

Семей Мемлекеттік Медицина Университеті
Молекулалық биология және медициналық генетика кафедрасы.

СӨЖ

Тақырыбы: *Экогенетика және фармогенетика негіздері.*

Орындаған: Зейнелқабденов Сұлтан
135 ЖМФ

Тексерген: Темекбаева Э

Жоспар:

1. Кіріспе.
2. Негізгі бөлім
 - 2.1. Экогенетика негіздері
 - 2.2. Фармакогенетика
3. Қорытынды.
4. Пайдаланған әдебиеттер

Экологиялық генетика - мекен орта факторларының тұқым қуалаушылыққа тигізетін әсерлерін зерттейді. 1971 жылы Брюэром адам ағзасының дәріге сезімталдығы мен дәрі қабылдағандағы ағзадағы реакцияның әртүрлігі генотиптегі өзгешелікке байланысты екеніне сүйене отырып, қоршаған ортаның адам ағзасына әсерін де осы жолмен түсіндіруге тырысты. Міне, осындай жолмен экология мен тұқымқуалаушылықтың өзара байланысы “экогенетика” терминінде белгіленген болатын. Брюэром экогенетиканың концепциясын ұсынған ғалым.

1. Арнай
факторлар-
дың ағзаға әсер
етуі салдарынан
белгілі бір аллель-
дер әректінің
байқалуының
өзгеруі

Орта
факторлар
ының
генотипке
әсері

2. Даралардың және
популяциялардың
генетикалық
материалдарының
өзгеруі.

Бірінші типті әсерлерге - жеке адамдар деңгейіндегі патологиялық реакциялардың (аурулардың), ал популяциялық деңгейде ортаға жақсы не нашар бейімделуі (адаптация) күйінде байқалады.

Екінші типті әсерлерге - қоршаған орта факторлары индукцияланған мутациялық құбылыс пен сұрыптауды жатқызады. Бұл екі құбылыс адамдардың тұқым қуалайтын өзгергіштігінің қарқындылығын жеке дара және популяциялық деңгейлерде айтарлықтай жоғарылауына алып келеді.



Адамның
экогенетикасының негізі –
эволюция құбылысының
жалпы биологиялық
заңдылықтары.

Генотиптердің өзгеруі
ағзалардың өзгеруіне алып
келеді, ал популяциядағы
сұрыптау генофондын
қалыптастырады.

Нәтижелік геномдық талдау
түрлі түрлерінің арасында



Адам эволюциясы барысында оның мекен ортасы үнемі өзгеріп отырған. Бұл өзгерістер адам ағзасы бір жағынан кең көлемді реакция нормасы арқасында, екінші жағынан өзгеруі нәтижесінде бірте-бірте жайлап бейімделіп келеді. Мұның бәрі жүз мыңдаған жылдар бойына адамның биологиялық болмысын қалыптастырып. Адамның қоршаған ортаға жеткілікті дәрежеде бейімделуіне алып келді.

Экогенетикалық аурулар

Орта факторлары
әсерлерінен
патологиялық
аллельдердің
фенотиптік
байқалуы.





Адамдардың мезгілсіз қайтыс болу себептері ең алдымен қолайсыз табиғи және әлеуметтік факторлар болып табылады. Ауру мен өлімнің қоршаған орта жағдайларына тәуелділігі жекелеген мемлекеттер мен аймақтар мысалынан көрінеді.

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.



Американ ғалымдарының мәліметтері бойынша барлық қатерлі ісік ауруларының 90%-ы қоршаған ортаның қолайсыз әсеріне байланысты. ФРГ-де соңғы 10 жылда қатерлі ісікпен ауыратындардың үлесі ер кісілерде 15-тен 23%-ға дейін, ал әйелдерде 17-ден 25%-ға дейін артқан. Аурулар индустриалды және ластанған аудандарда жиі кездеседі.

Балалардың жалпы ауруларына әсер ететін күшті фактор **көміртегі тотығы** мен **шу** болып табылады. Ғалымдардың мәліметтері бойынша СО-ның мөлшері 6,5-тей көтерілуі балалардың **ауруларының 2 есе**, ал акустикалық қолайсыздықтың 8-ден 20%-ға артуы - 1,4 есеге артуына әкеледі.

Арал аймағы экологиялық апат аймағы болып табылады. Бұл аймақ аурулар мен өлімдердің жоғары болуымен сипатталады. Мысалы, Қарақалпақстанда (Өзбекстан) балалар өлімінің жиілігі туылған мың балаға 87-ден келеді, ал Скандинавия елдерінде 7-8, Жапонияда -5. Бұрынғы КСРО-да 80-жылдардың соңында орташа балалар өлімінің жиілігі 24-25 болған.



Балалар ауруы.



Белгілі мәліметтер бойынша антропогенді заттар есебінен қоршаған ортаға қорғасынның 94-97%-ы, кадмийдің - 84-89%-ы, мыстың - 56-87%-ы, никельдің 66-75%-ы, сынаптың - 60%-ы шығарылады.

Қорғасынның негізгі көзі - автокөлік жанармайы болып табылады. Қорғасынның көп бөлігі металлургия кәсіпорындары мен ауыл шаруашылығында пестицид ретінде қорғасынды қолдану кезінде шығарылады. Қоршаған ортада қорғасынның артуы, әсіресе, өнеркәсіптік революцияның басталуымен тығыз байланысты. ХХ ғасырдың қала тұрғындарының қаңқасындағы қорғасынның мөлшері 1600 жыл бұрын өмір сүрген адамдармен салыстырғанда 700-1200 есе артық. Қорғасынмен улану немесе «сатуризмнің» белгілері мынадай: тез шаршау, кешке көру қабілетінің төмендеуі, қан аздық, бүйректің зақымдануы, жүрек ауруы, уақытынан бұрын босану, түсік тастау.

Кадмий. Ауыр металдардың ішіндегі ең улы элемент. Ортаға кадмийдің шығарылу себептері тас көмірдің шаңы, химиялық тыңайтқыштар, пластмассалардың қалдықтары мен жану өнімдері, темекі түтіні. Қорғасынға қарағанда кадмий топырақтан өсімдікке жеңіл өтеді (70%-ға дейін) де, ағзадан баяу шығарылады. Негізінен бүйректі (бүйректе жиналады), жүйке жүйесін, жыныс мүшелерін зақымдайды, тыныс алу жүйесіне зиян. “Ита-ита” ауруын туғызады.

Сынап. Қоршаған ортада кеңінен таралған. Дүние жүзіндегі сынаптың өндірісі жылына 10 мың т. астам. Ол негізінен электротехникада, медицинада және химия өнеркәсібінде қолданылады. Металдық (элементарлық) сынап іс жүзінде ағзаға зиянды емес. Бірақ бу түріндегі сынаптың әсері қауіпті. Ағзаға тамақпен не тері арқылы енген сынап тұздарының қауіптілігі жоғары. Сынаптың металлорганикалық қосылыстары (әсіресе метил сынап) ағза үшін өте улы және қауіпті.

Асбест. Соңғы кезде дәрігерлердің назарын өзіне аударып отыр. Ұсақ асбест шаңы -асбестоз ауруын туғызады. Өкпе ұлпаларын зақымдап, қатерлі ісіктерге әкеледі.

Хиросима атом бомбасынан зардабын шеккен адамдардың хромосомалық мутациялары

Сәулелену дәрежесі	Зерттелетін адамдар саны	Зерттелетін клеткалар саны	Мутацияға ұшыра- ған клеткалар саны	%
Бақылау	263	24414	294	1,20
0,01-0,99	70	6459	175	2,71
1,00-1,99	37	12634	626	4,95
2,00-2,99	42	6484	615	9,48
3,00-3,99	43	3896	486	12,55
4,00-4,99	30	2869	407	14,19
5,00 жоғары	31	3222	532	16,51

Нагасаки атом бомбасынан зардабын шеккен адамдардың хромосомалық мутациялары

Сәулелену дәрежесі	Зерттелген адамдар саны	Зерттелген клеткалар саны	Мутацияға ұшыраған клеткалар саны	%
Бақылау	156	14748	199	1,35
0,01-0,99	57	5472	103	1,88
1,00-1,99	62	5727	96	1,68
2,00-2,99	58	5443	150	2,76
3,00-3,99	30	2753	94	3,41
4,00-4,99	21	2312	164	7,04
5,00 жоғары	16	1566	206	13,15

Ауру тугызатын заттар мен факторлар.

1) **Концерогендер** (латын тілінен аударғанда *carcin* - рак, *genesis* - шығу тегі) қатерлі ісіктер тугызады. Қазіргі уақытта шамамен 500 осындай заттар белгілі. Олардың ішіндегі ең күштілеріне бензо(а)пирен және басқа да полициклді ароматтық көмірсулар, ультракүлгін сәулелер, радиоактивті изотоптар, эноксидті смолалар, антриттер, нитрозаминдер, асбест және т.б. жатады;

2) **Мутагендер** (латын тілінен аударғанда *mutatio* - өзгеру) - хромосомалар саны мен құрылымының өзгеруіне әкеліп соқтырады. Оларға: рентген сәулелері, гамма-сәулелер, нейтрондар, бензо(а)пирен, колхицин, кейбір вирустар және т.б. жатады;

3) **Тератогендер** (грек тілінен аударғанда *teras, teralos* - құбыжық) - жеке дамуда кемістіктерге әкелетін, кемтарлықтардың пайда болуына әкелетін заттар. Тератогендерге әсер ететін мөлшерінен артып кететін кез келген фактор жатады. Көбінесе тератогендерге мутагендер, сондай-ақ пестицидтер, тыңайтқыштар, шу және т.б. ластаушылар жатады.

Адам экогенетикасын зерттеулер соңғы жылдары адамның мекен ортасының “жаңа”, бұрын кездеспеген факторларымен (дәрі-дәрмек, пестицидтер, тамақ қоспалары) ластануы нәтижесінде жеделдеді. Бұрын адамдар бұл заттармен тіпті жанаспаған, сондықтыан да бұл заттарға қарсы сұрыптау болмаған. Кейбір аллельді гендердің дрейфі де басқа да себептер нәтижесінде популяцияда жинақталуы мүмкін, бірақ олар ұзақ уақыт “үнсіз” күйде болып фенотиптік байқалмайтын. Ал, жаңа жағдайларда олар активтеніп фенртиптік байқалуын көрсетуі мүмкін.



Үнсіз күйде
болған гендердің
жаңа экология-
лық факторлар
әсерінен
актив-
тенуі.

Факторлардың экогенетикалық әсері.



Осындай сұлулық әркез сақталғай!!!



Фармакогенетика



Фармакогенетика – адам ағзасының дәрі-дәрмектерге фармакологиялық реакция түрінде жауап қайтаруындағы генетикалық факторлардың рөлін зерттейтін ғылым саласы. “Фармакогенетика” терминін алғаш ғылымға 1959 ж. Фогель енгізген.

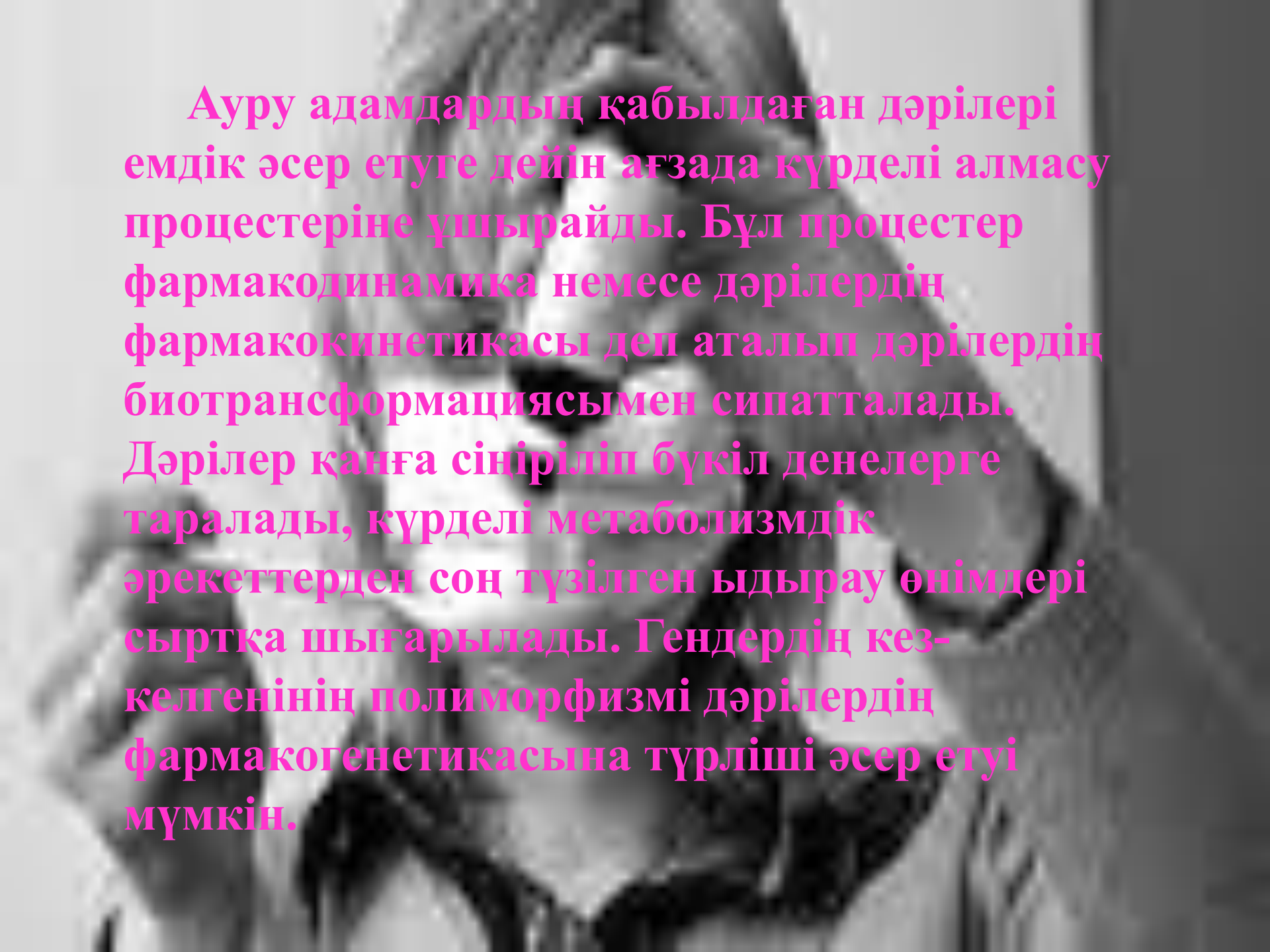
Дәлірек айтқанда фармакогенетика жеке адамдардың немесе популяциядағы адамдардың жеке топтарының арасындағы дәрі-дәрмектерге түрліше фармакологиялық жауап қайтарудың тұқым қуалайтын айырмашылықтарын зерттейді.



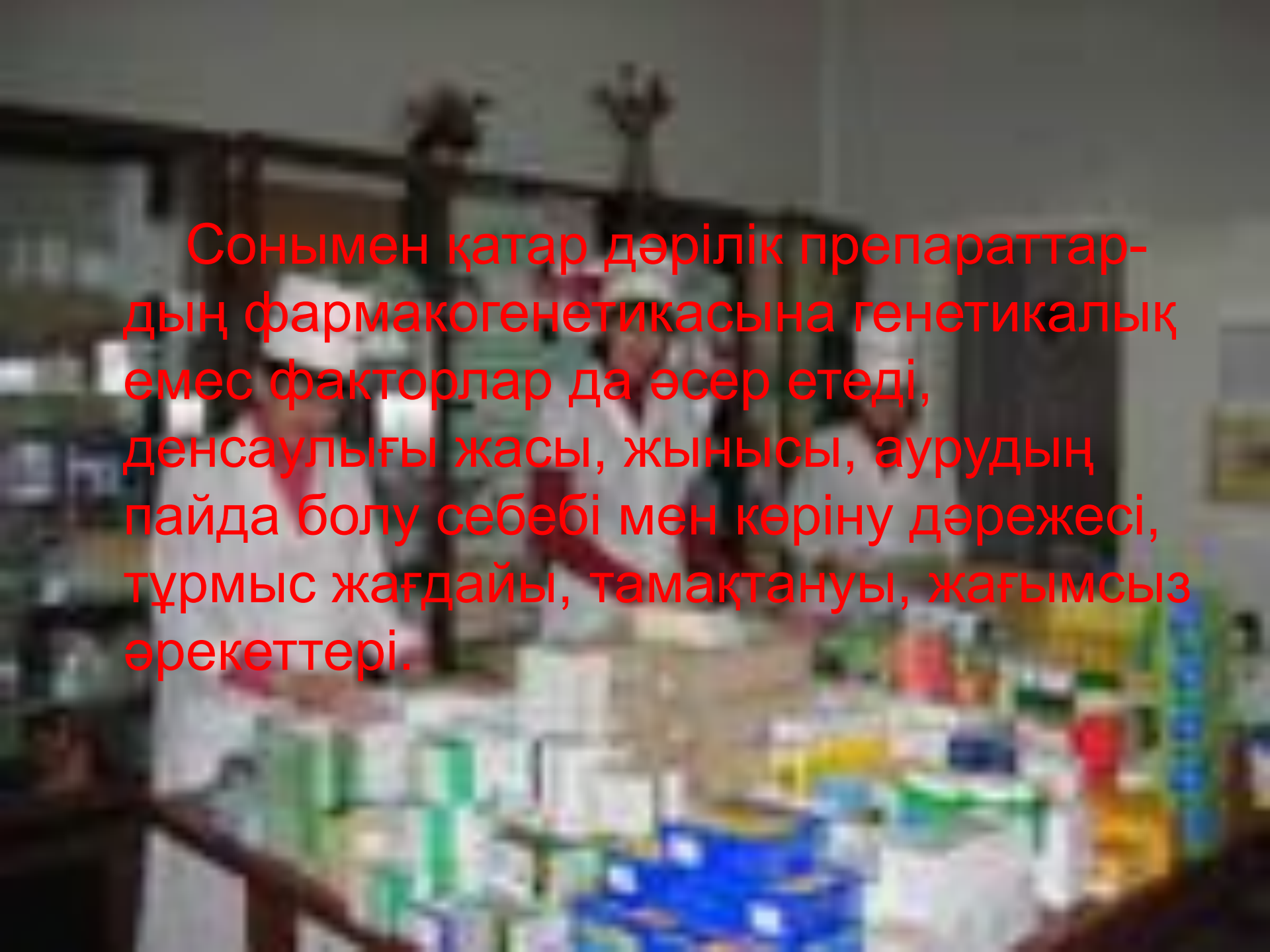


Клиникалық медицинаның негізі болатын принциптердің бірі - әр ауру адамның жеке өзіне дәрілердің нақты түрін белгілеу болғандықтан, ол дәрілердің ағзадағы әрекеті мен оған қайтарылатын жауап та түрліше сипатта болады. Осы себептен фармакогенетика ғылымының қалыптасуы мен дамуы заңды құбылыс.

Фармакогенетикаға назар аудару әр адам ағзасының нақты дәрілердің түріне өзгеше реакция көрсететіні жайлы баспа бетінде жариялағаннан кейін соңғы 20 жылда қарқынды жүргізілген бірқатар гендердің жеке тұқымдастарының фармакогенетикалық рөлін ашып көрсетті. Олар: P-450 цитохромдар, УДФглюконилтрансферазалар



Ауру адамдардың қабылдаған дәрілері емдік әсер етуге дейін ағзада күрделі алмасу процестеріне ұшырайды. Бұл процестер фармакодинамика немесе дәрілердің фармакокинетикасы деп аталып дәрілердің биотрансформациясымен сипатталады. Дәрілер қанға сіңіріліп бүкіл денелерге таралады, күрделі метаболизмдік әрекеттерден соң түзілген ыдырау өнімдері сыртқа шығарылады. Гендердің кез-келгенінің полиморфизмі дәрілердің фармакогенетикасына түрліші әсер етуі мүмкін.



Сонымен қатар дәрілік препараттардың фармакогенетикасына генетикалық емес факторлар да әсер етеді, денсаулығы жасы, жынысы, аурудың пайда болу себебі мен көріну дәрежесі, тұрмыс жағдайы, тамақтануы, жағымсыз әрекеттері.

Мәліметтер бойынша ауру адамдардың 10-40%-да қабылданған дәрілердің айтар-лықтай тиімділігі болмайды. АҚШ-та жылына 100000-ға жуық адам қабылдаған дәрілер-ге жазымсыз реакция байқалуы себепті қайтыс болса, 2 млн –нан артығы ауыр жағдайларда ауруханаларға жетеді. Адам ағзасының дәрілерге жазымсыз реакциялармен жауап қайтаруының 20-95 % -ның себебі генетикалық факторлар екені толық дәлелденді.

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

Дәрілерді қабылдауға ағза реакциясының генетикалық бақылануы:

Біржүп
гендер
арқылы
бақылануы
мүмкін;

Көптеген
ген-
дер арқылы
бақылануы
мүмкін.

Медициналық әдебиеттерде дәрілік препараттарды қабылдау кезінде түрлі патологиялық реакциялар көрінетінін бірқатар тұқым қуалайтынауруларына сипаттама берілген. Солардың бірі – порфирия, гемаглабиннің алмасуы бұзылған аутосомалық-доминантты тип бойынша тұқым қуалайтын ауру. Активтілігін жоғарылатын препараттар: барбитураттар, сульфаниламидтер, эстрогендер, сіңір тартылуға немесе тырысуға қарсы дәрі ішсе белгісі өрши береді.

Тұқым қуалайтын сары аурудың түрлері (созылмалы жанұялық, туа біткен гемолитикалық, жанұялық сфероцитоз), туа біткен мембраопатиялардың себебінен қалыптасып аутосомалық домнантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Мұндай науқастарға биотрасформацияның бұзылуына байланысты глюконуронидтерге айналмай ағзада жиналатын болғандықтан кортизон, хлормицетинді азайтып береді.



Акталазия - сирек кездесетін аутосомалық-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайтын ауру. Бұл ауру бар болғаны 100 адамда кездеседі. Бірнеше геннің мутациясына байланысты каталаза ферментінің болмауынан туындайды. Олар ішімдіктерге өте сезімтал болып келеді.





Пайдаланған әдебиеттер.

1. “Молекулалық биология негіздері”
Қуандықов Е.Ө. Алматы 2008
2. “Молекулалық биология және генетика” Сәтбай Әбилаев Шымкент 2008
3. www.google.ru
4. “Генетика” С.Ж.Стамбеков
5. “Медициналық биология және генетика” Е.Ө.Қуандықов С.А.Әділаев

Назарларыңызға рахмет!!!