

L/O/G/O



Адам генетикасы

Адам генетикасы



- адамның тұқым қуалаушылық және өзгергіштік қасиетін зерттейтін генетика ғылымының бір саласы

Адамның генетикалық объект ретіндегі ерекшеліктері

- жыныстық жағынан кеш-пісіп жетілетіндігі
- әр отбасынан тарайтын ұрпақ санының аздығы
- барлық ұрпақтың тіршілік ортасын теңестірудің мүмкін еместігі
- хромосома санының көп болатындығы



■ ■ ■

- адамға тәжірибе жасауға болмайтындығы
- адамның кейбір тұқым қуалайтын қасиеттерінің мысалы, қабілеті мен мінез-құлқының дамып қалыптасуына кедергі келтіретін ұлтшылдық, нәсілшілдік сияқты әлеуметтік теңсіздіктің болатындығы.



Адамның тұқым қуалаушылығын зерттеу әдістері

Егіздік

Генеологиялық

Онтогенетикалық

Цитогенетикалық

Популяциялық

Биохимиялық

Иммунологиялық

Генеологиялық әдіс



- әдістің **негізінде**: адамда болатын түрлі белгілер мен қасиеттердің немесе аурулардың тұқым қуалауын оның **шыққан тегіне қарай зерттеуі**.
- **Ол үшін** зерттелетін мәселе бойынша **әкесі және шешесі жағынан** бірнеше буын бойы мәліметтер жинақталып, соның негізінде шежірелік сызбанұсқа жасалады.

Генеологиялық әдіс



- Кейбір белгілер мен қасиеттер **кез келген ұрпаққа беріле** алады, яғни **доминанттылық жолмен** тұқым қуалап, **Мендель заңдарына** бағынады.
- Мысалы, **полидактилия** (саусақтардың артық болуы), **беттің секпілі**, **катаракта**, **шаштың қаралығы** және т.б.
- **Кейбір қабілеттерінің** мысалы, музыкаға, шешен сөйлеуге, математикаға бейімділігі және т.б. тұқым қуалайтындығы анықталған.

Генеологиялық әдіс



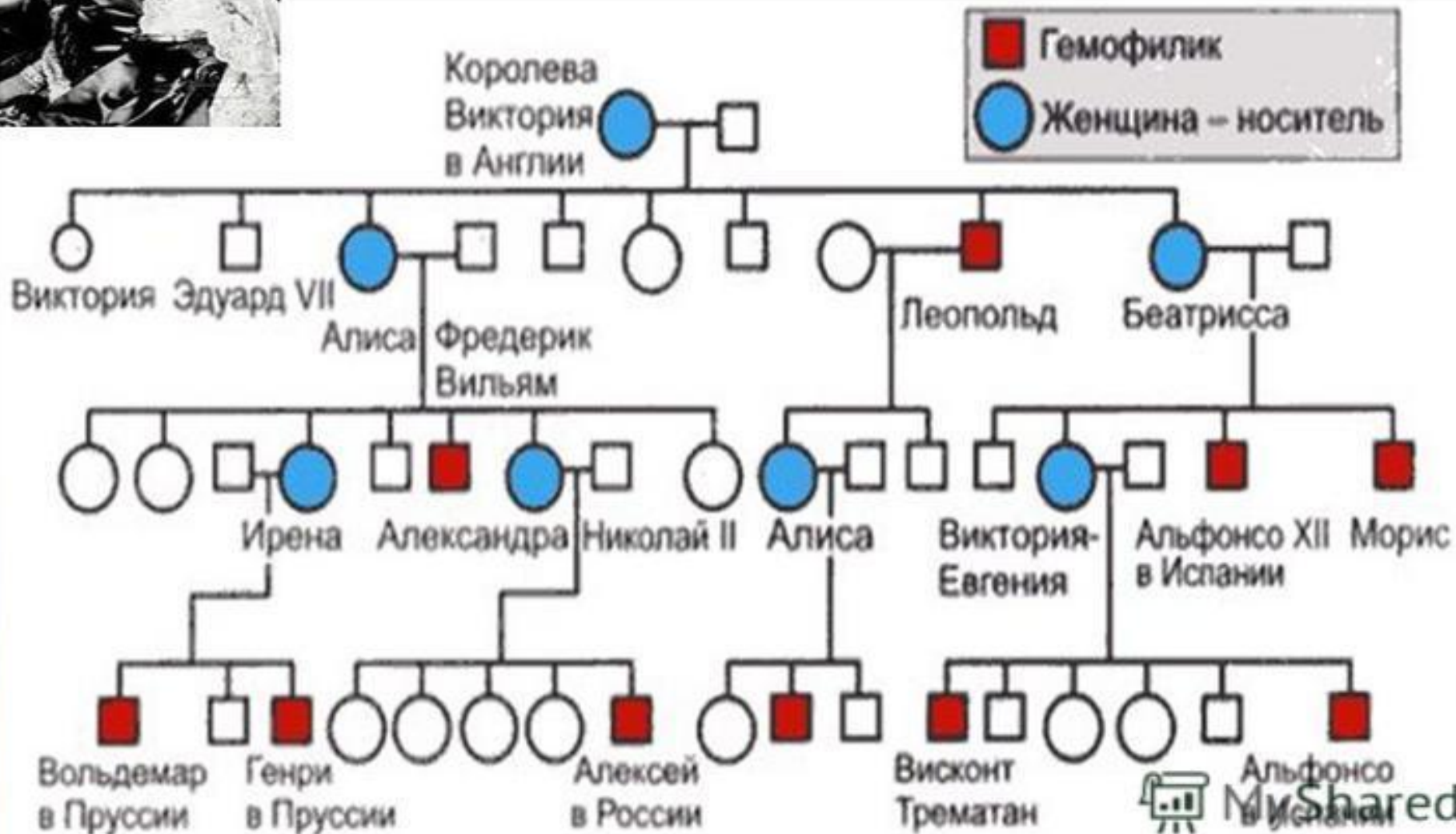
- көптеген аурулардың тұқым қуалайтындығы анықталған.
- Соның бірі — **гемофилия**. Осы ауру бойынша **ағылшын королевасы Виктория** әулетінің шежірелік сызбанұсқасы жасалған.

Генеологиялық әдіс



- Сонда Виктория мен оның зайыбы мұндай аурумен ауырмаған. Олардың арғы тегінде де ешкім гемофилиядан зардап шекпеген. Бірақ Викторияның ата-анасының біреуінің жыныс клеткасында мутация пайда болған болу керек.
- Соған байланысты королева Виктория гемофилияның генін тасымалдаушы болып, өзінің көптеген ұрпақтарына таратқан. Сөйтіп, Викториядан мутантты гені бар X хромосоманы алған барлық ер жынысты ұрпақ гемофилиямен ауырған.

ГЕНЕАЛОГИЯЛЫҚ ӘДІС



Генеологиялық әдіс



- Шежіре әдісінің **негізгі мақсаты** жинақталған деректер бойынша шежіре үлгісін құрастыру және оны талдау
- Шежіре құрастыруды бастайдын адамды **пробанд** деп аталады
- Оның іні қарындастарын **сибстер** деп белгілейміз

Цитогенетикалық әдіс



- Сау немесе ауру **адамның кариотипіне** (хромосома жиынтығына) цитогенетикалық **талдау** жасалады.
- Тұңғыш рет 1956 жылы Дж.Тийо мен А. Леван қалыпты жағдайда адамның дене клеткаларында 22 жұп **аутосомалар** және бір жұп — **жыныстық хромосомалар** болатындығын анықтады.

Цитогенетикалық әдіс



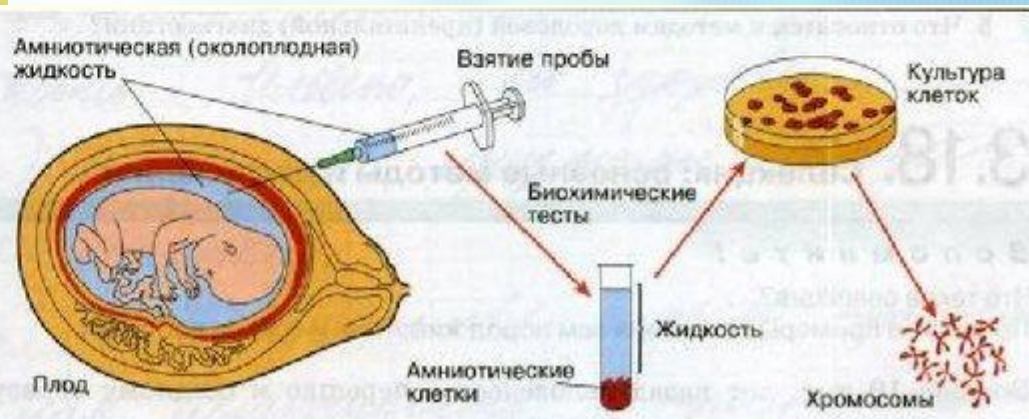
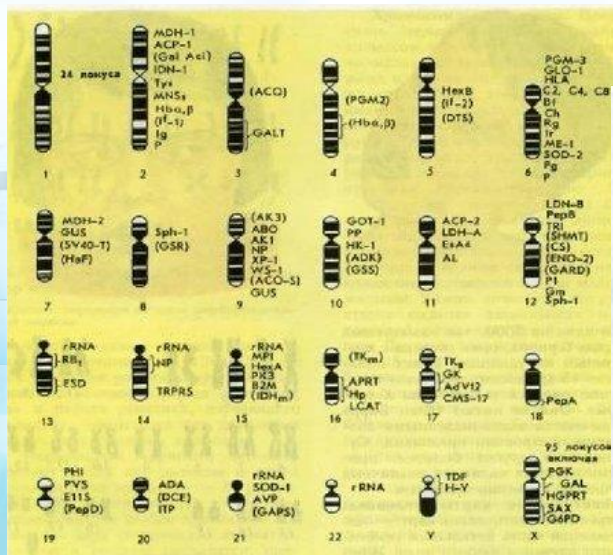
- Бұл әдісті қолдану адамның дене және жыныс клеткаларында пайда болатын хромосомалық өзгерістерді байқауға мүмкіндік туғызады.
- Мұндай өзгерістер түрлі аурулардың тууына себепкер болады. Сондықтан цитогенетикалық әдісті **медицинада диагностикалық мақсатта** қолданады.

Цитогенетикалық әдіс



Адам генетикасында бұл әдіс мынадай жағдайларда қолданылады:

1. Хромосомалық **ауруларды** анықтауда.
2. Хромосомалардың **картасын** жасауда.
3. **Мутациялық** процестерді зерттеуде.



Егіздік әдіс



- Егіз болып тууның екі түрі болады:
- **бір жұмыртқалық**
- **әр жұмыртқалық.**
- **Бір жұмыртқалық егіздер** — бір жұмыртқа клеткасының бір сперматозоидпен ұрықтануынан **екі зиготаның** дамуы. Мұндай егіздер бір-біріне **айнымастай ұқсас** болады, себебі, олардың **генотипі бір.**

Егіздік әдіс



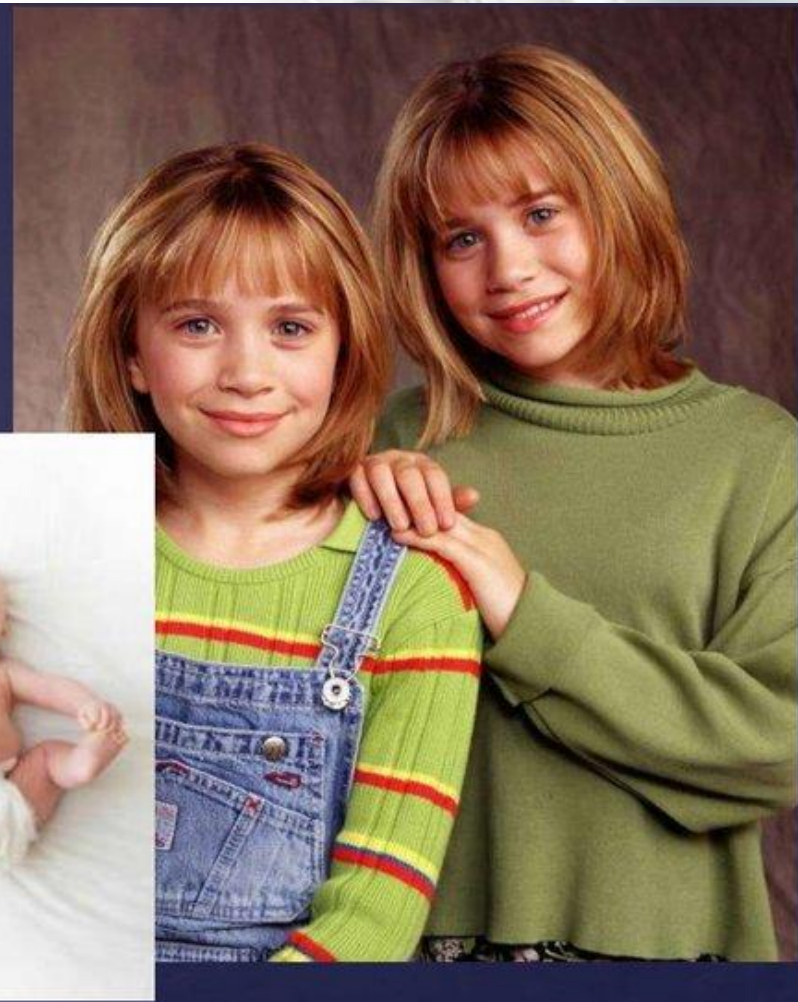
- Әр жұмыртқа клеткаларының әр түрлі сперматозоидтармен бір мезгілде ұрықтануынан дамыған егіздер бір-біріне **онша ұқсамауы** мүмкін.
- Себебі әр түрлі жұмыртқа клеткалары мен сперматозоидтардағы гендердің үйлесімі түрліше болып келеді.

Егіздік әдіс



- Бір жұмыртқалық егіздер белгі-қасиеттердің дамып қалыптасуы үшін тұқым қуалаушылық пен сыртқы ортаның әсерін зерттеуде **ыңғайлы материал** болып табылады.
- Мысалы, адамның бойындағы туа біткен қабілетті дамытып, қалыптастыру үшін оқу мен тәрбиенің қандай маңызы бар екендігі анықталады.

Егіздік әдіс



Егіздік әдіс



- Сонымен қатар, егіздік әдіс адамның кейбір тұқым қуалайтын ауруларға (**шизофрения, эпилепсия, гемофилия** және т.б.) бейімділігін алдын ала анықтауға көмектеседі.
- Адамда егіз туудың **жиілігі** орташа есеппен алғанда, 1% шамасында болады, олардың 1/3 бір жұмыртқалы егіздер.

Онтогенетикалық әдіс



- адамның **онтогенезі** (жеке дамуы) барысында тұқым қуалайтын өзгерістердің бар-жоғы анықталады.
- Кейбір тұқым қуалайтын ауруларды соған жауапты рецессивті гендерден тұратын гомозиготалы организмнен ғана емес, аз да болса **гетерозиготалылардан** да байқауға болады.

Онтогенетикалық әдіс



- Мысалы, **шизофрения** ауруын **рецессивті** ген анықтайды, және ол ауру адам ата-анасының екеуінен де сондай генді алса, яғни **рецессивті гомозигота (aa)** болса ғана білінеді.
- Ал, **гетерозиготалы (Aa)** болса, ол адам ауру болмауға тиіс. Бірақ, кейде онтогенез барысында ондай адам бір қайғылы жағдайға ұшырап, стресс болса ол аурудың шығуы мүмкін.

Онтогенетикалық әдіс

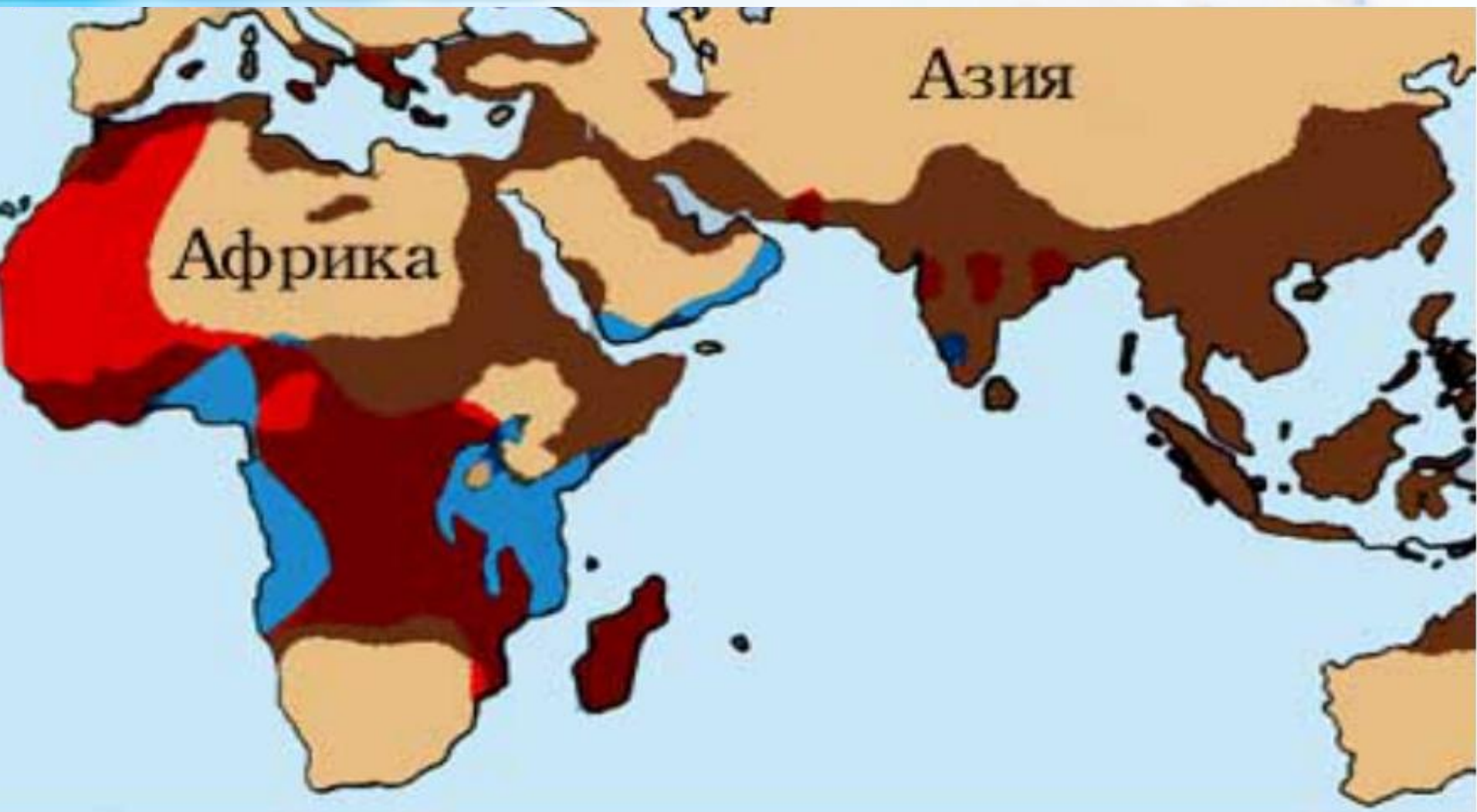


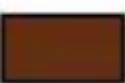
- Онтогенетикалық әдістің **маңызы** — онтогенез барысында белгілі бір ауруды тасымалдайтын рецессивті гендерді анықтау арқылы болашақ ұрпақты ауыр зардаптардан алдын ала сақтандыру.

Популяциялық әдіс

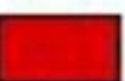


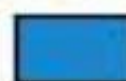
- түрлі тұқым қуалайтын өзгерістердің адам **популяциясына таралу** жиілігі зерттеледі.
- Адамның әр түрлі популяцияларында тұқым қуалайтын генотиптік өзгерістердің таралуы түрлі мөлшерде болады.



 -распространение малярии

Частота гена серповидно-клеточной анемии
в популяции человека:

 1-10%

 11-20%

Популяциялық әдіс



- Мысалы, **Мариан және Гуам** аралдарындағы жергілікті тұрғындардың **жұлын клеткасының склерозы ауруынан** қаза болуы басқа елдермен салыстырғанда 100 есе көп.
- Сол сияқты Швейцарияда Роне өзенінің жағалауында орналасқан бір ауылдың 2000 тұрғынының ішінде 50 адам саңырау-мылқау, 200 адам саңырау болып шыққан. Себебі, **көші-қонның болмауынан** жекелеген отбасылар мен туыстар көп таралып көбейе алмайды. Сондықтан кейбір тұқым қуалайтын ауруларды **тасымалдайтын ген мөлшері артып** кетеді

Популяциялық-статистикалық әдіс

- Жеке адамның генотипі емес, популяциядағы қандай да **бір аллельді тасымалдап жеткізушінің мөлшерін** және **әр алуан генотиптердің пайыздық арақатынасын** айқындауды зерттейді.
- Яғни тектік қорының құрылымын анықтайды.
- **Тектік қор** (генофонд) - генотиптердің белгілі жиілігін сипаттайтын барлық гендер популяциясының жиынтығы.

Биохимиялық әдіс



- Жалпы адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын өзгерістер клеткадағы **зат алмасудың бұзылуына** тікелей байланысты.
- ДНҚ молекуласында өзгеріс болса, онда ген өзгереді. Себебі, геннің өзі сол ДНҚ-дан тұрады. Ал ондай өзгеріс тұқым қуалайды.

Иммунологиялық әдіс



- Ол **қан тобы** мен **резус-фактордың** тұқым қуалауын зерттеу негізде пайда болды.
- Ағза **иммунды реакцияларының** тұқым қуалау типтерін зерттеуге қолданылады.
- Осы бағыттың арқасында зерттеуді отбасын жоспарлап, резус-шиеленістің пайда болуы кезінде ұрықты өлуден сақтап қалуға мүмкіндік туады.

Иммунологиялық әдіс



- Бұл бағыт пен оның әдісі мүшелер мен ұлпаларды ауыстырып салуға (**трансплантация**) донорларды генетикалық таңдау кезінде қолданылады.

Фармакогенетика



- Адам ағзасының дәрі-дәрмектерге фармакологиялық реакция түрінде жауап қайтаруындағы генетикалық факторлардың рөлін зерттейтін ғылым саласы.
- Терминін алғаш рет 1959 ж. **Фогель** енгізген.

Фармакогенетика



Фармакогенетикалық зерттеудегі **негізгі бағыттардың бірі** - түрлі адам ағзаларында дәрілер әсерінің тиімділігі мен метаболизмдік ерекшеліктерінің арасындағы байланыстар болады.

Фармакогенетика



Дәрілерді қабылдауға ағза реакциясының генетикалық бақылануы:

Біржүп
гендер
арқылы
бақылануы
мүмкін;

Көптеген
ген-
дер арқылы
бақылануы
мүмкін.

Фармакогенетика



Медициналық әдебиеттерде дәрілік препараттарды қабылдау кезінде түрлі **патологиялық реакциялар көрінетінін** бірқатар тұқым қуалайтын ауруларына сипаттама берілген.

Фармакогенетика



Солардың бірі – **порфирия**, гемоглобиннің алмасуы бұзылған аутосомалық-доминантты тип бойынша тұқым қуалайтын ауру.

Активтілігін жоғарылатын препараттар:
барбитураттар, сульфаниламидтер, эстрогендер, сіңір тартылуға немесе тырысуға қарсы дәрі ішсе белгісі өршу береді.

Экогенетика



- **Экологиялық генетика** - мекен орта факторларының тұқым қуалаушылыққа тигізетін әсерлерін зерттейді.
- **Брюэром** экогенетиканың концепциясын ұсынған ғалым.



1. Арнайы факторлардың ағзаға әсер етуі
салдарынан
белгілі бір аллельдер әрекеттінің байқалуының
өзгеруі



2. Даралардың және популяциялардың
генетикалық материалдарының
өзгеруі

Экогенетика



- Адамдардың мезгілсіз қайтыс болу себептері ең алдымен **қолайсыз табиғи** және **әлеуметтік факторлар** болып табылады.

Экогенетика



- Дүниежүзілік денсаулық сақтау ұйымының мәліметтері бойынша жыл сайын дүние жүзінде шамамен 500 мың адам пестицидтермен уланады және оның 5 мыңы өліммен аяқталады.
- Мұндай құбылыстар әдетте «үшінші әлем» елдерінде жиі кездеседі.
- АҚШ-пен салыстырғанда бұл елдерде улану 13 есе артық.

Токсикология



- – медицинаның удың қасиеттерін, организмге тигізетін әсерін, улану салдарынан туатын өзгерістерді, уланған адамды емдеу әдістерін зерттейтін саласы.

Токсикология



- ең маңызды саласы – **медициналық токсикология**. Бөлімдер:
- **Жалпы** – химиялық заттардың токсикология әсерінің жалпы механизмін;
- **Клиникалық** – уланған адамдарға диагностика қойып, оларды емдеу әдісін;
- **Профилактикалық** – улануды болдырмау үшін алдын ала сақтандыру шараларын зерттейді.