

С.Д.Асфендияров атындағы Қазақ Ұлттық Медицина  
Университеті

*Тақырыбы:* Фармакогенетика және  
дербестендірілген медицина



**Орындаған: Тойшыбек Б.Б**  
**Тексерген: Сейтманова А.Б**  
**Топ: ЖМ16-005-02**

# \*Жоспары

- \* Фармокогенетика ғылымы оның тарихы
- \* Фармакологиялық реакциялар
- \* Дәрілік реакциялардың әсерінен болатын аурулар
- \* Дербес



\***Фармакогенетика** – адам ағзасының дәрі-дәрмек әсерлеріне қарсы тұқым қуалайтын реакциялары зерттейді. Адамдардың кез келген фармакогенетикалық реакциялары адам популяциясында қазіргі кезде қолданылатын фармакологиялық заттарды қолданғанға дейін эволюция процесінде қалыптасқан кең көлемді генетикалық полиморфизмі негізінде дамиды.



\***Фармакогенетика** өткен ғасырдың 50жылдары ферменттердің жеткіліксіздігінен дамитын генетикалық патологиялық реакциялар анықталғаннан бастап дами бастады.

\* Неміс генетигі Ф. Фогель (1959) мұндай жағдайларды түсіндіру үшін «фармакогенетика» терминің усынлы.



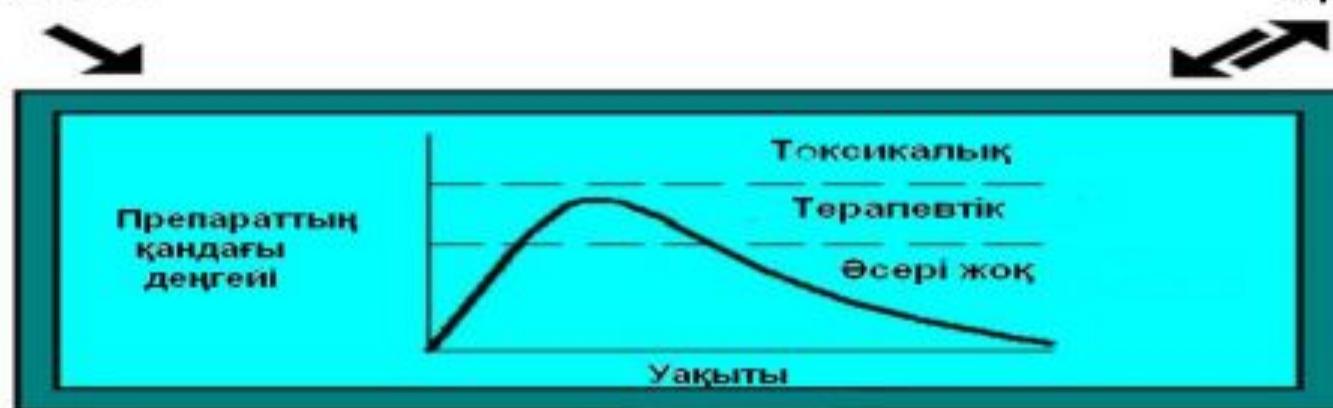
\* Ағзаның тұқым қуалайтын реакцияларының ерекшеліктері фармакокинетикалық құбылыштың барлық құрамдық бөлімдерінде (сорылу, мүшелерде және ұлпаларда тарапалу, рецепторлармен әрекеттесу, метаболизм, шығарылу) сипатталған.

\* Қазіргі кезде дәрі-дәрмек қабылдағаннан кейін туындаитын патологиялық реакциялардың көптеген мутациялары табылған. Олардың тұқым қуалау типтері және алғашқы биохимиялық бұзылыстары зерттелінген. Олардың ішінде Г6-ФД (глюкоза — 6-фосфатлегилрогеназа) жетіспечшілігі жаксы зерттелінген.



# Дәрінің ағзаға әсері

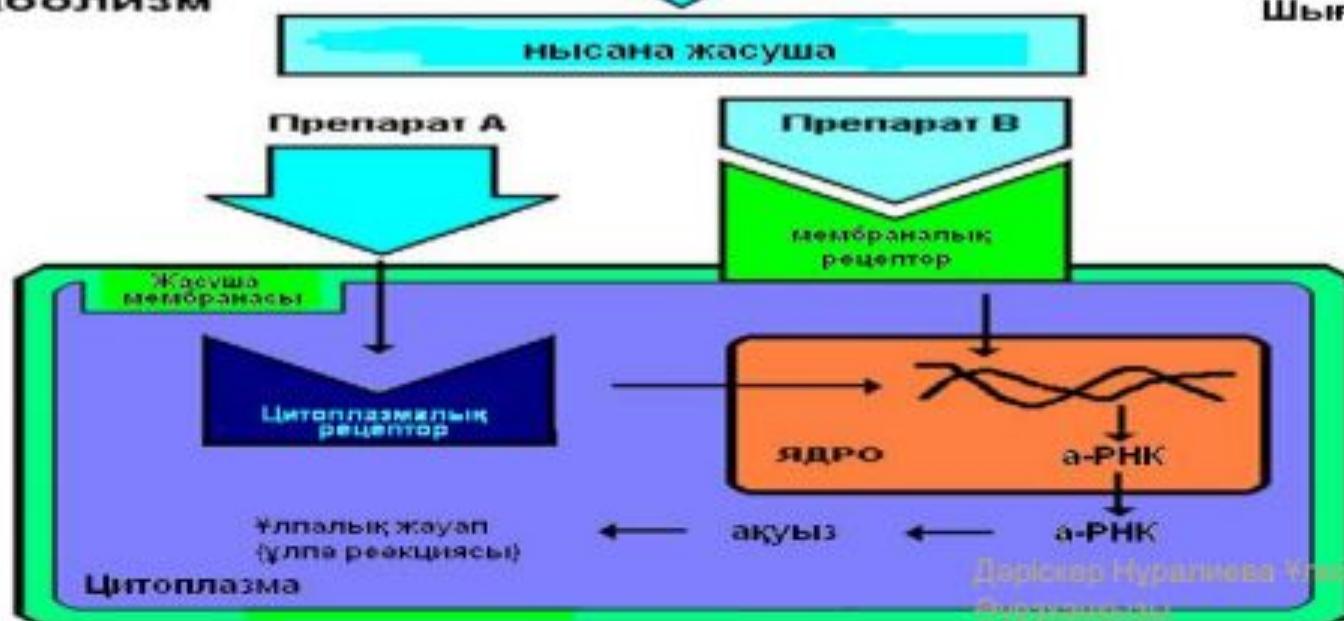
Абсорбция



Таралуы

Метаболизм

Шығарылуы



Дәрігер тәжірбиесінде науқасқа жасына, жынысына сәйкес дозада тағайындалғанына қарамастан тың мөлшерінен тыс қабылау сияқты (передозировка) дәріге жоғары сезімталдықпен кездеседі;

- дозасын арттыруына қарамастан науқастың дәріге толық тұрақтылығын (толеранттылығын) ;
- дәрінің әсер ету механизмі бойынша тууы мүмкін асқынулардан басқа парадоксальды реакциялармен кездеседі.



## Фармакологиялық реакциялар:

1. Жоғары сезімталдылық
2. Тolerанттылық
3. Пародаксалды реакциялар



# \*Жоғары сезімта плық

- \*  Ацетилтрансферазаның жетіспеушілігі. 20 ғасырдың 50 жылдары туберкулезді емдеу үшін жаңа тиімді препарат изониазидтің қолдана бастады.
- \*  Алайда кейбір ауруларда стандарт дозасына дозасын бірнеше рет жоғары пайдаланғандай токсикалық әсерлер байқалған.
- \*  Бұл құбылыстың себебі белгісіз болып, клиникалық-генетикалық зерттеулер жүргізіле бастады.
- \*  Изониазидтің бұл жанұяларда токсикалық әсерінің механизмі өте қарапайым екен; препраттың ағзадан шығарылуы баяу



# \* Толеранттылық

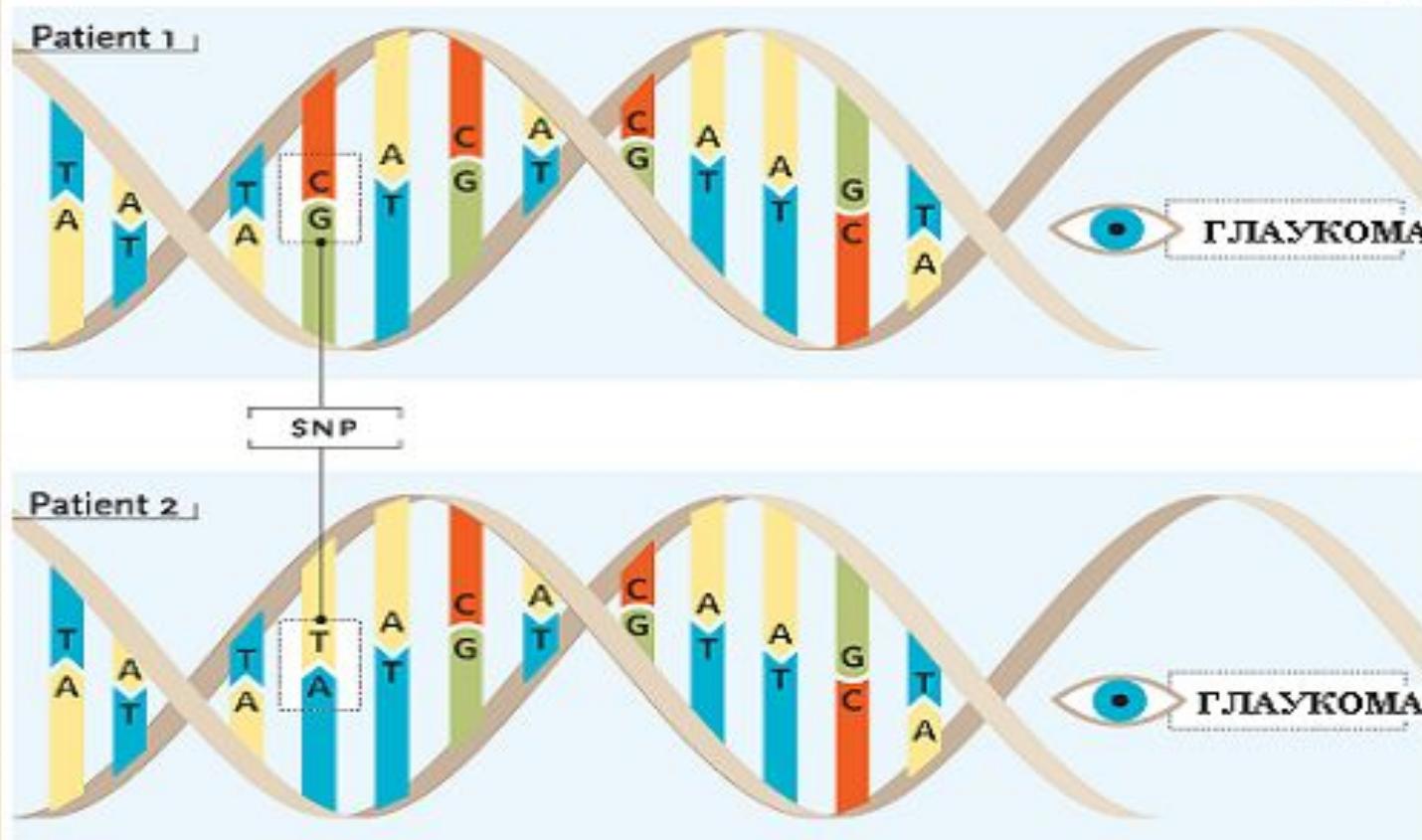
- \*  Кейбір жанұяларда антикоагуянттық заттарға тұракттылық кездеседі, бұл қан ұюына қатысатын К витаминінің метаболизмінің генетикалық мутантты формасымен байланысты.
- \*  Кейбір рахиттың белгілері анық көрінетін науқастарда D витамині стандарттық дозада емдік әсер бермейді. Бұл тұқым қуалайтын ауру D витамин –резистентті рахит не гипофосфатемия деп аталады.
- \*  Себебі – бүйрек каналшаларынан



# \*Парадоксалды реакциялар

- \*  Атиптік псевдохолинэстераза. Хирургияда
- \* бұлшық еттерді босаңсыту үшін
- \* сукцинилхолин миорелаксанттары
- \* (дитилин, листенон, миорелаксин)
- \* қолданылады.
- \*  Нормада бұл препараттар куаре уы
- \* сияқты (тынысты тоқтату) типпен әсер
- \* етеді де жылдам сарысулық
- \* холинэстераза ферментімен ыдырап
- \* кетеді.
- \*  Егер холинэстеразаға сәйкес геннің
- \* мутацияға ұшырауына байланысты атипті
- \* болса, тыныс алудың 1 сағатқа
- \* тоқтауы болады.

# Парадоксальды реакция



Дәріскер Нұралиева Ұлмира  
Әуезханқызы

## \* Тұжырым

- \* □ Сонымен, дәрілердің метаболизмінің тұқым қуалайтынан аномалияларына диагноз қою қажеттілігі көптеген емдеудің асқынулары мен тиімсізділігінің алдың алуға мүмкіндік
- \* береді. Қазіргі кезде адам геномы туралы мәліметтер негізінде дәрілердің метаболизмін қамтамасыз ететін гендердің мутацияларын анықтауда жоғары тиімділікті әдістер жасалған.
- \* Сондықтан дәрімен емдеуде болашақта
- \* науқастың генотипін анықтау
- \* қосылады.

\***Дербестендірілген медицина** дегеніміз әрбір науқастың жеке қасиеттері мен мінездемелеріне негізделген, генетикалық, физиологиялық, биохимиялық ерекшеліктерін қарастыратын медициналық көмек



## \* ҚОЛДАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР

- \* □ 1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004. с. 309-310.
- \* □ 2. Бочков Н.П. Фармакогенетика в педиатрии. Педиатрия. № 3,
- \* 2004, с. 4-7.
- \* □ 3. Гаврилова С.И. Фармакогенетические подходы к терапии
- \* болезни Альцгеймера. Вестник РАМН № 9-10, 2006, с.30-33.
- \* □ 4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М. 2003. с. 340-348.

*\*Paxmem!*