

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		
Дәріс кешені		46-11 ... 1 беттің 25 беті

Дәріс кешені

Пәні: “Биохимия”

Пән коды: Bio 2204

БББ атауы: 6B10116 Педиатрия»

Оқу сағаты/кредит көлемі: 90 сағат (3 кредит)

Оқу курсы мен семестрі: 3курс, 5 семестр

Дәріс көлемі: 6 сағат

Шымкент – 2025 ж



Дәріс кешені «Биохимия» пәннің жұмыс бағдарламасына (сиплабус) сәйкес бінделді және кафедра мәжілісінде талқыланып, бекітілген хаттама № 1. «24» 08. 2025ж.

Кафедра меңгерушісі, профессор м.а.  Дауренбеков К.Н.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

№1

1. Тақырыбы: Көмірсу алмасуының патологиясы (қант диабеті, гипогликемия, гликогеноздар)

2. Мақсаты: Студенттерді көмірсу алмасуы бұзылыстарының негізгі биохимиялық механизмдерімен және олардың патогенетикалық салдарларымен таныстыру. Қант диабетінің, гипогликемияның және гликогеноздардың клинико-биохимиялық көріністерін қарастыру. Ферменттік жүйелердің, реттеуші механизмдердің бұзылуы мен патологиялық жағдайлардың дамуы арасындағы өзара байланысты түсінуді қалыптастыру.

3. Дәрістің тезісі. Көмірсу алмасуы организмді энергиямен қамтамасыз етуде және барлық ағзалар мен жүйелердің тұрақты қызметін сақтауда орталық рөл атқарады. Глюкоза – негізгі әрі әмбебап энергетикалық субстрат, әсіресе басқа энергия көздерін пайдалана алмайтын тіңдер үшін, мысалы ми мен эритроциттер үшін аса маңызды. Сондықтан оның метаболизміндегі кез келген бұзылыстар өмірлік маңызды функцияларға әсер етеді. Көмірсу алмасуының патологиясы алуан түрлі, бірақ ең маңызды мысалдарына қант диабеті, гипогликемиялық жағдайлар және гликогеноздар жатады.

Қант диабеті – инсулиннің жеткіліксіздігі немесе оған шеткері тіңдердің сезімталдығының төмендеуіне байланысты дамитын тұрақты гипергликемиямен сипатталатын созылмалы ауру. Бұл кезде көмірсу алмасуымен қатар липидтік, ақуыздық және су-электродиттік алмасулар да бұзылады, сондықтан өзгерістер жүйелі сипат алады. Бірінші типті диабетте ұйқыбездің β-жасушалары аутоиммунды түрде бұзылып, инсулиннің абсолюттік жетіспеушілігі дамиды. Ал екінші типті диабетте инсулин бөлінгенімен, тіңдер оған сезімталдығын жоғалтады. Диабеттің биохимиялық көріністеріне тұрақты гипергликемия, несепте қанттын пайда болуы, липидтің белсенуі нәтижесінде кетон денелерінің түзілуі, липидтік алмасудың бұзылуы және метаболикалық ацидозға бейімділік жатады. Клиникалық деңгейде бұл жағдай полиуриямен, шөлдеумен, дене салмағының төмендеуімен сипатталады, ал ұзақ мерзімде қан тамырларының, бүйректің, көздің және жүйке жүйесінің зақымдануымен байланысты асқынулар дамиды.

Гипергликемияға қарама-қарсы жағдай – гипогликемия, ол қандағы глюкоза деңгейінің сыни деңгейден төмендеуімен сипатталады және мидың энергиямен қамтамасыз етілуіне тікелей қауіп төндіреді. Гипогликемияның негізгі себептеріне инсулиннің немесе қантты төмендететін дәрілердің артық дозасы, ұзақ ашығу, инсулин артық бөлінетін ұйқыбез ісіктері, сондай-ақ гликогенолиз бен глюконеогенез процестері бұзылатын бауырдың ауыр аурулары жатады. Глюкозаның жетіспеушілігі симпато-адреналды жүйені белсендіріп, тершеңдік, тахикардия, қалтырау және мазасыздық түрінде көрінеді. Қандағы қант одан әрі төмендегенде естің бұзылуы, құрысу және гипогликемиялық кома дамиды. Бұл жағдай әсіресе балалар үшін аса қауіпті, себебі олардың миы тұрақты түрде глюкозаға мұқтаж.

Гликогеноздар – тұқым қуалайтын ферментопатиялар, олар гликогеннің синтезі немесе ыдырауының бұзылуымен байланысты. Гликоген – негізгі қордағы көмірсу болғандықтан, оның дұрыс жиналуы мен пайдаланылуы энергетикалық тепе-теңдік үшін өте маңызды. Ферменттік ақаулар кезінде гликоген тіңдерде артық жиналады немесе одан глюкоза бөлініп шықпайды. Ферменттің қай буыны зақымданғанына байланысты бауыр, бұлшықет немесе жүрек зардап шегеді. Мысалы, Фон Гирке ауруында глюкозо-6-фосфатаза ферментінің болмауынан ауыр гипогликемия және гепатомегалия дамиды. Помпе ауруында лизосомалардағы гликоген ыдырауының бұзылуы жүрек пен бұлшықет тіңдерінде оның жиналуына әкеледі. Мак-Ардл ауруында бұлшықет фосфорилазасының тапшылығы байкалып, физикалық жүктемеге төзбеушілік пен бұлшықет ауыруы түрінде көрінеді. Барлық осы аурулардың биохимиялық нәтижесі – энергетикалық тапшылық және глюкозаға тәуелді ағзалар қызметінің бұзылуы.

ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

Осылайша, көмірсу алмасуының патологиясы шығу тегі мен механизмі жағынан әртүрлі болғанымен, олардың барлығын біріктіретін ортақ негіз – организмнің энергияға деген қажеттілігі мен оны глюкозадан алу мүмкіндігінің сәйкес келмеуі. Қант диабеті гормондық реттелудің бұзылуының салдарынан созылмалы гипергликемия мен көптүрлі асқынуларға әкелетінін көрсетсе, гипогликемия – энергетикалық субстраттың жедел тапшылығының өмірге төндіретін қаупін көрсетеді. Ал гликогеноздар ферменттік жүйелер мен тұқым қуалайтын факторлардың энергетикалық тепе-теңдікті сақтаудағы маңызын айқын дәлелдейді.

Бұл аурулардың биохимиялық негіздерін білу олардың клиникалық көріністерін түсінуге, дұрыс диагноз қоюға және тиімді емдеу әдістерін жасауға қажет. Көмірсу алмасуының патологиясын оқу студенттерге молекулалық деңгейдегі бұзылыстардың бүкіл ағзаға әсер ететін жүйелі салдарларға қалай әкелетінін түсінуге мүмкіндік береді.

4. Иллюстрациялы материалдары.

Power point форматында презентация.

5. * Негізгі және қосымша әдебиеттер

6. Кері байланыс сұрақтар:

1. 1 және 2 типтегі қант диабетінің даму механизмдері несімен ерекшеленеді?
2. Неліктен гипогликемия жүйке тіні үшін қауіпті?
3. Гликогеноздарға қандай биохимиялық бұзылыстар тән?
4. Созылмалы гипергликемия кезінде ағзаның компенсаторлық механизмдері қалай байқалады?

№ 2

1. Тақырыбы: Липид алмасуының патологиясы (атеросклероз, семіздік, гиперлиппротеинемиялар).

2. Мақсаты: Липид алмасуының бұзылыстарының биохимиялық механизмдерін және олардың атеросклероздың, семіздіктің және гиперлиппротеинемиялардың дамуындағы рөлін зерделеу. Липидтік алмасудың бұзылуымен байланысты негізгі аурулардың патогенетикалық және клинико-биохимиялық көріністерін қарастыру. Зат алмасу бұзылыстары мен жүрек-қан тамыр және эндокриндік жүйелердің жүйелік патологияларының дамуы арасындағы өзара байланысты түсінуді қалыптастыру.

3. Дәрістің тезисі. Ағзадағы липид алмасуының маңызы зор, өйткені липидтер бірқатар өмірлік маңызды функцияларды орындайды. Олар негізгі энергия қоры болып табылады, жасушалық мембраналардың құрылымына қатысады, гормондар мен сигналдық молекулалардың ізашары рөлін атқарады. Алайда олардың метаболизмінің бұзылуы бірқатар патологиялық жағдайлардың дамуына әкеледі, олардың ішінде медицинада ең маңыздылары – атеросклероз, семіздік және гиперлиппротеинемиялар.

Атеросклерозды липид алмасуының бұзылуымен байланысты ең кең таралған және әлеуметтік маңызы зор ауру деп атауға болады. Оның даму негізінде холестерин мен липопротеиндердің түсу, тасымалдану және пайдаланылу процестерінің арасындағы теңгерімсіздік жатыр. Төмен тығыздықтағы липопротеиндер деңгейі жоғарылағанда олар артерия қабырғасына еніп, тотығуға және макрофагтар арқылы фагоцитозға ұшырайды. Қалыптасқан «көбікті жасушалар» деп аталатындар қабыну реакциясын бастайды, бұл тамыр қабырғасының қалыңдауына және атеросклероздық бляшқалардың түзілуіне әкеледі. Біртіндеп тамыр саңылауы тарылады, бұл қан ағымын бұзып, тіндердің ишемиясына әкеледі. Биохимиялық өзгерістерге жалпы холестериннің жоғарылауы, төмен және өте төмен тығыздықтағы липопротеиндердің концентрациясының артуы және жоғары тығыздықтағы липопротеиндердің төмендеуі жатады. Мұның бәрі атерогендік бөлшектер жағына тепе-

ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

тендіктің ығысуын көрсетеді. Клиникалық деңгейде атеросклероз жүректің ишемиялық ауруының, инсульттердің және созылмалы тамыр жеткіліксіздігінің негізгі себебі болып табылады.

Семіздік – энергия балансының созылмалы бұзылысы, мұнда тағаммен түскен энергия оның шығынынан едәуір артық болады. Семіздіктің негізінде май тінінде триглицеридтердің артық жиналуы жатыр. Биохимиялық тұрғыдан бұл липогенездің белсенуімен, липолиздің төмендеуімен және гормондық реттелудің, ең алдымен лептин мен инсулин әсерінің бұзылуымен қатар жүреді. Май тінінде оны эндокриндік белсенді ететін өзгерістер дамиды: адипоциттер түрлі цитокиндерді бөліп шығара бастайды, олар созылмалы қабынуға және инсулинге төзімділіктің дамуына ықпал етеді. Бұл семіздікті гипергликемияны, артериялық гипертензияны, дислипидемияны және тромбозға жоғары бейімділікті қамтитын метаболикалық синдроммен байланыстырады. Семіздіктің клиникалық салдары тек косметикалық ақаумен шектелмейді. Ол 2-типті қант диабетінің, жүрек-қантамыр ауруларының, бауырдың майлы дистрофиясының және көптеген басқа патологиялардың дамуымен тікелей байланысты.

Гиперлипопротеинемиялар – қандағы липопротеиндердің концентрациясының жоғарылауымен сипатталатын әртекті бұзылыстар тобы. Олар алғашқы – ферменттердің және рецепторлардың тұқым қуалайтын ақауларымен байланысты немесе екінші – қант диабетінде, семіздікте, алкогольизмде және бауыр ауруларында пайда болатын болуы мүмкін. Липопротеинемиялардың бірнеше түрлері бар, оларда қандай липопротеиндер жиналатынына қарай ажыратылады. Мысалы, отбасылық гиперхолестеринемияда төмен тығыздықтағы липопротеиндердің рецепторларының тапшылығы байқалады, бұл холестериннің айтарлықтай жоғарылауына және атеросклероздың ерте дамуына әкеледі. Гипертриглицеридемияларда қанда өте төмен тығыздықтағы липопротеиндер мен хиломикрондар мөлшері жоғарылайды, бұл панкреатит пен жүрек-қантамыр асқынуларының қаупін арттырады. Барлық гиперлипопротеинемия түрлеріндегі ортақ патогенетикалық буын – липидтердің плазмадағы тасымалының бұзылуы, ол олардың тіндерде және тамыр қабырғаларында патологиялық жиналуына әкеледі.

Механизмдердің айырмашылығына қарамастан, аталған үш патологияның ортақ сипаты бар: олар липидтердің түсуі, пайдаланылуы мен шығарылуы арасындағы тепе-теңдіктің бұзылуына әкеледі, бұл бүкіл ағза деңгейінде энергия және пластикалық алмасуды бұзады. Атеросклероз атерогендік липидтердің артық мөлшері тамыр жүйесін қалай зақымдайтынын көрсетеді. Семіздік созылмалы энергия теңгерімсіздігінің салдарын бейнелейді және эндокриндік-метаболикалық ауруға айналады. Гиперлипопротеинемиялар липид алмасуын реттеудегі генетикалық және ферменттік факторлардың маңызын көрсетеді.

Бұл патологиялардың маңызы биохимия шеңберінен әлдеқайда асып түседі. Оларды зерттеудің практикалық мәні зор, өйткені олар қазіргі қоғамдағы ең көп таралған аурулардың – жүрек-қантамырлық апаттардың, қант диабетінің, бауырдың созылмалы ауруларының негізінде жатыр. Липид алмасуының бұзылу механизмдерін түсіну дәрігерге ауруды дұрыс диагностикалауға ғана емес, сонымен бірге ең тиімді емдеу және алдын алу тәсілдерін таңдауға көмектеседі.

Осылайша, липид алмасуының патологиясы медицинаның ең маңызды тақырыптарының бірі болып табылады, өйткені ол липидтердің биохимиясы туралы іргелі білімдерді клиникалық көріністермен байланыстырады және халық денсаулығы үшін орасан зор маңызға ие.

4. Иллюстрациялы материалдары.

Power point форматында презентация.

5. * Негізгі және қосымша әдебиеттер:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

6. Кері байланыс сұрақтар:

1. Липопротеин алмасуының бұзылуы атеросклероздың дамуына қалай байланысты?
2. Неліктен семіздік тек энергетикалық емес, эндокриндік ауру ретінде де қарастырылады?
3. Липидтік профильдегі қандай өзгерістерді патологияның диагностикалық маркерлері деп санауға болады?
4. Созылмалы гиперлипопротеинемияның қан тамырлары үшін биохимиялық салдары қандай?

№ 3

1. Тақырыбы: Акуыздар мен аминқышқылдар алмасуының патологиясы (амилоидоз, диспротеинемиялар, тұқым қуалайтын аурулар).

2. Мақсаты: Студенттерді акуыздар мен аминқышқылдар алмасуы бұзылыстарының негізгі биохимиялық механизмдерімен және олардың ағзаға әсерімен таныстыру. Амилоидоздың, диспротеинемиялардың және аминқышқылдар алмасуының тұқым қуалайтын ауруларының патогенезін, клиникалық және зертханалық көріністерін қарастыру. Акуыздық және аминқышқылдық алмасудың бұзылыстары мен жүйелік аурулардың дамуы арасындағы байланысты түсінуді қалыптастыру.

3. Дәрістің тезісі. Акуыздар мен аминқышқылдары – өмірдің негізі: олар жасушалық құрылымдардың құрамына кіреді, ферментативтік және тасымалдаушы қызмет атқарады, иммундық реакцияларға және алмасу үдерістерін реттеуге қатысады. Олардың алмасуының бұзылуы бүкіл ағзаның жұмысына әсер етеді, өйткені ол іс жүзінде метаболизмнің барлық деңгейлерін қамтиды. Акуыздар мен аминқышқылдар алмасуының патологиясы кең ауқымды ауруларды қамтиды, бірақ ерекше маңыздысы – амилоидоз, диспротеинемиялар және ферменттік жүйелердің бұзылуымен байланысты тұқым қуалайтын аурулар.

Амилоидоз – тіндер мен ағзаларда амилоид деп аталатын патологиялық акуыз-полисахарид кешенінің жиналуымен сипатталатын ауру. Оның түзілуі плазма акуыздарының, көбінесе иммуноглобулиндер немесе қабынудың жедел фазасының акуыздарының бүктелуі мен ыдырауының бұзылуымен байланысты. Амилоид қалыптыдан тыс фибриллярлы құрылымға ие және протеолизге төзімді, сондықтан ол біртіндеп жасушааралық кеңістікте жиналып, ағзалардың қызметін бұзады. Клиникалық тұрғыдан амилоидоз әртүрлі көріністер береді: бүйрек зақымданғанда нефротикалық синдромнан бастап, миокардта амилоидтың жиналуына байланысты жүрек жеткіліксіздігіне дейін. Биохимиялық тұрғыдан алғанда, ол қалыпты ыдырауға ұшырамайтын «бөгде» акуыздың пайда болуы қаншалықты қауіпті екенін айқын көрсетеді.

Диспротеинемиялар – плазма акуыздарының сандық немесе сапалық құрамының бұзылыстары. Олар созылмалы қабыну үдерістерінің салдары болуы мүмкін немесе иммуноглобулиндерді синтездейтін жасушалардың қатерлі пролиферациясының нәтижесінде дамуы мүмкін. Кейбір жағдайларда альбуминдер азаяды, бұл онкотикалық қысымның төмендеуіне және ісінулердің дамуына әкеледі. Басқа жағдайларда қанда миеломдық ауруға тән патологиялық акуыздық фракциялар – парапротеиндер пайда болады. Диспротеинемия кезінде биохимиялық талдау плазма акуыздарының электрофоретикалық бейініндегі өзгерістерді анықтайды, бұл маңызды диагностикалық мәнге ие. Мұндай бұзылыстар қан акуыздарының гомеостазды сақтаудағы, иммундық қорғаныстағы және әртүрлі қосылыстарды тасымалдаудағы рөлін айқын көрсетеді.

Аминқышқылдар алмасуының тұқым қуалайтын аурулары – аминқышқылдардың катаболизміне немесе синтезіне қатысатын ферменттердің туа біткен ақауларының салдарынан дамиды аурулар тобы. Классикалық мысал – фенилкетонурия, мұнда

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

фенилаланингидроксилаза ферменті болмайды. Соның нәтижесінде фенилаланин тирозинге айнамайды, ал оның артығы мен уытты метаболиттері ағзада жиналып, жүйке жүйесін зақымдап, ауыр ақыл-ой кемістігіне әкеледі. Басқа мысал – тирозин алмасуының бұзылуымен байланысты алкаптонурия. Мұндай наукастарда гомогентизин қышқылы жиналады, ол зәрді қара түске бояйды және шеміршектер мен буындарға пигменттің шөгуіне әкеледі. Тағы бір тұқым қуалайтын ауру – цистинурия, мұнда бүйрек өзекшелерінде кейбір аминқышқылдардың қайта сіңірілуі бұзылады, нәтижесінде олар зәрмен бірге сыртқа шығып, тастар түзіледі. Бұл аурулардың барлығы ферменттік ерекшеліктің маңызын көрсетеді: бір ғана ферменттің болмауы ағза үшін ауыр салдарға әкеледі.

Амилоидозды, диспротеинемияларды және аминқышқылдар алмасуының тұқым қуалайтын ауруларын біріктіре қарастырсақ, жалпы заңдылықты көреміз: ақуыздардың қалыпты құрылымы немесе реттелуі бұзылғанда мүгедектікке және өлімге алып келетін патологиялық жағдайлар дамиды. Ақуыздар тек қана құрылымдық емес, сонымен бірге реттеуші, тасымалдаушы және қорғаныс қызметін де атқарады. Сондықтан олардың метаболизміндегі аз ғана өзгеріс те ағзаның тіршілік әрекетіне тікелей әсер етеді.

Амилоидоз патологиялық ақуыз кешендерінің тіндерді қалай бұзатынын көрсетеді. Диспротеинемиялар қан ақуыздық фракцияларының тепе-теңдігі қаншалықты маңызды екенін дәлелдейді. Аминқышқылдар алмасуының тұқым қуалайтын аурулары ферменттердің генетикалық ақаулары ауыр метаболикалық бұзылыстарға әкелетінін және оларды тек ерте диагностика мен диета арқылы ғана алдын алуға болатынын айқын көрсетеді.

Осылайша, ақуыздық және аминқышқылдық алмасу патологиялары тек теориялық емес, сонымен қатар үлкен практикалық мәнге ие. Оларды зерттеу биохимия мен клиниканың арасындағы өзара байланысты тереңірек түсінуге, сондай-ақ молекулалық деңгейдегі бұзылыстарға тікелей байланысты ауруларды диагностикалау мен емдеу дағдыларын қалыптастыруға мүмкіндік береді.

4. Иллюстрациялы материалдары.

Power point форматында презентация.

5. * Негізгі және қосымша әдебиеттер

6. Кері байланыс сұрақтар:

1. Неліктен тұқым қуалайтын аурулар көбіне ферменттердің ақауларымен байланысты?
2. Ферментопатияларда уытты өнімдердің жиналуы қалай түсіндіріледі?
3. Қандай ферментопатия мысалдарын келтіре аласыз және олардың биохимиялық механизмі қандай?
4. Ферментопатияларды диагностикалауда неонаталдық скринингтің маңызы неде?
5. Ферментопатияларды емдеудің қазіргі тәсілдері қандай?

№ 4

1. Тақырыбы: Ферментопатиялар.

2. Мақсаты: Студенттерді ферментопатиялардың биохимиялық табиғатымен және олардың пайда болу механизмдерімен таныстыру. Ферменттік жүйелердің бұзылуымен байланысты негізгі тұқым қуалайтын ауруларды қарастыру. Ферментопатияларды ерте диагностикалаудың ауыр зардаптардың алдын алудағы маңызын түсіндіру.

3. Дәрістің тезисі. Ферменттер организмде жүретін барлық биохимиялық реакциялардың негізгі биокатализаторлары болып табылады. Олардың белсенділігі метаболикалық процестердің жылдамдығы мен бағытын анықтайды. Ферменттің құрылымы немесе функциясы бұзылған жағдайда зат алмасу өзгереді, бұл көптеген патологиялық жағдайлардың негізінде жатады. Ферменттерге байланысты тұқым қуалайтын аурулар «ферментопатиялар» деп аталады.

ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

Ферментопатиялар – ферменттерді қолдайтын гендердегі туа біткен ақаулардың нәтижесінде пайда болатын аурулар тобы. Бұл ақаулар ферменттердің құрылымының өзгеруіне, белсенділігінің төмендеуіне немесе олардың толық инактивациясына әкеледі. Соның салдарынан қалыпты метаболизм жолы бұзылады: аралық өнімдер уытты мөлшерде жиналады немесе организмге қажетті соңғы метаболиттер жетіспейді.

Ферментопатиялардың биохимиялық табиғаты ген мен фермент арасындағы тікелей байланыспен түсіндіріледі. Генетикалық мутация ақуыздың аминқышқылдық тізбегін өзгертеді, бұл оның конформациясын бұзып, каталитикалық белсенділігін жоғалтады. Кейде фермент қалыпты мөлшерде синтезделеді, бірақ коферменттің болмауына немесе белсенді орталықтың ақауына байланысты қызметін атқара алмайды.

Ферментопатиялардың классикалық мысалы – фенилкетонурия (ФКУ), ол фенилаланингидроксилаза ферментінің жетіспеушілігімен байланысты. Бұл жағдайда фенилаланин тирозинге айналмайды да, жинақталып, уытты метаболиттер түзеді. Бұл балаларда жүйке жүйесінің ауыр зақымдануына және ақыл-ойдың кемістігіне әкеледі. Алайда ауруды ерте анықтап, арнайы диета ұстанған жағдайда асқинулардың алдын алуға болады.

Тағы бір мысал – Гоше ауруы. Ол глюкоцереброзидаза ферментінің жетіспеушілігінен дамиды. Соның нәтижесінде бауырда, көкбауырда және сүйектерде глюкоцереброзид жиналады. Мұндай аурулар жинақталу аурулары деп аталады, өйткені олардың негізгі көрінісі – ыдырай алмайтын субстраттың артық мөлшерде жиналуы.

Алкаптонурия – тағы бір классикалық ферментопатия. Ол тирозин алмасуына қатысатын гомогентизиназа ферментінің тапшылығымен байланысты. Мұндайда гомогентизин қышқылы жиналып, нәсептің қараюына және шеміршектердің зақымдануына әкеледі.

Ферментопатиялар дерлік барлық алмасу түрлерін қамтуы мүмкін: көмірсу, липид, ақуыз немесе минералды. Мысалы, гликогеноздарда гликогеннің ыдырауы немесе синтезі бұзылады, нәтижесінде гипогликемия, гепатомегалия, бұлшықет әлсіздігі дамиды. Галактоземияда галактозо-1-фосфат-уридилтрансфераза ферментінің жетіспеушілігі салдарынан галактозаның уытты өнімдері жиналып, бауыр мен жүйке жүйесі зақымданады.

Ферменттік жүйелердің бұзылуы әртүрлі жаста білінуі мүмкін — нәресте кезінен бастап ересек жасқа дейін. Ауыр жағдайларда ауру жаңа туған нәрестелерде бауырдың, мидың немесе жүректің жедел зақымдануымен көрінеді. Жеңілдеу түрлері ұзақ уақыт бойы симптомсыз өтіп, уақыт өте келе уытты өнімдердің жиналуымен көрінеді.

Ферментопатияларды ерте диагностикалаудың маңызы ерекше. Қазіргі таңда көптеген елдерде жаңа туған нәрестелерді скринингтен өткізу бағдарламалары бар. Мысалы, фенилкетонурия мен галактоземия міндетті түрде тексеріледі. Бұл ауруды ерте кезеңде анықтап, уақытылы емдеуге мүмкіндік береді.

Ферментопатияларды емдеу негізінен токсикалық өнімдердің жиналуын шектеуге және қажетті заттардың жетіспеушілігін толықтыруға бағытталады. Кейбір жағдайларда орынбасушы ферменттік терапия қолданылады, яғни науқасқа жетіспейтін фермент енгізіледі. Мысалы, мұндай әдіс Гоше ауруында қолданылады.

Сонымен, ферментопатиялар – бір ғана ферменттің бұзылуы қалай ауыр жүйелік салдарға әкелетінін көрсететін айқын мысал. Олар генетикалық мутация, биохимиялық процесс және клиникалық көрініс арасындағы тікелей байланысты дәлелдейді.

4. Иллюстрациялы материалдары.

Power point форматында презентация.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

5. * Негізгі және қосымша әдебиеттер

6. Кері байланыс сұрақтар:

1. Неліктен витаминдерді биохимиялық реакциялардың реттеушілері деп атауға болады?
2. С дәруменінің тапшылығына қандай клиникалық көріністер тән және олар немен түсіндіріледі?
3. Майда еритін дәрумендердің артығы несімен қауіпті?
4. Авитаминоздар тамақтану мен ағзаның биохимиясы арасындағы байланысты қалай көрсетеді?

№ 5

1. Тақырыбы: Қан патологиясы (анемиялар, лейкоздар, сарғаю, коагулопатиялар).

2. Максаты: Студенттерді қанның негізгі ауруларының биохимиялық және патогенетикалық механизмдерімен таныстыру. Анемиялардың, лейкоздардың, сарғаю мен коагулопатиялардың клиникалық көріністерінің ерекшеліктерін қарастыру. Жасушалық және молекулалық деңгейдегі бұзылыстардың жүйелік патологиялық үдерістермен өзара байланысын түсінуді қалыптастыру.

3. Дәрістің тезисі. Қан — бұл ағзадағы оттегіні, қоректік заттарды, гормондарды және алмасу өнімдерін тасымалдауды қамтамасыз ететін бірегей тін. Ол иммундық қорғаныста және гомеостазды сақтауда орталық рөл атқарады. Қанның құрамы мен функцияларының бұзылуы сөзсіз барлық ағзалар мен жүйелердің жағдайына әсер етеді. Қан патологиясының ең маңызды мысалдарына анемиялар, лейкоздар, сарғаю және коагулопатиялар жатады.

Анемиялар — эритроциттер санының немесе гемоглобин мөлшерінің төмендеуімен сипатталатын аурулар тобы, бұл тіңдердің гипоксиясына әкеледі. Анемиялардың себептері әртүрлі. Теміртапшылық анемиясы темірдің жеткіліксіздігінен және гемоглобин синтезінің бұзылуынан дамиды. В12- және фолийқышқылы тапшылықты анемиясы ДНҚ синтезінің бұзылуымен байланысты және мегалобластық өзгерістермен көрінеді. Гемолитикалық анемиялар эритроциттердің жедел ыдырауынан туындайды, ол билирубиннің жоғарылауымен және көкбауырдың ұлғаюымен қатар жүреді. Созылмалы аурулардағы анемия темірдің пайдаланылуының бұзылуымен және эритропоэздің тежелуімен дамиды. Барлық анемиялардың ортақ биохимиялық нәтижесі — қанның оттегін тасымалдау қабілетінің төмендеуі, ол әлсіздікке, бас айналуға, тахикардияға және еңбекке қабілеттіліктің төмендеуіне әкеледі.

Лейкоздар — қан түзуші жүйенің қатерлі аурулары, оларда жетілмеген лейкоциттердің бақылаусыз пролиферациясы жүреді. Бұл жасушалар қалыпты дифференцировка қабілетін жоғалтады, сүйек кемігінде жиналып, қалыпты қан түзу өсінділерін ығыстырады. Бұл анемияға, тромбоцитопенияға және иммундық тапшылыққа әкеледі. Лейкоздардың жедел және созылмалы түрлері болады, олар даму жылдамдығымен және жасушалардың морфологиялық ерекшеліктерімен ажыратылады. Биохимиялық өзгерістер ферменттер белсенділігінің ығысуын, пурин алмасуының бұзылуын және жасушалардың күшейген ыдырауына байланысты гиперурикемияның дамуын қамтиды. Клиникалық белгілеріне әлсіздік, инфекциялар, қан кетулер, лимфа түйіндері мен бауырдың ұлғаюы жатады. Лейкоздар жасушалық циклді реттеудің бұзылуы қанның жүйелік ауруына қалай әкелетінін көрсетеді.

Сарғаю — қанда билирубин деңгейінің жоғарылауымен және тері мен шырышты қабаттардың сарғыш түске боялуымен сипатталатын синдром. Ол үш негізгі топқа бөлінеді: бауырдан тыс (гемолитикалық), бауырішілік және бауырдан кейінгі (механикалық). Гемолитикалық сарғаюларда эритроциттердің шамадан тыс ыдырауы конъюгацияланбаған билирубиннің жиналуына әкеледі. Бауырішілік сарғаюларда билирубинді бауыр

ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

жасушаларының сіңіруі, конъюгациясы немесе бөлінуі бұзылады, бұл гепатиттер мен цирроздарда кездеседі. Механикалық сарғаюларда себебі өт жолдары арқылы өттің ағуының бұзылуы болып табылады, нәтижесінде конъюгацияланған билирубин мен өт қышқылдары жиналады. Биохимиялық диагностика билирубин фракцияларын, трансаминаздар мен сілтілі фосфатаза белсенділігін анықтауға негізделген. Сарғаю — пигменттік алмасудың бұзылыстары қан мен бауыр патологиясын қалай көрсететінінің маңызды мысалы.

Коагулопатиялар — қанның ұю жүйесінің бұзылуымен сипатталатын аурулар. Олар тұқым қуалайтын және жүре пайда болған болуы мүмкін. Тұқым қуалайтын коагулопатияның классикалық мысалы — гемофилия, ол VIII немесе IX фактордың тапшылығымен байланысты, мұнда фибринді ұйынды түзілуі бұзылады. Жүре пайда болған коагулопатиялар К дәруменінің тапшылығымен, бауыр ауруларымен немесе ДВС-синдромында ұю жүйесінің шамадан тыс белсенуімен байланысты болуы мүмкін. Биохимиялық тұрғыдан коагулопатиялар қан ұю уақытының ұзаруымен, факторлар белсенділігінің төмендеуімен және коагуляция мен фибринолиз арасындағы теңгерімнің бұзылуымен көрінеді. Клиникалық белгілеріне әртүрлі жерлерден қан кетулер, гематомалар, ішкі ағзаларға қан құйылулар жатады.

Сонымен, қан патологиясы оның барлық жасушалық және плазмалық компоненттерін қамтитын кең ауқымды бұзылыстарды біріктіреді. Анемиялар — оттегін тасымалдау функциясының тапшылығының салдарын, лейкоздар — қан түзуші жасушалардың қатерлі трансформациясының нәтижесін, сарғаюлар — гемоглобин мен билирубин алмасуының бұзылуын, ал коагулопатиялар — өмірді сақтауда ұю жүйесінің қаншалықты маңызды екенін көрсетеді. Барлық осы жағдайлар қанның жай ғана тасымалдаушы жүйе емес, бүкіл ағзаға әсер ететін күрделі әрі сезімтал тін екенін айқын дәлелдейді.

Қан патологияларын зерттеу биохимиялық үдерістерді түсіну үшін ғана емес, практикалық медицина үшін де маңызды, өйткені бұл аурулар клиникалық тәжірибеде ең кең таралған әрі қауіптілерінің қатарына жатады.

4. Иллюстрациялы материалдары.

Power point форматында презентация.

5. * Негізгі және қосымша әдебиеттер

6. Кері байланыс сұрақтар:

1. Гемоглобиннің төмендеуі тіндердің оттегі алмасуына қалай әсер етеді?
2. Неліктен лейкоздарда иммундық тапшылық дамиды?
3. Әртүрлі сарғаю түрлерін ажыратуға қандай биохимиялық көрсеткіштер мүмкіндік береді?
4. Тұқым қуалайтын және жүре пайда болған коагулопатиялардың айырмашылығы неде?

№6

1. Тақырыбы: Дәнекер және басқа тіндер патологиясы (коллагеноздар, остеопороз, тіндердің амилоидозы).

2. Максаты: Дәнекер тін патологияларының молекулалық және биохимиялық даму механизмдерін ашып көрсету. Коллагеноздардың, остеопороздың және амилоидоздың патогенез ерекшеліктерін, клиникалық көріністерін және зертханалық диагностикасын қарастыру. Дәнекер тіннің ағзаның тұтастығын сақтауға қатысатын әмбебап құрылым ретіндегі рөлін түсінуді қалыптастыру.

3. Дәрістің тезісі : Дәнекер тін ағзаның механикалық беріктігін, серпімділігін және құрылымдық ұйымдасуын қамтамасыз ететін оның іргелі негізі болып табылады. Оның құрамына жасушалар (фибробласттар, остеобласттар, хондроциттер), жасушааралық зат, коллагенді және эластикалық талшықтар, сондай-ақ матрикс компоненттері кіреді. Дәнекер тін патологиясында тек жергілікті құрылымдар ғана емес, сонымен қатар жүйелік үдерістер

ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		
Дәріс кешені		46-11 ... 1 беттің 25 беті

де бұзылады, өйткені ол барлық тіндерді байланыстырып, ағзаның тұтастығын сақтап тұрады. Мұндай патологиялардың негізгі мысалдарына коллагеноздар, остеопороз және тіндердің амилоидозы жатады.

Коллагеноздар – аутоиммундық бұзылыстар нәтижесінде дәнекер тіннің бастапқы зақымдалуымен жүретін жүйелік аурулар тобы. Оларға жүйелі қызыл жегі, склеродермия, дерматомиозит және ревматоидты артрит жатады. Патогенездің негізінде жасуша ядролары мен матрикс компоненттеріне қарсы аутоантиденелердің түзілуі жатыр, бұл иммундық кешендердің түзілуін және қабынудың белсендірілуін тудырады. Нәтижесінде васкулиттер, фиброз және коллаген талшықтарының дегенерациясы дамиды. Биохимиялық тұрғыда иммуноглобулиндер деңгейінің, айналымдағы иммундық кешендердің артуы және протеолитикалық ферменттердің белсенуі байқалады. Клиникалық көріністеріне полиартралгиялар, тері бөртпелері, бүйрек, жүрек және өкпе зақымдануы жатады. Коллагеноздар иммундық реттелудің бұзылысы ағзаның тірек құрылымдарын қалайша күйрететінін айқын көрсетеді.

Остеопороз сүйек тінінің тығыздығының төмендеуімен және оның микроструктурасының бұзылуымен сипатталады. Негізгі механизмі – остеокласттар арқылы сүйектің резорбциясы мен остеобласттар арқылы оның түзілуі арасындағы теңгерімнің бұзылуы. Остеопороз кезінде сүйек тіні кальций мен органикалық матриксті жоғалтады, бұл сүйектерді морт әрі сынғыш етеді. Биохимиялық өзгерістерге несептегі гидроксипролин сияқты сүйек резорбциясының маркерлерінің көбеюі, сондай-ақ сүйектердегі кальций мен фосфордың төмендеуі жатады. Гормондық факторлар ерекше мәнге ие: әйелдерде менопаузадан кейін эстрогендер деңгейінің төмендеуі, D дәруменінің тапшылығы және гиперпаратиреоз. Клиникалық тұрғыда остеопороз патологиялық сынулармен, бойдың аласаруымен және омыртқа деформациясымен көрінеді. Ол алмасу, гормондық және құрылымдық бұзылыстардың өзара байланысын көрсететін дәнекер тіннің жүйелік патологиясының классикалық мысалы болып табылады.

Амилоидоз – жасушааралық кеңістікте патологиялық ақуыз – амилоидтың жиналуымен жүретін ауру. Бұл ақуыз құрылымы мен метаболизмінің бұзылуымен байланысты ерекше диспротеиноз түрі. Амилоид β-катпарлы құрылымға ие, протеаздардың әсеріне төзімді және әртүрлі ағзаларда: бүйрек, жүрек, бауыр, көкбауырда шөгіп қалады. Амилоидоз патогенезі плазма ақуыздарының синтезінің бұзылуы, олардың агрегациясы және тіндерде жиналуын қамтиды. Себебіне қарай амилоидоздың бастапқы, екіншілік және тұқым қуалайтын түрлері ажыратылады. Биохимиялық тұрғыда амилоид ақуыз фибриллаларынан және гликозаминогликандардан тұрады. Амилоидтың жиналуы жасушаларды қысып, микроциркуляцияны бұзады және ағзалар паренхимасының атрофиясына әкеледі. Клиникалық көріністері шөгу орнына байланысты: бүйрек зақымданса – нефротикалық синдром, жүрек зақымданса – кардиомиопатия, бауыр зақымданса – гепатомегалия дамиды. Амилоидоз «бөгде» ақуыз ауруының мысалы болып табылады, мұнда өзгерген құрылым ақуызды тіндер үшін уытты етеді.

Сонымен, дәнекер және басқа тіндердің патологиясы ағза зақымдануының әртүрлі механизмдерін бейнелейді. Коллагеноздар – ағзаның өзіндік құрылымдарын күйрететін аутоиммундық үдерістерді, остеопороз – матрикстің түзілуі мен ыдырауы арасындағы теңгерімнің бұзылуы тіндердің жүйелік морттығына әкелетінін, амилоидоз – ақуыздың биохимиялық аномалиясы ағзалардың тұтастығын бұзатынын көрсетеді. Бұл аурулардың барлығы дәнекер тіннің ағзаның қалыпты қызметі үшін әмбебап негіз ретіндегі жетекші рөлін айқындайды.

Бұл патологияларды зерттеу тек академиялық ғана емес, сонымен қатар практикалық маңызға да ие, өйткені олар кең таралған және мүгедектікке әкеледі. Бұл саладағы

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		46-11 ...
Дәріс кешені		1 беттің 25 беті

биохимиялық зерттеулер бұзылыстардың ерте белгілерін анықтауға және қазіргі заманғы емдеу әдістерін – иммунотерапияны, гормондық препараттарды және тіндерді регенерациялаудың инновациялық тәсілдерін әзірлеуге мүмкіндік береді.

4. Иллюстрациялы материалдары.

Power point форматында презентация.

5. * Негізгі және қосымша әдебиеттер

6. Кері байланыс сұрақтар:

1. Коллагеноздардың негізінде қандай аутоиммундық зақымдану механизмдері жатыр?
2. Неліктен остеопороз көбінесе постменопауза кезеңіндегі әйелдерде дамиды?
3. Амилоид ағзалардың қызметін қалай бұзады?
4. Бұл патологияларды ерте диагностикалау үшін қандай биохимиялық маркерлер қолданылуы мүмкін?

Ескерту: 5. *Әдебиеттер: негізгі

Орыс тілінде

1. Биохимия, под ред. Чл.-корр. РАН, проф. Е.С. Северина.- М., 2011
2. Тапбергенов С.О. «Медицинская и клиническая биохимия».- Эверо, 2017.Итом;
3. Тапбергенов С.О. «Медицинская и клиническая биохимия».- Эверо, 2017.Итом;
4. Тапбергенов С.О. Медицинская биохимия.- Астана, 2011.

Қосымша:

1. Кэмпбелл М.К., Биохимия, 1-часть, Алматы-2013;
2. Биохимия : учебник / под ред. Е. С. Северина. - 5-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2011.
3. Руководство к практическим занятиям по биологической химии: учеб.-методическое рук. для студентов мед. ВУЗов / под ред. С. О. Тапбергенова. - Алматы : Эверо, 2012. - 150 с.
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами : учебник / под ред. С. Е. Северина. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2011. - 624 с. +эл. опт. диск (CD-ROM)

Медициналық биохимия: Қазақ тілінде

1. «Биохимия» Е.С. Севериннің ред. басшылығымен, «ГЭОТАР, Медиа», 2014ж;
2. Тапбергенов С.О. Медициналық биохимия –Алматы, 2011
2. Сейтембетов Т.С. Биологиялық химия-Алматы 2011
3. Сеитов З.С., Биохимия, - Алматы, 2012;

Ағылшын тілінде:

1. Baynes J.W., Dominiczak M.H. Medical Biochemistry, Mosby Elsevier, 2014
2. Ferrier, Denise R. Biochemistry: Lippincott's Illustrated Reviews: textbook/Denise R. Ferrier. -7th ed.- Philadelphia: Wolters Kluwer, 2017.

Электрондық ресурстар: Медициналық биохимия

1. Биохимия [Электронный ресурс] : учебник для вузов / под ред. Е. С. Северина. - 5-е изд., испр. и доп. - Электрон. текстовые дан. (66,3 Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2013. - 768 с. эл. опт. диск (CD-ROM).
2. Биохимия [Электронный ресурс] : учебник / под ред Е. С. Северина. - 5-е изд. - Электрон. текстовые дан. (66,4 МБ). - М. : Издательская группа "ГЭОТАР-Медиа", 2011. - 768 с. эл. опт. диск (CD-ROM)

ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы»		
Дәріс кешені		46-11 ... 1 беттің 25 беті

3. Биохимия с упражнениями и задачами [Электронный ресурс] : учеб. для вузов / Е. С. Северин [и др] ; под ред. Е. С. Северина. - Электрон. текстовые дан. (58,2 Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2010. - 384 с. эл. опт. диск (CD-ROM) : ил. - (Электронный учебник).