

ԱՄՈՒՄՆՈՒԹՅԱՆ ԲԺՇԿԱԳԻՆԵՏԻԿԱԿԱՆ ՀԻՄՆԱԽՆԴԻՐՆԵՐԸ ԵՎ ԴՐԱՆՑ
ՀԵՏ ԿԱՊԸԱԾ ԺԱՌԱՆԳԱԿԱՆ ՀԻՎԱՆԴՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԻ ԴՐՄԵՎՈՐՈՒՄԸ

Ա. Հ. Թորոսյան

Ստեփանակերտ քաղաքի բնակչության շրջանում հետազոտություններ են կատարվել պարզելու ամուսնության բժշկագենետիկական խնդիրները: Ցանկալի է, որ կամովին ամուսնական զույգ կազմող անձիք հաշվի առնեն իրենց սերնդում հնարավոր այս կամ այն ժառանգական հիվանդությունների դրսևորումը, առավել ևս այն զույգերը, որոնց միջև կան որոշակի ազգակցական կապեր, նախքան ամուսնանալը դիմեն բժշկագենետիկական կոնսուլտացիաներ՝ ժառանգական պրոֆիլակտիկայի անցկացման համար:

Ժառանգական հիվանդությունները բազմազան են և բազմաբնույթ, սակայն նրանց առաջացման և զարգացման գործընթացն ունի ընդհանուր մեխանիզմներ, որոնցից մեկը՝ կենսաքիմիական ռեակցիաների վրա գեների, հետևապես նաև ֆերմենտների վերահսկողության խանգարումն է, որը կապված է նաև միջավայրի փոփոխության հետ, մյուսը՝ ռեցեսիվ գեների կուտակումը [1, էջ 128, 3, էջ 230-231]:

Մարդկային պոպուլյացիաներում ժառանգական հիվանդությունների հաճախականությունը և տարածվածությունը մեծ չափով կախված է նաև ամուսնության համակարգից: Գոյություն ունի ժառանգականության ցուցանիշ հասկացությունը, որը ցույց է տալիս զավակների մոտ այն հայտնի գեները, որոնք ստացել են իրենց ծնողներից և մյուս նախնիներից: Յուրաքանչյուր սերնդի գենոտիպում նախնիների գեների առկայությունը կախված է ամուսնության համակարգի ձևից, որը դիտվում է շարունակաբար՝ սերնդեսերնդ [3, էջ 230-231]:

Եթե ամուսնական զույգերի միջև գոյություն ունի մոտ ազգակցականություն, ապա այդ դեպքում ռեցեսիվ գեների դրսևորման ավելի մեծ հավանականություն է ստեղծվում:

Մեր կողմից 2009-2011թթ. հետազոտություններ է կատարվել Ստեփանակերտ քաղաքի բնակչության շրջանում, վերականգնողական կենտրոնում, խուլ-համրերի միությունում, հանրապետական ծննդատանը և մանկական պոլիկլինիկայում:

Կատարված հետազոտություններն ուղղված են այն բանին, որ կամովին ամուսնական զույգ կազմող անձիք հաշվի առնեն իրենց սերնդում հնարավոր այս կամ այն ժառանգական հիվանդությունների դրսևորումը, և հնարավորինս կանխարգելիչ միջոցառումներ ձեռնարկեն: Իսկ այդ միջոցառումը պարզապես ազգակցական կապերով ամուսնությունից հրաժարվելն է:

Բնակչության շրջանում ուսումնասիրվել է մի ընտանիք, որտեղ ամուսինները երկու եղբոր երեխաներ են: Այդ ընտանիքում ծնվել է խուլ և համր երեխա: Հաշվելով հոմոզիգոտության աստիճանը ըստ Ռայտի բանաձևի [3]՝

$$F = \sum \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2+1} \times (1 + fa)$$

ստացել ենք $F = \left(\frac{1}{2}\right)^{3+3-1} \times 1 = \frac{1}{32}$: Բայց քանի որ նույնը ստացվում է նաև մյուս ընդհանուր նախնու՝

մեծ տատիկի գծով, հետևաբար հոմոզիգոտության ընդհանուր գործակիցը կազմում է՝ $F = \frac{1}{32} + \frac{1}{32} = 0,0625 = 6,25\%$: Այսինքն, այդ երեխայի մոտ հավանական է, որ 6,25% գեներ անցել են հոմոզիգոտ վիճակի: Հավանական է, որ եթե ամուսնական զույգը ազգականներ չլինեին, ապա նրանք չէին ունենա նման պաթոլոգիայով սերունդ: Ուստի մոտ ազգակից ծնողները պետք է հաշվի առնեն իրենց

սերնդում այս կամ այն ժառանգական հիվանդության ի հայտ գալը, առավել ևս, եթե նրանց առաջին երեխան ունի դրա հետ կապված որևէ խնդիր:

Վերականգնողական կենտրոնում ծանոթանալով մի ամուսնական զույգի հետ, որոնք ունեին թեթև կարգի հոգեկան խանգարումներ, պարզվեց, որ նրանց երկու երեխաները ևս ունեն գարգացման ցածր մակարդակ՝ իրենց հասակակիցների համեմատ: Եթե այդ երեխաները հետագայում ամուսնանան առողջ մարդկանց հետ, հնարավոր է, որ նրանց սերունդը ևս հիվանդ լինի: Յանկալի է, որ նման կարգի մարդկանց արգելվի ամուսնական զույգ կազմելը կամ սերունդ ունենալը:

Հետազոտություններ են կատարվել նաև խուլ-համրերի կենտրոնում: Պարզվել է, որ այդ կենտրոնի խուլ-համրերը հիմնականում ամուսնացած են իրենց նմանների հետ:

Խուլ-համրերի միջև ամուսնությունը համարվում է դրական ասորտատիվ (ընտրողական) ամուսնություն: Որոշակի գենետիկական առանձնահատկություններով առանձնակները ձգտում են զույգ կազմել իրենց նմանների հետ, այլ ոչ թե ում հետ պատահի: Օրինակ՝ նույն հասակի մտավոր զարգացվածությամբ նմանատիպ հատկանիշներով օժտված խուլ-համրերը հաճախ ամուսնանում են իրար հետ:

Ուսումնասիրելով կենտրոնի ամուսնական զույգերին, պարզվել է, որ կան հիվանդներ, որոնց մոտ կա միայն խլություն կամ նրանք միայն համր են: Կա նաև մի այնպիսի ընտանիք, որտեղ ծնողները խուլ և համր են, բայց նրանց երեխաները միանգամայն առողջ են: Ծնողների մոտ այդ հիվանդությունը ձեռք է բերվել կյանքի ընթացքում, դրա համար ել երեխաները առողջ են:

Հետազոտություններ են կատարվել նաև հանաքապետական ծննդատանը: Բժիշկ-մանկաբարձի ասելով հղիների կոնսուլտացիաների ընթացքում անհրաժեշտության դեպքում մանրակրկիտ հետազատում են հղի կանանց և նրանց ամուսինների ազգում որևէ ժառանգական հիվանդության դրսևորումը, ամուսինների հարազատությունը և այլն:

2009-2011թթ. մասնակական պոլիկլինիկայում հետազոտությունների վիճակագրական տվյալների համաձայն գրանցված են Դաունի սինդրոմով մինչև 14 տարեկան 6 երեխա: Դաունի հիվանդությունը նորածինների մոտ հանդիպում է 1/500-1/700 հաճախականությամբ: Կնոջ տարիքի մեծացման հետ ուղիղ համեմատական ձևով մեծանում է նման երեխաների ծնվելու հավանականությունը:

Ուսումնասիրելով ամուսնության բժշկագենետիկական հիմնահարցերը պարզվել է, որ բարեկամական կապեր ունեցող քաղաքացիների ամուսնության փաստը մեր հանրապետությունում լուրջ ուշադրության չի արժանանում, համապատասխան մարմինների կողմից չեն տարվում ազգակցական ամուսնությունների վիճակագրական հաշվառում, չկան բժշկագենետիկական կոնսուլտացիաներ, որտեղ բնակչությանը կտեղեկացվի նման ամուսնությունների բացասական հետևանքների մասին, ինչպես նաև չեն կատարվում գենետիկական անալիզներ:

Գտնում ենք, որ ԼՂՀ-ում նման հետազոտությունները կարող են ունենալ կարևոր կենսական և սոցիալական նշանակություն: Ցանկալի է, որ կամոլին ամուսնական զույգ կազմող անձինք հաշվի առնեն իրենց սերնդում հնարավոր այս կամ այն ժառանգական հիվանդությունների դրսևորումը, առավել ևս այն ամուսնական զույգերը, որոնց միջև կան մոտ ազգակցական կապեր, դիմեն բժշկագենետիկական կոնսուլտացիաներ ժառանգական պրոֆիլակտիկայի անցկացման համար:

Գրականություն

1. Ենգիբարյան Ա.Ա., Բժշկական կենսաբանություն և գենետիկա, Երևան, 2000, էջ 128:
2. Զորանյան Վ.Ա., Նազարեյան Ս.Մ., Գյուղատնտեսական կենդանիների գենետիկա և կենսատեխնոլոգիայի հիմունքներ, Երևան, 1988, էջ 283-289:
3. Սիսակյան Ս.Հ., Ընդհանուր և բժշկական կենսաբանություն, Երևան, 2007, էջ 230-231:
4. Սլյուսարև Ա.Ա., Կենսաբանություն և ընդհանուր գենետիկա, Երևան, “Լույս”, 1983, էջ 276-279:
5. Дубинин Н.П., Общая генетика, М., 1976 с. 56-59.

Медикогенетические задачи брака и связанные с ними проявления наследственных заболеваний

А.А.Торосян

Резюме

Среди населения города Степанакерта проводились исследования, чтобы определить медикогенетические задачи брака. Желательно, чтобы личности, которые составляют добровольную супружескую пару, принимали во внимание возможные те или иные проявления наследственных

заболеваний в поколении. Больше всех для проведения профилактики в медикогенетическую консультацию обратились те супружеские пары, среди которых имеются близкие родственные связи.

Medicogenetic problems of marriage and manifestations of hereditary diseases related to them

A.A.Torosyan

Summary

Studies were carried out among the population of Stepanakert to determine the medicogenetic problems of marriage. It is desirable for married couples voluntarily to take into account specific manifestations of possible hereditary diseases of their generations. Especially most of those couples among whom there are close family ties appeal to the medicogenetic consultation for prevention.

ԱՐՅԱՆԻ ՊԵՏԱԿԱՆ ՀԱՄԱԼՍԱՐԱՆԻ ԳԻՏԱԿԱՆ ՏԵՐԵԿԱԳԻՐ
УЧЕНЫЕ ЗАПИСКИ АРЦАХСКОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО УНИВЕРСИТЕТА

1(25) 2012

ՀՏԴ 577.1+612

Կենսաքիմիա, ֆիզիոլոգիա

ՍՊԻՏԱԿՈՒՑԱՅԻՆ ՓՈԽԱՆԱԿՈՒԹՅԱՆ ԽԱՆԳԱՐՈՒՄՆԵՐԸ ԲՆՈՒԹԱԳՐՈՂ
ՀԻՄՆԱԿԱՆ ԿԵՆՍԱԿԱՆԱԿԱՆ ՑՈՒՑԱՆԻՇՆԵՐԸ

Ա. Լ. Գրիգորյան, Հ. Գ. Գալստյան

Աշխատանքը նվիրված է բժկականաբանական կարևորագույն հիմնահարցերից մեկին՝ սպիտակուցային փոխանակության խանգարումները բնութագրող արյան որոշ կենսաքիմիական ցուցանիշների (ընդհանուր սպիտակուցի, կրեատինինի և միզանյութի) ուսումնասիրությանը: Ներկայացված են Ստեփանակերտ քաղաքի երկու սեռի հասուն տարիքի բնակիչների տվյալների վերլուծության արդյունքները: Ուսումնասիրվել են նաև երիկամային անբավարարությանը բնորոշ մեզի հիմնական կենսաքիմիական ցուցանիշները:

Սպիտակուցների դերը մարդու կյանքում անգնահատելի է: Դրա վառ ապացույցն այն է, որ նրանք քանակությամբ և կատարած գործառնությամբ գերակշռում են մնացած կենսաապոլիմերներին: Նրանց հետ են կապված օրգանիզմի կառուցվածքային բաղադրիչների աճի, ինքնանորսման, բջջային մենահատուկ սպիտակուցների վերականգման գործընթացները, ֆերմենտների, սպիտակուցային և պեպտիդային բնույթի հորմոնների, իմունոգլոբուլինների, հեմոգլոբոլինի ընկալչական սպիտակուցների սինթեզը: Սպիտակուցներն ապահովում են ջրի փոխանակությունն արյան և հյուսվածքների միջև, արյան կախության վիճակը, մածուցիկությունը և թթվահիմնային հավասարակշռությունը: Սպիտակուցները համարվում են հորմոնների, հանքային նյութերի, լիպիդների, խալեստերինի փոխադրիչներ, նրանք ապահովում են մկանների կծկումները և ունեն էներգիական նշանակություն: Սպիտակուցները մտնում են բոլոր կենդանական հեղուկների՝ արյան, թրթի, ողնուղեղային հեղուկի, մեզի կազմության մեջ: Պլազմայում սպիտակուցների խտության տատանումները պայմանավորված են հիմնականում սպիտակուցի սինթեզի և յուրացման արագությամբ ու բախշման ծավալով [1, էջ 51,2, էջ 135]:

Հիվանդությունների զարգացումը հիմնականում կապված է օրգանիզմի քիմիական գործընթացների փոփոխությունների հետ, չնայած, որ նրանց առաջացման պատճառ հանդիսացող գործոնները տարբեր են (ֆիզիկական, քիմիական, կենսաբանական, ժառանգական, իմունաբանական): Ժամանակակից կլինիկական բժշկության մեջ կիրառվում են կենսաքիմիական բազմաթիվ ցուցանիշներ, որոնք օգնում են հիվանդի մասին ճշգրիտ տեղեկություններ ստանալու խնդրում [1, էջ 16 ,5, էջ 50]: Նպատակահարմար է այդ ցուցանիշները խմբավորել նյութափոխանակության ընդունված բաժանումների համաձայն: Սպիտակուցների փոխանակության ցուցանիշներից են. արյան շիճուկում՝ ընդհանուր սպիտակուցը, սպիտակուցի ֆրակցիաները, ֆիբրինոգենը, մնացորդային ազոտը, կրեատինինը, կրեատինը, միզանյութը, միզաթթուն, ինդիկանը, ամինաթթուները, սպիտակուցի երկաթը կապելու ընդունակությունը, իսկ մեզում՝ կրեատինինը, միզանյութը, ինդիկանը, ընդհանուր սպիտակուցները և նրա ֆրակցիաները:

Ներկայացված աշխատանքի նպատակն է հանդիսացել ուսումնասիրել և գնահատել հասուն երկու տարիքային շրջանների մարդկանց արյան պլազմայի ընդհանուր սպիտակուցի, կրեատինինի և միզանյութի քանակական փոփոխությունները, քանի որ սպիտակուցային