

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
- \* Фармокологиялық 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 дамидын генетикалық патологиялық реакциялар анықталғаннан бастап дами бастады.

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



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

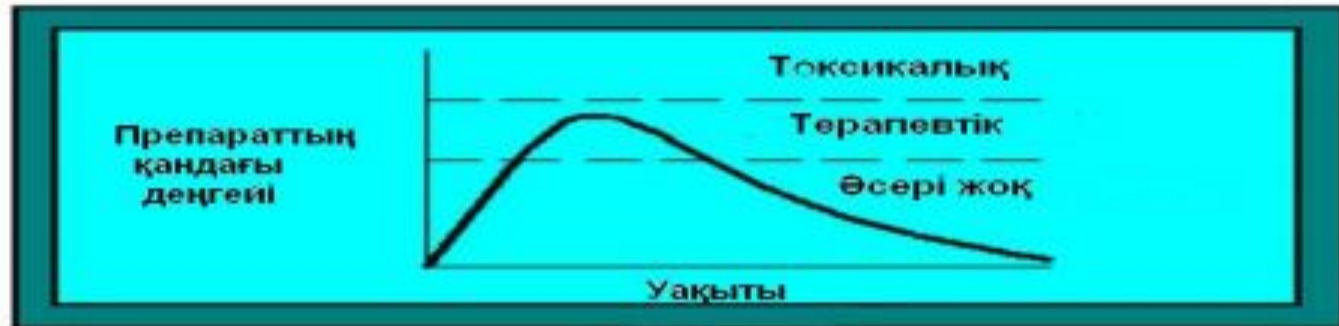
\* Қазіргі кезде дәрі-дәрмек қабылдағаннан кейін туындайтын патологиялық реакциялардың көптеген мутациялары табылған. Олардың тұқым қуалау типтері және алғашқы биохимиялық бұзылыстары зерттелінген. Олардың ішінде Г6-ФД (глюкоза — 6-фосфатдегидрогеназа) жетіспеушілігі жақсы зерттелінген.



# Дәрінің ағзаға әсері

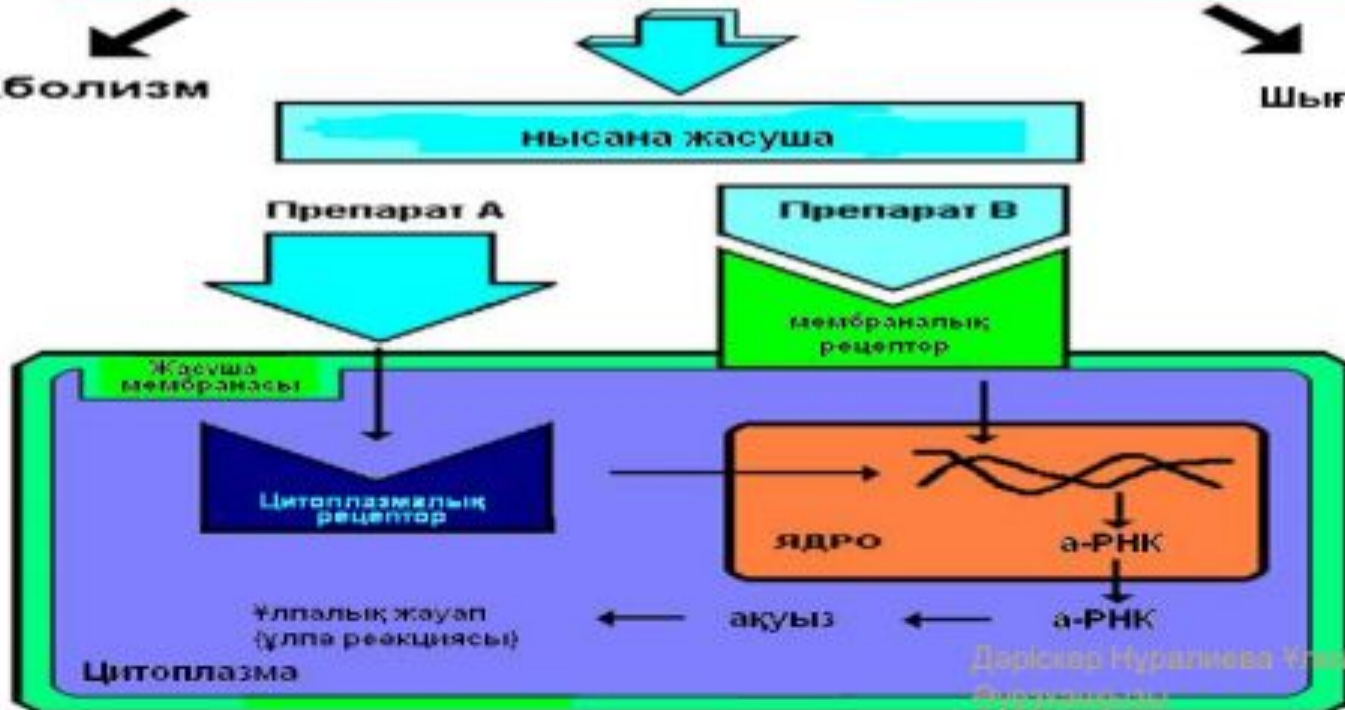
Абсорбция

Таралуы



Метаболизм

Шығарылуы



Дәрігер Мұралыева Уәлира

Фармацевт



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. Толеранттылық
3. Пародаксалды реакциялар





# \* Жоғары сезімталдық

- \*  Ацетилтрансферазаның
- \* жетіспеушілігі. 20 ғасырдың 50
- \* жылдары туберкулезді емдеу үшін жаңа
- \* тиімді препарат изониазидті 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;
- \* препараттың ағзадан шығарылуы баяу



# \* Толеранттылық

- \*  Кейбір жанұяларда антикоагулянттық
- \* заттарға тұрақтылық кездеседі, бұл қан
- \* ұюына қатысатын К витаминінің
- \* метоболизмінің 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

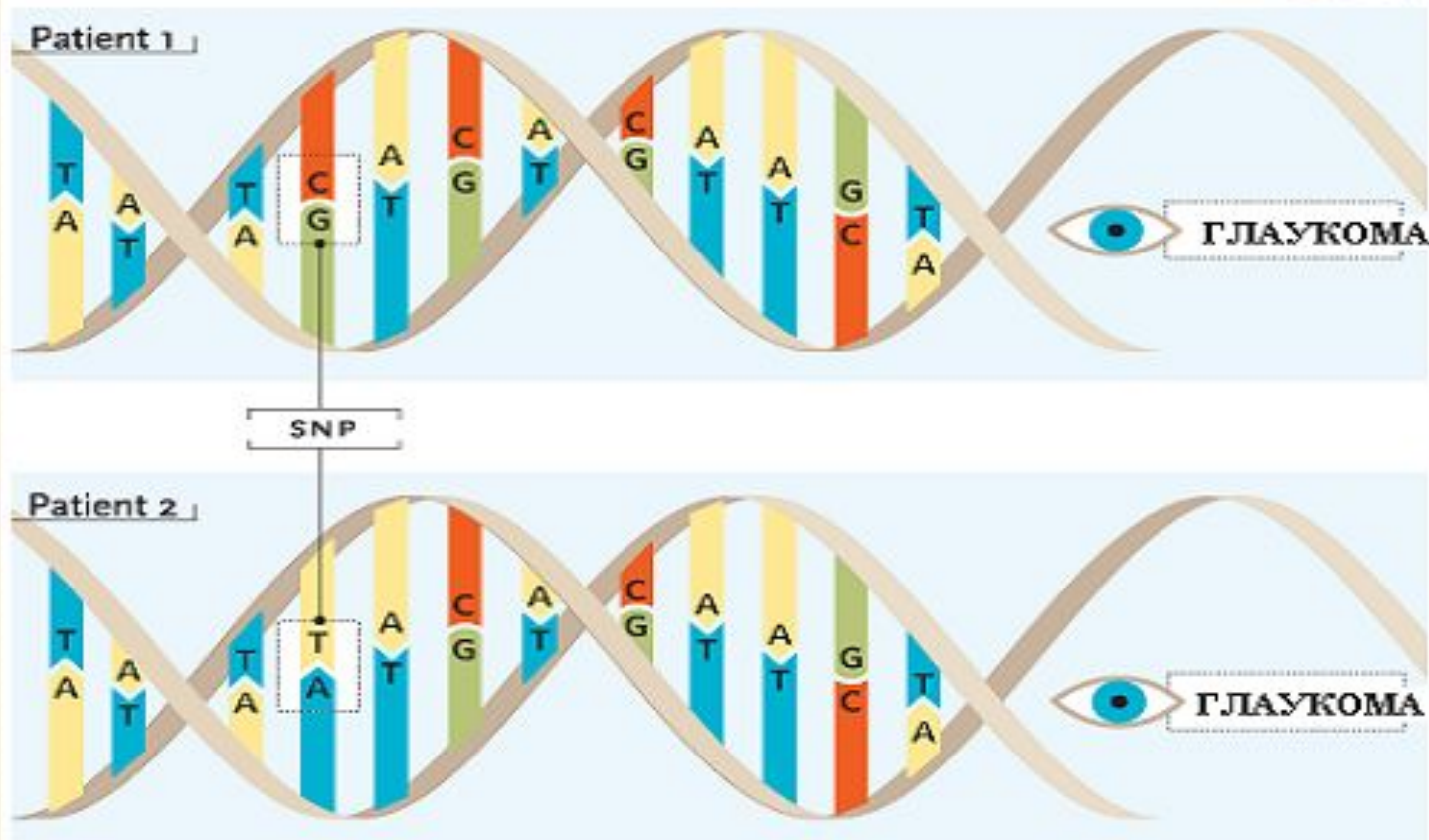


# \* Парадоксалды реакциялар

- \* □ Атиптік псевдохолинэстераза. Хирургияда
- \* бұлшық еттерді босаңсыту үшін
- \* сукцинилхолин миорелаксанттары
- \* (дитилин, листенон, миорелаксин)
- \* қолданылады.
- \* □ Нормада бұл препараттар кураре 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 Нұрәлиева Ұлмира  
Өуезханқызы

## \*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.

 ***Рахмет!***