

Patient #1: Laura

Age: 14

Symptoms:

Severe, recurring cough with excessive phlegm.

Frequent lung infections, requiring hospital visits throughout her life.

Difficulty breathing, especially during physical activity or exertion.

Extra Information:

These issues have been ongoing for most of her life.

She is often fatigued and has trouble keeping up with her friends during sports or outdoor activities.

Patient #2: Mark

Age: 17

Symptoms:

Fatigue and occasional tiredness.

Visiting the clinic for bloodwork as he plans to try out for his high school basketball team.

He recently learned he is resistant to malaria, after visiting a wildlife reserve in South Africa.

Extra Information:

He enjoys playing sports but is concerned about his energy levels.

Patient #3: Mother

Age: 1

Symptoms:

Developmental delays: unable to sit or crawl at the expected age.

Muscle weakness and low muscle tone (hypotonia).

Flat facial features and small ears.

Upward slanting eyes, a characteristic feature.

Extra Information:

The baby has a shorter neck and single palmar crease on the hands.

Parents are worried because their baby is showing slower-than-expected growth and development.

Patient #1: Laura

Age / Жасы: 14

Symptoms / Белгілері:

Қайталанатын қатты жөтел және артық ылғал.

Өмір бойы бірнеше рет өкпе инфекцияларынан ауруханаға түсу.

Әсіресе физикалық жүктемелер кезінде дем алу өте қиын.

Extra Information / Қосымша ақпарат:

Бұл мәселелер оның өмірінің көп бөлігінде байқалып келеді.

Достарымен спорттық әрекеттерде қиындықтар туындап, шаршайды

Patient #2: Mark

Age / Жасы: 17

Symptoms / Белгілері:

Шаршау және кейде ауқымды қажу.

Қан анализі үшін клиникаға келді, себебі мектептегі баскетбол командасына қатысуды қалайды.

Оңтүстік Африкадағы жабайы табиғат қорғау аймағына саяхаттан кейін ол малиарияға төзімді екенін білді.

Extra Information / Қосымша ақпарат:

Спортпен айналысуды ұнатады, бірақ оның энергиясы туралы алаңдайды.

Patient #3: Mother

Age / Жасы: 1

Symptoms / Белгілері:

Дамудың кешеуілдеуі: отыру мен жорғалау қабілетінің болмауы.

Бұлшықет әлсіздігі және төмен бұлшықет тонусы (гипотония).

Жазық бет және кішкентай құлақтар.

Жоғары қарай бұрылған көздер, типтік ерекшеліктердің бірі.

Extra Information / Қосымша ақпарат:

Баланың қысқа мойны мен біріктірілген алақан сызығы бар.

Ата-анасы баланың дамуындағы кешеуілдеуді алаңдаушылықпен байқайды.

Patient #4: Tom

Age: Adult (approx. 30s-40s)

Symptoms:

Recently fired from his job due to excessive absences.

Searching for a new job but unable to find anything.

Insomnia and low appetite.

No longer socializing with family or friends, spending most of his time at home.

Extra Information:

Peter appears withdrawn, tired, and disconnected from his usual life.

Patient #5: Victoria

Age: 40

Symptoms:

Constant fatigue, feeling lightheaded, and experiencing muscle cramps.

Occasional heart palpitations.

Extra Information:

Victoria mentions that she struggles to keep up with her daily activities due to exhaustion.

Patient #6: David

Age: 35

Symptoms:

Uncontrolled muscle movements in his arms and legs, which have gradually worsened over the past year.

Difficulty with balance and coordination when walking.

Increasingly forgetful, often misplacing items and losing track of conversations.

Sudden mood swings, ranging from irritability to feelings of sadness, and difficulty managing stress.

Has a family history of similar symptoms in older relatives.

Extra Information:

David's father also showed similar symptoms and was diagnosed with Huntington's Disease in his 40s.

Patient #4: Tom

Age / Жасы: 30-40 жас аралығы

Symptoms / Белгілері:

Жиі жұмыстан шығып қалу, себебі қатысушы болмау.

Жаңа жұмыс іздеуде бірақ таба алмайды.

Ұйқысыздық және азапты тәбет.

Отбасымен немесе достарымен байланыс орнатпай, көп уақыт үйде өткізеді.

Extra Information / Қосымша ақпарат:

Питер депрессия белгілерін көрсетіп, қатты шаршау мен байланыссыздық сезімін байқайды.

Patient #5: Victoria

Age / Жасы: 40

Symptoms / Белгілері:

Тұрақты шаршау, бас айналуы және бұлшықет құрысуы.

Кейде жүрек қағысы жиі байқалады.

Extra Information / Қосымша ақпарат:

Виктория күнделікті істерін орындау кезінде үнемі шаршайды.

Patient #6: David

Age / Жасы: 35

Symptoms / Белгілері:

Соңғы жылы қол мен аяқтарында бақылаусыз бұлшықет қозғалыстары күшейді.

Теңгерім мен үйлестіру мәселелері туындап, жүре алмайды.

Ұмытшақтық, жиі заттарды жоғалту және сөйлесулерді ұмытқыштық.

Көңіл-күйдің өзгеруі: ашуланшақтық пен қайғыны сезіну, күйзелісті басқару қиындайды.

Отбасында осындай белгілері бар адамдар болған.

Extra Information / Қосымша ақпарат:

Давидтің әкесі де ұқсас белгілермен ауырып, 40 жасында Хантингтон ауруымен диагноз қойылған.

Doctor 1: Doctor for Cystic Fibrosis (Цистикалық фиброз)

English Information:

Condition: Cystic Fibrosis (CF)

Overview: Cystic fibrosis is a genetic disorder that causes severe damage to the lungs, digestive system, and other organs. It leads to the production of thick and sticky mucus, which clogs the airways and makes it hard to breathe.

Symptoms to Look For:

Chronic cough and phlegm production

Frequent lung infections

Difficulty breathing

Fatigue

Difficulty growing or maintaining weight

Diagnosis Tips: Ask about the patient's history of lung infections, breathing difficulties, and fatigue. You can confirm CF with a genetic test or sweat test, but the symptoms usually indicate the condition.

Kazakh Information:

Ауру: Цистикалық фиброз

Шолу: Цистикалық фиброз — бұл өкпе, асқазан-ішек жүйесі және басқа да органдарды зақымдайтын тұқым қуалайтын ауру. Бұл ауру жұтылған ауа жолдарын бітеп тастайтын қою және жабыспалы шырыштың өндірілуіне әкеледі, нәтижесінде тыныс алу қиын болады.

Белгілері:

Үнемі жөтел және ылғалдану

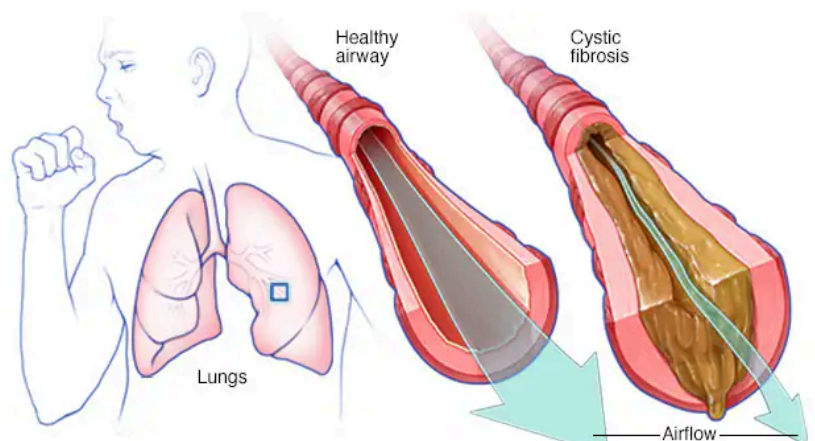
Жиі өкпе инфекциялары

Дем алудың қиын болуы

Шаршау

Өсудің және салмақты ұстаудың қиын болуы

Диагнозды анықтау: Пациенттің өкпе инфекциялары мен дем алу қиындықтары туралы тарихын сұраңыз. Цистикалық фиброзды генетикалық тест немесе тері тесті арқылы растауға болады, бірақ белгілері әдетте диагнозды көрсетеді.





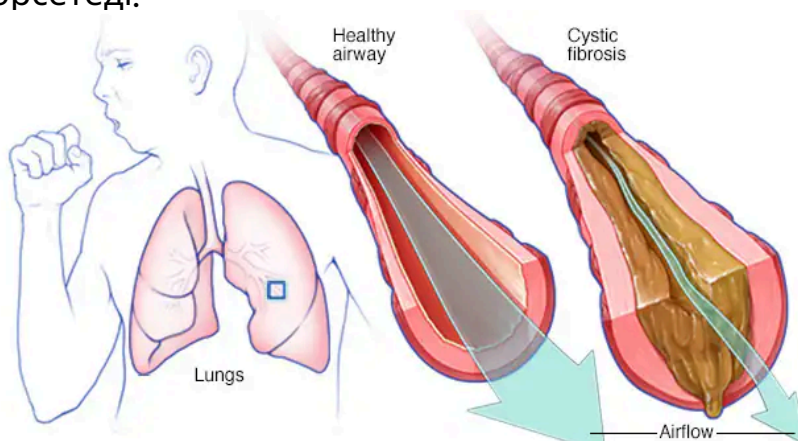
Doctor 1: Doctor for Cystic Fibrosis (Цистикалық фиброз)

English Information:

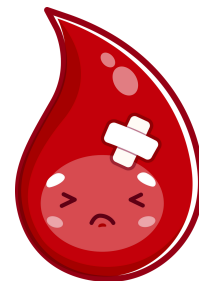
- **Condition:** Cystic Fibrosis (CF)
- **Overview:** Cystic fibrosis is a genetic disorder that causes severe damage to the lungs, digestive system, and other organs. It leads to the production of thick and sticky mucus, which clogs the airways and makes it hard to breathe.
- **Symptoms to Look For:**
 - Chronic cough and phlegm production
 - Frequent lung infections
 - Difficulty breathing
 - Fatigue
 - Difficulty growing or maintaining weight
- **Diagnosis Tips:** Ask about the patient's history of lung infections, breathing difficulties, and fatigue. You can confirm CF with a genetic test or sweat test, but the symptoms usually indicate the condition.

Kazakh Information:

- Ауру: Цистикалық фиброз
- Шолу: Цистикалық фиброз — бұл өкпе, асқазан-ішек жүйесі және басқа да органдарды зақымдайтын тұқым қуалайтын ауру. Бұл ауру жұтылған ауа жолдарын бітеп тастайтын қою және жабыспалы шырыштың өндірілуіне әкеледі, нәтижесінде тыныс алу қиын болады.
- Белгілері:
 - Үнемі жөтел және ылғалдану
 - Жиі өкпе инфекциялары
 - Дем алудың қиын болуы
 - Шаршау
 - Өсудің және салмақты ұстаудың қиын болуы
- Диагнозды анықтау: Пациенттің өкпе инфекциялары мен дем алу қиындықтары туралы тарихын сұраңыз. Цистикалық фиброзды генетикалық тест немесе тері тесті арқылы растауға болады, бірақ белгілері әдетте диагнозды көрсетеді.



Doctor 2: Doctor for Sickle Cell Anemia



English Information:

- **Condition: Sickle Cell Anemia**
- **Overview:** Sickle cell anemia is a genetic blood disorder where red blood cells become abnormally shaped (like a sickle). This leads to blockages in blood flow, causing pain and organ damage. It also makes it harder for blood to carry oxygen to tissues.
- **Symptoms to Look For:**
 - Fatigue
 - Pain episodes (called "sickle cell crises")
 - Swelling in hands or feet
 - Frequent infections
 - Delayed growth in children
- **Diagnosis Tips:** Ask about any episodes of pain, family history, and recent fatigue. The patient may have had a blood test that shows low hemoglobin levels and the presence of sickle-shaped red blood cells.

Kazakh Information:

- Ауру: Сәуле жасушасының анемиясы
- Шолу: Сәуле жасушасының анемиясы — қызыл қан жасушаларының дұрыс емес пішінге (сәуле тәрізді) айналуынан болатын тұқым қуалайтын қан ауруы. Бұл қан айналымының бұзылуына, ауырсыну мен органдардың зақымдануына әкеледі. Сондай-ақ, қанның оттегіні денеге жеткізуі қиындайды.
- Белгілері:
 - Шаршау
 - Ауырсыну эпизодтары (сәйкесінше «сәуле жасуша дағдарыстары» деп аталады)
 - Қолдар мен аяқтардағы ісіну
 - Жиі инфекциялар
 - Балаларда даму кешігуі
- Диагнозды анықтау: Ауырсыну эпизодтары, отбасылық тарих және шаршау туралы сұраңыз. Пациенттің қан тесті қызыл қан жасушаларының сәуле тәрізді екенін және төменгі гемоглобин деңгейін көрсете алады.





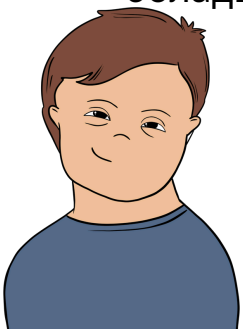
Doctor 3: Doctor for Down Syndrome (Даун синдромы)

English Information:

- **Condition: Down Syndrome**
- **Overview: Down syndrome is a genetic disorder caused by the presence of an extra chromosome 21. It leads to developmental delays, intellectual disability, and physical abnormalities.**
- **Symptoms to Look For:**
 - **Developmental delays (e.g., delayed walking, talking)**
 - **Low muscle tone (hypotonia)**
 - **Flat facial features, small ears, and upward slanting eyes**
 - **Short stature**
 - **Single palmar crease in hands**
- **Diagnosis Tips: Ask about the child's development milestones, physical features, and any family history of genetic disorders. A chromosomal test can confirm the presence of an extra chromosome 21.**

Kazakh Information:

- Ауру: Даун синдромы
- Шолу: Даун синдромы — бұл 21-ші хромосоманың қосымша болуына байланысты тұқым қуалайтын ауру. Ол дамудың кешігуіне, интеллектуалды мүгедектікке және физикалық ауытқуларға әкеледі.
- Белгілері:
 - Дамудың кешеуілдеуі (мысалы, жүруге, сөйлеуге кешігуі)
 - Төмен бұлшықет тонусы (гипотония)
 - Тұрақты бет әлпеті, кішкентай құлақтар және жоғары қарай бұрылған көздер
 - Қысқа бой
 - Алақанның бір сызығы болуы
- Диагнозды анықтау: Баланың даму кезеңдері, физикалық ерекшеліктері және тұқым қуалайтын аурулары туралы сұраңыз. Хромосомалық тест 21-ші хромосоманың қосымша болуын растауға болады.



Doctor 4: Doctor for Depression (Депрессия)



English Information:

- **Condition:** Depression
- **Overview:** Depression is a mood disorder that causes persistent feelings of sadness, loss of interest in daily activities, and physical symptoms like fatigue and sleep disturbances.
- **Symptoms to Look For:**
 - Persistent sadness or low mood
 - Loss of interest in activities once enjoyed
 - Difficulty sleeping or sleeping too much
 - Fatigue, low energy
 - Difficulty concentrating or making decisions
- **Diagnosis Tips:** Ask about the patient's mood, energy levels, and interest in socializing or work. A diagnosis of depression can be made by ruling out other medical conditions and assessing the emotional symptoms.

Kazakh Information:

- Ауру: Депрессия
- Шолу: Депрессия — бұл көңіл күйдің бұзылуы, ол ұзақ уақыт бойы қайғыру, күнделікті істерге қызығушылықтың жоғалуы және физикалық белгілермен бірге жүреді (шаршау, ұйқының бұзылуы).
- Белгілері:
 - Ұзақ уақыт бойы қайғыру немесе көңіл-күйдің төмендеуі
 - Бұрын ләззат алған әрекеттерге қызығушылықтың жоғалуы
 - Ұйқының бұзылуы немесе тым көп ұйықтау
 - Шаршау, энергияның төмендігі
 - Шоғырлану немесе шешім қабылдауда қиындықтар
- Диагнозды анықтау: Пациенттің көңіл-күйі, энергия деңгейі және әлеуметтік өмірге қызығушылығын сұраңыз. Депрессия диагнозын басқа медициналық жағдайларды жоққа шығару арқылы және эмоционалды белгілерді бағалау арқылы қоюға болады.



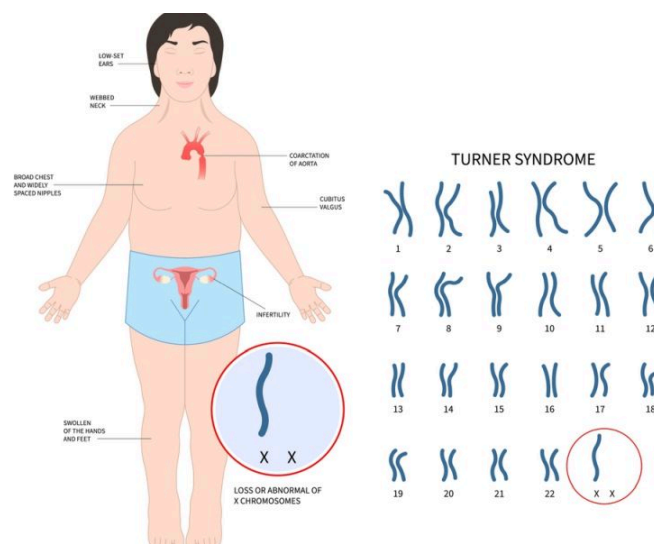
Doctor 5: Doctor for Turner Syndrome (Турнер синдромы)

English Information:

- **Condition:** Turner Syndrome
- **Overview:** Turner syndrome is a genetic condition that affects females, caused by a missing or incomplete X chromosome. It leads to short stature, infertility, and heart defects.
- **Symptoms to Look For:**
 - Short stature
 - Low-set ears
 - Webbed neck
 - Heart defects
 - Infertility
- **Diagnosis Tips:** Ask about growth patterns and family history. A genetic test will confirm the presence of only one X chromosome in females.

Kazakh Information:

- Ауру: Турнер синдромы
- Шолу: Турнер синдромы — бұл әйелдерге әсер ететін тұқым қуалайтын ауру, ол X хромосомасының жоқтығынан немесе толық емес болуынан туындайды. Бұл ауру қысқа бойға, бедеулікке және жүрек ақауларына әкеледі.
- Белгілері:
 - Қысқа бой
 - Төмен орналастырылған құлақтар
 - Қосымша мойын
 - Жүрек ақаулары
 - Бедеулік
- Диагнозды анықтау: Өсу үлгілерін және отбасылық тарихты сұраңыз. Генетикалық тест X хромосомасының тек біреуінің бар екенін растайды.



Doctor 6: Doctor for Huntington's Disease (ХАНТИНГТОН ауруы)

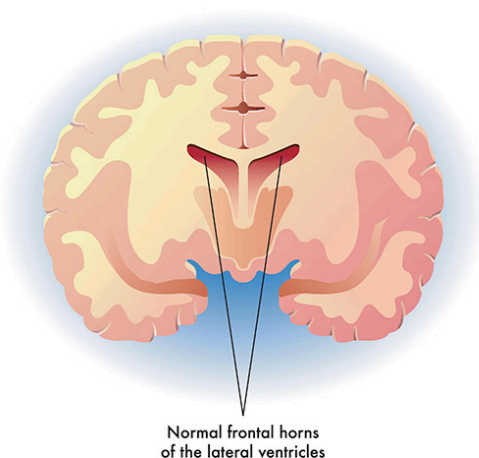
English Information:

- **Condition:** Huntington's Disease
- **Overview:** Huntington's disease is a genetic disorder that causes the progressive breakdown of nerve cells in the brain, leading to motor, cognitive, and psychiatric symptoms.
- **Symptoms to Look For:**
 - Uncontrolled movements (chorea)
 - Difficulty with coordination and balance
 - Cognitive decline (forgetfulness, difficulty concentrating)
 - Personality and mood changes
- **Diagnosis Tips:** Ask about a family history of similar symptoms. Genetic testing can confirm the presence of the mutation responsible for Huntington's disease.

Kazakh Information:

- Ауру: Хантингтон ауруы
- Шолу: Хантингтон ауруы — бұл ми жасушаларының прогрессивті бұзылуына әкелетін тұқым қуалайтын ауру, ол қозғалыс, когнитивтік және психикалық белгілерді тудырады.
- Белгілері:
 - Бақылаусыз қозғалыстар (хорея)
 - Үйлестіру мен теңгерім мәселелері
 - Когнитивтік төмендеу (ұмытшақтық, назар аударуда қиындықтар)
 - Жеке тұлғаның және көңіл-күйдің өзгеруі
- Диагнозды анықтау: Отбасылық тарихты сұраңыз, ұқсас белгілері бар ма. Генетикалық тест Хантингтон ауруын тудыратын мутацияның барын растай алады.

Normal brain section



Huntington's disease

