

С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ.
МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ

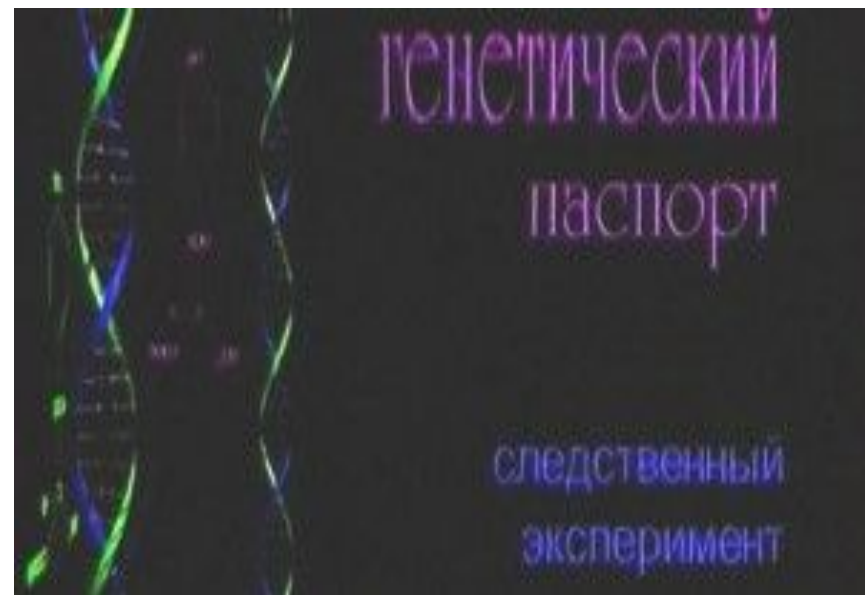
Тақырыбы: *“Генетикалық паспорт”*

Курс: I

Факультет: ҚДС

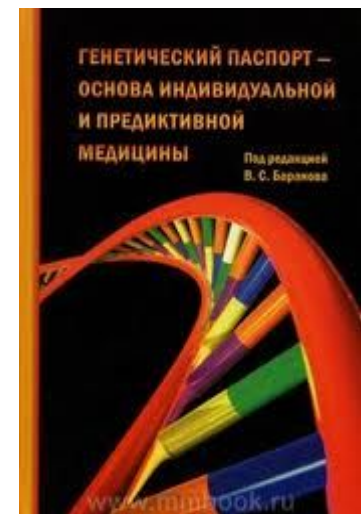
Тексерген: Қашағанова Ж

Орындаған: Бәйген Н



Яблочко от яблони

Генетический паспорт



жоспары

- 1. Генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы
- Генетикалық паспорттың жасалуы
- Генетикалық тест жүргізу әдісі
- Генетикалық паспорттың ақпаратына сүйеніп емдеу және алдын алу
- Болашақ ұрпақ үшін маңызы
- ҚР-ның генетикалық паспорт жасау жоспары

Генетикалық паспорт

- Генетикалық паспорт – бұл әр адамның барлық тұқымқуалаушылық немесе генетикалық ақпараттары жазылатын жеке паспорты.
- Генетикалық материал ДНК жіпшесінде орналасқан нуклеотидтер қатарымен көрсетіледі.
- Адам геномындағы нуклеотидтердің орналасу реті 99,9% бірдей, ал адамдардағы әр түрлілікті 0,1% ғана қамтамасыз етеді.

Генетикалық паспорт

- Генетикалық паспорт туралы алғаш рет 1997 жылы Петергофтағы генетиктер мектебінде жасалған докладта айтылған. Онда генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы ретінде қарастырылып, адамның әр түрлі тұқымқуалайтын және көпфакторлы ауруларға қабілеттілігі әр тұлғаның генетикалық өзгешеліктерімен түсіндірілді.

2010 жылы 24 қарашада Мәскеу қаласында өткен “Молекулалық диагностика” конференциясында генетикалық паспорттың дамуы туралы корреспондент мүшесі РАМН В.С. Баранов баяндама жасады. Ол 1987 жылы Санкт-Петербуркте Д.О. Отта РАМН атындағы институтта “тұқымқуалаушы және туа пайда болған ауруларды пренаталды диагностикалаушы акушерлік және гинекологиялық лаборатория” ашып, басшылық етті. Мұнда көптеген тұқымқуалайтын ауруларға (гемофилия, Дюшен миодистрофиясы, муковисцидоз) бақылау, алдын алу және емдеу жұмыстарын жүргізді.

Дәл осы жерде алғашқы ресейлік генетикалық паспорттың үлгісі шықты.

РОССИЙСКАЯ ФЕДЕРАЦИЯ

Паспорт выдан _____ ИНСТИТУТОМ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА
ГОР. САНКТ-ПЕТЕРБУРГА

Дата выдачи _____ 01.01.2010 Код подразделения _____ 008-040

Личный код _____
Личная подпись _____

27 13 000362

Область _____ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ

Вид _____ ПАСПОРТ

Категория _____ ЧЕЛОВЕКА

Пол _____ МУЖ. Дата рождения _____ 01.01.1997

Место рождения _____ ГОР. САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

27 13 000362



Молекулалық медицинаның маңызды құралының бірі **толықгеномдық срининг** әдісі немесе GAWs (Genome Wide Association Studies) болып табылады. Ол бір мезгілде 6 000 000 бірнуклеотидті қайталануларды индентификациялауға мүмкіндік беретін жоғары тығыздықты микрочиптерді қолдануға негізделген. Мұндай чиптерді “Affimetrix”, “Illumina” фирмалары дайындайды. Чип көмегімен анализдеу нақты ауру адамның геномындағы бірнуклеотидті ауысу барын көрсетеді, соның арқасында дәрігерлерді қызықтыратын нақты генді анықтауға болады. 2010 жылы 300-ден аса мультифакторлы ауруларды анықтайтын ондаған жаңа маркерленген гендердің көшірмелерін жасады.

Қазіргі кезде адам геномында қаныққан “реперлік нүктелер” арқылы сау адам мен ауру адамды салыстыруға болады. GAWS әдісі екі мәселені шешті: барлық гендер индентификациясын қамтамасыз етті және нақтыланған нәтиже берді.

АҚШ-та 2010 жылы тұқымқуалайтын 213 ауруға зерттеу жүргізілді.

Нәтижесінде құрылымдық гендердің мутациясы әрқашан сыртқы көрініс бере бермейді. Мысалы нейродегенеративті аурулар әсері ересек шақта білінеді, (PS1), (PS2) гендері әсері қарттық кезеңде көрініс беріп, Альцгеймер (ақыл-естің кемуі) ауруына әкеледі.

Гендер мутациясына байланысы аурулар

| ГЕН | МУТАЦИЯ | ЗАБОЛЕВАНИЕ |
|----------------|------------------------|----------------------------------|
| HD | (CAG) >27 | Хорея Гентингтона |
| SCA1 | | |
| SCA2 | (CAG) >27 | Спинно-мозговая атаксия |
| DRPLA | (CAG) >30 | Болезнь Мачадо-Жозефа |
| AR | (CAG) >30 | Болезнь Кеннеди |
| MP-1 | (CAG) >200 | Миотоническая дистрофия |
| PS-1 PS-2 | Миссенс мутации | Болезнь Альцгеймера |
| BRCA1 BRCA2 | Точечные мутации > 100 | Рак молочной железы ~5% |
| APC | Точечные мутации > 150 | Семейный рак толстой кишки 100 % |

Генетикалық паспорт маңызы

Генетикалық паспорт дәрігерге:

- Пациенттің белгілі ауруларға төзімділігін
- Түрлі дәрілерге жауап реакцияларын
- Пациенттің өзінде немесе баласында болуы мүмкін аурудың алдын алуға
- Нәресте денсаулығын жүктіліктің алғашқы күндерінде бағалауға мүмкіндік береді.

ДНК анализі мына ауруларға диагноз қоюға мүмкіндік береді


- Зат алмасуы бұзылулары
- Алкогольді немесе наркотикалық тәуелділікте
- Ісік жасушалары дамуына
- Жүрек-қантамыр ауруларына
- Дәрілік препараттарға деген сезімталдыққа

Тұжырым

Әлем ғылымы генетикалық паспортты қазірдің өзінде медициналық балгер деп атауда. Мұндай құжаттың арқасында көптеген аурудың алдын алуға болады деп хабарлайды. Генетикалық паспортты жасау үшін аданың қаны немесе түкірігі қажет. Бірнеше күн ішінде биотехнологтар ДНҚ-ны оқып, нәтижесін шығарады. Осы қорытындыға қарап дәрігер адам шалдығуы мүмкін ауруларды анықтайды. Қазақстандағы алғашқы генетикалық паспорттың авторы - Ұлттық биотехнологиялар орталығының директоры Ерлан Раманқұлов. Бұл - адам ағзасының нағыз әліпбиі, дейді ғалым. Паспорт адамның 70-тен астам аса қауіпті, нашақорлық, онкология, гемофилия немесе психикалық дерттер сынды ауруларға шалдығуының мүмкіндігін болжай алады. Сондай-ақ генетикалық паспорт ұрпақ әкелерде өзінің септігін тигізбек. Ол болашақ баланың тұқым қуалайтын ауруларын анықтай алады. Қазір Денсаулық сақтау министрлігінде ғылыми зерттеулердің аяқталуын күтуде. Генетикалық төлқұжат өзінің тиімділігін көрсетсе, ведомство жобаны қаржыландыруға дайын. Жоба қолға алынса, бірнеше жылдан кейін әрбір қазақстандық азамат генетикалық паспортына қол жеткізе алады.

Пайдаланылган әдебиеттер

- 1. Генетический паспорт — основа индивидуальной и предиктивной медицины Под ред. В. С. Баранова, 2009, 528 с.
- 2. Баранов В.С., Асеев М.В., Баранова Е.В. Журнал «Природа», N 3, 1999 г.
- 3. Гайцхоки В.С. // Соровский образовательный журн. 1998. N 8. С.36-41.
- 4. Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services//Report of WHO Meeting. Geneva, 1998.
- 5. Chadwick R. // Genome Digest. 1998. V.5. N 1. P.7.
- [www.eurolab.uahttp://venture-biz.ru/tekhnologii-innovatsii/201-geneticheskiy-pasport](http://venture-biz.ru/tekhnologii-innovatsii/201-geneticheskiy-pasport)



- Назарларыңызға
рахмет =)