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

Пән атауы: Қолданбалы генетика және геномика

# Дәріс 14

## Геномдық медицина: прецизионды медицина және жеке геномдық паспорт

Лектор: к.б.н., Алтыбаева Н.А.

**Дәрістің мақсаты:** Геномдық медицинаның молекулалық негіздерін, прецизионды медицинаның негізгі принциптерін және жеке геномдық паспорттың ерекшеліктерін қарастыру, олардың ауруларды диагностикалау, алдын алу және емдеудегі маңызын түсіндіру.

**Дәрістің жоспары**

1.Геномдық медицинаның негізгі ұғымдары мен даму бағыттары.
2.Прецизионды медицинаның принциптері және клиникалық маңызы.
3.Жеке геномдық паспорттың құрылымы мен негізгі компоненттері.
4.Генетикалық маркерлер арқылы ауруларға бейімділікті бағалау әдістері.
5.Фармакогеномика және генетикалық ерекшеліктерге негізделген емдеу тәсілдері.
6.Геномдық медицинаның клиникалық қолданылуы, этикалық мәселелері және даму перспективалары.

## Оқыту нәтижелері

Дәрісті меңгергеннен кейін докторант:

1. Геномдық медицинаның негізгі ұғымдарын, молекулалық негіздерін және даму тарихын түсіндіре алады.
2. Адам геномының құрылымын, генетикалық вариациялардың түрлерін және олардың аурулардың дамуындағы маңызын сипаттай алады.
3. NGS секвенирлеу, ДНҚ микрочиптері және биоинформатикалық талдау әдістерінің қолданылуын түсіндіре алады.
4. Прецизионды медицинаның негізгі принциптерін және генетикалық, клиникалық, өмір салты мен қоршаған орта факторларының өзара байланысын талдай алады.
5. BRCA1/2, CFTR, EGFR және басқа генетикалық маркерлердің ауруларды диагностикалау мен ем таңдаудағы маңызын түсіндіре алады.
6. Жеке геномдық паспорттың мазмұнын, негізгі компоненттерін және клиникалық қолданылу бағыттарын сипаттай алады.
7. Фармакогеномиканың дәрілік заттардың тиімділігі мен қауіпсіздігін бағалаудағы рөлін түсіндіреді.
8. Генетикалық кеңес берудің, геномдық деректердің құпиялылығын сақтаудың және этикалық қағидалардың маңызын бағалай алады.
9. Қазақстандағы және әлемдегі геномдық медицинаның даму бағыттарын салыстырып, болашақ мүмкіндіктерін талдай алады.

# Геномдық медицина ұғымы

Геномдық медицина — бұл адамның тұқым қуалайтын ақпаратын, яғни **геномын** зерттеу арқылы аурулардың пайда болу себептерін, даму механизмін анықтап, емдеу мен алдын алу тәсілдерін жеке адамға бейімдеп қолданатын медицина саласы.

--Геномдық медицинаның басты ерекшелігі — әр адамның **генетикалық ерекшелігін** ескеріп, оған ең тиімді емдеу мен профилактикалық шараларды таңдауға мүмкіндік береді. Яғни бұл салада дәрігер тек аурудың белгілерін емес, оның **генетикалық негізін** зерттейді.

--Адам геномында шамамен **20–25 мың** ген бар, олардың әрқайсысы ағзадағы белгілі бір ақуыздың түзілуін бақылайды. Сол гендердің құрылымындағы немесе қызметіндегі өзгерістер (мутациялар) кейбір аурулардың, мысалы, қатерлі ісіктердің, жүрек-қан тамыр ауруларының немесе тұқым қуалайтын дерттердің дамуына әкеледі.

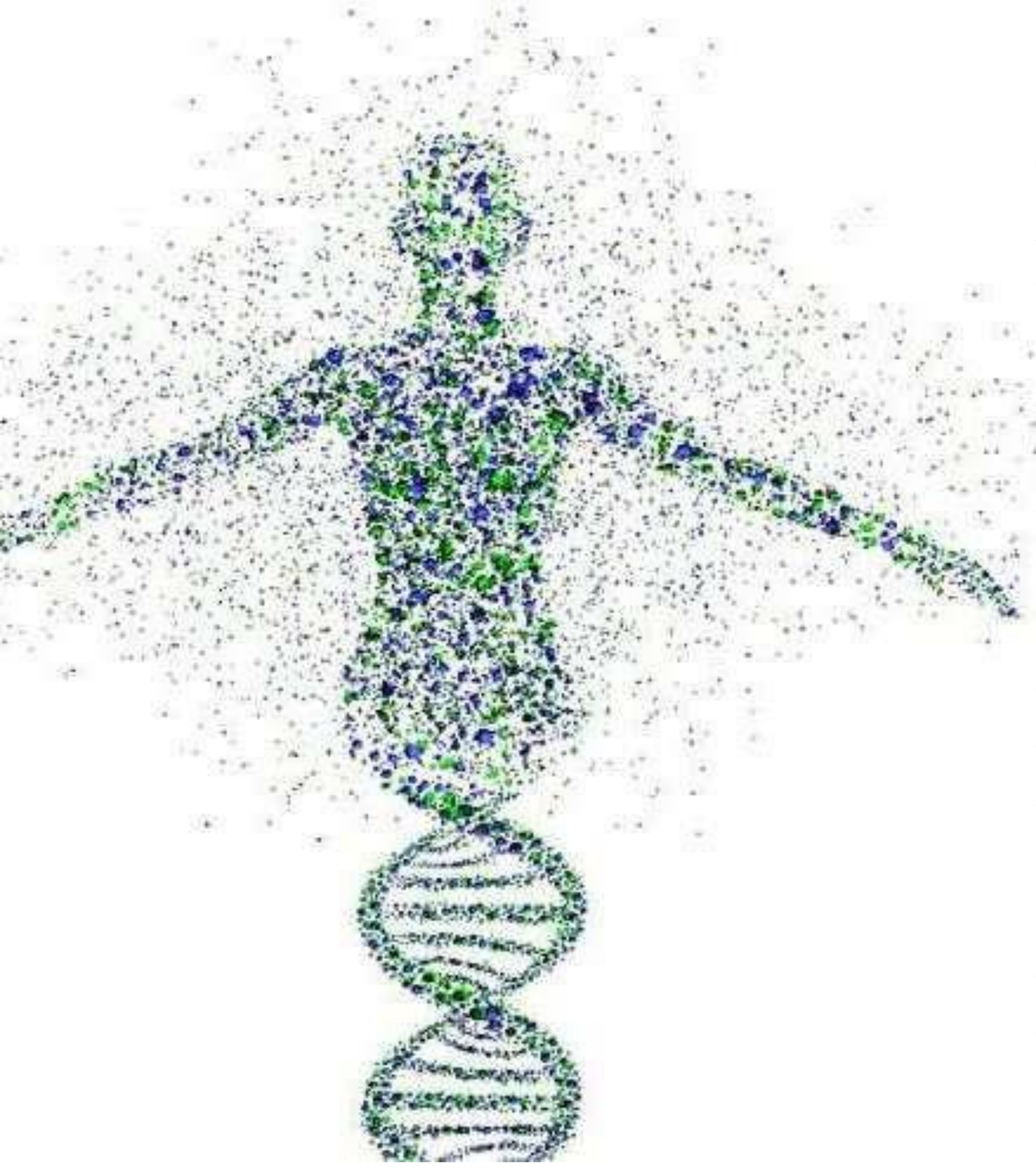
--Геномдық медицинада заманауи **ДНҚ секвенирлеу, генетикалық талдау,** және **биоинформатикалық әдістер** кеңінен қолданылады. Осы технологиялардың көмегімен дәрігерлер науқастың ағзасындағы нақты генетикалық өзгерістерді анықтап, оған жеке ем жоспарын құрастырады.

--Мысалы:

Онкологияда геномдық талдау арқылы ісік жасушаларындағы мутацияларды тауып, сол мутацияға әсер ететін **мақсатты дәрілер** тағайындалады.

Кардиологияда кейбір адамдардың генетикалық бейімділігі бар екенін ерте анықтау арқылы инфаркт немесе инсульттің алдын алуға болады





## Адам геномының құрылымы және «Адам геномы жобасы»

Адам геномы — бұл адам ағзасындағы барлық **генетикалық ақпараттың толық жиынтығы**. Ол шамамен 3 миллиард **нуклеотидтен (ДНҚ жұптарынан)** тұрады және шамамен **20–25 мың** генді қамтиды. Әр ген белгілі бір ақуыздың түзілуін басқарып, ағзаның дамуы мен қызметін реттейді.

--ДНҚ молекуласы екі тізбектен тұратын қос шиыршық (спираль) түрінде болады. Әр тізбек төрт түрлі азотты негізден құралады: **аденин (A), тимин (T), гуанин (G)** және **цитозин (C)**. Олардың өзара жұптасуы (A–T, G–C) генетикалық кодтың тұрақтылығын қамтамасыз етеді.

--**«Адам геномы жобасы» (Human Genome Project)** — бұл адам генетикалық картасын толық анықтауға бағытталған халықаралық ғылыми бағдарлама. Жоба **1990 жылы басталып, 2003 жылы** ресми түрде аяқталды. Нәтижесінде ғалымдар адам геномының толық нуклеотидтік ретін анықтап, гендердің орналасуын картаға түсірді.

--Бұл жобаға АҚШ, Ұлыбритания, Жапония, Германия, Франция және Қытай сияқты елдер қатысты. Нәтижесінде адам геномының құрылымы, гендердің саны мен қызметі туралы мол ақпарат алынды.

--«Адам геномы жобасы» қазіргі **геномдық медицина** мен **прецизионды емдеудің** негізін қалады. Осы зерттеу арқылы ғалымдар ауруларға бейім гендерді анықтап, жаңа **диагностикалық және емдік әдістерді** дамытуға мүмкіндік алды.

**Генетикалық вариациялар**

Генетикалық вариациялар — бұл адамдар арасындағы **ДНҚ тізбегіндегі айырмашылықтар,** яғни әр адамның геномының бір-бірінен ерекшеленуі. Осындай айырмашылықтар адамның сыртқы белгілерін (мысалы, көз түсі, бой ұзындығы) және ағзаның ауруларға, дәрілерге немесе қоршаған орта әсерлеріне жауап беру қабілетін анықтайды.

Генетикалық вариациялардың негізгі түрлеріне **мутациялар, SNP (Single Nucleotide Polymorphism)** және **генетикалық полиморфизмдер** жатады.

**1. Мутациялар** – ДНҚ құрылымындағы кездейсоқ өзгерістер. Олар бір нуклеотидтің ауысуынан немесе геннің толық бөлігінің жоғалуынан, қосылуынан болуы мүмкін. Кейбір мутациялар ағзаға зиянды әсер етіп, тұқым қуалайтын ауруларға (мысалы, гемофилия, муковисцидоз) себеп болады, ал басқалары бейтарап немесе пайдалы болуы мүмкін.

**2. SNP (бір нуклеотидтік полиморфизм)** – ДНҚ тізбегіндегі бір ғана нуклеотидтің айырмашылығы. Мысалы, бір адамның генінде “A” әрпі тұрса, екіншісінде “G” болуы мүмкін. Осындай өзгерістер адамның дәріге сезімталдығына, ауруға бейімділігіне және метаболизм ерекшелігіне әсер етеді

**3.Генетикалық полиморфизмдер** – популяция ішінде жиі кездесетін генетикалық айырмашылықтар. Бұл айырмашылықтар адамдардың әртүрлі ортаға бейімделуіне көмектеседі және эволюциялық дамуда маңызды рөл атқарады.

# Геномдық зерттеу әдістері

Геномдық зерттеу әдістері — адамның ДНҚ-сындағы ақпаратты терең талдап, генетикалық өзгерістер мен мутацияларды анықтауға мүмкіндік беретін заманауи биотехнологиялық тәсілдер жиынтығы. Бұл әдістердің көмегімен ғалымдар аурудың молекулалық себебін табады және әр адамға жеке емдеу стратегиясын құрастырады.

--Негізгі қолданылатын әдістерге **NGS секвенирлеу (жаңа буынды секвенирлеу), ДНҚ микрочиптері** және **биоинформатикалық талдау** жатады.

**1. NGS секвенирлеу (Next Generation Sequencing)**

Бұл — ДНҚ-ның барлық нуклеотидтер ретін бір уақытта жылдам әрі дәл анықтауға мүмкіндік беретін жоғары технология. Бұрын бір генді зерттеу үшін апта немесе ай қажет болса, NGS арқылы бүкіл геном бірнеше сағатта талданады. **NGS нәтижесінде ғалымдар адамның геномындағы мутацияларды, қатерлі ісікке бейім өзгерістерді** және **тұқым қуалайтын аурулардың себептерін** анықтай алады.

**2. ДНҚ микрочиптері (DNA microarrays)**

Бұл әдісте арнайы микрочип бетіне мыңдаған ДНҚ үлгілері орналастырылады. Ол арқылы бір мезетте бірнеше жүздеген немесе мыңдаған гендердің белсенділігін салыстыруға болады.

Микрочиптер көмегімен ғалымдар геннің қайсысы «қосылған» немесе «сөнгенін» анықтап, аурудың даму кезеңін және дәріге ағзаның реакциясын зерттейді.

**3. Биоинформатика**

Геномдық зерттеу кезінде алынған мәліметтер өте ауқымды болғандықтан, оларды өңдеу үшін **биоинформатикалық бағдарламалар мен алгоритмдер** қолданылады. Бұл әдіс генетикалық деректерді талдап, мутациялардың аурумен байланысын, гендердің өзара әсерін анықтауға көмектеседі.

# Геномдық диагностика

Геномдық диагностика — бұл аурулардың пайда болуына себеп болатын **генетикалық өзгерістерді анықтауға** бағытталған заманауи медициналық әдіс. Ол адамның ДНҚ құрылымын талдау арқылы аурудың **молекулалық негізін** анықтап, тұқым қуалайтын немесе генетикалық бейім ауруларды ерте кезеңде табуға мүмкіндік береді.

-Бұл әдістің басты ерекшелігі — ауру белгілері әлі байқалмай тұрып, оның даму қаупін алдын ала болжау. Мысалы, геномдық диагностика арқылы жүрек-қан тамыр ауруларына, қатерлі ісікке, қант диабетіне немесе тұқым қуалайтын жүйке ауруларына бейімділік анықталады.

-Диагностика процесінде көбіне **NGS секвенирлеу, ДНҚ микрочиптері** және **генетикалық маркерлерді талдау** қолданылады. Бұл тәсілдер ауруға жауапты гендегі ұсақ мутацияларды немесе бір нуклеотидтік айырмашылықтарды (SNP) дәл анықтай алады.

Мысалы:

**-BRCA1 және BRCA2 гендері** талданғанда, сүт безі мен аналық без обырына бейімділік анықталады.

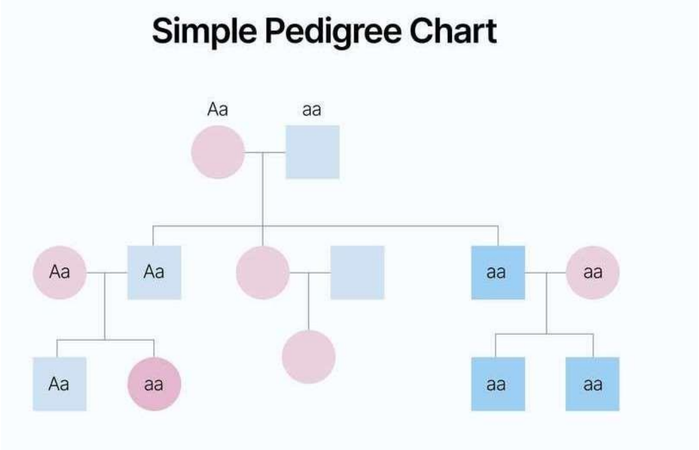
**-CFTR геніндегі мутациялар** муковисцидоз ауруының болу қаупін көрсетеді.

Геномдық диагностика нәтижелері дәрігерге науқасқа ең тиімді ем таңдауына, қажет болған жағдайда алдын алу шараларын ерте бастауына көмектеседі.










# Генетикалық кеңес беру рөлі

-Генетикалық кеңес беру — бұл адамның немесе отбасының **генетикалық ауруларға бейімділігін анықтап**, сол нәтижелерге сүйене отырып, аурудың даму тәуекелін бағалау және алдын алу немесе емдеу жолдарын жоспарлау үдерісі.

-Бұл қызметті **генетикалық кеңесші** немесе **медициналық генетик** атқарады. Ол науқастың геномдық талдау нәтижелерін зерттеп, қандай генетикалық өзгерістер бар екенін және олардың денсаулыққа ықпалын түсіндіреді.

Генетикалық кеңес беру бірнеше мақсатты көздейді:

- **Ауру қаупін бағалау:** Тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу мүмкіндігін болжау.
- **Ем мен алдын алу жоспарын құру:** Генетикалық нәтижелерге сүйене отырып, жеке емдеу немесе профилактикалық шаралар таңдау.
- **Отбасылық жоспарлау**: Болашақ ұрпаққа аурудың берілу ықтималдығын анықтау.

Мысалы, егер ата-аналардың бірінде тұқым қуалайтын мутация болса (мысалы, BRCA гені), кеңесші балаларына берілу ықтималдығын есептеп, ерте скрининг пен өмір салтын түзету бойынша ұсыныстар береді.

-Генетикалық кеңес беру нәтижесінде адам өз ағзасының ерекшеліктерін жақсы түсініп, **денсаулығын басқаруға белсенді қатыса алады.** Бұл тәсіл прецизионды медицинаның ажырамас бөлігі болып саналады, себебі ол әр адамның генетикалық бейініне сүйене отырып, ең тиімді және қауіпсіз шешім қабылдауға мүмкіндік береді.

## Прецизионды медицина ұғымы

Прецизионды медицина – әр адамның генетикалық ерекшеліктері, өмір салты және қоршаған орта әсерін ескере отырып, ем мен алдын алуды жеке бейімдеу тәсілі.

**Бұл бағыттың мақсаты** – «бәріне бірдей ем» емес, әр науқасқа жеке ем қолдану. Геномдық деректер арқылы дәрігер науқастың қандай дәріге сезімтал екенін, қандай ауруларға бейім екенін анықтай алады.

Прецизионды медицина әсіресе **онкология мен кардиологияда** кең қолданылады: ісік жасушасындағы нақты мутацияға әсер ететін мақсатты дәрілер таңдалады.

Нәтижесінде ем тиімділігі артып, жанама әсерлер азаяды. Бұл – қазіргі медицинаның жеке, дәл және қауіпсіз бағыттағы жаңа кезеңі.





## Даму тарихы мен бастамалар

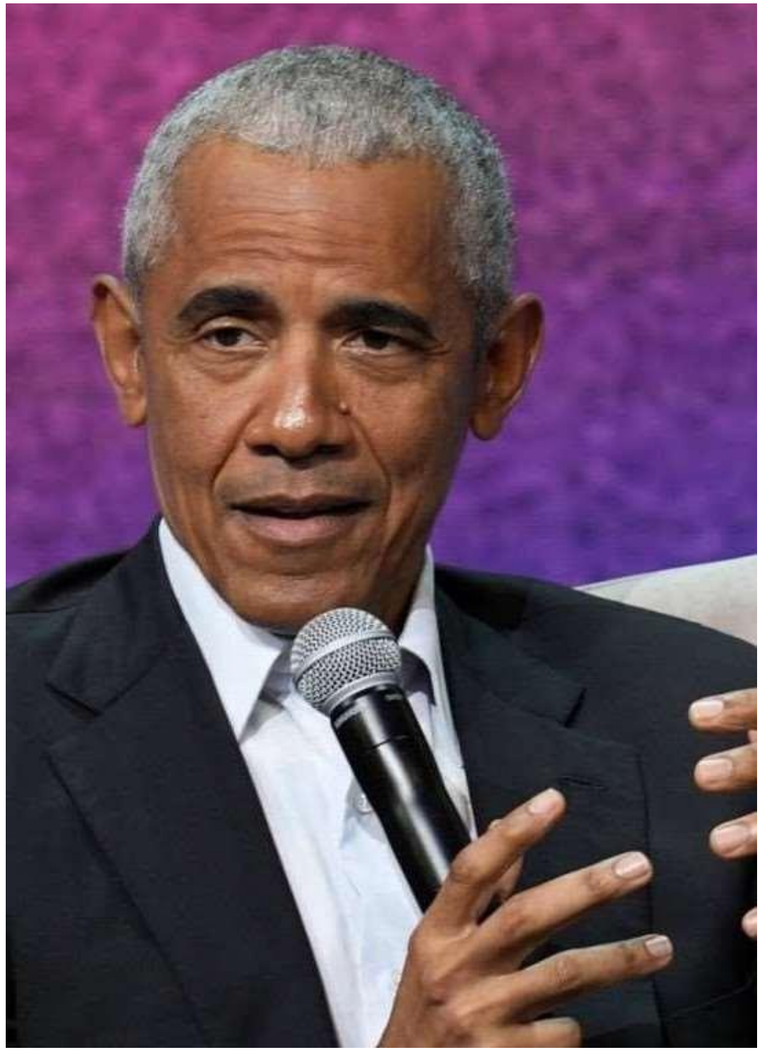
Прецизионды медицинаның дамуы **XX ғасырдың** соңында адам геномының толық картасы анықталғаннан кейін басталды. **2003 жылы «Адам геномы жобасы»** аяқталған соң, ғалымдар аурулардың генетикалық негізін зерттеп, жеке адамға бейімделген емдеу тәсілдерін қолдана бастады.

-Алайда бұл бағыттың нақты ғылыми және мемлекеттік деңгейде дамуы **2015 жылы АҚШ-та басталған "Precision Medicine Initiative" (PMI) жобасымен** байланысты. Бұл бастаманы сол кездегі **АҚШ президенті Барак Обама** ұсынды. Бағдарламаның мақсаты – әр адамның **геномдық, клиникалық** және **өмір салты деректерін біріктіріп, жеке емдеу** мен **алдын алу жүйесін** дамыту болды.

PMI жобасы аясында **1 миллионнан** астам адамның генетикалық мәліметтері жиналып, аурулардың жеке ерекшеліктерін анықтау және жаңа дәрілер әзірлеу жұмыстары жүргізілді.

Осы бастама прецизионды медицинаның әлем бойынша кең таралуына жол ашты. Кейін **Ұлыбритания, Жапония, Қытай және Еуропа елдері** де өздерінің ұлттық геномдық жобаларын іске қосты.

Бүгінде прецизионды медицина – **геномдық талдау мен цифрлық деректерге** негізделген жаңа буын медицинасы, яғни болашақ денсаулық сақтаудың басты бағыты болып саналады.



**Барак Обама**

# Прецизионды медицина

Прецизионды медицина — әр адамға жеке биологиялық және генетикалық ерекшеліктеріне негізделген медициналық көмек көрсету жүйесі. Бұл бағыттың **басты мақсаты** – аурудың даму себебін молекулалық деңгейде түсініп, әр науқасқа бейімделген дәл ем ұсыну.



Негізгі принциптері төмендегідей:

1. **Генетикалық деректерді пайдалану.** Әр адамның ДНҚ құрылымында ауруға бейімділікті анықтайтын көптеген генетикалық маркерлер болады.
Геномды талдау арқылы дәрігерлер нақты қандай мутациялар аурудың дамуына себеп болғанын немесе емге әсер еетінін анықтай алады.

Мысалы, BRCA1/2 гендерінің мутациясы сүт безі ісігінің жоғары қаупін білдіреді.

2. **Өмір салтын ескеру.** Адамның тамақтану әдеті, физикалық белсенділігі, стресс деңгейі, ұйқы режимі мен зиянды әдеттері (темекі, алкоголь) аурудың дамуына тікелей әсер етеді.
Прецизионды медицина осы факторларды да есепке алады, себебі генетикалық бейімділік көбіне сыртқы әсерлермен іске қосылады.

3. **Қоршаған орта әсерін талдау.** Адамның өмір сүретін аймағының экологиялық жағдайы, ауа мен судың сапасы, радиациялық фон және климаттық ерекшеліктер де маңызды.

Мысалы, кейбір аймақтарда ауыр металлдар немесе пестицидтер көп болса, сол жерде өмір сүретін адамдарда белгілі аурулар жиірек кездеседі.

-Осы үш факторды — **генетика, өмір салты** және **орта — кешенді түрде** зерттеу арқылы дәрігер аурудың нақты себебін анықтап, ем мен профилактиканы жеке деңгейде жоспарлайды.

**Прецизионды медицина қазіргі таңда көптеген медициналық салаларда кеңінен қолданылуда.**

Оның қолдану аймақтары ауру түріне қарай өзгереді, бірақ басты бағыттар:

**1. Онкология (ісік аурулары)**. Ісік жасушаларының генетикалық мутацияларын анықтау арқылы нақты бағытталған (targeted) терапия таңдалады. Мысалы, HER2 гені бар сүт безі обырында Herceptin (трастузумаб) препараты тиімді нәтиже береді. Ал EGFR мутациясы бар өкпе ісігінде Erlotinib және Gefitinib сияқты дәрілер қолданылады.

**2. Кардиология.**

Жүрек ауруларының кейбір түрлері (мысалы, аритмия немесе гипертония) тұқым қуалайтын мутациялармен байланысты.

Генетикалық зерттеу дәріге төзімділікті анықтауға және инфаркт қаупін алдын ала болжауға мүмкіндік береді.

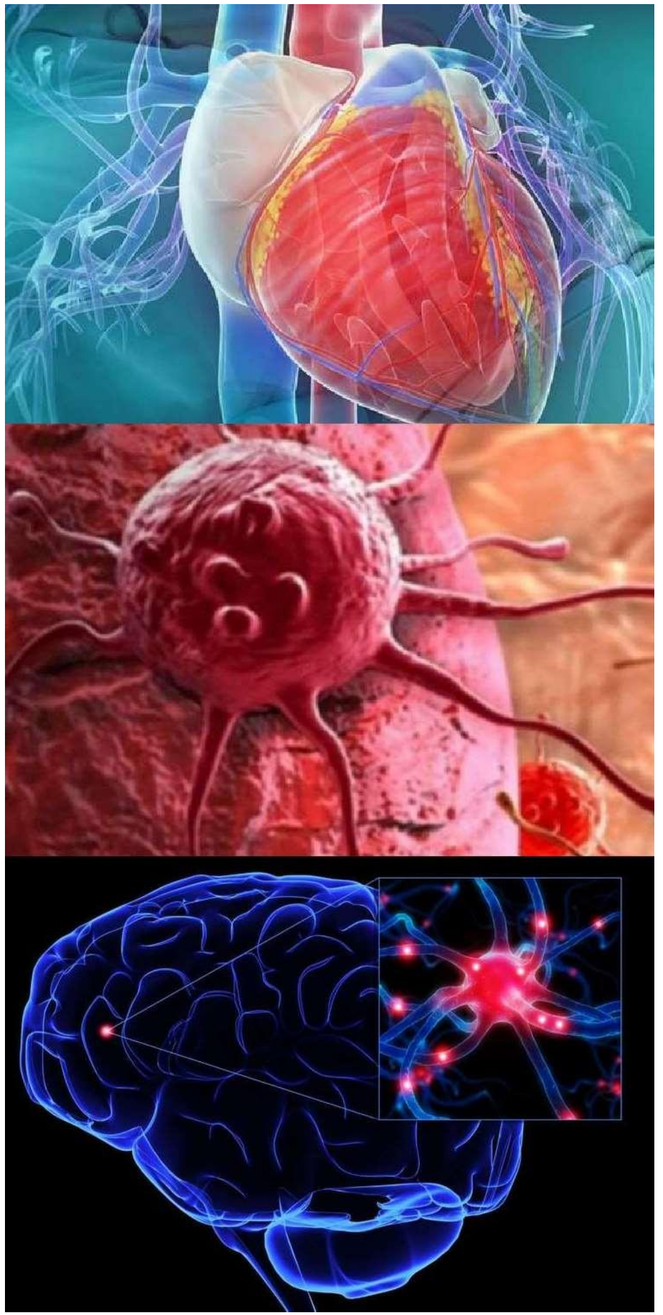
**3. Неврология.** Мидың дегенеративті аурулары — Альцгеймер, Паркинсон — белгілі бір генетикалық өзгерістермен байланысты.

Ерте кезеңде анықталған жағдайда аурудың дамуын баяулататын шаралар қабылданады.

**4. Эндокринология.** Қант диабеті, қалқанша безінің ауытқулары, семіздік сияқты ауруларда да генетикалық бейімділікті зерттеу жеке емді таңдауға көмектеседі.

**5. Фармакогеномика.** Бұл салада әр адамның ағзасының дәріге реакциясы генетикалық тұрғыдан талданады.

Мысалы, кей адамдар бір дәріні тез ыдыратады, басқалары баяу — бұл дозаны дұрыс таңдауға мүмкіндік береді.



## Прецизионды медицинаның нақты мысалдары оның тәжірибелік құндылығын көрсетеді:

• **BRCA1 және BRCA2 гендері.**

Бұл гендердегі мутациялар әйелдерде сүт безі мен аналық без қатерлі ісігінің даму қаупін 80%-ға дейін арттырады.

Мұндай гені бар адамдарға профилактикалық ота, генетикалық бақылау немесе мақсатты терапия ұсынылады.

• **CFTR гені және муковисцидоз.**

Бұл ген мутацияға ұшыраса, тыныс алу және ас қорыту жүйесі бұзылады.

Қазіргі таңда CFTR мутациясына бағытталған арнайы дәрілер (Ivacaftor, Lumacaftor) өмір сапасын айтарлықтай жақсартады.

• **EGFR, KRAS, ALK гендері.**

Өкпе және тоқ ішек ісіктерінде анықталатын бұл мутациялар нақты дәріні таңдау үшін маңызды.

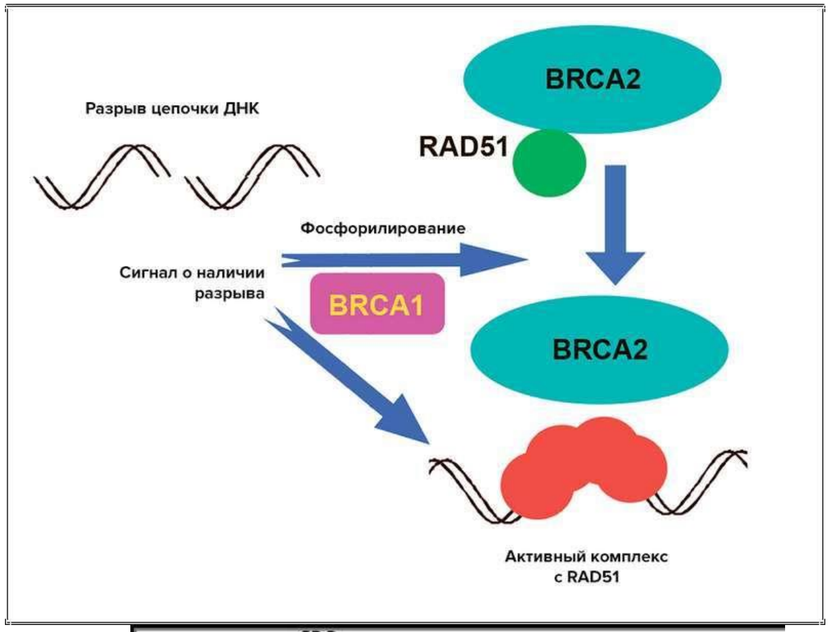
Мысалы, Gefitinib EGFR мутациясы бар науқастарға ғана тиімді.

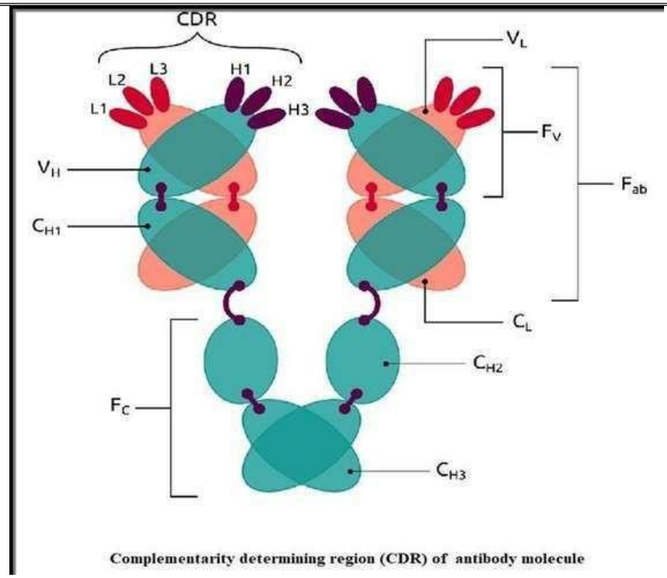
• **CYP450 гендері.**

Бұл гендер ағзада дәрілердің ыдырауына жауап береді. Генетикалық тест арқылы дәрі дозасын нақты анықтауға болады.

Осы тәсіл жанама әсерлерді азайтып, улану қаупін төмендетеді.

Осы мысалдар прецизионды медицинаның ғылыми дәлдікке негізделген клиникалық шешімдер қабылдаудағы маңызын көрсетеді.




Complementarity determining region (CDR) of antibody molecule

**Прецизионды медицина — денсаулық сақтаудың ең заманауи және тиімді бағыты.** Оның басты артықшылықтары:

1. **Диагноздың нақтылығы**. Ауру тек белгілерге емес, нақты генетикалық өзгерістерге сүйеніп анықталады. Бұл қателіктерді азайтады.
2. **Тиімді дәрі таңдау.** Генетикалық бейінге сәйкес келетін дәрі-дәрмек тағайындалады. Бұл ем нәтижесін арттырады және уақтылы әсер береді.
3. **Жанама әсерлердің азаюы.** Пациенттің ағзасына сәйкес келмейтін препараттар қолданылмайды, соның арқасында қауіпсіздік деңгейі жоғарылайды.
4. **Аурудың алдын алу.** Генетикалық бейімділікті ерте анықтау арқылы ауру басталмай тұрып, профилактика жүргізуге болады.
5. **Уақыт пен қаржы үнемдеу.** Қажетсіз дәрілер мен тиімсіз емдерге жұмсалатын шығын азаяды.
6. **Ем нәтижесінің жоғары болуы.**Әр науқас өзіне дәл келетін ем алғандықтан, жазылу уақыты қысқарып, өмір сапасы жақсарады.

**Прецизионды медицинаның әлеуеті зор болғанымен, оны кеңінен енгізуге кедергі келтіретін мәселелер бар:**

**1. Қымбат технологиялар.**
Геномды толық секвенирлеу және деректерді талдау бағасы өте жоғары. Бұл оны жаппай қолжетімді етпейді.

**2. Деректердің жетіспеушілігі.** Әр ел мен этностың генетикалық базасы толық зерттелмеген. Бұл диагноз қоюда қателікке әкелуі мүмкін.

**3. Этикалық және құқықтық мәселелер.** Генетикалық ақпарат жеке адамның ең құпия дерегі болып саналады. Оны сақтау, бөлісу және пайдалану ерекше жауапкершілік талап етеді.

**4. Мамандар тапшылығы.** Геномика, биоинформатика және молекулалық диагностика салаларында жоғары білікті кадрлар жетіспейді.

**5. Қоғамдық сауаттылықтың төмендігі.** Көптеген адамдар генетикалық тестілеудің мәні мен мүмкіндіктерін түсінбейді, бұл сенімсіздік пен қорқыныш тудырады.

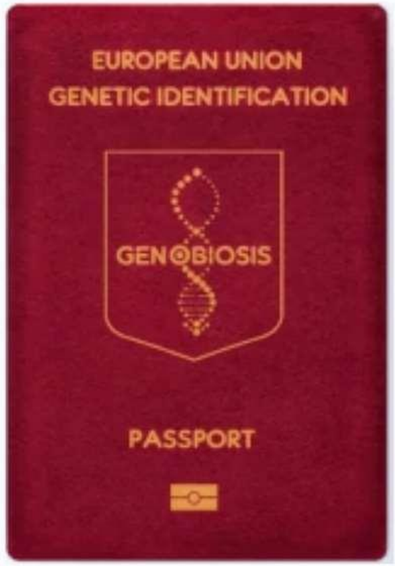
Осы мәселелер шешілген жағдайда ғана прецизионды медицина жаппай қолжетімді және тұрақты медициналық жүйеге айнала алады.

# Жеке геномдық паспорт ұғымы

Әр адамның толық генетикалық профилі

**Жеке геномдық паспорт** — адамның генетикалық кодының толық картасы. Ол ДНҚ молекуласындағы барлық нуклеотид тізбегін талдау арқылы жасалады. Әр адамның геномында шамамен 3 миллиард жұп нуклеотид бар, және олардың орналасу реті сол адамның биологиялық даралығын анықтайды.Генетикалық профиль арқылы ағзадағы ақуыздардың түзілу жолдары, жасушалардың жұмыс ерекшеліктері, тіпті сыртқы белгілер мен физиологиялық қасиеттердің қалыптасуы түсіндіріледі.Бүгінде мұндай талдау Next Generation Sequencing (NGS) әдісі арқылы жүргізіледі. Нәтижесінде адамның денсаулығына, тұқым қуалайтын белгілеріне және сыртқы факторларға реакциясына қатысты нақты генетикалық портрет алынады.





# Паспорт мазмұны

## Тұқым қуалайтын ауруларға бейімділік

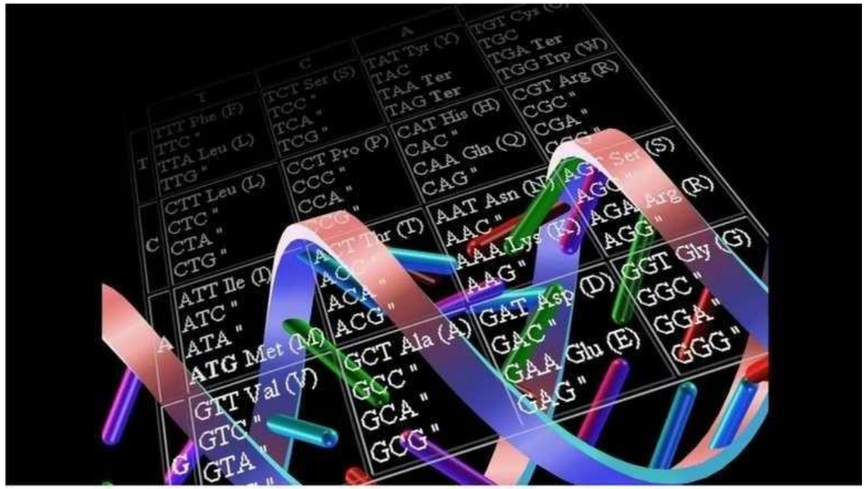
Генетикалық талдау арқылы белгілі бір ген мутациясы ауруға бейімділікті анықтайды. Мысалы, BRCA1/2 мутациясы — сүт безі обырына, APOE ε4 — Альцгеймер ауруына, HFE мутациясы — темір алмасу бұзылыстарына әсер етеді.

## Дәріге сезімталдылық

Әр адам дәріні әртүрлі ыдыратады, себебі дәрі метаболизмінде маңызды рөл атқаратын CYP450 фермент жүйесі әр адамда түрлі нұсқада (полиморфизмде) кездеседі. Осы ерекшелік геномдық паспортта көрсетіліп, ең тиімді және қауіпсіз ем түрін таңдауға мүмкіндік береді.

## Метаболизм ерекшеліктері

LCT, FTO, MTHFR сияқты гендер тағамды қорыту мен дәрумендерді сіңіру процесіне әсер етеді. Мысалы, кей адамдарда лактозаны ыдыратын фермент жетіспейді, ал басқаларда көмірсу тез ыдырап, семіздік қаупі артады.



# Пайдалану бағыттары

**Алдын алу медицинасы, спорт, тамақтану және репродуктивті денсаулық**

Геномдық паспорт көптеген салаларда пайдалы қолданыс табуда:

**Алдын алу медицинасы:**

Генетикалық талдау ауру туындамай тұрып, оның қаупін анықтайды. Дәрігер пациенттің ДНҚ деректеріне сүйене отырып, өмір салты мен тамақтануға қатысты жеке нұсқаулар береді.

**Спорт:**

ACTN3 және ACE гендерінің құрылымы бұлшықет күшін және төзімділікті анықтайды. Осы арқылы спортшының қай спорт түріне икемді екенін білуге болады.

**Тамақтану:**

Әр адамның генетикалық құрылымына сай тағамдық жоспар құрылады. Бұл метаболизмді жақсартып, артық салмақтың алдын алады.

**Репродуктивті денсаулық:**

Ерлі-зайыптылардың генетикалық сәйкестігін анықтау арқылы ұрпақта тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу қаупін төмендетуге болады. Генетикалық кеңес беру осы бағытта кеңінен қолданылады.

# Артықшылықтары

## Аурудың алдын алу, дәл ем, өмір сапасын арттыру

Жеке геномдық паспорттың басты артықшылығы-адамның ағзасындағы генетикалық ерекшеліктерді терең білу арқылы аурулардың алдын алу мүмкіндігі. Молекулалық деңгейде жүргізілетін генетикалық талдау әр адамда белгілі бір ауруларға бейімділікті анықтап, олардың дамуын ерте кезеңде тоқтатуға көмектеседі. Бұл тәсіл дәстүрлі емнен гөрі тиімді, себебі ол ауруды болдырмауға бағытталған.



Сонымен қатар, геномдық паспорт дәл және жеке ем таңдауға мүмкіндік береді. Фармакогеномика саласы көрсеткендей, әр адамның дәріге реакциясы бірегей. Кейбір гендер дәрілік заттардың метаболизміне әсер етіп, емнің нәтижесін өзгертеді. Осылайша дәрігер әр пациентке оның генетикалық бейініне сай ем мен препарат мөлшерін анықтай алады.




Тағы бір артықшылығы – өмір сапасын арттыру. Генетикалық деректер адамның метаболизм, тамақтану және физикалық белсенділік ерекшеліктерін ескере отырып, денсаулықты ұзақ мерзім сақтауға мүмкіндік береді. Бұл – болашақта аурусыз, белсенді әрі ұзақ өмір сүрудің негізі.

# Этикалық және құқықтық мәселелер

## Генетикалық құпиялылық, деректерді сақтау қауіпсіздігі

Жеке геномдық паспорт-адамның ең маңызды биологиялық мәліметтерін қамтитын құжат, сондықтан оны қолдануда этикалық және құқықтық нормаларды сақтау ерекше мәнге ие. Генетикалық ақпарат адамның денсаулығы, ұлты, шығу тегі, ауруларға бейімділігі секілді жеке деректерді ашып көрсетеді. Сондықтан мұндай мәліметтерге рұқсатсыз қол жеткізу немесе оны үшінші тұлғаларға беру – генетикалық құпиялылықты бұзу болып саналады.



Бірінші кезекте, әр зерттеу қатысушысынан саналы келісім (informed consent) алынуы қажет. Бұл халықаралық биоэтика стандарттарының басты талабы. Екіншіден, геномдық деректер шифрланған базаларда сақталып, оларға тек уәкілетті мамандар ғана қол жеткізуі керек.



Әлем елдерінде генетикалық ақпаратты қорғауға бағытталған арнайы заңдар бар. Мысалы, АҚШ-тағы GINA заңы жұмыс берушілер мен сақтандыру компанияларына адамның генетикалық мәліметтерін пайдалануға тыйым салады.

Сондықтан Қазақстанда да жеке генетикалық деректерді сақтау мен қолдануға қатысты нақты заңдық жүйе қалыптастыру – геномдық паспорттың қауіпсіз дамуының негізгі шарты.

# Қоғамдық қабылдау және түсінік деңгейі

**Халықтың ақпараттылығы мен сенімі**

Қоғамның жеке геномдық паспортқа көзқарасы көбіне ақпараттылық пен сенімге байланысты. Көптеген адамдар генетикалық зерттеулердің мақсаты мен артықшылығын толық түсінбегендіктен, мұндай технологияларға сақтықпен қарайды.

Қоғамдық сенім қалыптастыру үшін ең алдымен генетикалық сауаттылықты арттыру қажет. Бұл – мектеп пен жоғары оқу орындарындағы білім беру бағдарламаларына молекулалық биология мен генетика негіздерін енгізу, сондай-ақ бұқаралық ақпарат құралдары арқылы халыққа түсіндіру жұмыстарын жүргізу деген сөз.

Сенімнің тағы бір факторы – мамандардың кәсібилігі мен ашықтығы. Дәрігерлер мен генетиктер пациентке алынған нәтижелерді түсінікті тілмен түсіндірсе және генетикалық құпия сақталатынына сендірсе, халық мұндай зерттеулерге оң көзқарас танытады.

Қазіргі кезде жастар мен болашақ ата-аналар арасында геномдық талдауға қызығушылық артып келеді. Бұл – қоғамның ғылымға және жеке жауапкершілікке бағытталған жаңа мәдениет қалыптастырып келе жатқанын көрсетеді.

# Қазақстандағы геномдық зерттеу орталықтары

Қазақстанда геномдық зерттеулерді дамыту биотехнология, медицина және ауыл шаруашылығымен тығыз байланысты. Бұл салада негізгі рөл атқаратын екі ірі ғылыми мекеме бар — **Ұлттық биотехнология орталығы және Молекулалық биология және биотехнология институты.**

Ұлттық биотехнология орталығы Нұр-Сұлтан қаласында орналасқан және еліміздегі генетика, геномика, молекулалық биология салаларындағы жетекші ғылыми база болып саналады. Мұнда адамның, жануарлардың және өсімдіктердің генетикалық құрылымын зерттеу, геномды талдау және ДНҚ секвенирлеу жұмыстары жүргізіледі.

Ал **Молекулалық биология және биотехнология институты** Алматы қаласында орналасқан және негізінен геномдық зерттеулерді ауыл шаруашылығы, экология және биомедицина салаларында қолдануға бағытталған. Институт ғалымдары адам мен жануарлардың генетикалық бейімділігін, тұқым қуалайтын аурулардың биомаркерлерін зерттейді.

Бұл екі орталық қазіргі таңда Қазақстандағы геномдық зерттеулердің ғылыми инфрақұрылымын құрайды. Олар халықаралық ынтымақтастықты да кеңейтіп, шетелдік зерттеу институттарымен бірлескен жобалар жүргізуде. Соңғы жылдары секвенирлеу технологиялары енгізіліп, отандық биоинформатика мамандары даярлана бастады.

Институт молекулярной биологии и биохимии им. М. А. Айтхожина IMBB



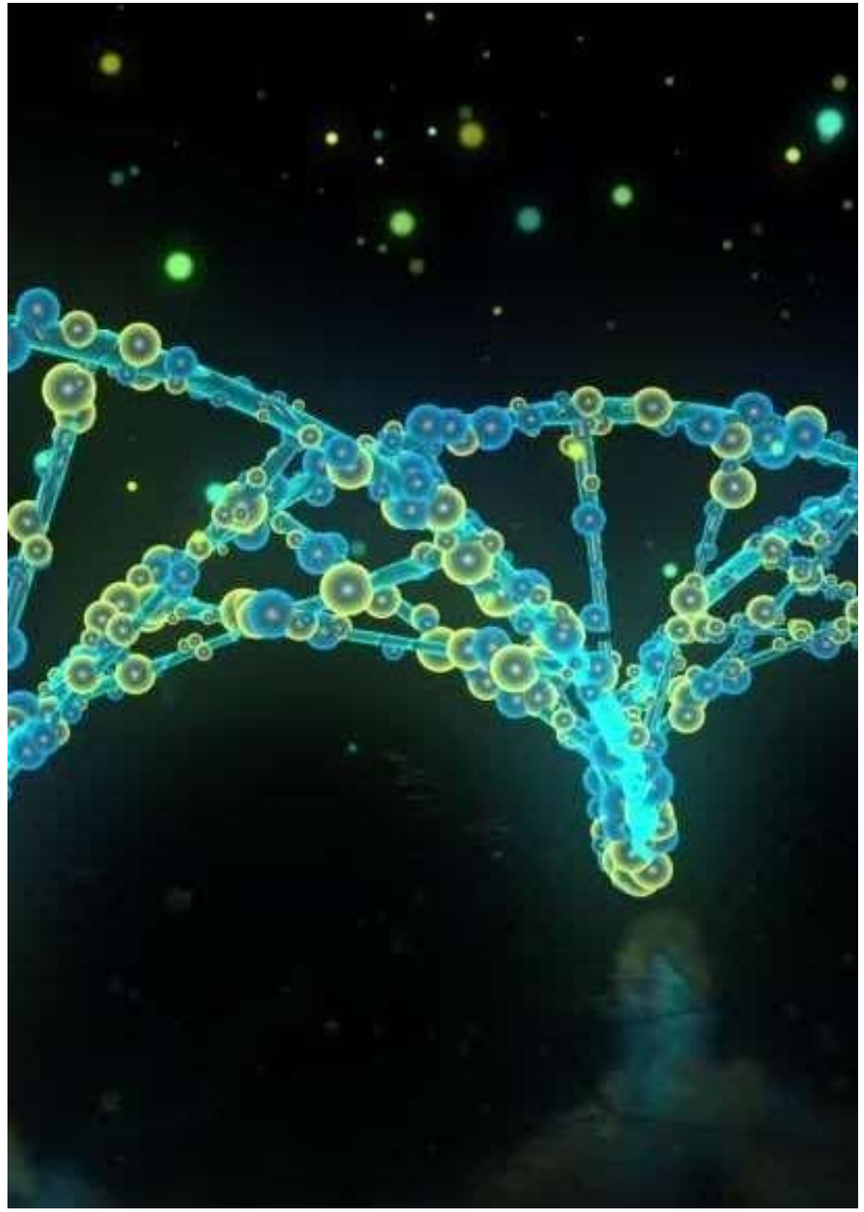
# Қазақ геномының зерттелуі

Қазақ халқының геномын зерттеу — елдің биомедициналық ғылымындағы маңызды бағыттардың бірі. Бұл зерттеулер халықтың генетикалық ерекшелігін, тұқым қуалайтын ауруларға бейімділігін және эволюциялық шығу тегін анықтауға мүмкіндік береді.

Елімізде бұл бағыттағы жұмыстарды Ұлттық биобанк және бірқатар ғылыми жобалар жүзеге асырып келеді. **Ұлттық биобанк** — Қазақстан азаматтарының биологиялық үлгілерін жинап, сақтау мен зерттеуге арналған заманауи база. Мұнда халықтың әр өңірінен алынған үлгілер негізінде генетикалық әртүрлілік, ауруларға бейімділік және этникалық құрылым зерттеледі.

**Қазақ геномын зерттеу** жобалары халықаралық деңгейдегі зертханалармен бірлесіп жүргізілуде. Мысалы, адамның толық геномдық деректерін секвенирлеу арқылы жүрек-қан тамыр, қант диабеті, онкологиялық және басқа да созылмалы ауруларға байланысты генетикалық маркерлер анықталуда.

Бұл зерттеулердің нәтижесі медицина саласында жеке диагноз қою, аурулардың алдын алу және емдеу тәсілдерін жекелендіру үшін маңызды. Сонымен қатар, қазақ халқының генетикалық картасы жасалып, биомедициналық ғылым мен ұлттық деректер қорының дамуына негіз қаланып отыр.



## Болашақ даму бағыттары

Қазақстанда геномдық және прецизионды медицинаны дамыту алдағы онжылдықта денсаулық сақтау жүйесінің стратегиялық бағытына айналып келеді. Болашақта жеке медицина бағдарламаларын енгізу, кадр даярлау және бірыңғай деректер жүйесін құру негізгі басымдық болмақ.

**Бірінші бағыт** — жеке медицинаны енгізу. Бұл әр адамның генетикалық ерекшелігіне негізделген емдеу тәсілін қолдануды білдіреді. Мұндай жүйе ауруларды ерте анықтап, дәрілік препараттардың тиімділігін арттыруға мүмкіндік береді.

**Екінші маңызды бағыт** — кадр даярлау. Геномика мен биоинформатика мамандары елімізде аз, сондықтан жоғары оқу орындарында осы салаға арналған жаңа білім бағдарламалары мен зерттеу тәжірибелері дамытылып жатыр.

**Үшінші бағыт** — деректер жүйесін құру. Бұл ұлттық деңгейде генетикалық деректерді жинау, сақтау және өңдеу жүйесін қалыптастыруды көздейді. Мұндай база ғылыми зерттеулер мен медицинадағы шешім қабылдауды жеңілдетеді.

Болашақта Қазақстанда генетикалық скрининг бағдарламалары енгізіліп, халықтың генетикалық денсаулығын қорғау деңгейі жоғарылайды деп күтілуде. Осы процестердің барлығы елдің биомедициналық әлеуетін күшейтіп, жаңа буын ғылыми медицинаға өтуге мүмкіндік береді.

# Әлемдік тәжірибелер

Геномдық және прецизионды медицина саласында әлемдік тәжірибелер өте кең. Әлемнің дамыған елдері бұл бағытты денсаулық сақтау жүйесінің негізіне айналдырып отыр.

**АҚШ** — геномдық медицинаның көшбасшысы. Мұнда “Precision Medicine Initiative” бағдарламасы іске асырылып, миллиондаған адамның генетикалық деректері жиналуда. Бұл бағдарлама аурулардың алдын алу мен жеке емдеу тәсілдерін жетілдіруге бағытталған.




**Жапонияда** геномдық зерттеулер қартаю, метаболикалық синдром және обыр ауруларын ерте анықтауға бағытталған. Елде генетикалық деректер ұлттық денсаулық сақтау базасына енгізіліп, жасанды интеллект арқылы талданады.

**Ұлыбритания** “100,000 Genomes Project” бағдарламасын жүзеге асырды. Бұл жоба арқылы тұқым қуалайтын және сирек кездесетін аурулар зерттеліп, ұлттық генетикалық дерекқор құрылды.

**Қытайда** геномдық зерттеу мен биотехнология мемлекеттік деңгейде қаржыландырылады. Елде адам геномын кең ауқымда талдау орталықтары ашылып, денсаулық сақтау, ауыл шаруашылығы мен фармацевтика салаларында кеңінен қолданылады.

Әлемдік тәжірибелер көрсеткендей, геномдық медицина — ғылыми, технологиялық және әлеуметтік салаларды біріктіретін стратегиялық бағыт.

## Салыстырмалы талдау

Қазақстан мен дамыған елдердің геномдық медицина саласын салыстырғанда, негізгі айырмашылықтар **инфрақұрылым**, **инвестиция** көлемі және **азаматтардың қатысу деңгейінде** байқалады.

| | **АҚШ** | **Ұлыбритания** | **Қытай** | **Қазақстан** |
|---|---|---|---|---|
| Инфрақұрылым | Геномдық зерттеу, биобанк кең дамыған. | NHS жүйесі арқылы геномдық зерттеу денсаулық сақтауға біріктірілген. | Мемлекеттік деңгейде ірі зерттеу және өндірістік база құрылған. | Негізгі зерттеу орталықтары қалыптасу кезеңінде. |
| Инвестиция | Мемлекеттік және жеке инвестиция жоғары деңгейде. | Мемлекет тарапынан тұрақты қаржыландыру бар. | Үлкен мемлекеттік инвестиция және халықаралық серіктестік. | Инвестиция шектеулі, даму бағдарламалары енді басталып жатыр. |
| Азаматтар қатысуы | Жоғары, ерікті түрде ДНҚ тапсыру мәдениеті қалыптасқан. | Халық белсенді қатысады, ақпараттық сенім бар. | Үлкен зерттеу базасы мен қатысушылар саны көп. | Халықтың ақпараттылығы мен сенімі жеткіліксіз. |

**Геномдық және прецизионды медицина** – қазіргі замандағы медицинаның ең ілгері бағыттарының бірі. Бұл салалар адамның генетикалық ерекшеліктерін терең зерттеу арқылы ауруларды дәл анықтап, жеке бейімделген ем қолдануға мүмкіндік береді.

Геномдық зерттеу әдістері мен биоинформатиканың дамуы дәрігерлерге аурудың молекулалық себебін анықтап, тұқым қуалайтын патологияларды ерте кезеңде табуға жол ашты. Ал прецизионды медицина әрбір адамның генетикалық бейінін ескере отырып, ең тиімді және қауіпсіз емді таңдауға бағытталады.

Болашақта бұл бағыттар арқылы жеке геномдық паспорттар жасалып, әр адамның денсаулығын алдын ала бақылау мүмкіндігі артады.

Демек, геномдық және прецизионды медицина – ғылым мен технологияны біріктіре отырып, адам өмірінің сапасын арттыруға және медицинада жаңа дәуір қалыптастыруға бағытталған маңызды қадам.

# Қорытынды

Геномдық медицина - адамның генетикалық ақпаратын зерттеу арқылы аурулардың молекулалық себептерін анықтауға, олардың даму қаупін бағалауға және диагностика мен емдеу тәсілдерін жетілдіруге бағытталған медицинаның маңызды саласы. Адам геномын зерттеу нәтижелері тұқым қуалайтын ауруларды анықтауға және жеке медициналық шешімдер қабылдауға ғылыми негіз қалыптастырды.

Прецизионды медицина адамның генетикалық ерекшеліктерін, клиникалық жағдайын, өмір салтын және қоршаған орта факторларын кешенді түрде ескеруге негізделеді. Бұл тәсіл әсіресе онкологияда, тұқым қуалайтын аурулар диагностикасында және фармакогеномикада маңызды орын алады.

Жеке геномдық паспорт адамның белгілі генетикалық ерекшеліктері туралы ақпаратты жүйелеуге арналған. Оның құрамында тұқым қуалайтын ауруларға бейімділік, дәрілік заттарға жауап беру ерекшеліктері және басқа клиникалық маңызды генетикалық көрсеткіштер болуы мүмкін. Алайда генетикалық нәтижелерді адамның денсаулығына қатысты абсолютті болжам ретінде емес, клиникалық және отбасылық анамнезбен бірге бағалау қажет.

Фармакогеномика дәрілік заттардың метаболизміне, тиімділігіне және жағымсыз әсерлеріне ықпал ететін генетикалық ерекшеліктерді зерттейді. Бұл ақпарат кейбір препараттардың дозасын таңдауға немесе балама емді қарастыруға мүмкіндік береді. Генетикалық кеңес беру алынған нәтижелерді дұрыс түсіндіруде және отбасылық жоспарлауда маңызды рөл атқарады.

Геномдық және прецизионды медицина ауруларды диагностикалау, алдын алу және емдеуді ғылыми тұрғыдан жетілдіруге мүмкіндік береді. Бұл бағыттардың тиімді дамуы генетикалық технологияларды клиникалық дәлелдермен, медициналық этикамен және деректер қауіпсіздігімен үйлестіруге байланысты.

**Өзін-өзі тексеруге арналған сұрақтар:**

1.Геномдық медицина дегеніміз не және оның дәстүрлі медицинадан негізгі ерекшелігі қандай?
2.«Адам геномы жобасының» геномдық медицинаның дамуына қосқан үлесі қандай?
3.Генетикалық вариациялардың негізгі түрлері қандай және олардың аурулардың дамуындағы маңызы неде?
4.NGS секвенирлеу, ДНҚ микрочиптері және биоинформатикалық талдау қандай мақсаттарда қолданылады?
5.Прецизионды медицинаның негізгі принциптері қандай және ол қандай факторларды ескереді?
6.BRCA1/2, CFTR, EGFR және ALK гендеріндегі өзгерістердің клиникалық маңызы қандай?
7.Жеке геномдық паспорт дегеніміз не және оның құрамында қандай генетикалық ақпарат болуы мүмкін?
8.Фармакогеномика дәрілік заттардың тиімділігі мен қауіпсіздігін бағалауға қалай көмектеседі?
9.Генетикалық кеңес берудің маңызы қандай және геномдық деректерді қолдануда қандай этикалық мәселелер туындайды?
10.Қазақстандағы геномдық медицинаның даму перспективалары қандай және оны халықаралық тәжірибемен салыстырғанда қандай ерекшеліктер байқалады?

## Пайдаланылған әдебиеттер


1.Collins, F. S., & Varmus, H. (2015). A new initiative on precision medicine. *The New England Journal of Medicine, 372*(9), 793–795. https://doi.org/10.1056/NEJMp1500523

2.Ashley, E. A. (2016). Towards precision medicine. *Nature Reviews Genetics, 17*(9), 507–522. https://doi.org/10.1038/nrg.2016.86

3.Manolio, T. A., Chisholm, R. L., Ozenberger, B., Roden, D. M., Williams, M. S., Wilson, R., Bick, D., Bottinger, E. P., Brilliant, M. H., Eng, C., Frazer, K. A., Korf, B., Ledbetter, D. H., Lupski, J. R., Marsh, C., Mrazek, D., Murray, M. F., O'Donnell, P. H., Rader, D. J., ... Ginsburg, G. S. (2013). Implementing genomic medicine in the clinic: The future is here. *Genetics in Medicine, 15*(4), 258–267. https://doi.org/10.1038/gim.2012.157

4.Relling, M. V., & Evans, W. E. (2015). Pharmacogenomics in the clinic. *Nature, 526*(7573), 343–350. https://doi.org/10.1038/nature15817

5.Torkamani, A., Wineinger, N. E., & Topol, E. J. (2018). The personal and clinical utility of polygenic risk scores. *Nature Reviews Genetics, 19*(9), 581–590. https://doi.org/10.1038/s41576-018-0018-x