

АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ ГЛАЗАМИ СТУДЕНТА

Ашимова М.Р.¹, Рыспекова А.Э.²

¹Студентка второго курса стоматологического факультета АзМИ им. С. Тенгишева, г.Кант.asimovamadina95@gmail.com

²Старший преподаватель кафедры «Межпрофессиональных дисциплин» АзМИ им. С. Тенгишева, г.Кант ryspekovaa@list.ru

Аннотация. Рассматривается значение, роль биологии в медицине. Значение медицинской биологии в диагностике и лечении патологических заболеваний. Роль медицинской генетики в выявлении и лечении генетических патологических заболеваний. Освещение методов лечения и диагностики медицинской генетики. Рассмотрена, актуальность генной терапии, роль в лечении генных заболеваний, и как она повлияет на людей в будущем, медицинское значение. Также в статье рассматривается этическая сторона данного вопроса. Влияние на социум и взаимоотношения людей. Для примера на данном этапе развития генетических вмешательств, можно влиять на эмбрион, что в свою очередь даёт родителям возможность поменять пол ребенка. Вследствие этого во многих странах введено ограничение на использование генетических вмешательств. Генетические исследования довольно быстро развиваются и не всегда они могут быть этически приемлемыми. По этой причине важно контролировать это развитие и не допустить его негативного влияния на общество.

Ключевые слова: медицинская биология; биология; генетика; медицинская генетика; заболевание; геном

МЕДИЦИНАЛЫК ГЕНЕТИКАНЫН АКТУАЛДУУ МАСЕЛЕЛЕРИ, СТУДЕНТТИН КӨЗ КАРАШЫ МЕНЕН

Ашимова М.Р.¹, Рыспекова А.Э.²

¹ С.Тенгишев атындагы АзМИнин стоматология факультетинин 2-курсунун студенти, Кант шаары, asimovamadina95@gmail.com

² С.Тенгишев атындагы АзМИ «Кесиптер аралык дисциплиналар» кафедрасынын ага окутуучусу, Кант шаары, ryspekovaa@list.ru

Аннотация. Бул макалада Биология илиминин медицинадагы мааниси жана ролу каралат. Патологиялык ооруларды диагностикалоодо жана дарылоодо медициналык биологиянын мааниси чон. Генетикалык патологиялык ооруларды аныктоодо жана дарылоодо медициналык генетиканын ролу. Медициналык генетиканын дарылоо жана диагностика ыкмаларын камтуу. Гендик терапиянын актуалдуулугун, гендик ооруларды дарылоодогу ролун жана анын келечекте адамдарга кандай таасир тийгизерин, медициналык мааниси каралат. Натыйжада, көптөгөн өлкөлөр Генетикалык кийлигишүүлөрдү колдонууга чектөөлөрдү киргизишти. Генетикалык изилдөө абдан тез өнүгүп жатат жана этикалык көз караштан алганда дайыма эле алгылыктуу боло бербейт. Ушул себептен улам, бул өнүгүүнү көзөмөлдөө жана анын коомго терс таасиринин алдын алуу маанилүү.

Өзөктүү сөздөр: медициналык биология; биология; генетика; медициналык генетика; гендик оору; геном.

CURRENT PROBLEMS OF MEDICAL GENETICS IN THE EYES OF A STUDENT

Ashimova M.R.¹, Ryspekova A.E.²

¹Second-year student of the Faculty of Dentistry of the AzMI named after S. Tentisheva, Kant asimovamadina95@gmail.com

²Ryspekova A.E. Senior Lecturer of the Department of «Interprofessional Disciplines» AzMI named after. S. Tentisheva, Kant, ryspekovaa@list.ru

Abstract. *The importance, the role of biology in medicine is considered. The importance of medical biology, in the diagnosis and treatment of pathological diseases. The role of medical genetics in the detection, and treatment of genetic pathological diseases. Coverage of treatments, and diagnostics in medical genetics. Consideration of gene therapy, its importance in the treatment of gene diseases, and how it will affect people in the future and its medical significance. The article also discusses the ethical side of this issue. Impact on society and human relationships. For example, at this stage in the development of genetic interventions, it is possible to influence the embryo, which in turn gives parents the opportunity to change the sex of the child. As a result, many countries have introduced restrictions on the use of genetic interventions. Genetic research is developing quite rapidly and may not always be ethically acceptable. For this reason, it is important to control this development and prevent its negative impact on society.*

Key words: *medical biology; biology; genetics; medical genetics; diseases;*

Проблематика наследственных заболеваний актуально по сей день. Несмотря на технический прогресс в области медицины и генетики, появлению методов лечения наследственных заболеваний, таких как генная терапия, многие генетические заболевания, по сей день не излечимы. Связано это в первую очередь с тем, что при лечении наследственных заболеваний, в измененных генах могут возникнуть генетические мутации, которые могут повлиять на следующие поколения. По этой причине очень важно продолжать исследования в этом направлении. Выявлять плюсы и минусы современных методов лечения и профилактики генетических заболеваний и совершенствовать их.

Введение: Биология наука о жизни, развитии и взаимодействии живых организмов. Биология является фундаментальной наукой для медицины. Именно с биологии будущие врачи берут первичные знания в таких дисциплинах как анатомия, физиология и генетика. В последующем развитии биологии как науки и вместе с тем и генетики у людей появилось больше возможностей для понимания процессов происходящих в организме. Как функциональных, так и патологических. Биология, рассматривающая организм с теоретической точки зрения, и его строение в норме и патологии, несет название медицинской биологии. Медицинская биология также, имеет роль в диагностике и лечении патологических заболеваний. Многие патологические заболевания являются наследственными, то есть передаются генетически. Одним из инструментов диагностики наследственных заболеваний для медицинской биологии, является медицинская генетика.[1;5с.][3;30с][4;45с].

Сама по себе генетика это наука об изменчивости и наследственности, генетика - изучающая патологические заболевания и факторы их наследования называется медицинской генетикой. С помощью медицинской генетики изучается роль генетических составляющих в этиологии и патогенезе заболеваний. С помощью медико-генетического консультирования, пренатальной (дородовой) диагностики, молекулярно-генетических основ патогенеза и выявлением генетических факторов риска производится диагностика и профилактика заболеваний.

Генетические заболевания могут быть собственно наследственные заболевание, куда входят хромосомные и генные болезни и заболевания с наследственной предрасположенностью которые несут название мультифакторных заболеваний. При хромосомных заболеваниях наблюдается нарушение числа хромосом, которые могут приводить к таким заболеваниям как синдром Дауна и синдром Эдвардса. Генные заболевания обусловлены мутациями в генах. Например: к генным заболевания относятся: Прогерия и синдром Юнера Тана, мультифакторные заболевания характеризуются неблагоприятным влиянием внешней среды, а также сочетанием генетических особенностей, которые влияют на множество генов. К мультифакторным заболевания относятся такие заболевания как: ревматизм, гипертоническая болезнь, нарушения мозгового кровообращения, тромбозы, сахарный диабет.[1;8-9с;4;5-6с][6;17с;7;12с;]

Актуальность темы постановка задач. Проблематика наследственных заболеваний актуально по сей день. Несмотря на технический прогресс в области медицины и генетики, появлению методов лечения наследственных заболеваний, таких как генная терапия, многие генетические заболевание, по сей день не излечимы. Связано это в первую очередь с тем, что при лечении наследственных заболеваний, в измененных генах могут возникнуть генетические мутации ,которые могут повлиять на следующие поколения. По этой причине очень важно продолжать исследования в этом направлении. Выявлять плюсы и минусы современных методов лечения и профилактики генетических заболеваний и усовершенствовать их.

Лечение генетических заболеваний является довольно труднодостижимой задачей, так как в нашем организме около 20 000 вариаций нашего генома, не всегда можно сказать какая именно сложится вариация. Однако, не смотря на это, на данный момент существуют методы лечения генетических заболеваний. Одним из современных и перспективных методов лечения наследственных заболеваний является генная терапия. Генная терапия предназначена для лечения мультифакторным и ненаследственных заболеваний путем введения генов в соматические клетки с целью изменения генных дефектов или придать клеткам другие свойства. В настоящее время, в мире проводится и уже проведено более 2210 клинических испытаний по генной терапии. В основном технология генной терапии распространена в Америке и Европе. Спектр заболеваний, при которых проводится, клинические испытания довольно

широк. Туда входят: злокачественные новообразования ,серечно-сосудистые заболевания, инфекционные заболевания, маркирование генов, неврологические заболевания, глазные болезни и воспалительные заболевания.[3;12-13с;4;15-16с][8;34с;9;13с ; 10;34с]

Генная терапия, делится на фетальную генную терапию, при которой ДНК вводят в зиготу, или эмбриону на ранней стадий развития, и соматическую генную терапию, при которой ДНК вводится, только в соматические клетки. Методы доставки генетического материала делятся на два типа: технология *in vivo*-локальное введение генетической информации и технология *ex vivo*-трансплантация собственных клеток организма. Также существует трансфекция вируса метод заключается в том что берется вирус который не обладает способность вставлять свой генетический материал, в него вносится ДНК, затем вирусом заражают клетки человека, что приводит к перемещению ДНК в ядра этих клеток.

Для лучшего понимания работы генной терапии рассмотрим генную терапию гемофилии. В основном генную терапию гемофилии используют при заболеваниях гемофилии группы А. Гемофилия – это наследственное заболевание при котором отсутствует свертываемость крови .Это происходит из-за нехватки VIII фактора крови. Заболевание несет довольно большую угрозу для человека, так при кровотечении из-за отсутствия свертываемости крови человек может умереть от сильной потери крови. Цель терапии заключается в том, что бы оставшись в клетке печени данные гены, начали размножаться и со временем смогли заменить дефектные гены, вызывающие гемофилию. Гены попадают в печень с помощью вируса, в лабораторных условиях создаются здоровые гены, которые впоследствии внедряются в генетический материал вируса. Пациенту вводят этот вирус посредством инфузии, и в конечном итоге вводится в печень а ДНК остается в печени. В 50% случаях терапия помогает пациентам и нормализует свертываемость крови.[2;11-12с][6:16с ; 2;26; 3;18]

Результаты исследования и рекомендации . На данный момент генная терапия является одной из перспективных методов лечения и в последующем ее развитии предполагается, что она сможет излечивать даже от неизлечимых на данный момент заболеваний. Однако в генной терапии есть минусы которые требует усовершенствования. При излечении одного человека от генетического заболевания нет гарантии, что в последующем у его потомков не будет данного заболевания. Введение в генетический материал человека может привести к своим последствиям. Таким как нарушение естественного отбора. так как мы знаем что, при естественном отборе организмы с более слабым организмом и генетическими заболеваниями не всегда имеют потомства. Благодаря чему реже рождаются организмы с генными заболеваниями. Влияние в этот процесс может привести к нарушению естественного процесса жизни.

Также, если рассматривать этот вопрос с этической стороны, не всегда кажется правильным, то, что люди меняют генотип человека и перестраивает его. На данный период времени люди используют генную терапию лишь для лечения генетических заболеваний, однако есть возможность того, что в будущем этот метод можно будет использовать и для корректировки внешних признаков таких, как цвет глаз, рост и цвет волос. Что может противоречить изначальной задумки природы и может решить человека индивидуальности. Также данные вмешательства могут повлиять на социум и человеческие взаимоотношения.

На данный период времени в Кыргызстане также имеются клиники которые работают с генетическими заболеваниями. По большей части они занимаются диагностикой генетических заболеваний. Пока что в стране недостаточно хорошо развита это направление в медицине, так как нет специальных приборов для лучшей работы с генетическими заболеваниями. Однако также это направление является и быстро развивающимся. Так что имеется возможность что выше сказанная проблема касается и нашей страны.

Из выше сказанного возникает вопрос: как же повлиять на эту проблему?

Безусловно генетика является одной из перспективных и быстроразвивающихся медицинских направлений, которая может изменить жизнь людей к лучшему. Но наша медицина, несмотря на быстрое развитие не может предсказать всех последующих изменений после изменения какого либо гена. Что приводит к выводу что на данный период времени генетические вмешательства можно использовать только для лечения генетических заболеваний.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ:

1. **Гурбанова В.Н.**; *Медицинская генетика; учебное пособие для студентов медицинских вузов ; 356с.*
2. **Гинтер Е.К.**; *Медицинская генетика учебник для студентов мед. Вузов; 2003; 448с.*
3. **Кей. М.А.**; *Современная генная терапия; 2011г; 316-328с.*
4. **К.А. Айтбаев, И.Т. Муркамилов, Ж.А. Муркамилова, Ф.А. Юсупов;** *Генная терапия болезни человека: последние достижения и ближайшие перспективы развития; статья; 2021г; 7с.*
5. **Линден Р.**; *Генная терапия: что это такое, чем она является и какой она будет; 2010г; 31-69с.*
6. **ЕКГ;** *Инновационные методы лечения гемофилии и других нарушений гемостаза; второй выпуск 2021г.; 35с.*
7. **Мкарова М.**; *Сколько у нас генов?; кафедра биотехнологии Сеченовского университета; статья 2019г. 25с*
8. **Мукерджи С.** *Ген: интимная история. Нова-Йорк: Скрибнер; 2016. Генетическая терапия: постчеловеческая генная терапия. 415 Гл. 34*
9. **Finegold D.N.**; *Генная терапия статья; 2021; 26с*
10. **Силуянова И.В.**; *Этика генетики и «Генетика» этика; Вестник РГМУ ; 2002; 65-71с.*