

ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ БІЛІМ ЖӘНЕ ҒЫЛЫМ МИНИСТРЛІГІ  
МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РЕСПУБЛИКИ КАЗАХСТАН  
MINISTRY OF EDUCATION AND SCIENCE OF REPUBLIC OF KAZAKHSTAN

ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ  
КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ АЛЬ-ФАРАБИ  
AL-FARABI KAZAKH NATIONAL UNIVERSITY

Биология және биотехнология факультеті  
Факультет биологии и биотехнологии

**III ХАЛЫҚАРАЛЫҚ  
ФАРАБИ ОҚУЛАРЫ**

Алматы, Қазақстан, 2016 жыл, 4-15 сәуір

Студенттер мен жас ғалымдардың  
**"ФАРАБИ ӘЛЕМІ"**  
атты халықаралық ғылыми конференция  
МАТЕРИАЛДАРЫ  
Алматы, Қазақстан, 2016 жыл, 11-14 сәуір

**III МЕЖДУНАРОДНЫЕ  
ФАРАБИВЕСКИЕ ЧТЕНИЯ**

Алматы, Қазақстан, 2016 жыл, 4-15 сәуір

МАТЕРИАЛЫ  
международной научной конференции  
студентов и молодых ученых  
**"ФАРАБИ ӘЛЕМІ"**

Алматы, Казахстан, 11-14 апреля 2016 года

**III INTERNATIONAL  
FARABI READINGS**

Almaty, Kazakhstan, April 4-15, 2016

MATERIALS  
of International Scientific Conference  
of Students and Young Scientists

Almaty, Kazakhstan, April 11-14, 2016

Алматы  
"Қазақ университеті"  
2016

### Секция 3. Проблемы генетики, молекулярной биологии и экологии

Зерттеу объектісі ретінде балалардың биологиялық материалы – перифериялық қаны алған лимфоциттердің метафазалық хромосомалары тура смес әдісі арқылы жасалынды. Метафазалық препараттар жарық микроскобы (Olympus BX43, Japan) арқылы зерттелді. Кариотиптерді құрастыруға арнайы «CaroFISH» (Vienna, Austria) бағдарламасы қолданылды.

Зерттеу жұмысында 2015 жылында Жамбыл облыстық перинаталдық орталығындағы цитогенетикалық зерттеуге жіберілген 126 ауру балалардың кариотиптері анықталды. Олардың ішінде 79 балаларда кариотиптері қалыпты болды. 47 балаларда хромосомалық аурулар табылды, жалпы кездесу жиілігі 37,3% құрады. Сонымен бірге, 43 балада Даун синдромының төмендетілген кариотиптері анықталды: трисомиялық түрі – 47,XY,+21 – 17 (36,2%), 47,XX,+21 – 13 (27,7%); мозаикалық түрі – 47,XY,+21/46,XY – 7 (14,9%), 47,XX,+21/46,XX – 6 (12,8%); 2 (4,3%) балада Эдвардс синдромының кариотипі: 1 трисомиялық түрі – 47,XX,+18 және 1 мозаикалық түрі 47,XY,+18/46,XY; 1 (2,1%) балада Шершевский-Тернер синдромы – 45,X; Клайнфельтер синдромының мозаикалық түрі – 47,XXY/46,XY 1(2,1%) балада анықталды.

Сонымен, зерттеу нәтижелерін талдау барысында хромосомалық синдромдардың ішінде Даун синдромының өте жиі кездесетіндігі (91,5%) анықталды.

*Ғылыми жетекшісі: б.ғ.к. Қалимағамбетов А.М.*

### **АТЫРАУ ҚАЛАСЫНЫҢ ЖҮКТІ ӘЙЕЛДЕР ҰРЫҒЫНЫҢ ДАМУ АҚАУЛАРЫНЫҢ БИОХИМИЯЛЫҚ МАРКЕРЛЕРІНЕ СКРИНИНГ ЖАСАУ**

Б.Е. Сәменова\*, А.К. Таханова

\*әл-Фараби атындағы Қазақ ұлттық университеті, Алматы, Қазақстан

Атырау қаласындағы пренатальды орталық, Атырау, Қазақстан

\*balausa9494@mail.ru

Ұрықтың дамуында туа біткен ақауларды ерте кезеңінде анықтауда қазіргі кездегі пренатальды диагностиканың бірі – инвазивті емес әдістерге жататын биохимиялық скрининг болып табылады. Ол өз алдына дені сау ұрпақтың қалыптасуына ықпал етіп, қоғамдағы әр түрлі дерттердің пайда болуына алады. Бұл зерттеуде адам қанның сары суындағы арнайы биохимиялық маркерлер қолданышымен жүкті әйелдің плазмалық протеин-А (РАРР-А), адамның хориондық гонадотропиннің бос бөлігі (АХГ), адамның альфафетопротейны (АФП), бос эстриол (Е<sub>3</sub>).

Жұмыстың мақсаты: Атырау қаласының жүкті әйелдер ұрығының даму ақауларының биохимиялық маркерлеріне пренатальды скрининг жүргізу. Зерттеу объектісі ретінде жүкті әйелдердің қан сарысуындағы РАРР-А, АХГ, АФП және Е<sub>3</sub> маркерлері қолданылды.

Биохимиялық скрининг флюорометриялық анализатор AutoDelfia аппараты арқылы Lysfecycle компьютерлік бағдарламасы бойынша (Wallac Oy, Финляндия) зерттелді.

Зерттеу жұмысында 2015 жылғы биохимиялық зерттеулер нәтижесі алынды. Биохимиялық маркерлері бойынша 15028 жүкті әйелге зерттеу жасалды, оның ішінде ақауы бар 108 жүкті әйел қауіпті топқа алынды. Осы топтағы әйелдердің 11 ұрығында хромосомалық бұзылыстар байқалды. Оның ішінде: 21-хромосоманың трисомиясы 8 (72,2%) жағдайда (5-де - 47,XY,+21; 3-де - 47,XX,+21); 18-хромосоманың трисомиясы 1 (9,1%) жағдайда (47,XX,+18) және қосымша 2 жүкті әйелдердің ұрықтарының кариотиптерінде келесі хромосомалық бұзылыстар байқалды: 47,XX,+8 (9,1%) және 47,XXX (9,1%). Хромосомалық бұзылыстардың жалпы жиілігі 10,2% құрады.

Қорыта айтқанда, ұрық дамуындағы туа біткен ақауларды биохимиялық маркерлері бойынша жүкті әйелдерге скрининг жасап, жүкті әйелдердің қауіпті топтарын анықтауда маңызды рөл атқарады.

*Ғылыми жетекшісі: б.ғ.к. Қалимағамбетов А.М.*