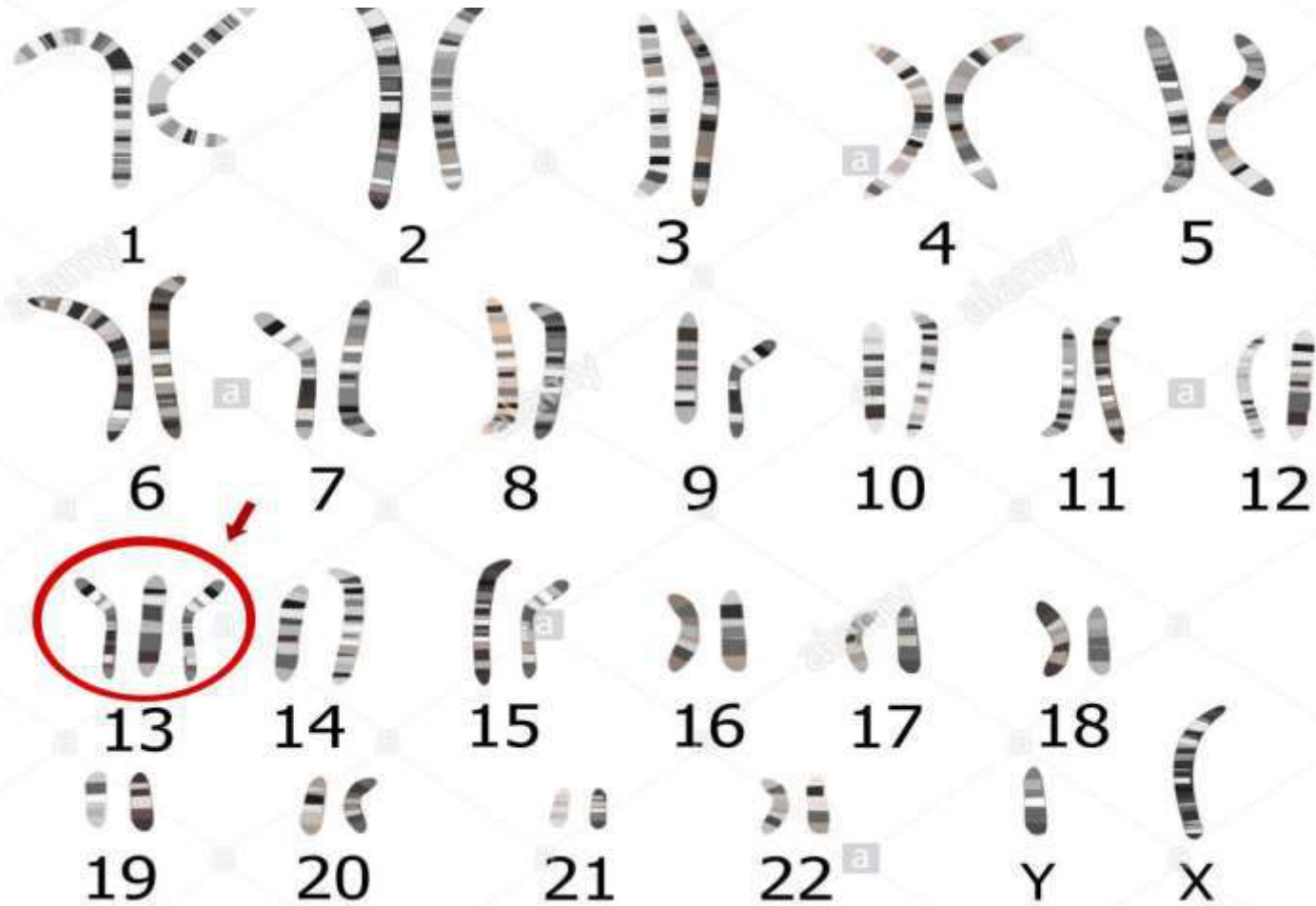
Эдвардс синдромы



Патау синдромы

- Трисомия 13
- 13 нөмірлі хромосомада қосымша хромосома бар
- Балада да кездеседі , сирек жағдайда ғана бір жасқа дейін өмір сүре алады.

Патау синдромы



Мысық айқайы синдромы

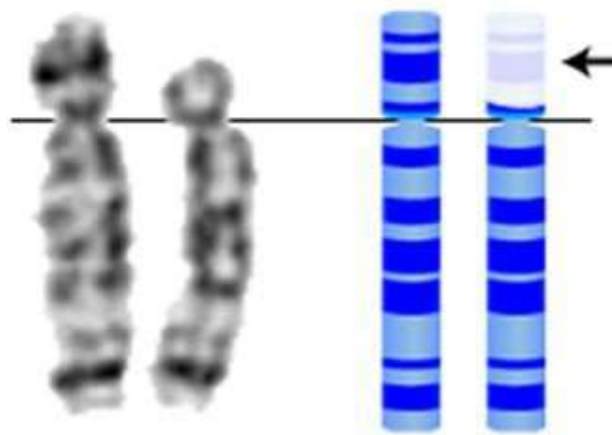
- Мысық айқайы «мысық мияулау» дегенді білдіреді
- Бұл синдром 5p хромосоманың қысқа иінінің делециясымен байланысты екенін 1965 жылы Герман дәлелдеген.
- Көмейі аномальды түрде дамиды, бұл баланың дауысын естіртеді, мысық секілді дыбыс.
- 50 000 нәрестеде 20 000-нан 1 ғана кездеседі.
- Зақымданған балаларда әдетте жүрек және бүйрек кемістігі бар және 1 жылдан аз уақыт өмір сүреді.
- Бір жылдан астам уақыт аман қалғандар қалыпты өмір ұзақтығын қамтамасыз етеді.

Адамдар оны қалай алады?

How do people get it?

- ▶ Хромосоманы құрайтын ДНҚ молекуласының ажырауы.
- ▶ The chromosome break occurs while the sperm or egg cell is developing, in most
- ▶ Көп жағдайда хромосоманың жарылуы сперматозоидтар немесе жұмыртқаның жасушалары пайда болған кезде пайда болады.

Бұл гамета ұрықтандырылған кезде балада Мысық айқайы синдромы дамиды..



Жойылған
аймақ

This picture shows the deleted regions in бұл суретте 5-ші хромосомадағы алыстағы аймақтар көрсетіледі

cri-du-chat Chromosome 5 deletion
кри-дю-чат хромосома 5 пар

Тапсырмалар:

- «Қолдану» тапсырмасындағы сөйлемдерді аяқтау, 78-бет;
- Тарау бойынша қорытынды сұрақтарға дәптерге жауап жазу, 79-бет.