

## Гендік терапия

Генетикалық ақпаратты беру, сақтау және оны іске асырудың фундаменталды негізін зерттеу кезінде алынған білім, ғылым дамуының заманауи кезеңінде адамның практикалық іс-әрекетінің әртүрлі саласында кең қолданылуда. Молекулалық биологтар жасаған әдістердің көмегімен әртүрлі пайдалы сипатқа ие генетикалық материалы өзгерген, көптеген тірі организмдер жасалды. Медицинада, ауылшаруашылығында, криминалистика және тағы басқа салаларда кең қолданылатын көптеген диагностикалық құралдар жасалды. Әсіресе, қазіргі заманғы генотерапияның принциптеріне негізделген, генетикалық аурулардың профилактикасы мен нақтылау тәсілдері ерекше қызығушылық туғызады.

- *Қазіргі уақытта мыңдаған тұқымқуалайтын аурулар анықталған. Олардың көбінің осы ауруды анықтайтын гендері идентификацияланған. Оларды диагностикалаудың әдістері жасалған. Шамамен 20-шы бала тұқымқуалайтын аурулармен дүниеге келеді. Әрбір жүзініші бала генетикалық ақауды мұраға алады.*
- *Генотерапия деп- ауруларды емдеу мақсатында адамдардың соматикалық клеткаларының генетикалық аппаратына өзгерістер енгізетін гендік-инженерлік тәсілдердің жиынтығын айтады. Генотерапияның міндеттеріне ДНҚ құрылымындағы ақауларды түзету немесе клеткаларға жаңа сипат беру жатады.*
- *Қазіргі жағдайда генотерапияның көмегімен моногенді тұқымқуалайтын ауруларды емдеуге болады. Полигендік және хромосомалық абберациялардың нәтижесінде ( хромосомалардың саны мен құрылымының өзгеруі) пайда болған ауруларды емдеу ғылымның ары қарай дамуынан белгілі болады.*

**Моногенді тұқымқуалау ауруларын емдеу келесі тәсілдермен іске асады:**

- Зақымдалмаған геннің көшірмесін енгізу;
- Экспрессияны басып тастау немесе ақаулы генді бұзу;
- Ақаулы генді зақымдалмаған генмен ауыстыру. Бұған «емдейтін» және «ауыру» гендердің гомологиялық рекомбинациясы нәтижесінде қол жеткізуге болады;
- Емдеуге тиімді, организмге қасиеті келмейтін генді енгізу

Бұл жолмен онкологиялық, инфекциялық, аутоиммундық ауруларды емдеуге болады.

**Соматикалық клеткаларға генетикалық конструкцияларды енгізу екі тәсілмен іске асады:**

- Ауру адамнан алдын ала бөлініп алынған және дақылданған клеткалар, трансформациядан кейін организмге қайтып енгізіледі(генотерапия *ex vivo*);
- «емдеу» гені аурудың клеткасына тікелей енгізілуі мүмкін. (генотерапия *in vivo*).
- Генотерапии *ex vivo* жүру кезеңдері мынадай:
  - 1) Аурудың организмнен клетканы бөліп алу;
  - 2) Генетикалық конструкцияны жекеленген клеткаларға енгізу;
  - 3) «емделген» клеткаларды таңдау және өсіру;
  - 4) организмге қайтару;
- Генотерапии *ex vivo* үшін қолайлы объект жұлын клеткалары. Себебі жұлында әртүрлі клетка типтеріне: В- және Т-лимфоциттер, эритроциттер, макрофагтар, тромбоциттер, остеокластарға дифференциацияланатын бағаналы клеткалар кездеседі.
- Генетикалық терапевттердің алғашқы емделушісі (14.09.90) генінде аденозиндезаминаза мутациясы айтулы тұқымқуалаушылық иммунодефицитімен ауырған 4 жасар қыз болды. Оған ретровирус векторының құрамында аденозиндезаминаза *ex vivo* геномы трансформацияланған өзінің лимфоциттері енгізілді.
- *Амавроз Лебера* (туа пайда болған соқырлық) – бұл жаңа туылған балаларда пайда болатын, көз торының тұқымқуалайтын ауруы. Оның себебі RPE65 (*Retinal Pigment Epithelium*, 65 kDa) ақаулы генінің кездесуі. RPE65 генінің ақауы жарықсезімтал пигменттердің пайда болуына қатысатын ферменттің синтезі бұзылады және жойылады.

Генотерапия нәтижесінде емделушінің көз торының пигментті қабатының эпителиіне емдеуші гені бар вирустық векторды енгізгенде, ауыру жазылған.