



ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ БИОТЕХНОЛОГИЯ ФАКУЛЬТЕТІ
МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ



Дәріс 1. Фармакогенетикаға кіріспе. Пәннің мақсаттары, міндеттері және даму тарихы.

Лектор: к.б.н., Алтыбаева Н.А.

Дәрістің мақсаты: Студенттерге фармакогенетика ғылымының мәнін, даму тарихын, негізгі ұғымдары мен зерттеу бағыттарын түсіндіру. Жеке дара ерекшеліктердің дәрілік заттарға жауап реакциясына әсерін түсіндіре отырып, клиникалық практикадағы фармакогенетикалық білімнің маңызын көрсету.

Қарастырылатын сұрақтар:

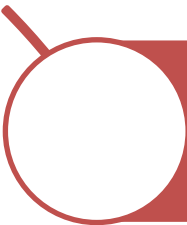
1. Кіріспе. Фармакогенетика пәні.
2. Фармакогенетика пәнінің мақсаттары мен міндеттері.
3. Фармакогенетика пәнінің даму тарихы.
4. Фармакогенетика пәнінің даму бағыттары мен қолдану салалары.

Кіріспе

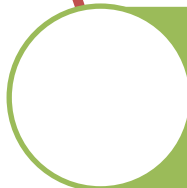
Фармакогенетика-бұл адамның генетикалық ерекшеліктері мен дәрілік заттарға жеке жауап беру арасындағы байланысты зерттейтін ғылым. Ол фармакология мен генетиканың тоғысында дамыған жаңа бағыт болып табылады.

Фармакогенетика-дәрілік заттардың тиімділігі мен уыттылығына әсер ететін жеке генетикалық вариацияларды зерттейтін ғылым. Негізгі мақсаты – әрбір науқасқа жеке дара терапия тағайындау.

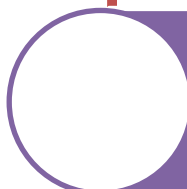
Пәннің мақсаттары:



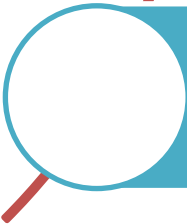
Адамның генетикалық құрылымының дәрілік заттарға әсерін түсіндіру.



Тиімді және қауіпсіз емдеудің генетикалық негіздерін анықтау.



Жеке дара медицина принциптерін қалыптастыру.



Ең тиімді және қауіпсіз дәрілерді таңдау әдістемесін немесе дәрілердің фармакодинамикасын және фармакокинетикасын, фармакогенетикасын, фармакоэкономикасын, бір-бірімен әсерлесу білімін ескере отырып, олардың қиыстырылуын жағымсыз дәрілік реакцияларын, дәлелді пән ұстанымдарын үйрету.

Пәннің міндеттері:

Генетикалық полиморфизмдердің дәрі метаболизміне әсерін зерттеу.

Фармакокинетика мен фармакодинамикадағы генетикалық айырмашылықтарды талдау.

Генетикалық тестілеуді клиникалық тәжірибеге енгізу.

Дәрілік заттарға төзімділік пен жанама әсерлердің генетикалық себептерін анықтау.

Фармакогенетиканың даму тарихы:

1950 ж. – терминді алғаш рет Friedrich Vogel енгізді.



1960–1980 жж. – дәрілік ферменттердің генетикалық полиморфизмдері зерттелді.



2000 ж. – Адам геномының толық картасы жасалды.



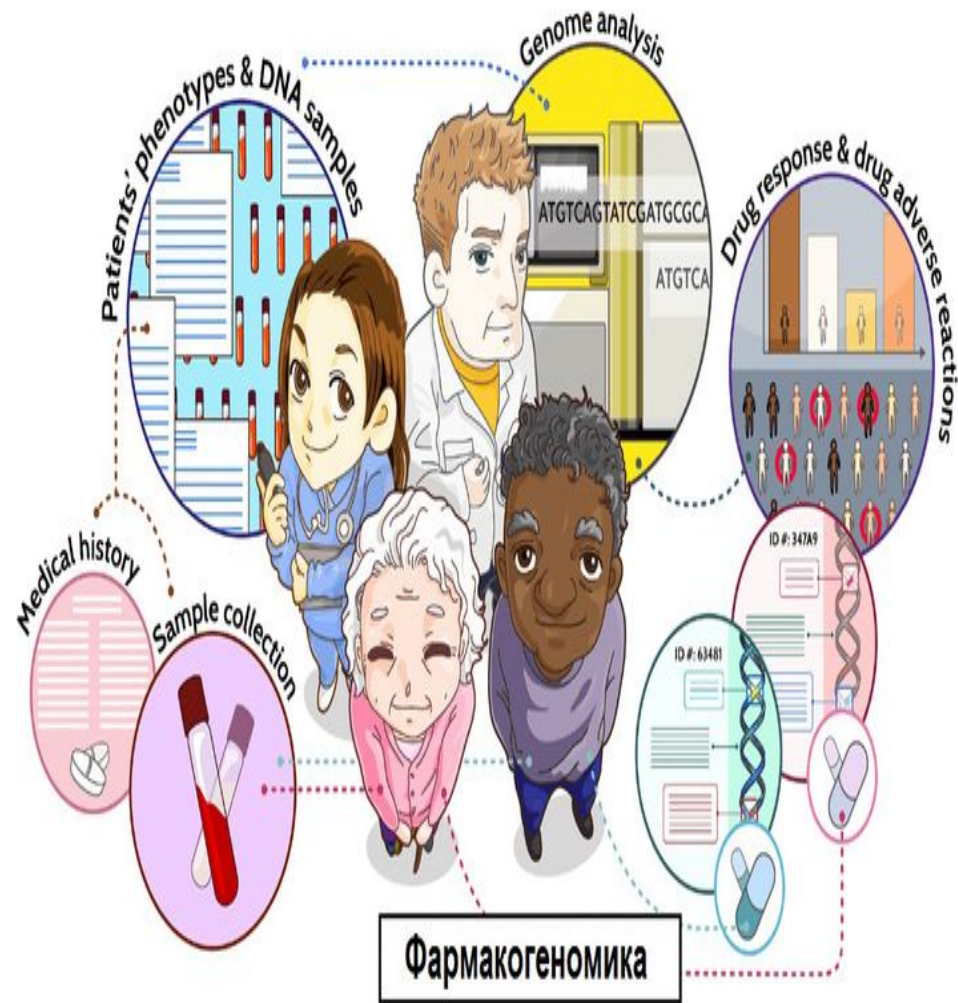
Қазіргі уақытта – фармакогеномика мен персонализирленген медицинаның негізі болып саналады.



Friedrich Vogel

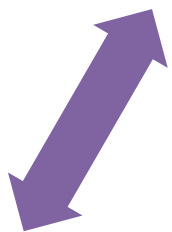
Фармакогенетиканың негізгі бағыттары

- CYP450 ферменттерінің генетикалық полиморфизмі.
- Тасымалдаушы және рецепторлық гендер.
- Фармакогеномдық биомаркерлер.
- Гендік терапия және дәрілік жауаптың генетикалық моделдері.



Фармакогенетиканың практикалық маңызы

Дәрілердің тиімді
дозасын анықтауға
мүмкіндік береді.



Ем нәтижесін
болжауға және
терапияны
оңтайландыруға
көмектеседі.



Жанама әсерлердің
алдын алады.

Фармакологиялық жауапқа әсер ететін науқастың генетикалық ерекшеліктері.



- Сіңірілуі
- Таралуы
- Биотрансформациясы
- Шығарылуы

Фармакокинетика

+

- ДЗ "нысанасы"
- Аурулардың патогенді жолдары

Фармакодинамика

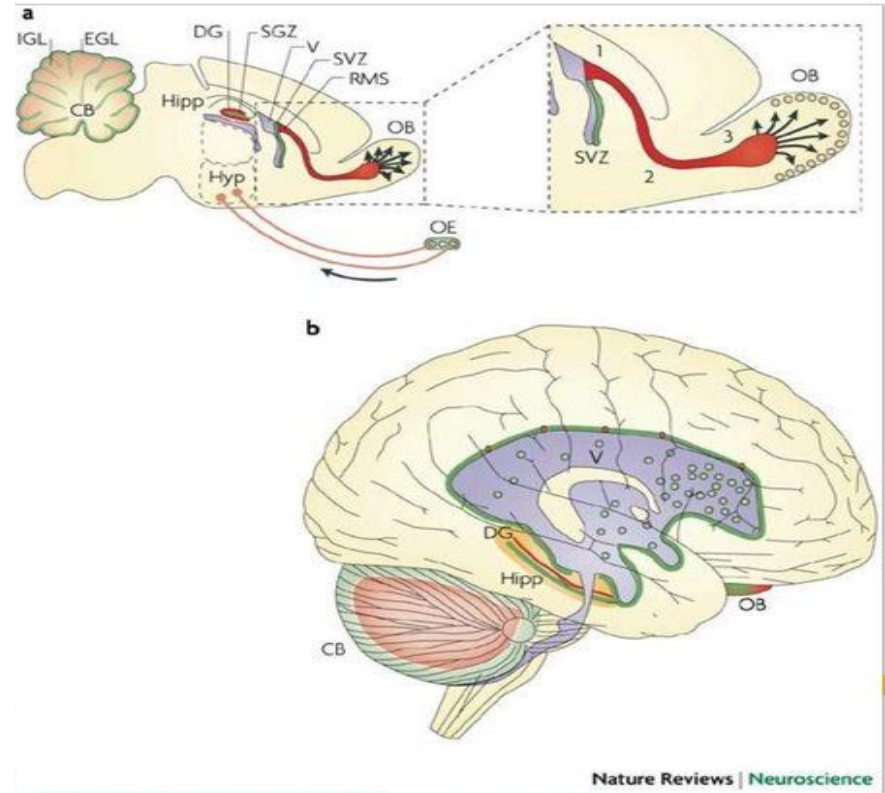


ДЗ-ға жауап

- ДЗ биотрансформациясының ферменттері
- ДЗ тасымалдаушылары

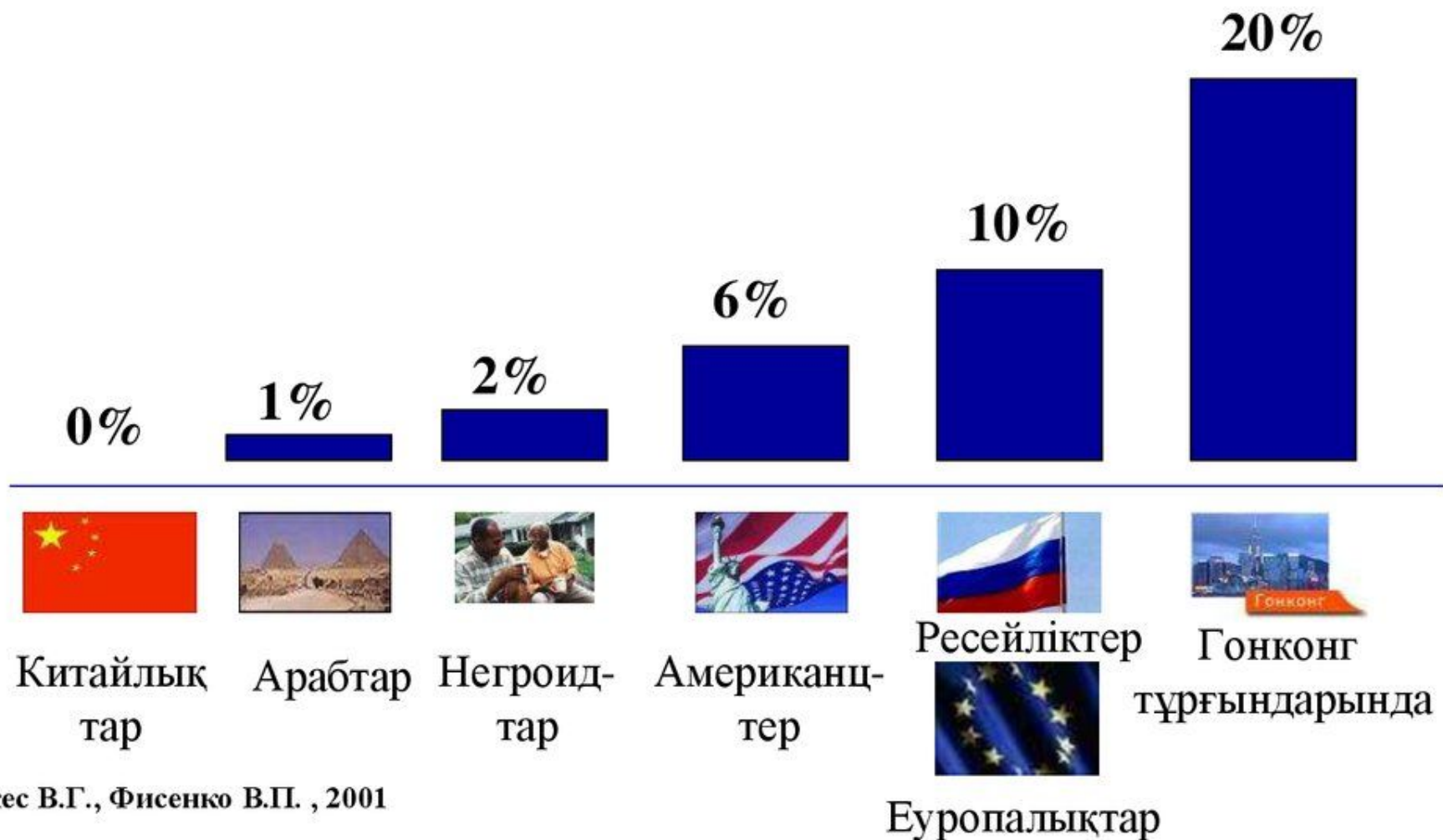
- Рецепторлар
- Ферменттер
- Ионды каналдар
- Липопротеидтер
- Қан ұю факторлары
- Жасушалық циклдардың ақуыздары
- "Ескертуші" ақуыздар

Қолдану мысалдары



Варфарин — CYP2C9 және VKORC1 гендері арқылы метаболизмі анықталады. Клопидогрел — CYP2C19 генінің белсенділігіне тәуелді. Иринотекан — UGT1A1 генінің мутацияларымен байланысты.

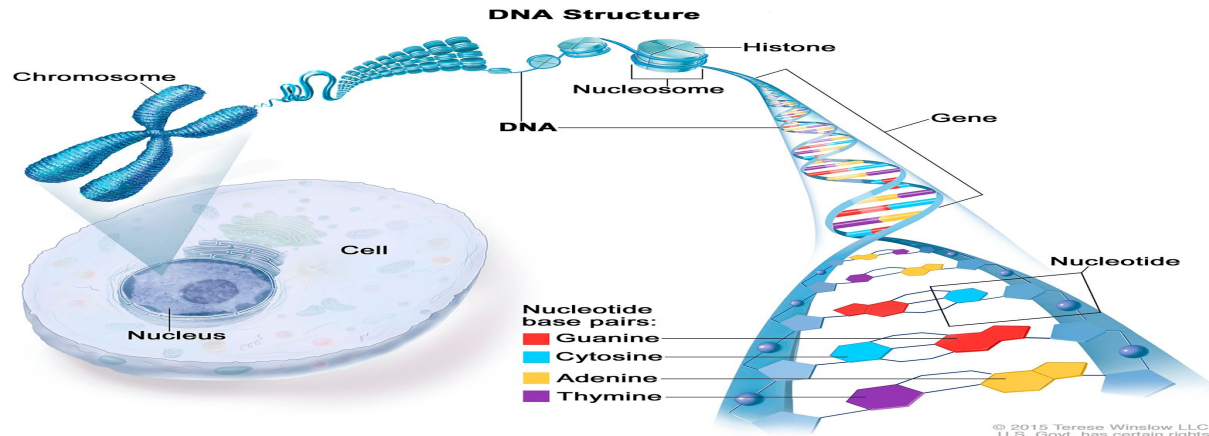
«Баяу» *CYP2D6* генінің аллельді вариантының таралуы.



Фармакогенетика және персонализирленген медицина

Фармакогенетика персонализирленген медицинаның маңызды бөлігі болып табылады. Ол әр науқастың генетикалық профиліне негізделген ем таңдауға мүмкіндік береді. Қазіргі кезде фармакогенетика өзінің дамуының бастапқы кезеңінде тұр деуге болады. «Адам геномы» жобасын жүзеге асыру барысында алынған мәліметтерге қарағанда, тіпті бергі 10 жылдықтарда дәрі дәрмектерді белгілеу ауру адамның геномдық талдау нәтижесіне сәйкес жүргізілмек.

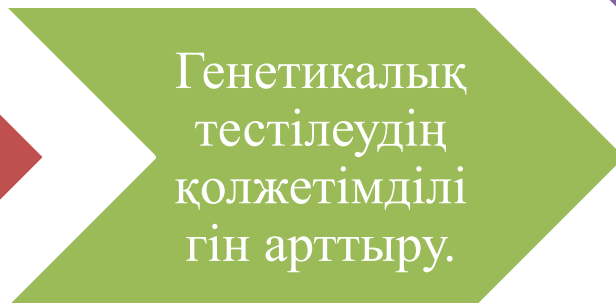
Анығырақ айтқанда, дәрілік препараттардың әсер ететін нысаналары жеке мүшелер, мүшелер жүйесі немесе жасушалар емес, сол патологияның қалыптасып дамуына жауапты нақты ген болуы тиіс деген ой туындайды.



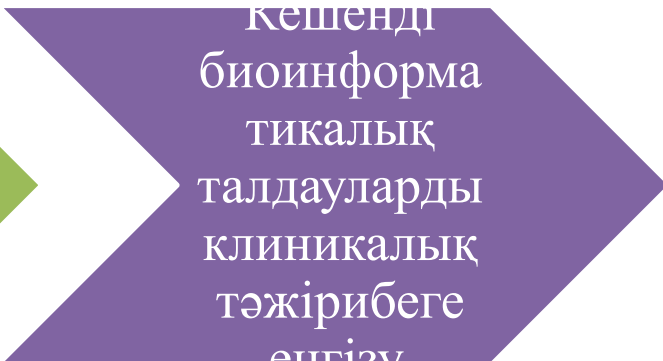
Қазіргі даму бағыттары



Фармакогеномдық деректер базаларының кеңеюі.



Генетикалық тестілеудің қолжетімділігін арттыру.



Кешенді биоинформатикалық талдауларды клиникалық тәжірибеге енгізу.

Бақылау сұрақтары:

1. Генетикалық вариация дегеніміз не?
2. Генетикалық вариациялардың қандай түрлері бар?
3. SNP (Single Nucleotide Polymorphism) дегеніміз не және ол неге маңызды?
4. Цитохром Р450 ферменттер жүйесінің дәрілік заттарға әсері қандай?
5. Генетикалық айырмашылықтар дәрілердің тиімділігіне және жанама әсерлеріне қалай ықпал етеді?
6. Қандай гендер фармакогенетикалық тұрғыда клиникалық маңызы жоғары болып саналады?
7. Фармакогенетикалық тестілеу не үшін жүргізіледі?

Пайдаланылған әдебиеттер

1. Әбілов Ш. А., Рысқалиева С. Ж. Медициналық генетика. Алматы: Эверо, 2020.
2. Нұрғалиева Г. С. Фармакология негіздері.-Алматы: Қазақ медицина университеті баспасы, 2018.
3. Катцунг Б. Г. Основы клинической фармакологии.М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021.
4. Evans W.E., Relling M.V. Pharmacogenomics: Translating Functional Genomics into Rational Therapeutics. Science, 1999.
5. Meyer U.A. Pharmacogenetics five decades of therapeutic lessons from genetic diversity. Nature Reviews Genetics, 2004.
6. Воробьев А. А. Фармакогенетика и персонализированная медицина. Москва: Медицина, 2017.