

DOI: <https://doi.org/10.36719/2663-4619/115/291-294>

Malikə Həmidova

Göyçay Dövlət İdarəetmə və Texnologiya Kolleci

<https://orcid.org/0009-0004-4167-6549>

malikasamidli@gmail.com

Gen terapiyasının əsas xüsusiyyətləri

Xülasə

Gen terapiyası, genetik xəstəliklərin müalicəsində yeni üfqlər açan, müasir tibbin ən yenilikçi sahələrindən biridir. Bu terapiya metodu, insan genomunda dəyişikliklər edərək xəstəliklərin səbəbini aradan qaldırmağı və ya simptomları yüngülləşdirməyi hədəfləyir. Bu yanaşma genetik xəstəliklərdən, xərçəngdən və hətta bəzi nevroloji pozğunluqlardan əziyyət çəkən insanlara ümid işığı bəxş edir.

Son illərdə genetik sahəsindəki inkişafalar tibb elminin transformasiyasına səbəb olmuşdur. Xüsusilə, gen terapiyası insan xəstəliklərinin müalicəsində inqilabi bir yanaşma kimi diqqət çəkir. Bu terapiya metodu, xəstəliklərin əsas səbəbi olan genetik mutasiyaların düzəldilməsi və ya dəyişdirilməsi vasitəsilə insan sağlamlığını bərpa etməyi hədəfləyir. Bu məqalədə gen terapiyasının əsası, hazırkı vəziyyəti və gələcək perspektivləri araşdırılacaq.

Açar sözlər: *gen, terapiya, irsi xəstəlik, genetik, sağlamlıq, mutasiya*

Malika Hamidova

Goychay State College of Management and Technology

<https://orcid.org/0009-0004-4167-6549>

malikasamidli@gmail.com

Main Features of Gene Therapy

Abstract

Gene therapy is one of the most innovative fields of modern medicine, opening new horizons in the treatment of genetic diseases. This therapy method aims to eliminate the cause of diseases or alleviate symptoms by making changes in the human genome. This approach gives hope to people suffering from genetic diseases, cancer and even some neurological disorders.

In recent years, developments in the field of genetics have led to the transformation of medical science. In particular, gene therapy is attracting attention as a revolutionary approach in the treatment of human diseases. This therapy method aims to restore human health by correcting or changing genetic mutations that are the main cause of diseases. This article will examine the basis, current status and future prospects of gene therapy.

Keywords: *gene, therapy, hereditary disease, genetics, health, mutation*

Giriş

Gen terapiyası ümumiyyətlə bir xəstəliyi müalicə etmək və ya ən azı xəstənin klinik vəziyyətini yaxşılaşdırmaq üçün genetik materialın hüceyrələrə köçürülməsi kimi müəyyən edilir.

Gen modifikasiyasına əsaslanan gen terapiyası üsulu; Xəstəliklərə səbəb olan mutasiyaları düzəltmək, müalicə üçün istifadə olunan terapevtik genləri genomdakı xüsusi bölgələrə əlavə etmək və hüceyrəyə zərərli şəkildə fəaliyyət göstərən mutasiyaya uğramış genləri əvəz etmək üçün istifadə olunur. Uğurlu gen terapiyası müvafiq transgenləri ehtiva edən plazmidlərin hədəf hüceyrələrə transfeksiyası ilə əldə edilir.

Gen terapiyası ideyası ilk dəfə 1970-ci ildə retrovirusların RNT-si üzərində işləyən Martin Klayn tərəfindən irəli sürülüb. Rekombinant DNT texnologiyasının inkişafı ilə genlərin təcrid edilməsi və

manipulyasiyası mümkün olmuşdur (2-4). Martin Cline 1980-ci illərin əvvəllərində retrovirus əsaslı gen transferinin inkişafına əhəmiyyətli töhfə verdi və genlərin in vitro və in vivo yüksək effektivliklə ötürülə biləcəyini nümayiş etdirdi (Klein, Wolf, Wu, Sanford, 1987, s. 87).

Tədqiqat

İlk gen terapiyası 1982-ci ildə talassemiya xəstəliyi üçün Martin Cline tərəfindən həyata keçirilib. Daha sonra William French Anderson və Michael Blaese tərəfindən SCID (Ağır Kombinə İmmun Çatışmazlığı) üçün ADA genini daşıyan retrovirus vektoru ilə aparılan gen terapiyası tədqiqatları nəticəsində iki uşaq müalicə olundu (İbraheem, Elaissari, Fessi, 2014, s. 77).

Gen terapiyasının əsas prinsipi, genetik materialı insan hüceyrələrinə daxil etmək və bu genlərin funksiyalarını dəyişdirərək xəstəlikləri müalicə etməkdir. Bunun üçün istifadə edilən üsullar arasında aşağıdakılar yer alır:

Genetik materialın düzgün seçimi-Gen terapiyası spesifik genetik materialın (DNT və ya RNT-nin) mülahizəli və dəqiq seçilməsini tələb edir. Bu, xəstəliklərin mənbəsini anlamaq və onun öhdəsindən gəlmək üçün vacibdir. Hər bir genetik müdaxilənin məqsədi ya defektli geni əvəz etmək, ya da funksiyasını bərpa etməkdir (Auerbach, 2004, s. 90).

Daşıyıcı Sistemlərin (Vektorların) seçimi-Gen terapiyasının əsas prinsiplərindən biri effektiv daşıyıcı sistemin istifadəsidir. Viral və qeyri-viral vektorlar genetik materialı hədəf hüceyrələrə daşımaq üçün istifadə olunur. Viral vektorlar (adenovirus, lentivirus kimi) effektivliklə seçilər, lakin immün cavab təhlükəsi daşıyır. Qeyri-viral metodların istifadəsi də araşdırılır.

Hədəf Hüceyrənin müəyyən edilməsi-Gen terapiyası hədəf hüceyrələrin dəqiq müəyən edilməsini nəzərdə tutur. Bu proses hədəf geni daşıyan hüceyrələrin xüsusiyyətlərini öyrənməyi və genetik dəyişikliklərin mümkün təsirlərini proqnoz etməyi ehtiva edir (Gordon, Scangos, Plotkin, Barbosa, Ruddle, 1980, s. 89).

Genetik Modifikasiyanın texnikası-Genetik müdaxilənin dəqiqliyi ünvanlanması vacibdir. CRISPR-Cas9 kimi metodlar genetik dəyişikliklərin dəqiqliyini əhəmiyyətli dərəcədə artırır. Bu texnologiyalar vasitəsilə genetik kodun spesifik sahəsi dəyişdirilir, silinir və ya əvəz olunur.

Etik və təhlükəsizlik aspektləri-Gen terapiyasının istifadəsi etik və təhlükəsizlik baxımından ciddi müdafiət tələb edir. Xüsusilə insan genomuna müdaxilənin potensial yan təsirləri və genetik dəyişikliklərin irsi yolla keçmə ehtimalı etik m etik müdaxilələrə səbəb olur (Mehier-Humbert, Guy, 2005, s. 55).

Klinik tətbiq və effektivliyin qiymətləndirilməsi-Hər bir gen terapiyası strategiyası klinik sınaqlar vasitəsilə qiymətləndirilməlidir. Effektivliyin təyini, potensial yan təsirlərin öyrənilməsi və uzunmüddətli nəticələrin izlənməsi terapiyanın genəl istifadəsi üçün vacibdir (Sobirova, 2022, s. 76).

Gen terapiyasının əsas tətbiq sahəsi genetik xəstəliklərin müalicəsidir. Bu texnologiya, təşkili pozulmuş genləri düzəltməklə xəstəlik simptomlarını azaltmaq və ya tamamilə aradan qaldırmaq üçün istifadə olunur (Wang, Joshi, Lu, 2004, s. 44).

Gen terapiyası, xərçəng xəstəliklərinin həm müalicəsində, həm də profilaktikasında ümidverici bir yanaşmadır. Alzheimer, Parkinson və Huntington xəstəlikləri kimi nevroloji pozuntular gen terapiyası tətbiq olunmaqla müalicə edilə bilər. Bu texnologiya vasitəsilə:

Bəzi genetik pozuntuları düzəltmək üçün gen terapiyası kəskinədə tətbiq edilir. Bu yanaşma genetik profilaktika, ana bətnində müalicə kimi sahələrdə istifadə olunur (Williams, Johnston, Riedy, DeVit, McElligott, Sanford, 1991, s.66).

Gen terapiyası tibb aləminin bir çox sahəsində inqilabi dəyişikliklərə yol açmışdır. Gələcək illərdə bu texnologiyanın daha geniş istifadəsi ümid olunur, bu da xəstəliklərin müalicəsində yeni çərhlərin yaranmasına səbəb olacaq.

Gen terapiyası, tibbin müasir sahələrindən biri olaraq, genetik xəstəliklərin müalicəsi və qarşısının alınmasında mühüm irəliləyişlərə səbəb olmuşdur. Bu terapiya metodunun əsas məqsədi xəstəliyə səbəb olan genetik dəyişiklikləri düzəltmək, zərərli genləri deaktivasiya etmək və ya sağlam genləri əlavə etməkdir (Chuah, Collen, VandenDriessche, 2003).

Gen terapiyası irsi xəstəliklərin müalicəsində inqilabi yanaşma təklif edir. Genetik mutasiyalar nəticəsində yaranan xəstəliklərin, məsələn, hemofiliya, kistik fibroz və ya talassemiya kimi problemlərin müalicəsində gen terapiyası xüsusi effektivlik nümayiş etdirir. Bu metod ənənəvi müalicələrdən fərqli olaraq, problemin kökünə təsir edərək xəstəliyin tamamilə aradan qaldırılmasını təmin edə bilər (Lechardeur, Sohn, Haardt, Joshi, Monck, Graham, et al., 1999).

Gen terapiyası, hər bir fərdin genetik quruluşunu nəzərə alaraq daha dəqiq və fərdiləşdirilmiş müalicə təmin edir. Bu yanaşma, müxtəlif xəstəliklərə qarşı ən uyğun və effektiv terapiya növünün seçilməsinə imkan yaradır. Nəticədə, müalicənin uğur faizi artır və yan təsirlər azalır.

Ənənəvi müalicə metodlarının çətinlik çəkdiyi bəzi xroniki xəstəliklər, məsələn, Parkinson xəstəliyi, Alzheimer xəstəliyi və bəzi xərçəng növləri üçün gen terapiyası ümidverici bir alternativ təklif edir. Bu texnologiya vasitəsilə hüceyrələrin funksiyası bərpa olunur və xəstəliklərə qarşı daha davamlı həllər əldə edilir (Hofmann, Zakhartchenko, Weppert, Sebald, Wenigerkind, Brem, et al., 2004, s. 37).

Gen terapiyası yalnız fərdi xəstəliklər deyil, həm də pandemiya və ya nadir xəstəliklər kimi qlobal sağlamlıq problemlərinin həlli üçün yeni üfəqlər açır. Viruslar vasitəsilə genetik dəyişikliklər etmək imkanı genetik əsaslı immunoterapiyaların inkişafına şərait yaradır.

Gen terapiyası, genetik materialın dəyişdirilməsi yolu ilə xəstəliklərin müalicəsi və ya profilaktikası üçün inqilabi bir yanaşmadır. Bu texnologiya ciddi genetik xəstəliklərdə, mütərəqqi nevroloji pozğunluqlarda və hətta bəzi xərçəng növlərində effektiv bir həll kimi ortaya çıxır. Bununla birlikdə, gen terapiyasının istifadəsində əhəmiyyətli çətinliklər və risklər mövcuddur. Bu məqalədə gen terapiyasının potensial maneələri və risk faktorları üzərində dayanacağıq.

Gen terapiyası texnologiyası nisbətən yenidir və kompleksdir. Dəqiq gen dəyişikliklərinin aparılması üçün mütəəssir metodologiyaların hələ də inkişaf etdiyini qeyd etmək vacibdir. Xüsusilə spesifik genə istiqamətləndirmək, gen ifadəsini nizamlamaq və ziyanın minimuma endirilməsi texnoloji bir problemdir (Williams, Johnston, Riedy, DeVit, McElligott, Sanford, 1991, s. 10).

Genetik materialı hücrələrə daşımaq üçün effektiv daşıyıcılar vacibdir. Virus əsaslı daşıyıcılar çox vaxt istifadə olunsa da, onların immunitet sistemi üzərində yaratdığı potensial reaksiyalar ciddi bir maneədir. Həmçinin qeyri-virus daşıyıcıların effektivliyi çox vaxt məhdud olur.

Hər gen terapiyası metodu spesifik mutasiyalara fokuslanır. Xəstənin genetik profilinin tam anlaşılması və terapiyanın düzgün xəstə qrupu üzərində sınaqması çətin bir prosesdir.

Gen terapiyası prosedurları bahalıdır və bu, çox xəstənin bu texnologiyadan istifadə etməsini çətinləşdirir. Bundan başqa, terapiyanı həyata keçirmək üçün ixtisaslaşmış mütəxəssislərin çatışmazlığı problemlər yarada bilər (Uchida, Shimatsu, Onoe, Matsuyama, Niki, Ikeda, et al., 2001, s. 43).

Gen terapiyası bəzən gözlənməyən yan təsirlərə səbəb ola bilər. Mutasiya edilmiş genin həddən artıq ifadə olunması ya da qeyri-spesifik yerlərə daxil olması toksik təsirlər yarada bilər.

Bəzi xəstələrdə gen terapiyasını təşviq etmək üçün istifadə olunan virus və ya sintetik daşıyıcıları immun sistem hədəf ala bilər. Bu, şüamı yan təsirlərə və terapiyanın səmərəsizliyinə səbəb ola bilər.

Genetik materialın qeyri-düzgün yerlərə inteqrasiyası hüceyrə dövrəsini pozaraq xərçəng riskini artırma bilər. Bu, xüsusən uşaqlar kimi daha həssas qruplar arasında çox vacibdir.

Gen terapiyasının uzunmüddətli təsirləri hələ də tam aydın deyil. Bu, nəticələrin nəzarətdə saxlanması və dəqiqliklə qiymətləndirilməsi ehtiyacını artırır.

Elm adamları gen terapiyasını daha da inkişaf etdirmək üçün intensiv tədqiqatlar aparır. CRISPR-Cas9 texnologiyası kimi gen redaktəsi vasitələri, genetik xəstəliklərin müalicəsində inqilabi dəyişikliklər yaradır. Bununla yanaşı, gen terapiyasının daha təhlükəsiz, ucuz və əlçatan olması üçün beynəlxalq səviyyədə əməkdaşlıqlar davam edir.

Gen terapiyası, insan sağlamlığını qorumaq və xəstəliklərlə mübarizə aparmaq üçün yeni üfəqlər açır. Bununla belə, texnologiyanın tam potensialını reallaşdırmaq üçün elmi, etik və iqtisadi çağırışlar diqqətlə həll edilməlidir. Gələcəkdə gen terapiyasının daha geniş tətbiq sahələri tapacağı və insan həyatının keyfiyyətini əhəmiyyətli dərəcədə artıracağı gözlənilir (World Health Organization, 1998).

Nəticə

Gen terapiyası yalnız tibbi bir inqilab deyil, həm də insan sağlamlığına olan baxışımızı kökündən dəyişdirən bir ümumdür. Elm və texnologiyanın bu sahədə inkişafı ilə daha çox insan üçün yeni müalicə yolları açılacaq.

Gen terapiyası müasir tibbin gələcəyini formalaşdıran ən perspektivli sahələrdən biridir. Bu texnologiya xəstəliklərin köklü həllini təmin edərək insan sağlamlığını yaxşılaşdırmaqda mühüm rol oynayır. Bununla yanaşı, texnologiyanın daha da təkmilləşdirilməsi və geniş tətbiqi ilə gen

terapiyasının daha əlçatan və effektiv olacağı gözlənilir. Bu sahənin inkişafı, yalnız xəstələr üçün deyil, həm də ümumi sağlamlıq sistemləri üçün böyük üstünlüklər təqdim edir.

Ədəbiyyat

1. Auerbach, A. B. (2004). Production of functional transgenic mice by DNA pronuclear microinjection. *Acta Biochimica Polonica*, 51, 9–31.
2. Chuah, M. K., Collen, D., & VandenDriessche, T. (2003). Biosafety of adenoviral vectors. *Current Gene Therapy*, 6, 527–543. <https://doi.org/10.2174/1566523034578140>
3. Gordon, J. W., Scangos, G. A., Plotkin, D. J., Barbosa, J. A., & Ruddle, F. H. (1980). Genetic transformation of mouse embryos by microinjection of purified DNA. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 77, 7380–7384.
4. Hofmann, A., Zakhartchenko, V., Weppert, M., Sebald, H., Wenigerkind, H., Brem, G., et al. (2004). Generation of transgenic cattle by lentiviral gene transfer into oocytes. *Biology of Reproduction*, 71(2), 405–409. <https://doi.org/10.1095/biolreprod.104.028472>
5. Ibraheem, D., Elaissari, A., & Fessi, H. (2014). Gene therapy and DNA delivery systems. *International Journal of Pharmaceutics*, 459, 70–83. <https://doi.org/10.1016/j.ijpharm.2013.11.041>
6. Klein, T. M., Wolf, E. D., Wu, R., & Sanford, J. C. (1987). High-velocity microprojectiles for delivering nucleic acids into living cells. *Nature*, 327, 70–73. <https://doi.org/10.1038/327070a0>
7. Lechardeur, D., Sohn, K. J., Haardt, M., Joshi, P. B., Monck, M., Graham, R. W., et al. (1999). Metabolic instability of plasmid DNA in the cytosol: A potential barrier to gene transfer. *Gene Therapy*, 6, 482–497.
8. Mehier-Humbert, S., & Guy, R. H. (2005). Physical methods for gene transfer: Improving the kinetics of gene delivery into cells. *Advanced Drug Delivery Reviews*, 57, 733–753. <https://doi.org/10.1016/j.addr.2004.12.007>
9. Sobirova, M. (2022). Determination of stimulant properties of local rhizobacteria-based bioproducts against *Cynara scolymus* L. *The American Journal of Agriculture and Biomedical Engineering*, 4(02), 26–30.
10. Uchida, M., Shimatsu, Y., Onoe, K., Matsuyama, N., Niki, R., Ikeda, J. E., et al. (2001). Production of transgenic miniature pigs by pronuclear microinjection. *Transgenic Research*, 10(6), 577–582. <https://doi.org/10.1023/A:1013059917280>
11. Wang, S., Joshi, S., & Lu, S. (2004). Delivery of DNA to skin by particle bombardment. In *Methods in Molecular Biology* (Vol. 245, pp. 185–196). <https://doi.org/10.1385/1-59259-649-5:185>
12. Williams, R. S., Johnston, S. A., Riedy, M., DeVit, M. J., McElligott, S. G., & Sanford, J. C. (1991). Introduction of foreign genes into tissues of living mice by DNA-coated microprojectiles. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 88(7), 2726–2730.
13. World Health Organization. (1998). *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services*. Geneva: World Health Organization. <https://www.who.int/ncd/hgn/hgnethic.htm>

Daxil oldu: 21.12.2024

Qəbul edildi: 29.03.2025