



## MEDGEN

ԲԺՇԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ՈՒՍՈՒՑՄԱՆ ԶԱՐԳԱՑՈՒՄ  
ՈՒՍՈՒՑՄԱՆ ՊԼԱՆԻ ԲԱՐԵՓՈԽՄԱՆ ԵՎ  
ՀԵՏԴԻՊԼՈՄԱՅԻՆ ՈՒՍՈՒՑՄԱՆ ԾՐԱԳՐԻ ՆԵՐԴՐՄԱՆ  
ՄԻՋՈՑՈՎ

ԲԺՇԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱ  
ԿԼԻՆԻԿԱԿԱՆ ՕՐԴԻՆԱՏՈՒՐԱՅԻ ԾՐԱԳՐԻ  
ԲՈՎԱՆԴԱԿՈՒԹՅՈՒՆԸ



**Երեվանի Մխիթար Հերացու անվան  
պետական բժշկական համալսարան**

# ՄՈՂՈՒԼ 1: ԿԼԻՆԻԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ՀԻՄՈՒՆՔՆԵՐԸ

## ***Թեմա 1.1: Ժառանգականության տեսական հիմունքները***

Ուսուցման նպատակները՝ մարդու ժառանգականության հիմքում ընկած բջջային և մոլեկուլային մեխանիզմների նկարագրությունը

### **Գիտելիքները**

- բնորոշել ժառանգականության քրոմոսոմային հիմքերը
- նկարագրել քրոմոսոմային քանակական և կառուցվածքային փոփոխությունների առաջացման մեխանիզմները
- նկարագրել մեյոզի ժամանակ առաջացող քրոմոսոմային կառուցվածքային փոփոխությունների հետևանքները
- բնորոշել ԴՆԹ-ի քիմիական կառուցվածքը և ռեպլիկացիան
- նկարագրել ԴՆԹ մուտացիաների հիմնական տիպերը և մեխանիզմները
- նկարագրել տրանսկրիպցիայի և տրանսլյացիայի պրոցեսները, հետտրանսկրիպցիոն փոփոխականությունը, այլընտրանքային սպլայսինգը և ոչ կոդավորվող ՌՆԹ-ն
- նկարագրել մարդու գենոմը և գենետիկական փոփոխականության սկզբունքները (ներառյալ ռեկոմբինացիան)
- բացատրել X քրոմոսոմի ինակտիվացիայի մեխանիզմները և պատճառները

### **Հմտությունները**

- հաշվարկել քրոմոսոմների կառուցվածքային փոփոխությունների դեպքում սեգրեգացիոն մասնաբաժինների կրկնման հավանականությունը
- գնահատել նուկլեոտիդային մուտացիաների հետևանքները մուտանտ ալելի կոդմից կոդավորվող սպիտակուցի վրա

Ուսուցման նպատակները՝ բնորոշել ժառանգման ձևերը և իրականացնել ռիսկի գնահատում

### **Գիտելիքները**

- նկարագրել ժառանգման ձևերը, Մենդելյան և ասիպիկ ժառանգում, ներառյալ միտոքոնդրիալ, պոլիգեն և բազմագործոնային ժառանգումը
- բացատրել էմպիրիկ ռիսկերի առաջացումը և դրանց օգտագործումը
- իրականացնել ռիսկի գնահատում, ներառյալ հավանականությունը և Բայեսի թեորեմը
- նկարագրել իմպրինտինգի և կրկնվող տրիպլետ մուտացիաների մեխանիզմները
- նկարագրել գենի էքսպրեսիայի կարգավորումը
- նկարագրել սոմատիկ մուտացիաների մոլեկուլային հիմքերը և սոմատիկ քրոմոսոմային շեղումների հետևանքները
- ճանաչել ժառանգման տարբեր ձևերը տոհմաձառում

### **Հմտությունները**

- իրականացնել տվյալների առաջնային աղբյուրի ռիսկի գնահատում
- իրականացնել ռիսկի էմպիրիկ հաշվարկում, առկա և կրկնվող ռիսկեր
- իրականացնել հաշվարկ, ներառյալ
  - Բայեսի ռիսկի հաշվարկ
  - Կապի հիման վրա ռիսկի հաշվարկ

- պարզ գենետիկական կապի լոգարիթմական հավանականության ցուցանիշի հաշվարկ
- գենի հաճախականություն
- Հարդի-Վայնբերգի հավասարում
- $\chi^2$  թեստ
- ճանաչել և գնահատել տվյալները՝ ախտորոշման համար

Ուսուցման նպատակը՝ նկարագրել գենետիկական գիտելիքի գնահատումը

**Գիտելիքները**

- Էպիգենետիկայի սկզբունքները
- Բնորոշել գենային թերապիայի, ցողունային բջիջներով բուժման և թերապևտիկ կլոնավորման ժամանակակից հաջողությունները
- նկարագրել գենետիկական հիմնական սկզբունքների մասին գիտելիքների արագ փոփոխությունը անցած դարում
- ներկայացնել գենետիկական ինֆորմացիայի օգտագործման և սխալ մեկնաբանման պատմությունը
- Բնորոշել հասարակության վերաբերմունքը գենետիկական ինֆորմացիային և գենետիկական տեխնոլոգիաներին

**Հմտությունները**

- գնահատել գենետիկական տեսության նոր հաջողությունները և դրանց կիրառումը կլինիկական պրակտիկայում

## ՄՈՂՈՒԼ 2: ԱԽՏՈՐՈՇՄԱՆ ՄԵԹՈԴՆԵՐ, ՀԵՏԱԶՈՏՈՒԹՅՈՒՆ ԵՎ ԿԱՌԱՎԱՐՈՒՄ

### *Թեմա 2.1: Կլինիկական հստություններ*

#### Ուսուցման նպատակը՝ ուսումնասիրել, ախտորոշել և ճանաչել գենետիկական շեղումները

#### **Գիտելիքները**

- բնորոշել գենետիկական շեղումների ախտանիշների պատճառագիտությունը և պաթոֆիզիոլոգիական հիմքերը
- քննարկել գենետիկական հիվանդությունների ուսումնասիրման և ախտորոշման արդյունքների հետևանքները անհատների և նրանց ընտանիքի անդամների վրա
- իմանալ գենետիկական հիվանդությունների գնահատմանը վերաբերվող տերմինաբանությունը
- իմանալ գենետիկական հիվանդություններին բնորոշ նշաններն ու ախտանիշերը
- բացատրել կլինիկական նկարների դերը և ստանալ տեղեկացված թույլտվություն նկարների օգտագործման համար
- իմանալ նկարների օգտագործման և պահպանման գաղտնիության կարևորությունը
- կարողանալ ընտրել նկարահանման ճիշտ դիրք համապատասխան կլինիկական դեպքի համար
- կազմել ճիշտ հարցաշար գենետիկական պատմության լիարժեք արտահանման համար
- օգտվել ինֆորմացիայի աղբյուրներից, ներառյալ տվյալների բազաների և գրականության օգտագործում
- կարողանալ ճանաչել բազմագործոնային հիվանդությունների գենետիկական հիմքերը
- հասկանալ իրազեկված համաձայնության կարևորությունը հետազոտությունը սկսելուց առաջ
- բացատրել գենետիկական հետազոտության արդյունքների նպատակը, ռիսկերն ու օգուտը, հնարավորություններն ու սահմանափակումները, ներառյալ ֆինանսական հարցերը
- նկարագրել հետազոտության կեղծ դրական արդյունքների պատճառները, հաճախականությունը և հետևանքները
- բնորոշել փոփոխական էքսպրեսիվության, ոչ լրիվ պենետրանտության, սոմատիկ կամ սեռական մոզաիցիզմի, de novo մուտացիաների գաղափարները
- նկարագրել գենետիկական հիվանդությունների առաջացման մեջ էթնիկ պատկանելիության դերը
- բացատրել գենետիկական հիվանդությունների բնական ընթացքը
- նկարագրել գենետիկական համախտանիշներին վերաբերվող կազմակերպչական հարցերը
- քննարկել ընտանեկան անամնեզի և ժառանգականության դերը հազվադեպ գենետիկական հիվանդությունների մեջ
- տարբերակել մանկաբուժական հիմնական դրսևորումները և գենետիկական շեղումներին բնորոշ նշանները
- իմանալ գենետիկական հիվանդություններ ունեցող անհատների հարազատների հետազոտման անհրաժեշտության մասին

#### **Հմտությունները**

- վերցնել համաձայնություն բոլոր միջամտությունների համար, ներառյալ ընտանեկան անամնեզի հավաքումը
- իրականացնել ֆիզիկական գնություն
- հավաքագրել, գրանցել և վերլուծել կլինիկական պատմությունը
- իրականացնել, գրանցել և վերծանել կլինիկական գրառումները
- կատարել նկարահանում կլինիկական օգտագործման համար
- վերծանել ընտանեկան անամնեզը
- վերլուծել հիվանդի և ընտանեկան անամնեզի տվյալները գենետիկական ռիսկի գնահատման համար
- իրականացնել գնություն համապատասխան գենետիկական հիվանդությունների նշանների հայտնաբերման համար, անհրաժեշտության դեպքում հարազատների ներգրավում
- հասկանալ և ուղղորդել այլ մասնագետի մոտ անհրաժեշտության դեպքում
- հաշվարկել գենետիկական ռիսկը տարբեր ցուցանիշների հիման վրա
- օգտագործել գենետիկական տվյալների բազան և գրանցումները ինֆորմացիայի վերականգնման համար
- կազմել և գրանցել բարդ տոհմաճառեր
- իրականացնել հետազոտություն և վերծանել արդյունքները
- ձևակերպել տարբերակիչ ախտորոշում գենետիկական հիվանդությունների համար
- հաղթահարել լեզվային, ֆիզիկական և մտավոր դժվարություններով հիվանդների հետ շփումը
- ներկայացնել ոչ ախտորոշված դեպքերը գործընկերներին
- համագործակցել կլինիկաների հետ, որոնք կարիք ունեն մասնագիտական խորհրդատվության և ախտորոշման
- քննարկել հիվանդի վարման և խնամքի հարցերը ընտանիքի անդամների և խնամքի մեջ ներգրավված անձանց հետ
- մշակել խնամքի պլանը որպես հիվանդի վարման ընդհանուր պլանի մի մաս
- իրականացնել գենետիկական խորհրդատվություն բազմապրոֆիլային կլինիկաներում, ինչպիսիք են մանկական, աչքի, լսողության, էնդոկրինոլոգիական, կմախքային դիսպլազիայի, նյարդաբանական, գանգաղիմային, քաղցկեղային գենետիկական և նախաճննդական կլինիկաներում
- բացատրել հիվանդին և ընտանիքի անդամներին փոփոխական էքսպրեսիվության, ոչ լրիվ պենետրանտության, սոմատիկ կամ սեռական մոզաիցիզմի, de novo մուտացիաների գաղափարները
- բացատրել հիվանդության ժառանգման հնարավորությունը և հնարավոր ռիսկերը հիվանդներին հասկանալի ոճով

Ուսուցման նպատակը՝ օգտագործել հասանելի ռեսուրսները

**Գիտելիքները**

- տարբերակել համապատասխան կենսաբժշկական ամսագրերը
- ունենալ մուտք բժշկական գենետիկայի հիմնական վեբկայքեր
- վերծանել և իգտագործել կլինիկական գրառումները
- հասկանալ ինֆորմացիան կոլեգաներից քաղելու, փնտրելու և քննարկելու մեխանիզմները

### **Հմտությունները**

- օգտագործել հասանելի ռեսուրսները, ներառյալ գենետիկական վերկայքերը, մասնագիտական տվյալների բազաները և վիճակագրական ծրագրերը
- իրականացնել գրականության որոնում
- բացատրել, թե ինչպես գտնել և օգտագործել հասանելի ռեսուրսները
- հանդիսանալ ռեսուրս կոլեգաների համար
- ճանաչել սեփական բացերը մասնագիտական գիտելիքների բնագավառում և օգտագործել համապատասխան ռեսուրսները նշված բացերը լրացնելու համար
- բնորոշել և օգտագործել համապատասխան քաղվածքներ լաբորատոր տվյալների և կլինիկական հետազոտությունների արդյունքների հետագա օգտագործման համար

### ***Թեմա 2.2: Գենետիկական թեստավորում***

*Ուսուցման նպատակը: Նշանակակել ճիշտ գենետիկական հետազոտություն և վերծանել գենետիկական թեստի արդյունքները*

### **Գիտելիքները**

- հասկանալ իրազեկված համաձայնության սկզբունքները մեծերի և երեխաների համար
- նկարագրել իրականացվող հետազոտությունների պայմանները
- տարբերակել սկրինինգը ախտորոշիչ թեստից
- բնորոշել և բացատրել իրականացվող հետազոտությունների տեխնիկան, ներառյալ ռիսկերը, սահմանափակումները և օգուտը
- նկարագրել կանխարգելիչ հատուկ գենետիկական զննության պայմանները, նաև երեխաների շրջանում
- բնորոշել քրոմոսոմային անալիզի տեխնիկան տարբեր հյուսվածքներում
- նկարագրել ստանդարտ և մոլեկուլային բջջագենետիկական հետազոտության լաբորատոր տեխնիկան
- նկարագրել ընդհանուր մոլեկուլային գենետիկական տեխնիկան
- նկարագրել նոր ՂՆԹ տեխնոլոգիաների կիրառումը և հաջողությունները, ներառյալ միկրոճառագայթումը, նոր սերնդի սեքվենավորումը, նախածննդյան գենետիկական ախտորոշումը
- օգտագործել ընդհանուր մեթոդներ մետաբոլիզմի բնածին արատների կենսաքիմիական ախտորոշման համար
- նկարագրել ֆարմակոգենետիկական հետազոտության կիրառությունները

### **Հմտությունները**

- հավաքել իրազեկված համաձայնություն գենետիկական զննության համար
- իրականացնել կլինիկական գենետիկային բնորոշ հետազոտություններ մինչ գենետիկական թեստի իրականացումը
- իրականացնել արյան, բերանի լորձաթաղանթի բջիջների, մազարմատի նմուշառում, մաշկի բիոպսիա
- կիրառել ընդունված նախազգուշական մեթոդները արյան և օրգանիզմի այլ հեղուկների հետ աշխատելիս

- վերծանել լաբորատոր թեստերի արդյունքները՝ հաշվի առնելով թեստի զգայունությունը
- օգտագործել բջջագենետիկական միջազգային ուղեցույցը և ստանդարտ մուտացիաների դասակարգումը
- կիրառել ԴՆԹ- հետազոտություն մուտացիաների հայտնաբերման համար
- մեկնաբանել ոչ նորմալ կարիոտիպի, ոչ նորմալ նուկլեոտիդային փոփոխականության և ֆերմենտների պակասուրդի կլինիկական հետևանքները
- մեկնաբանել ֆարմակոգենետիկական գննության արդյունքները
- վերլուծել հետազոտությունների արդյունքները կլինիկական նշանակության տեսանկյունից՝ անհրաժեշտության դեպքում խորհրդակցելով մոլեկուլային և բջջագենետիկական լաբորատորիաների մասնագետների հետ
- իրականացնել Բայեսի հաշվարկը, գենետիկական ռիսկի գնահատման համար օգտագործելով ինֆորմացիայի տարբեր աղբյուրներ
- գնահատել նոր տեխնոլոգիաների օգտագործման արդյունավետությունը և ճիշտ կիրառումը
- բացատրել գենետիկական թեստերի անճշտությունները և սահմանափակումները՝ ինչպես սկրինինգային, այնպես էլ ախտորոշիչ նպատակներով իրականացվող հետազոտությունների ժամանակ
- քննարկել թեստի արդյունքների մեկնաբանումը գործընկերների հետ
- բացատրել թեստի արդյունքները հիվանդներին և քննարկել այդ արդյունքների գործնական նշանակությունը հիվանդների և նրանց հարազատների հետ

***Թեմա 2.3: Գենետիկական սկրինինգի ծրագրեր և ռեզիստր***

*Ուսուցման նպատակը: Բացատրել գենետիկական սկրինինգի տեղադրման և գործարկման պրոցեսը*

**Գիտելիքները**

- սահմանել Համաշխարհային Առողջապահական Կոմիտեյի (ԱՀԿ) ցուցումները սկրինինգային ծրագրերի ներդրման վերաբերյալ և դրանց սահմանափակումները
- նկարագրել հաստատված չափանիշներին չհամապատասխանող հիվանդությունների սկրինինգի պոտենցիալ կիրառությունը
- նկարագրել տեղային ազգաբնակչության գենետիկական առանձնահատկությունները, ներառյալ մուտացիաների սպեկտրը, հիվանդությունների տարածվածությունն ու հաճախականությունը
- նկարագրել գենետիկական հիվանդությունների սկրինինգային ծրագրի ներդրմանը նպաստող այլ գործոնները
- իմանալ ներկայումս գործող սկրինինգային ծրագրերը, ներառյալ նախաձեռնության և հետձեռնողական ծրագրերը
- նկարագրել գենետիկական հիվանդությունների ազգային սկրինինգային ծրագրերը
- քննարկել սկրինինգային ծրագրերի համար խորհրդատվական աջակցությունը
- քննարկել սկրինինգային ծրագրերի արդյունքները և օգուտները հանրային առողջապահության տեսանկյունից, ներառյալ ծրագրերի արժեքը
- իմանալ ազգաբնակչության գենետիկական ռեզիստրը և դրա գործնական կիրառումը
- նկարագրել տվյալների հավաքագրման մեթոդները և դրանց սահմանափակումները

- նկարագրել սկրինինգի և կանխարգելման սկզբունքները
- քննարկել գենետիկական սկրինինգի հետ փոխկապակցված էթիկական, իրավական, սոցիալական և մշակութային հարցերը

#### **Հմտությունները**

- գնահատել հիվանդների անհատական ռիսկի գործոնները
- մեկնաբանել սկրինինգային թեստերի զգայունությունը, յուրահատկությունը և կանխարգելիչ արժեքը
- բացատրել սկրինինգային ծրագրերի հետևանքները և դրանց օգուտը
- նպաստել հաճախ հանդիպող գենետիկական հիվանդությունների կրողների սկրինինգային ծրագրերի իրականացմանը
- ոգևորել համապատասխան սկրինինգային կամ հիվանդության կանխարգելմանը ուղղված ծրագրերին մասնակցությունը
- կրթել հիվանդներին համաճարակաբանական սկրինինգի վերաբերյալ

#### ***Թեմա 2.4: Գենետիկական խորհրդատվություն***

*Ուսուցման նպատակը: Իրականացնել գենետիկական խորհրդատվություն որպես բազմաֆունկցիոնալ գործունեության մի մաս*

#### **Գիտելիքները**

- նկարագրել գենետիկական խորհրդատուի դերը
- տարբերակել հիվանդների արձագանքը վշտին և կորստին, և դրանց ազդեցությունը գենետիկական ռիսկերի վերաբերյալ որոշումների կայացման վրա
- ճանաչել և քննարկել այն գործոնները, որոնք կարող են ազդեցություն ունենալ գենետիկական խորհրդատվության պրոցեսի վրա, ներառյալ հիվանդի և ընտանիքի անդամների մտավախությունները, նախկինում ունեցած փորձը, մշակութային, կրոնական և էթնիկ գործոնները, ինչպես նաև այնպիսի առանձնահատկություններ, ինչպիսիք են միջբարեկամական ամուսնությունները, հայրության չհաստատումը, նախաձննդյան ախտորոշումը և միջնորդավորված վերարտադրողական տեխնոլոգիաները
- նախապատրաստել հարցեր, խորհրդատվության ընթացքում հիվանդների մտավախությունները, ակնկալիքները, գիտակցությունը և ընկալունակությունը պարզաբանելու համար
- նկարագրել շփման ռազմավարությունը՝
  - քննարկումը հարգալից և նրբանկատ իրականացնելու համար
  - հիվանդներին ընտրության հնարավորություն տալու և ճիշտ ընտրություն կատարելու հարցում օգնություն ցուցաբերելու համար
  - ընտանիքի դերը գենետիկական ախտորոշումների հարցում բնորոշելու համար
- իմանալ հմտություններ, որոնք անհրաժեշտ են անուղղակի խորհրդատվություն իրականացնելու համար, ներառյալ ակտիվ ունկընդորում, հիվանդին ոգևորելու համար ավելի մատչելի լեզվի կիրառում

#### **Հմտությունները**

- տարբերակել ռիսկի խմբում գտնվող հիվանդներին և նրանց ուղղորդել համապատասխան մասնագետի մոտ



- պլանավորել գենետիկական ճիշտ խորհրդատվության սխեմա
- ներկայացնել գենետիկական ինֆորմացիան հիվանդին նրբանկատ և ըմբռնումով
- քննարկել հնարավոր գենետիկական հիվանդության հատկանիշները, ռիսկերը և գենետիկական հիմքերը
- բացատրել հիվանդին և նրա ընտանիքի անդամներին գենետիկական ինֆորմացիան և ռիսկերը բանավոր և գրավոր տեսքով, հիվանդի կրթությանը, տարիքին և մշակութային սովորություններին համապատասխան
- տրամադրել անհրաժեշտության դեպքում հիվանդին և նրա ընտանիքի անդամներին հասկանալի ինֆորմացիա
- աջակցել հիվանդին ինֆորմացիան հարազատներին փոխանցելու գործընթացում
- քննարկել հիվանդի և ընտանիքի անդամների ըմբռնումը տրամադրված ինֆորմացիայի վերաբերյալ
- քննարկել հիվանդին և նրա ընտանիքի անդամներին համապատասխան հիվանդության յուրացմանը օգնելու կամ դրանց կրկնության ռիսկերը նվազեցնելու հնարավոր ուղիները
- տարբերակել և աջակցել հոգեպես ընկճված հիվանդներին և նրանց ուղղորդել համապատասխան մասնագետի մոտ
- ուշադրություն դարձնել սեփական խորհրդատվության ոճի վրա և անհրաժեշտության դեպքում աշխատել որակի բարձրացման վրա
- տրամադրել գենետիկական խորհրդատվություն սկրինինգի արդյունքում հայտնաբերված գենետիկական հիվանդությամբ երեխայի ընտանիքին
- կիրառել կլինիկական և խորհրդատվական վերահսկողություն

**Թեմա 3.1: Նեյրոգենետիկա**

Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և բուժել նեյրոգենետիկական հիվանդություններով հիվանդներին, ներառյալ՝

**Նեյրոմկանային խանգարումներ՝**

- մկանային դիստրոֆիա
- միոտոնիկ խանգարումներ
- ողնուղեղային մկանային ատրոֆիաներ
- միոքոնդրիալ միոպաթիաներ

**Նեյրոդեգեներատիվ խանգարումներ հետևյալ հատվածներին՝**

- հիմային գանգլիոնի (Հանթինգտոնի հիվանդություն, տորսիոն դիստոնիա, Ֆարի հիվանդություն, ժառանգական տրեմոր, Տուրեյի համախտանիշ)
- ուղեղիկի, ուղեղի ցողունի և ողնուղեղի (բազոցախային սկլերոզ, Ֆրիդրիխի ատաքսիա, ողնուղեղա-ուղեղիկային ատաքսիա, ընտանեկան սպաստիկ պարապլեգիա)
- ծայրամասային և գանգուղեղային նյարդերի (Շարկո-Մարի-Տութի հիվանդություն, այլ տիպի ժառանգական շարժողական, զգայական և ինքնավար նեյրոպաթիաներ)
- արտաբրգային և շարժողական խանգարումներ (Պարկինսոնի հիվանդություն)
- նյարդային համակարգի այլ դեգեներատիվ հիվանդություններ (Ալցհեյմերի հիվանդություն և այն)

**Էպիլեպսիա**

**Մտավոր և վարքագծային խանգարումներ**

- շիզոֆրենիա
- տրամադրության խանգարումներ (բիպոլյար հիվանդություն, դեպրեսիա)
- ինտելեկտուալ տկարություն
- աուտիզմ և նմանատիպ խանգարումներ

**Նյարդամաշկային խանգարումներ**

- տուբերոզ սկլերոզ
- նեյրոֆիբրոմատոզ

**Գիտելիքները**

- վերանայել նեյրոգենետիկական հիվանդությունների համաճարակաբանական տվյալները
- նկարագրել նեյրոգենետիկական հիվանդությունների մոլեկուլային հիմքերը
- նկարագրել նախամուտացիան, անտիցիպացիան, հիպերմեթիլացումը, թունավոր ՌՆԹ և սպիտակուցի ֆունկցիայի կորուստը նեյրոգենետիկական հիվանդությունների դեպքում
- նկարագրել մանկական և հասուն տարիքում սկիզբ առնող գենետիկական նեյրոմկանային հիվանդությունների հիվանդության պատմությունը, ներառյալ կլինիկական և գենետիկական կապերը
- բնորոշել ժառանգական սպաստիկ պարապլեգիաների և ժառանգական էպիլեպսիաների գենետիկական և համախտանիշային դասակարգումը
- բնորոշել տարածված նեյրոգենետիկական խանգարումների կլինիկական դրսևորումները, ինչպիսիք են՝
  - հիպոտոնիկ երեխա (“floppy baby”)

- զարգացման ուշացում (շարժողական, իմացական և/կամ խոսքի կամ ընդհանուր)
- զարգացող թուլություն կամ ատաքսիա
- շարժողական այլ խանգարումներ (դիստոնիա, դիսկլինեզիա, տիկեր և այլն)
- դեմենցիա, իմացական թերզարգացում
- մտավոր թերզարգացումներ
- բնորոշել համապատասխան հետազոտությունները նեյրոգենետիկական կասկածելի շեղումների հայտնաբերման համար
- արյան շիճուկի և ողնուղեղային հեղուկի կենսաքիմիական հետազոտության ցուցումները
- էլեկտրանեյրոմիոգրաֆիայի (ներառյալ նյարդային ազդակի փոխանցման աստիճանը ) և էլեկտրասրտագրություն
- նյարդային համակարգի գործիքային հետազոտություն (MRI, CT)
- մկանային բիոպսիա
- մոլեկուլային գենետիկական հետազոտություն, ներառյալ կանխարգելիչ թեստեր (օր. Հանթինգտոնի հիվանդության դեպքում)
- նկարագրել մանկական և հասուն տարիքի նեյրոմկանային շեղումների վարման առանձնահատկությունները

### **Հմտությունները**

- ճանաչել այն կլինիկական նշանները և ընտանեկան անամնեզի հատկանիշները, որոնք կարող են մատնացույց անել ընտանեկան նյարդաբանական հիվանդության ռիսկը
- իրականացնել հիվանդի նյարդաբանական հետազոտություն
- ճանաչել նյարդամկանային հիվանդության տարբեր հատկանիշները մեծահասակների, երեխաների և նորածինների մոտ
- ձևակերպել տարբերակիչ ախտորոշման և համապատասխան գենետիկական հետազոտությունների սխեման, ներառյալ նախաձննդյան հետազոտությունը
- կիրառել ուշ սկիզբ ունեցող նեյրոգենետիկաբանական հիվանդությունների կանխարգելիչ նախաախտանշանային հետազոտության ուղեցույցեր
- ուղղորդել համապատասխան մասնագետի մոտ
- գնահատել եռանուկլեոտիդային կրկնողությունների թվի աճի և հիվանդության պենետրանտության ու ծանրության աստիճանի միջև կապը
- ճանաչել ֆակոմատոզները որպես նյարդամաշկային հիվանդություններ
- գնահատել Դյուշենի և Բեքերի մկանային դիստրոֆիայի զարգացման գենետիկական ռիսկը և կանխատեսումը
- քննարկել նեյրոգենետիկական խանգարումների վերականգնողական, վարման և բուժման տարբեր հնարավորությունները և հնարավորության դեպքում իրականացնել նշված միջոցառումները

### ***Թեմա 3.2: Դիսմորֆոլոգիա և կմախքային դիսպլազիա***

#### ***Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և բուժել դիսմորֆիկ համախտանիշներով հիվանդներին, ներառյալ***

- բնածին արատներ (մեծ և փոքր, եզակի և բազմակի արատներ)
- քրոմոսոմային շեղումներով պայմանավորված համախտանիշներ
- կմախքային դիսպլազիա

- եզակի գեների մուտացիաներ

### **Գիտելիքները**

- բնորոշել տերատոգենեզը և դիսմորֆոլոգիայի այլ պատճառները
- հասկանալ էմբրիոգենեզի նորմալ և ոչ նորմալ զարգացումը
- բնորոշել հատուկ տերմինները, լրացնել բառապաշարը բնածին արատներին բնորոշ համապատասխան տերմիններով
- նկարագրել կառուցվածքային շեղումների դասակարգման տարբեր ուղիները
- որոշել մորֆոգենեզը զարգացման արատների, դեֆորմացիաների, դիսպլազիաների տեսանկյունից
- բացատրել տարբերությունը համախտանիշի, հաջորդականության և ասոցիացիայի միջև
- հասկանալ դիսմորֆիկ համախտանիշների ֆենոտիպային սպեկտրը
- բնորոշել բնածին մի շարք արատներով անհատների ախտորոշման և վարման գնահատման մոտեցումները
- սահմանել տարբեր ախտանիշների գնահատման ստանդարտները
- հասկանալ մեծ և փոքր անոմալիաները
- իմանալ հետերոգենությունը, փոփոխականությունը, հասկանալ ֆենոտիպային դրսևորումների լայն տատանումները տվյալ համախտանիշի սահմաններում, ինչպես նաև ֆենոտիպ-գենոտիպ կորելիացիաները
- բնորոշել տարածված քրոմոսոմային շեղումները որպես դիսմորֆոգենեզի պատճառ
- հասկանալ մասնագիտացված լաբորատորիաների և կլինիկական հետազոտությունների դերը, սահմանափակումները, մեկնաբանությունը և կարևորությունը ճիշտ ախտորոշման հարցում
- նկարագրել զարգացման ուշացմամբ և արատներով երեխաների հետազոտությունների ցուցումները
- նկարագրել կմախքային դիսպլազիայի ժառանգման էթիոլոգիան, կանխատեսումը և ռիսկերը
- ճանաչել կմախքային դիսպլազիայի կլինիկական և հիմնական ռադիոլոգիական նշանները
- բացատրել մասնագիտացված կենտրոնում կմախքային դիսպլազիայով հիվանդների վարելու կարգը

### **Հմտությունները**

- բազմաթիվ թերություններով անհատների զննություն
- օգտագործել հարցազրույցի և խորհրդատվության ժամանակ օգտագործվող հմտությունները
- հավաքել ընտանեկան անամնեզը ախտորոշման կայացման համար
- իրականացնել ամբողջական ֆիզիկական զննություն և գնահատել դիսմորֆիկ հատկությունները մարմնի 12 հիմնական հատվածներում (կարճահասակություն, մազերի աճը, ականջների կառուցվածքը, չափը և տեղակայումը, քթի չափսը, դեմքի չափսը և կառուցվածքը, շրթունքի փոսիկը, բերանի, շրթունքների և ատամների չափսերը, ձեռքերի, մատների, եղունգների չափսերը, ոտքերի չափսերն ու կառուցվածքը)
- ախտորոշել զարգացման ուշացում նորմալ հատկանիշների հիման վրա
- օգտագործել ինչպես կլինիկական տեխնոլոգիաներ (տոհմաձառի լրացում, նկարներ և ընտանեկան անամնեզ), այնպես էլ լաբորատոր տեխնոլոգիաները և մեթոդները
- ցուցաբերել համապատասխան համախտանիշի համար տարբերակիչ ախտորոշում իրականացնելու ունակություն

- հասկանալ մասնագիտացված լաբորատորիաների և կլինիկական հետազոտությունների աշխատանքը, սահմանափակումները և կարևորությունը
- կիրառել համապատասխան վերլուծություն ռիսկի և հավանականության հաշվարկի համար, ընդգծել գենետիկական գնահատման համար կիրառվող տեխնիկայի առանձնահատկությունները
- օգտագործել համապատասխան հասանելի առցանց ռեսուրսները և տվյալների բազաները ճիշտ ախտորոշման համար
- տարբերակել կմախքային դիսպլազիայի հիմնական ռադիոլոգիական հատկանիշները
- ցուցաբերել միջանձնային և հաղորդակցական հատկանիշներ հիվանդների և այլ բուժաշխատողների հետ շփվելիս
- գնահատել, ախտորոշել և ներդրում ունենալ դիսմորֆոլոգիայով հիվանդի բազմակողմանի բուժական պրոցեսի մեջ
- փոխանցել հիվանդի մասին ինֆորմացիան հիվանդին կամ նրա ընտանիքի անդամներին հասկանալի ձևով
- օգնել ընտանիքին և անհատներին հաղթահարել էմոցիոնալ և ֆիզիոլոգիական պահանջները
- տրամադրել խորհրդատվություն և ծանոթացնել պրոգնոզին ախտահարված երեխայի ծնողներին
- իրազեկել դիսմորֆիկ համախտանիշների հնարավոր կանխարգելիչ միջոցառումների մասին (ֆոլաթթվի բուժական օգտագործում)

***Թեմա 3.3: Վերարտադրողական գենետիկա և նախածննդյան ախտորոշում***

*Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և օգնություն ցուցաբերել վերարտադրողական խնդիրներ ունեցող հիվանդներին, ներառյալ անպտղությամբ տառապող կանանց և տղամարդկանց, բազմակի կրելախախտերով կանանց և նախածննդյան ախտորոշման որոշում կայացրած անհատներին*

**Գիտելիքները**

- նկարագրել նորմալ և ոչ նորմալ գամետոգենեզը
- նկարագրել տղամարդկանց անպտղության ամենատարածված գործոնները, որոնք հանգեցնում են օլիգո- կամ ագոսպերմիայի
- նկարագրել կանանց անպտղության ամենատարածված պատճառները առաջնային ամենոռեայի արդյունքում
- բնորոշել հղիության կրկնվող ընդհատումների պատճառները
- տարբերակել անպտղության և վերարտադրողականության կորստի տերատոգեն և գենետիկ գործոնները
- հասկանել վերարտադրողական գենետիկային վերաբերվող լաբորատոր տվյալները
- հասկանալ հղիության ժամանակ գենետիկական տարբեր շեղումների հայտնաբերման համար իրականացվող սկրինինգի և հետազոտության միջև տարբերությունը
- նկարագրել պտղի ուլտրաձայնային հետազոտության նորմալ փոփոխականության սահմանները, քրոմոսոմային գենային խանգարումների և կենսաքիմիական մարկերների միջև կապը, և ուլտրաձայնին հետազոտության սահմանափակումները որպես սկրինինգային գործիք օգտագործելը

- ներկայացնել ցուցումները գենետիկական խանգարումների ռիսկի խմբում գտնվող կանանց նախաձեռնողյան սկրինինգի համար
- հասկանալ նախաձեռնողյան սկրինինգը և միջամտությունները հղիության տարբեր փուլերում
- հասկանալ նախաիմպլանտացիոն գենետիկական հետազոտությունների /PGD/ կիրառումը օժանդակ վերարտադրողական տեխնոլոգիաներում
- տեղյակ լինել վերարտադրողական տեխնոլոգիաների, նախաձեռնողյան հետազոտության և սկրինինգի էթիկական և իրավական կողմերի մասին
- տեղյակ լինել հիվանդների վրա (ինչպես անհատ, այնպես էլ որպես զույգ) վերարտադրողական առողջության ֆիզիոլոգիական և սոցիալական ազդեցության մասին

### **Հմտությունները**

- տրամադրել հիվանդին և նրա ընտանիքին համապատասխան գենետիկական խորհրդատվություն և զգուշորեն հավաքել ընտանեկան անամնեզ
- նրբանկատորեն առաջարկել խորհրդատվություն զույգերին համապատասխան նրանց արժեքներին և պատկերացումներին
- գնահատել, ախտորոշել և մասնակցել անպտղությամբ հիվանդների բազմակողմանի բուժման պրոցեսին
- կիրառել տարբեր մոտեցումներ անպտղությամբ և վերարտադրողական խնդիրներով հիվանդներին վարելու պրոցեսում
- մեկնաբանել մասնագիտացված լաբորատոր տվյալները և համապատասխան մոտեցում ցուցաբերել անպտղությամբ տառապող տղամարդկանց և կանանց
- իրականացնել գենետիկական ռիսկի գնահատում նախաձեռնողյան, մանկական և հասուն տարիքում սկիզբ ունցեող գենետիկական հիվանդությունների համար
- մասնագիտանալ նախաձեռնողյան ախտորոշիչ թեստերի արդյունքների մեկնաբանման մեջ
- կարողանալ ընդունել և համաձայնել ծնողների ցանկացած որոշման հետ ոչ նորմալ պտղի վերաբերյալ
- մեկնաբանել ուլտրաձայնային հետազոտության տվյալները
- տարբերակել բոլոր այն գործոնները, որոնք վերարտադրողական առողջության մեծ ռիսկ են հանդիսանում զույգի համար՝ տոհմաձագի ճիշտ կառուցման և հղիության ռիսկերի ճիշտ գնահատման միջոցով
- իմանալ յուրաքանչյուր ախտորոշիչ մեթոդի օգուտները և սահմանափակումները և ներկայացնել դրանք հիվանդներին անուղղակի և նրբանկատ ձևով
- ներկայացնել հիվանդներին (անհատ կամ զույգ) վերարտադրողական առողջության խնդիրների հնարավոր լուծման տարբերակները գենետիկական խորհրդատվության միջոցով, նախաձեռնողյան ստուգման կամ վերարտադրողական օժանդակ տեխնոլոգիաների միջոցով
- մեկնաբանել մոր արյան և ուլտրաձայնային հետազոտությունների արդյունքները և տրամադրել խորհրդատվություն հնարավոր նորմալ և ոչ նորմալ արդյունքների վերաբերյալ

### ***Թեմա 3.4: Աուտոբորբոքային համախտանիշներ***

Աուտոբորբոքային ժառանգական համախտանիշները ներառում են՝

- Ժառանգական պարբերական տենդերի համախտանիշներ

- Ընտանեկան Միջերկրածովյան տենդ (ԸՄՏ)
- TNF ռեցեպտորների հետ ասոցացված պարբերական համախտանիշ (TRAPS)
- Հիպերիմունոգլոբուլինեմիա D պարբերական տենդի համախտանիշի հետ (HIDS)
- Կրիոպիրինի հետ ասոցացված պարբերական համախտանիշ (CAPS)
- Այլ մոնոգենետիկ աուտոբոբոբային համախտանիշներ
- Բազմագործոնային աուտոբոբոբային խանգարումներ

Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և բազմակողմանի կազմակերպել ուտոբոբոբային համախտանիշներով հիվանդների վարումը:

**Գիտելիքները**

- բնորոշել աուտոբոբոբային և աուտոիմուն խանգարումները
- նկարագրել ինֆլամասոմը՝ աուտոբոբոբային հիվանդությունների պաթոգենեզի առանցքային կառույցը
- բնութագրել Մենդելյան և բազմագործոնային աուտոբոբոբային խանգարումները
- նկարագրել TRAPS-ի, HIDS-ի, կրիոպիրինով ասոցացված պարբերական համախտանիշի կլինիկական և գենետիկական հատկանիշները
- նկարագրել MEFV գենի մուտացիաները որպես Ընտանեկան Միջերկրածովյան տենդի զարգացման գենետիկական պատճառ
- հասկանալ MEFV մուտացիաների գենետիկական ախտորոշման արժեքը
- նկարագրել ամիլոիդոզի զարգացմանը նպաստող գենետիկական գործոնները
- քննարկել ԸՄՏ-ի ախտորոշման Tel Hashomer կլինիկայի չափանիշները և երեխաների մոտ նշված հիվանդության ախտորոշման նոր չափանիշները
- նկարագրել ԸՄՏ-ի տիպիկ և ոչ տիպիկ կլինիկական ընթացքը, ինչպես նաև բարդությունները
- բնորոշել ԸՄՏ-ի գենետիկական հետազոտության և խորհրդատվության կարևորությունը
- քննարկել ռիսկի խմբում գտնվող հարազատների գենետիկական գննության կարևորության ցուցումները մուտանտ գենի կրելիության վիճակը որոշելու համար
- քննարկել ֆենոտիպ-գենոտիպ կորելիացիաները և այլ գենետիկական և ոչ գենետիկական (սեռ, շրջակա միջավայր) գործոնների ազդեցությունը հիվանդության ընթացքի վրա
- նկարագրել ԸՄՏ-ը և ուղեկցող հիվանդությունները, ինչպես նաև գենետիկորեն նման հիվանդությունները
- քննարկել ԸՄՏ-ով և նման կլինիկական պատկերով համախտանիշներ ունեցող հիվանդների վարումը, բուժումը և հսկողությունը

**Հմտությունները**

- ճանաչել պարբերական տենդերի կլինիկական հատկանիշները
- լրացնել հիվանդության պատմությունը, ներառյալ տոհմաձառի քննարկումը
- բացատրել ոչ տիպիկ կլինիկական պատկեր և բարդ ֆենոտիպ ունեցող դեպքերի կլինիկական ախտորոշման դժվարությունները
- օգտագործել ախտորոշիչ ալգորիթմ աուտոբոբոբային համախտանիշների կասկածով հիվանդների տարբերակիչ ախտորոշման մեջ
- հասկանալ ժառանգական պարբերական տենդերի մոլեկուլային ախտորոշումը՝ կլինիկական դրսևորումը, գեները և ժառանգման տիպը
- առաջարկել մոլեկուլային գենետիկական հետազոտություն բոլոր առաջին կարգի հարազատներին և ընտանիքի այլ անդամներին (անկախ ախտանիշերից)

- առաջարկել գենետիկական խորհրդատվություն պարբերական հիվանդությամբ հիվանդներին, ռիսկի խմբում գտնվող անախտանիշ հարազատներին և մուտացիաների կրողներին
- կարողանալ հսկել, բուժել և հետևել պարբերական հիվանդությամբ հիվանդներին
- կրթել հիվանդներին նրանց սոցիալական կյանքի և վարքագծի վերաբերյալ
- օգտագործել աուտոբոբոքային հիվանդությունների գենետիկական ռեգիստր
- առաջարկել հոգեբանական աջակցություն պարբերական հիվանդությամբ հիվանդներին և ընտանիքի անդամներին

***Թեմա 3.5: Նյութափոխանակության բնածին խանգարումներ (ՆԲԽ)***

***Ուսուցման նպատակը: Նյութափոխանակության բնածին խանգարումների կլինիկական և գենետիկական հիմնական հատկությունները, ախտորոշումը և սկրինինգը:***

Նյութափոխանակության բնածին խանգարումներին են դասվում՝

- օրգանական ացիդեմիաները
- ճարպաթթուների օքսիդացման խանգարումները
- առաջնային լակտոացիդոզները
- ամինոացիդոպաթիաները (ֆենիլկետոնուրիա, ժառանգական թիրոզինեմիա, ոչ կետոնային հիպերգլիցեմիա, «թխկու հյութ» միզային հիվանդություն և հոմոցիստինուրիա)
- միզանյութի փոխանակության խանգարումներ (ցիտրուլինեմիա, օրնիտին տրանսկարբամիլազի անբավարարություն և արգինոսուկցինային ացիդուրիա)
- կարբոհիդրատների փոխանակության խանգարումներ (գալակտոզեմիա, ֆրուկտոզի ժառանգական անտանելիություն, ֆրուկտոզ 1,6-դիֆոսֆատազի անբավարարություն և գլիկոզենի կուտակային հիվանդություն)
- Լիզոսոմների կուտակային խանգարումներ (մուկոպոլիսախարիդոզ, Թեյ-Սաքսի հիվանդություն, Նիման-Պիկի հիվանդություն, Գոշեի հիվանդություն)

**Գիտելիքները**

- բնութագրել ֆենիլալանին և թիրոզին ամինաթթուների մետաբոլիզմը և փոխանակային մեխանիզմների արգելակումը՝ ալբինիզմ, ալկապտոնուրիա, ֆենիլկետոնուրիա
- նկարագրել բնածին փոխանակային խանգարումների պաթոլոգիական ուղիները
- ճանաչել նյութափոխանակության բնածին խանգարումների վաղ նշանները՝ նյարդաբանական, ակնաբանական, սրտաբանական, աղեստամոքսային, մաշկաբանական
- նկարագրել նյութափոխանակության միջանկյալ նյութերի (ամինաթթուներ, մոնոսախարիդներ) խանգարումներով պայմանավորված հիվանդությունների խումբը
- բնութագրել ՆԲԽ-ի ժառանգման տեսակները (աուտոսոմ ռեցեսիվ, X-շղթայված, աուտոսոմ դոմինանտ, միտոքոնդրիալ ժառանգում)
- նկարագրել ՆՓԽ-ի նշաններն ու ախտանիշները, պայմանավորված կատալիտիկ և տրանսպորտային սպիտակուցների անբավարարությամբ, ինչը հանգեցնում է միջանկյալ սուբստրատների կուտակմանը



- նկարագրել լիզոսոմային կուտակային խանգարումներին բնորոշ նշաններն ու ախտանիշները
- իմանալ ՆՓԽ-ի սկրինինգի համար անհրաժեշտ ցուցումները, ներառյալ լիզոսոմային կուտակային հիվանդությունը
- նկարագրել բնածին ադրենալ դիսպլազիան որպես ստերոիդ հորմոնների սինթեզի մետաբոլիկ արգելակման արդյունք
- հասկանալ ՆՓԽ-ի ախտորոշման նշանակությունը հիվանդի և նրա ընտանիքի անդամների համար
- հասկանալ ընտանիքի անդամների հետազոտության անհրաժեշտությունը համապատասխան գենի կրելիությունը որոշելու համար

### **Հմտությունները**

- տարբերակել ՆՓԽ-ի առկայության նշանները՝ ֆիզիկական զննություն – աճի խանգարում, դիսմորֆիկ հատկանիշներ՝ մազերի, մաշկի, կմախքի խանգարումներ, ոչ նորմալ հոտ, օրգանների մեծացում, ոչ նորմալ մկանային տոնուս
- իմանալ նյութափոխանակային խանգարումների և անհատական կանխատեսման միջև կորելիացիաները
- նպաստել ՆՓԽ-ի վաղ ախտորոշմանը և բուժումը շտապ սկսելուն
- մեկնաբանել երեխաների, դեռահասների և մեծահասակների կլինիկական տվյալները
- մեկնաբանել լաբորատոր հիմնական արդյունքները
- բացատրել բուժման պարտադիր պայմանները համաձայն երկու մեծ խմբերի՝ հիվանդության յուրահատուկ բուժում (հիվանդության կենսաքիմիական հիմքերին ուղղված բուժում) և ոչ յուրահատուկ բժշկական հսկողություն (ներառյալ ախտանշանային բուժում, այլ բժշկական և վիրաբուժական միջամտություններ)
- կրթել ՆՓԽ-ով երեխաների ծնողներին հասուն տարիքի կլինիկական և վերաբրտադրողական հնարավոր խնդիրների առաջացման վերաբերյալ
- տրամադրել խորհրդատվություն (սննդակարգի վերաբերյալ, գենետիկական, հոգեբանական) հիվանդության կանխատեսման, հնարավոր ռիսկերի, ընտանիքի մյուս անդամների հետազոտության, նախաձեռնողյան հետազոտության և աջակցության համար

### ***Թեմա 3.6: Քաղցկեղի գենետիկա***

Ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշները ներառում են՝

- BRCA1 և BRCA2 մուտացիաներով պայմանավորված կրծքագեղձի և ձվարանների քաղցկեղի առաջացում
- Ընտանեկան ադենոմատոզ պոլիպոզից զարգացող կոլոռեկտալ քաղցկեղ կամ ժառանգական ոչ պոլիպոզի կոլոռեկտալ քաղցկեղ
- Բազմակի էնդոկրին նեոպլազիա տիպ 1 և 2 (MEN1 և MEN2)
- CDKN2A և CDK4 մուտացիաներից առաջացող մելանոմաներ
- Նեյրոֆիբրոմատոզ տիպ 1 և 2
- Լի-Ֆրաումենի համախտանիշ (TP53)

*Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և նպաստել ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշներով հիվանդների բազմապրոֆիլային հսկողությանը*

## **Գիտելիքները**

- տարբերակել քաղցկեղի զարգացման վրա ազդող ժառանգական և շրջակա միջավայրի գործոնները
- տիրապետել քաղցկեղի ընտանեկան ձևերի ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների հսկողության ուղեցույցներին
- բնորոշել ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների կլինիկական հատկանիշները
- նկարագրել ժառանգական քաղցկեղների բժշկական և ընտանեկան հատկանիշներ
- նկարագրել քաղցկեղի առաջացման գենետիկական մեխանիզմները, ներառյալ Նուդսոնի կրկնակի հարվածի մոդելը
- նկարագրել օնկոգենեզի մեխանիզմները (ուռուցքի աճը ճնշող գեների, օնկոգեների, «driver» և «passenger» մուտացիաների դերը)
- քննարկել ժառանգված քաղցկեղի ազդեցությունը տվյալ անհատի և նրա ռիսկի տակ գտնվող ընտանիքի վրա
- քննարկել ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների գենետիկական հետազոտության և հսկողության ժամանակակից ուղեցույցները
- քննարկել ցածրից միջին ռիսկի խմբում գտնվող անհատների հսկողության ուղեցույցները
- քննարկել քաղցկեղի առաջացման ռիսկի ազդեցությունը անհատի և նրա ընտանիքի վրա
- քննարկել մուտացիայի առկայության հետազոտության դրական արդյունքի ազդեցությունը անհատի և նրա ընտանիքի վրա
- քննարկել ընտանեկան բժիշկների և գենետիկ-խորհրդատուների դերը քաղցկեղի ընտանեկան ձևերի առաջացման ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների գնահատման հարցում

## **Հմտությունները**

- տարբերակել քաղցկեղի առաջացման մոնոգենետիկ ընտանեկան նախատրամադրվածությամբ ընտանիքներին
- ստուգել ընտանեկան անամնեզում նշված քաղցկեղի առկայությունը
- գնահատել և որոշել համապատասխան գենի ստուգումը քաղցկեղի ախտորոշման համար
- հայտնաբերել և գենետիկորեն հետազոտել արյան մեջ շրջանառող քաղցկեղային բջիջները
- օգտագործել գենետիկական և հիվանդությունների ռեգիստրը՝ ռիսկի խմբում գտնվող հիվանդների հսկողությունը ապահովելու համար
- գնահատել սկրինինգի ուղեցույցը ռիսկի տակ գտնվող հարազատների համար
- խորհուրդ տալ համապատասխան միջամտություններ ռիսկի տակ գտնվող անհատներին
- տարբերակել ռիսկի խմբում գտնվող հիվանդներին և ընտանիքի անդամներին, ովքեր կարող են մասնակցել քաղցկեղի կանխարգելմանը ուղղված փորձնական հետազոտություններին
- կրթել հիվանդներին ապրելակերպի այն պայմանների վերաբերյալ, որոնք կարող են բարձրացնել քաղցկեղի զարգացման ռիսկը՝ խրախուսելով խուսափել վնասակար սովորություններից

- աջակցել ընտանեկան բժիշկներին քաղցկեղի ընտանեկան համախտանիշով հիվանդների երկարատև հսկողության հարցում
- կապի մեջ լինել այլ մասնագետների հետ քաղցկեղի հետազոտման և սկրինինգի կազմակերպման վերաբերյալ
- պատվիրել և գնահատել գենետիկական թեստի արդյունքները քաղցկեղի հսկողության համար
- մասնակցել գենետիկական քաղցկեղներին վերաբերվող բազմապրոֆիլային հանդիպումներին

***Թեմա 3.7: Արյունաբանական խանգարումներ***

*Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և նպաստել գենետիկական հիմքով արյունաբանական խանգարումներով հիվանդների բազմապրոֆիլային հսկողությանը*

Գենետիկական հիմքով արյունաբանական խանգարումները ներառում են՝

- Էրիթրոցիտների խանգարումներ (հեմոգլոբինոպաթիաներ, էրիթրոցիտների էնզիմոպաթիաներ, այլ բնածին անեմիաներ, հեմոքրոմատոզներ)
- Թրոմբոցիտների բնածին խանգարումներ (Բեռնար-Սուլիեյի համախտանիշ)
- Բնածին արյունահոսական խանգարումներ (Հեմոֆիլիա A և B, ֆոն Վիլեբրանդի հիվանդություն, արյունահոսական այլ խանգարումներ – մակարդելիոթյան XIII, XI, X, VII, V և II գործոնների անբավարարություն և հիպոֆիբրինոգենեմիա)
- Թրոմբոցյացման խանգարումներ (թրոմբոֆիլիա - F V Leiden, II G20210A; թրոմբոցյացման ձեռք բերվի հակվածություն)
- Ոսկրածուծի ախտահարման համախտանիշներ (ձեռք բերվի ապլաստիկ անեմիա, Ֆանկոնիի անեմիա, ոսկրածուծի ախտահարման այլ բնածին համախտանիշներ)
- Միելոիդային չարորակացում
  - Միելոպրոլիֆերատիվ և միելոդիսպլաստիկ նեոպլազմներ
  - Սուր միելոիդ լեյկոզ /ՍՄԼ/ և երկակի ծագման լեյկոզ – ՍՄԼ հետադարձ գենետիկական շեղումներով, ՍՄԼ-ի և միելոդիսպլաստիկ սինդրոմների /ՄԴՍ/ հետ կապակցված փոփոխություններ, միելոիդային պրոլիֆերացիա կապված Դաունի համախտանիշի հետ, երկակի ծագման սուր լեյկոզ)
- Լիմֆոիդ հյուսվածքի չարորակացում և պլազմայի բջիջների խանգարումներ
  - B-բջիջների նեոպլազմա – սուր լիմֆոբլաստային լեյկոզ/լիմֆոբլաստային լիմֆոմա B-բջիջներից առաջացած, Բերկիտի լիմֆոմա, քրոնիկական լիմֆոցիտային լեյկոզ/փոքր լիմֆոբջջային լիմֆոմա/մոնոկլոնալ B բջջային լիմֆոցիտոզ
  - T-բջջային լիմֆոմա և NK-բջջային նեոպլազմա – սուր լիմֆոբլաստիկ լեյկոզ/T-բջջային լիմֆոբլաստիկ լիմֆոմա, T և NK բջջային այլ լիմֆոմաներ
  - Հոջկինի լիմֆոմա

**Գիտելիքները**

- նկարագրել արյունաբանական հիվանդությունների առաջացման գենետիկական մեխանիզմները
- տարբերակել արյունաբանական հիվանդությունների առաջացման ռիսկը բարձրացնող գենետիկական և շրջակա միջավայրի գործոնները

- նկարագրել տարբեր մոլեկուլային գենետիկական փոփոխությունների ախտորոշիչ և կանխատեսող նշանակությունը
- նկարագրել այն մոլեկուլային գենետիկական փոփոխությունները, որոնց դեպքում փոփոխվում է բուժման ստանդարտ սխեման
- բնութագրել մնացորդային ռեզիդուալ հիվանդությունը
- քաղցկեղի զարգացման ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների հսկողության ժամանակակից ուղեցույցներ

**Հմտությունները**

- գնահատել և որոշել համապատասխան գենային փոփոխությունները լիմֆոիդ կամ միելոիդ լեյկոզների առաջնային ախտորոշման համար
- կիրառել արյունաբանական հիվանդությունների մոլեկուլային բջջագենետիկական փոփոխությունների տեղեկատվական բազաները
- նախորդող արյունահոսությունների վերաբերյալ ինֆորմացիայի ճիշտ հավաքում (կյանքի և ընտանեկան անամնեզ) ուղղորդված կլինիկական հետազոտության հետ մեկտեղ
- նկատառումներ հեմոֆիլիայի կրելիության վերաբերյալ
- իրականացնել համապատասխան զննություն և ռիսկի գնահատում տարբեր մեթոդների կիրառմամբ
- օգտագործել արյունաբանական և մոլեկուլային բջջագենետիկական փոփոխությունների ռեզիստրներ ախտորոշման ճշտման և հիվանդության կանխատեսման համար

***Թեմա 3.8: Այլ գենետիկական հիվանդություններ և շեղումներ***

Համեմատաբար հաճախակի հանդիպող գենետիկական խանգարումներ՝  
 Մարֆանի համախտանիշ  
 Ցիստային ֆիբրոզ  
 Երիկամների պոլիկիստոզ  
 Ժառանգական սրտային հիվանդություններ  
 Հիպերխոլեստերոլեմիաներ  
 Ժառանգական խլություն  
 Ժառանգական ակնաբանական հիվանդություններ

Ժառանգական նախատրամադրվածությամբ հիվանդությունները ներառում են՝  
 Շրթունքի և քիմքի ճեղքվածք (նապաստակի շրթունք, գայլի երախ)  
 Շաքարախտ  
 Մետաբոլիկ համախտանիշ  
 Ասթմա և ալերգիա  
 Անոթային հիվանդություններ  
 Ամիլոիդոզ

*Ուսուցման նպատակը: Գնահատել, ախտորոշել և բուժել այլ գենետիկական հիվանդություններով և խանգարումներով հիվանդներին*

**Գիտելիքները**

- նկարագրել հիվանդությունների ժառանգական, կլինիկական, կենսաքիմիական և նյութափոխանակային մեխանիզմները
- ննարկել հիվանդության ախտորոշման և բուժման հարցերը
- հասկանալ համապատասխան ժառանգական օրինակները
- հասկանալ ժառանգական շեղման ազդեցությունը հիվանդի և ընտանիքի հոգեբանական ոլորտի վրա

### **Հմտությունները**

- տարբերակել ընտանեկան անամենեզը, ինչը կհուշի ժառանգական հիվանդության առկայության մասին
- ճշտել ժառանգական հիվանդության առկայությունը հիվանդանոցային գրառումներից
- հաստատել ժառանգական հիվանդության նշաններն ու ախտանիշները
- մեկնաբանել ժառանգական հիվանդության հետազոտությունների արդյունքները, ներառյալ մոլեկուլային թեստերը, համակարգչային տոմոգրաֆիայի և մագնիսառեզոնանսային հետազոտությունները
- ուղեգրել հիվանդներին համապատասխան մասնագետի մոտ
- ուղղորդել հիվանդներին համապատասխան առողջական և սոցիալական աջակցության

## ՄՈՂՈՒԼ 4: ՄԱՄՆԱԳԻՏԱԿԱՆ ՀԱՏԿՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐ

### **Թեմա 4.1: Էթիկա**

Ուսուցման նպատակը: Տարբերակել, հասկանալ և տեղին կիրառել բժշկական էթիկայի և գաղտնապահության սկզբունքները

#### **Գիտելիքները**

- քննարկել գաղտնապահությանը վերաբերվող ուղղությունները
- տարբերակել իրավիճակներ, երբ գաղտնապահությունը կարող է խաթարվել
- քննարկել գենետիկական հիվանդությունների և հետազոտությունների տարբեր մշակութային մոտեցումներ, և դրանց ազդեցությունը անհատների, ընտանիքների և մշակութային խմբերի վրա
- իմանալ էթիկական որոշում կայացնելու վրա ազդող գործոնները, ներառյալ՝ կրոնը, անհատական և բարոյական պատկերացումները, մշակույթը
- քննարկել գաղտնիությունը, իրազեկված համաձայնությունը ինչպես մեծերի, այնպես էլ երեխաների համար՝ գենետիկական ռեզիստրների ստեղծման և օգտագործման համար
- քննարկել գենետիկական ռեզիստրների օգտագործման կարևորությունը գիտական հետազոտությունների և ժառանգական հիվանդությունների վերահսկման մեջ
- տարբերակել հիվանդի բժշկական գրառումներին ներկայացվող իրավական և անհատական պահանջները
- քննարկել հետմահու հետազոտությունների համաձայնության հարցերը
- քննարկել իրազեկված համաձայնության էթիկական կողմը որևէ ծրագիր սկսելուց առաջ
- իմանալ խորհրդատվության հիմնական աղբյուրները բժիշկների համար լուրջ քրեական գործերի դեպքում
- քննարկել իրավական կողմը կապված քրեական հարցերի հետ, որոնք կարող են առաջանալ հետազոտությունների ընթացքում, օրինակ հիվանդի ծնողների միջև մոտ ազգակցական կապի բացահայտման դեպքում
- ընդձեռն այն բոլոր հարցերը, որոնք կարող են առաջանալ երեխաների գենետիկական զննության դեպքում
- քննարկել մատուցվող ծառայությունների հավասարության հարցը
- ընդգծել այն դեպքերը, երբ հիվանդի ցանկալի համաձայնությունը պարտադիր չէ տվյալների բացահայտման համար, օրինակ վարակիչ հիվանդությունների, հանրային առողջությանը սպառնացող վտանգի դեպքում
- ընդգծել ինֆորմացիայի բացահայտման համար հիվանդից համաձայնություն վերցնելու գործընթացը
- քննարկել հանրային կարծիքների համագումարը կլինիկական գենետիկային վերաբերվող էթիկական հարցերի շուրջ

#### **Հմտությունները**

- խորհրդակցել հիվանդի հետ՝ մինչ ինֆորմացիայի տարածումը ընդհանուր բուժական թիմի անդամների միջև
- հարգել հիվանդների պահանջը ինֆորմացիայի գաղտնիությունը պահպանելու մասին

- հարմարեցնել խորհրդատվությունը յուրահատուկ մշակութային պատկերացումներին և մոտեցումներին
- տրամադրել «անուղղակի» գենետիկական խորհրդատվություն հիվանդներին և ընտանիքի անդամներին
- զգուշությամբ օգտագործել և փոխանցել գաղտնիություն պահանջող ինֆորմացիան
- տարածել համապատասխան ինֆորմացիան հասկանալի ոճով և ստանալ իրազեկ համաձայնություն հիվանդներից
- տեղեկացնել գենետիկական ռեզիստրների արժեքի մասին կոլեգաներին, հիվանդներին և ընտանիքի անդամներին
- տրամադրել համապատասխան ինֆորմացիա գենետիկական ռեզիստրի մասին հիվանդներին
- ստեղծել կամ պահպանել արդեն գործող գենետիկական ռեզիստրները
- հավաքել անհրաժեշտ փաստեր քրեական հարցեր առաջ գալու դեպքում և խորհրդակցել պատկան մարմինների հետ
- քննարկել հիվանդների, կոլեգաների և հանրության հետ այնպիսի էթիկական հարցեր, ինչպիսիք են՝
  - օժանդակ վերարտադրողականություն
  - գաղտնիություն
  - իրազեկված համաձայնություն
  - երեխաների գենետիկական հետազոտություն
  - հղիության ուշ ընդհատում
  - ազգաբնակչության սկրինինգ գենետիկական հիվանդությունների հայտնաբերման համար
  - հետազոտության արդյունքների պոտենցիալ ազդեցությունը հիվանդի ընտանիքի մյուս անդամների, կյանքի և աշխատանքի վրա
  - կանխարգելիչ գենետիկական հետազոտություն
  - նախաձեռնողային/նախաիմպլանտացիոն ախտորոշում
- խորհրդակցել այն դեպքերում, երբ առկա է արժեքների բախում հիվանդի և բժշկի միջև
- ցուցաբերել խորհուրդ ստանալու ցանկություն կոլեգաներից /մասնագետներից էթիկական երկրնտրանքի առաջացման դեպքում

***Թեմա 4.2: Իրազեկված համաձայնություն***

*Ուսուցման նպատակը: Համոզվել, որ ուսանողներն ունեն անհրաժեշտ գիտելիքներ և հմտություններ գենետիկական հիվանդություններով հիվանդներին վարելիս առաջացող էթիկական և իրավական հարցերը շտկելու համար*

**Գիտելիքները**

- քննարկել իրազեկ համաձայնություն ստանալու պրոցեսը
- հասկանալ կենսաբանական նմուշի պահպանման վերաբերյալ համաձայնության պրոցեսը
- հասկանալ ոչ ինվազիվ գործունեության (ինֆորմացիայի քննարկում հարազատների հետ) համաձայնության պրոցեսը
- հասկանալ համաձայնության պրոցեսը գիտական հետազոտության համար

### **Հմտությունները**

- ներկայացնել ողջ ինֆորմացիան հիվանդներին հասկանալի ոճով, տալով նրանց ժամանակ նոր տեղեկությունների յուրացման, մտածելու և համաձայնություն տալու համար
- տրամադրել հավասարաչափ տեղեկություն բուժական բոլոր տարբերակների մասին
- հարգել հիվանդների ինքնակամ որոշում կայացնելու իրավունքը
- չթաքցնել բուժմանը վերաբերվող ինֆորմացիան իրազեկ հիվանդից
- խուսափել առանց նախնական պատրաստվածության միջամտություններ կատարելուց
- ցուցաբերել երկրորդ՝ ավելի մասնագիտական կամ իրավական կարծիք ստանալու ցանկություն և դժվարին իրավիճակներում գործելու կարողություն
- տեղեկացնել հիվանդին և փնտրել բուժման այլ ճանապարհ, երբ անձնական, բարոյական կամ կրոնական պատկերացումները խոչընդոտում են ընդունված մասնագիտական գործունեությանը

### ***Թեմա 4.3: Բժշկական անճշտություն***

*Ուսուցման նպատակը: Տարբերակել և քննարկել կլինիկական գենետիկայի ասպարեզում անճշտությանը նպաստող գործոնները*

### **Գիտելիքները**

- հասկանալ անճշտությունը՝ որպես բժշկական ցանկացած գործունեության անբաժանելի մաս, ներառյալ կլինիկական գենետիկան
- հասկանալ, որ անճշտությունը ոչ թե մասնագիտական բացթողում է, այլ թերի գիտելիքների արդյունք
- զարգացնել հիմնարար և ժամանակակից գիտելիքների պաշար, ներառյալ գրականության փնտրում և քննարկումներ գործընկերների հետ
- հասկանալ, որ ներկայումս կլինիկական գենետիկայի ասպարեզում անճշտությունը կարող է հանգեցնել հիվանդի և բժշկի միջև լարվածության առաջացմանը
- քննարկել անճշտության տարբեր տեսակներ, ներառյալ՝
  - զարգացման արատների նախաձեռնողան հայտնաբերումը առանց պտղի համար հստակ հետևանքների մատնանշման
  - ախտորոշման սակավություն, հատկապես մտավոր թերզարգացած, արատավոր և դիսմորֆիզմով հիվանդների մոտ, առանց պատճառների, հետադարձ ռիսկերի և հետևանքների հստակեցման
  - ախտորոշում առանց հստակ կանխատեսման
  - նախաձեռնողան հետազոտության բացակայություն, ինչը հանգեցնում է ներկա կամ ապագա հղիության կանխատեսման անճշտությանը

### **Հմտությունները**

- բացահայտել և պարզ ներկայացնել առկա անճշտությունները հիվանդներին
- շփվել և աջակցել հիվանդին որոշում կայացնելու պրոցեսում, երբ առկա է որևէ անճշտություն ախտորոշման, սկրինինգի, կանխարգելման կամ բուժման հարցերում
- վերաձևակերպել անճշտությունը՝ ներկայացնելով մաս-մաս և ընդգծելով որոշակի լուծում ունեցող մասերը



- աջակցել հիվանդին որոշում կայացնելու հարցում համընդհանուր օգտավետ եզրահանգման համար
- խորհրդակցել անճշտության տարբեր բնագավառներում ավելի հմուտ կոլեգաների հետ

***Թեմա 4.4: Աշխատանք կոլեգաների և բժշկական գործակալությունների հետ***

*Ուսուցման նպատակը: Ցուցաբերել արդյունավետ աշխատանքային համագործակցություն կոլեգաների հետ կլինիկական գենետիկային վերաբերվող տարբեր հարցերի շուրջ*

**Գիտելիքները**

- իմանալ թիմի անդամների դերը և պարտականությունները և ինչպես է թիմը աշխատում արդյունավետ
- իմանալ բազմակողմ աշխատանքի դերը կլինիկական գենետիկայի բնագավառում
- իմանալ միջ-մասնագիտական համագործակցության սկզբունքները՝ հիվանդների կամ ազգաբնակչության խնամքը կազմակերպելիս
- իմանալ կոնֆլիկտների լուծման մեթոդները

**Հմտությունները**

- ցուցաբերել առաջատարի հատկանիշներ, զգուշորեն վարվել աշխատանքի հանձնարարման և ղեկավարման դեպքում
- զարգացնել արդյունավետ աշխատանքային համագործակցություն գործընկերների և աշխատակազմի մյուս անդամների հետ
- հասկանալ, երբ այլ մասնագետների խորհրդի կարիք կա համապատասխան դեպքի համար
- զարգացնել վարքագծային այնպիսի հատկանիշներ, որոնք կօգնեն գործընկերների հետ աշխատանքի ընթացքում խուսափել բախումներից
- ցուցաբերել հանդիպումներ կազմակերպելու, անցկացնելու և ղեկավարելու հատկանիշներ
- օժանդակել աշխատանքային խմբի բոլոր անդամների համար հարգալից միջավայրի ստեղծմանը
- ապահովել բժշկական գաղտնիությունը՝ անկախ բժշկական հսկողության տեսակից

***Թեմա 4.5: Հիվանդների կրթում***

*Ուսուցման նպատակը: Ունենալ գիտելիքներ, հմտություններ և մոտեցումներ գենետիկական հիվանդությունների վերաբերյալ հիավնդներին արդյունավետ կրթելու համար*

**Գիտելիքները**

- հասկանալ գենետիկական գործոնները, որոնք ազդում են հիվանդությունների տարածվածության և հաճախականության վրա

- հասկանալ առողջության և հիվանդության վրա ազդող գործոնները (հոգեբանական, կենսաբանական, սոցիալական, մշակութային և տնտեսական)
- հասկանալ ապրելակերպի և ապրելակերպի բուժական բաղկացուցիչների ազդեցությունը առողջության վրա
- հասկանալ սկրինինգային ծրագրերի նպատակը և իմանալ առկա, գործող ծրագրերը
- հասկանալ սկրինինգի դրական և բացասական ազդեցությունները անհատի վրա

### **Հմտությունները**

- ցուցաբերել գիտելիքներ առողջության վրա շրջակա միջավայրի և վարքագծի ազդեցության մասին գործնական աշխատանքում
- տարբերակել այն հնարավորությունները, որոնք կօգնեն խթանել ապրելակերպի փոփոխությանը և կնպաստեն առողջության կարգավորմանը
- տարբերակել մտավոր, ֆիզիկական և սոցիալական բարեկեցության եզրագծերը առողջության վերաբերյալ
- խորհուրդ տալ հիվանդներին համապատասխան կերպով սկրինինգի դրական կողմերի և ռիսկերի մասին, ինչպես նաև առողջության բարելավմանը ուղղված միջոցառումների արդյունավետության մասին
- հասկանալ հիվանդների հարցերը սկրինինգի և ապրելակերպի փոփոխման ծրագրերի վերաբերյալ և կարողանալ համապատասխան կերպ պատասխանել նրանց հարցերին
- տրամադրել համապատասխան ինֆորմացիա հիվանդներին՝ հետազայում անհրաժեշտ ինֆորմացիա ստանալու և օժանդակող կազմակերպություններին միանալու համար
- միանալ առողջության լավացմանը ուղղված թիմային աշխատանքին
- առաջարկել սկրինինգ, անհրաժեշտության դեպքում վաղ միջամտություններ իրականացնելու համար