

Қарағанды Мемлекеттік Медицина Университеті
Молекулярлық биология және медициналық
генетика кафедрасы

СӨЖ

Тақырыбы: Гендік инженерия. Тұқымқуалайтын
аурулардың профилактикасы.

Орындаған: Тексерген: Мұстафина Ф.Х.

Қарағанды, 2010ж.



Жоспар

- *Кіріспе*
 1. *Гендік инженерия*
 2. *Гендік аурулар*
 3. *Тұқымқуалайтын аурулар*
- *Қорытынды*
- *Қолданылған әдебиеттер*



Кіріспе

Дәнді дақылдардың генетикалық құрылымын өзгертіп, яғни, генетикалық модификациялау әдісі арқылы мол өнім алу ісі қазір үлкен қарқынмен дамып келеді. Мол өнім алу, – әрине жақсы. Дегенмен таяқтың екі ұшы бар екенін естен шығармағанымыз абзал. Кейбір ғалымдар ауылшаруашылығы дақылдарын генетикалық модификациялау тәсілінің қауіпті екенін ашық айтып жүр. Олар мұндай дәнді дақылдар мен көкөністер адам денсаулығына кері әсер ететінін алға тартуда.



Қазір генетикалық модификациялау ісімен генетик инженерлер қызу айналысып жатыр. Олар кәдуілгі қызанақты суыққа төзімді өсімдік қылса, енді біреулері картоптың ДНК-сын өзгертіп, колорада қоңызына қарсы тұрғызуда. Жалпы бұл бағыттағы жұмыстар өткен ғасырдың 70-ші жылдарынан бері жалғасып келеді. 1994 жылы Америка ғалымдары қызанақтың генетикалық құрылымын өзгертіп, оны алысқа тасымалдағанда бұзылмайтын дәрежеге жеткізген. Бүгінде соя, жүгері, күріш, картоп, мақта, рапс, темекіні генетикалық модификациялау ісі шыңына жетіп қалды. Дүниежүзінің ғалымдары ауылшаруашылығы дақылдарын генетикалық модификациялау ісіне байланысты екіге жарылып айтысып жатыр. Әзірше қай жағы жеңетіні белгісіз. Генетикалық модификациялау әдісін жақтаушылар дәнді дақылдардың өнімділігі мен сақтау мерзімін арттырды.

Адамның гендік жүйесін зерттеуге бағытталған бұл жоба бес үлкен орталыққа бөлінген болатын. Оның төртеуі АҚШ-та болса, бесіншісі Британиядағы осы Сангер институты. Міне, осы бес орталық хромосомдарға негізделген адамның гендік жүйесін зерттеуді бөліп алған болатын. Сангер институты соның үшінші бөлігін зерттеген. Және осы хромосом-1 жобасына толықтай алғанда 10 жылдай уақыт кетсе, оған барлығына 160-қа тарта адам қатыстырылды десек болады.

Медициналық генетика және кейбір тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу мен емдеу

Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу.



Медициналық генетиканың негізінде хромосомалардың өзгеруіне байланысты болатын бірнеше тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар хромосомалық аурулар деп аталады. Ондай ауруларға Клайнфельтер, Шершевский-Тернер, Даун аурулары және т.б. жатады.

Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі: жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ-қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір X-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы — 47, жыныс хромосомасы — XXУ. үншежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.

Шершевский-Тернер ауруы әйелдерде кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады.



Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы — 45, жыныс хромосомасы біреу — XO. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 қыздың төртеуі осы аурумен ауыратындығы дәлелденді. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі аурудың да гаметалардың даму барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болатындығы анықталды. Сол сияқты, X хромосоманың артық қосылуына байланысты әйелдер арасында трисомия ауруы кездеседі. Жыныс хромосомасы — XXX, ал жалпы хромосомалардың саны — 47. Ауруды “алып әйел” деп атайды.

Ауру белгілері: жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, ақыл-есі кем болады. Артық Y хромосоманың қосылуына байланысты, жыныс хромосомалары XYU болып келетін ауру кездеседі. Оны “алып еркек” деп атайды. Бұл аурудың белгісі: адамның бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында үлкен кемістік болады.



Сол сияқты кейбір хромосомалық аурулар аутосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болады. Мысалы, Даун ауруының белгісі: адамның ақылы кем, бойы аласа, беті дөңгелек, көздері қысыңқы, әрі бір-біріне жақын орналасқан және кішкентай аузы үнемі жартылай ашық жүреді. Бұл ауру 21-ші хромосоманың екеу емес, үшеу болатындығына байланысты. Сонда ондай баланың барлық клеткаларында 46 хромосоманың орнына 47 хромосома болады.

Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу. Медициналық генетиканың алдында тұрған негізгі мәселелердің бірі — тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдерін анықтап, соның негізінде оларды емдеудің жолдарын іздестіру. Мысалыға, қантты диабет ауруын алайық. Бұл ауру ұйқы безінің гормоны — инсулиннің түзілмеуіне байланысты болады, оны рецессивті ген анықтайды. Қантты диабетті организмге инсулин енгізу арқылы ғана емдейді

Даун синдромы



Шершевский-Тернер ауруы әйелдерде кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады. Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы — 45, жыныс хромосомасы біреу — XO. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 қыздың төртеуі осы аурумен ауыратындығы дәлелденді. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі аурудың да гаметалардың даму барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болатындығы анықталды. Сол сияқты, X хромосоманың артық қосылуына байланысты әйелдер арасында трисомия ауруы кездеседі. Жыныс хромосомасы — XXX, ал жалпы хромосомалардың саны — 47. Ауруды “алып әйел” деп атайды.



Шерешевский – Тарнер синдромы



Рисунок 18. Восьмилетняя девочка, Синдром Шерешевского-Тарнера. Видимая форма, характерная для этого синдрома.



Рисунок 19. Восьмилетняя девочка, Синдром Шерешевского-Тарнера. Видимая форма, характерная для этого синдрома.



Рисунок 20. Восьмилетняя девочка, Синдром Шерешевского-Тарнера. Видимая форма, характерная для этого синдрома.

Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі: жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ-қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір X-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы — 47, жыныс хромосомасы — ХХУ. үниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.



Элерс – Данло синдромы (OMIM:156454) – түрліше жолдармен тұқым қуалайтын дәнекер ұлпаның гетерогендік аурулар тобы. Ең негізгі белгілерінің бірі – коллаген гендерінің мутациялануы салдарынан коллаген синтезінің бұзылуы негізінде дәнекер ұлпаның туа біткен өте күшті созылмалы болуы салдарынан. Қазіргі кезде бұл синдромның 10 типі анықталған. Олардың 1,4,7,8 типтері аутосомды-доминантты, 6 типі аутосомды-рецессивті, 5,9 типтері Х-тіркескен жолдармен тұқым қуалайды. Терісі өте күшті созылғыш, мақпалдай жұмсақ болуы, сынғыш, жиі қанағулар, қоңыр-қара секпілдердің, көптеген тыптықтардың болуы.

Элерс – Данло синдромы



Туыстық некенің тиімсіздігі. Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтары тұрғысынан алғанда туыс адамдардың (немере, шөбере және т.б.) некелесуі дұрыс емес. Себебі, ондай адамдардың генотиптерінде ұқсастық болады. Ал тұқым қуалайтын аурулар мен түрлі кемістіктерді көбінесе рецессивті гендер анықтайтындығы белгілі. Олар тек рецессивті гомозигота жағдайында ғана білінеді. Туыстық некеде ондай мүмкіншілік мол болады. Сондықтан олардан туатын ұрпақта кемістік көп кездеседі. Керісінше, туыс емес ерлі-зайыптыларда ондай жағдай өте сирек кездеседі және ұрпақтың тіршілік қабілеті жоғары болады. Себебі, олар көбінесе гетерозиготалы жағдайда болатындықтан, Мендель заңына сәйкес ауру мен кемістікті анықтайтын рецессивті генді доминантты ген жеңіп кетеді. Біздің арғы ата-бабаларымыздан келе жатқан қалыптасқан дәстүр бойынша жеті атадан кейін ғана некелесуге рұқсат беріледі. Бұл біздің гендік қорымыздың мол әрі мықты болуына әсер етеді.



Медициналық генетиканың алдында тұрған негізгі мәселелердің бірі — тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдерін анықтап, соның негізінде оларды емдеудің жолдарын іздестіру. Мысалыға, қантты диабет ауруын алайық. Бұл ауру ұйқы безінің гормоны — инсулиннің түзілмеуіне байланысты болады, оны рецессивті ген анықтайды. Қантты диабетті организмге инсулин енгізу арқылы ғана емдейді. Бұл жағдайда тек ауру ғана, яғни “зиянды” геннің фенотиптік көрінісі емделеді. Емделіп жазылған адам ол генді өзінде сақтап, келесі ұрпағына береді. Қазіргі кезде көптеген тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдері анықталған. Соның бірі шизофрения ауруының бір түрі — фенилкетонурия. Бұл аурудың биохимиялық негізін зерттегенде белок құрамына кіретін фенилаланин аминқышқылы триптофанға айналуы керек. Оған арнайы фермент қатысады. Ал ол ферменттің қызметін белгілі бір ген бақылайды. Егер ол ген өзгеріске ұшыраса, аталған биохимиялық алмасулар дұрыс жүрмейді, яғни фенилаланин триптофанға айнамайды.

Мұндай жағдайда адамның миы мен жұлыны зақымдалып, психикалық ауруға ұшырайды. Осындай механизмдері анықталғаннан кейін фенилкетонурияны емдеудің де жолдары табылды. Ол үшін құрамында фенилаланин аминқышқылы аз тағамдармен тамақтану керек немесе қажетті ферментті организмге егу қажет. Адамда жақсы зерттелген мәселелердің бірі — қан топтарының тұқым қуалауы. Соның ішінде резус-факторды алайық. Резус-фактордың қанның құрамында болуын анықтайтын ген екі түрлі жағдайда болады: біреуі оң резус “+”, екіншісі теріс резус “—”. Резусы “теріс” әйел, резусы “оң” ер адаммен некелескенде оң резус болуды анықтайтын геннің доминантты болуына байланысты ұрық әкесінен осы қасиетті алады. Сөйтіп анасының қанына ерекше зат — антиген жасап шығарады. Ал анасының организмінде оған қарсы антиденелер түзіледі. Олар ұрықтың қан жасалу жүйесін бұзады. Нәтижесінде ана организмi мен ұрық уланады. Бұл ұрықтың өліміне апарып соғады.



Қолданылған әдебиеттер

- Айала.Ф., Кайгер.Д.Ж., Современная генетика, в 3 томах, 1987 г
- Баранов.Е., Код ДНК или как продлить молодость, 2007 г
- Бочков.Н.П., клиническая генетика, 2006 г
- Гинтер.Е.К., Медицинская генетика, 2003 г
- Қуандықов.Е.Ө., Әбилаев.С.А., Медициналық биология және генетика, Алматы, 2006ж.



