



## ԲԺԻՇԿ-ԳԵՆԵՏԻԿԻ ՈՐԱԿԱՎՈՐՄԱՆ ԲՆՈՒԹԱԳԻՐԸ (ՉԱՓՈՐՈՇԻՉ)

Պատրաստվել է Երևանի Մխիթար Հերացու անվան Պետական Բժշկական Համալսարանի  
Բժշկական Գենետիկայի Ամբիոնի կողմից

### ԸՆԴՀԱՆՈՒՐ ՏԵՂԵԿՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐ

Բժիշկ-գենետիկը իրականացնում է մասնագիտական գործունեություն բժշկական գենետիկայի ոլորտում հիվանդանոցային, արտահիվանդանոցային, բնակչության առողջության առաջնային պահպանման ծառայություններում:

### Կրթությանը ներկայացվող պահանջներ

Բժիշկ-գենետիկ կարող է համարվել անձը, ով ունի Բարձրագույն բժշկական կրթություն և բժշկի որակավորում բուժական գործ կամ մանկաբուժություն մասնագիտությամբ, ապա հետդիպլոմային կրթություն՝ ընտանեկան բժշկություն, ներքին հիվանդություններ (թերապիա), մանկաբուժություն, նյարդաբանություն, մանկաբարձություն և զինեկոլոգիա, նեոնատոլոգիա, զարգացման մանկաբուժություն, մանկական նյարդաբանություն, պերինատոլոգիա կամ վերարտադրողական բժշկություն (ռեպրոդուկտոլոգիա) մասնագիտություններով (կլինիկական օրդինատուրա) կամ ընդհանուր պրակտիկայի բժիշկ մասնագիտությամբ (ինտերնատուրա՝ մինչև 1994թ) և ապա լրացուցիչ նեղ մասնագիտացում բժիշկ-գենետիկ մասնագիտությամբ, որի կրթական փաստաթղթերը ճանաչվում են ՀՀ կողմից:

### Պաշտոնական գործառույթների իրականացման հնարավորություն

Բժիշկ-գենետիկը առողջապահության բնագավառում կարող է ստանձնել հետևյալ պաշտոնները

1. Հիվանդանոցային բժշկական հաստատության բժիշկ-գենետիկ
2. Արտահիվանդանոցային բժշկական հաստատության (ներառյալ պոլիկլինիկա) բժիշկ-գենետիկ
3. Բժշկական գենետիկական բաժանմունքի վարիչ
4. Բժշկական գենետիկական կազմակերպության գործադիր մարմին (տնօրեն)
5. Անաշխատունակության փորձաքննության հանձնաժողովի անդամ
6. Որդեգրման հանձնաժողովի անդամ
7. Հիվանդանոցային/արտահիվանդանոցային բժշկական հաստատությունում գենետիկ խորհրդատու

8. ՀՀ ԱՆ և այլ առողջապահական և սոցիալական մարմինների կողմից իրականացվող միջոցառումների մասնակից

**Ընդհանուր գիտելիքներ**

ՀՀ սահմանադրություն, ՀՀ առողջապահության բնագավառի օրենսդրության իմացություն, աշխատանքային անվտանգության կանոնների իմացություն, ներհիվանդանոցային վարակների կանխարգելման և կառավարման սկզբունքները, առաջին բուժօգնության իմացություն, ԱՆ հիմնական/նպատակային ծրագրերի մասին ընդհանուր տեղեկացվածություն

**Ընդհանուր հմտություններ**

Սարքավորումների հետ անվտանգ աշխատելու հմտություններ

Առաջին բուժօգնության ապահովում

Ներհիվանդանոցային վարակների կանխարգելման և կառավարման սկզբունքները

**Մասնագիտական գիտելիքներ և հմտություններ**

**Կլինիկական և գենետիկական հետազոտություններ՝ գենետիկական ախտորոշման նպատակով**

Աշխատանքային գործունեությունը	Հիվանդի առողջությանը վերաբերվող բժշկական տեղեկությունների և փատաթղթերի հավաքագրում, այդ թվում արտաքին ազդեցությունների և կիրառված դեղամիջոցների, հակաբեղմնավորիչ և հղիությունների պատմության, հիվանդության կանխարգելման և սկրինինգի մասնակցության մասին, հիվանդի կենսապայմանների, գործունեության և ընտանեկան կարգավիճակի մասին և այլն
	Գրանցել գենետիկական ուղղվածությամբ ընտանեկան պատմությունը, կիրառելով ստանդարտ տոհմաձառային նոմենկլատուրան
	Գրավոր համաձայնության ստացումը բոլոր միջամտությունների համար
	Նկարահանման իրականացում կլինիկական օգտագործման նպատակով
	Ընդհանուր ֆիզիկական զննում անհրաժեշտ ծավալով, ներառյալ համախտանիշային վերլուծությունը
	Լրացուցիչ կլինիկական հետազոտությունների իրականացում կամ դրանց նպատակով ուղեգրում նեղ մասնագետի մոտ

<p>Անհրաժեշտ հմտություններ</p>	<p>Կիրառել բժշկական գենետիկի պրակտիկ գործունեության և դրա բարելավմանն ուղղված եվրոպական և միջազգային ուղեցույցերը</p>
	<p>Բացահայտել տարբեր դիսմորֆոլոգիական առանձնահատկությունները</p>
	<p>Որոշել պրոֆանդի և ծնողների (շեղումների առկայության դեպքում) անտրոպոմետրիկ տվյալները և իրականացնել պրոֆանդի և ծնողների, սիբսերի (շեղումների առկայության դեպքում) մանրամասն կլինիկական գննում</p>
	<p>Որոշել կլինիկական ախտորոշման ճշգրտությունը և, եթե անհրաժեշտ է, իրականացնել լրացուցիչ կլինիկական հետազոտություն՝ հստակ ախտորոշման նպատակով</p>
	<p>Վերլուծել հասանելի բժշկական, ընտանեկան և անհատական տեղեկատվությունը՝ համապատասխան գենետիկական ռիսկի գնահատման համար</p>
	<p>Կազմել գենետիկական քարտեր, ներառյալ՝</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>ա. մանկաբարձական անամնեզի հավաքագրում, նախորդ հղիությունների էլքի վերաբերյալ տեղեկությունների հավաքագրում,</li> <li>բ. պերինատալ անամնեզի, պրոֆանդով հղիության և ծննդաբերության ընթացքի վերաբերյալ տվյալների հավաքագրում</li> <li>գ. ոչ պակաս քան չորս սերնդի տոհմաճառի կազմում</li> </ul>
	<p>Հիմնավորել տվյալ գենետիկական հիվանդության բոլոր հնարավոր ժառանգման ձևերը և դրանց հիմքում ընկած մեխանիզմները</p>
	<p>Հավաքագրել, գնահատել և կիրառել առկա տեղեկատվությունը կոնկրետ գենետիկական հիվանդության վերաբերյալ</p>
	<p>Իրականացնել տվյալների առաջնային աղբյուրի հավաստիության գնահատում, ժառանգական հիվանդության կրկնման ռիսկի էմպիրիկ, առկա և կրկնվող ռիսկերի հաշվարկ</p>
	<p>Ձևակերպել ժառանգական հիվանդությունների տարբերակիչ ախտորոշման տիրույթը</p>
	<p>Ներկայացնել գործընկերներին և քննարկել այն դեպքերը, որոնք դեռևս չեն ախտորոշվել</p>
	<p>Համագործակցել կլինիկաների հետ, որոնք ունեն մասնագիտական խորհրդատվության և ախտորոշման կարիք</p>
	<p>Օգտվել մասնագիտական տեղեկատվական ռեսուրսներից, ներառյալ գենետիկական էլեկտրոնային կայքերը, գենետիկական տվյալների բազաները և վիճակագրական ծրագրերը</p>
<p>Անհրաժեշտ</p>	<p>Գենետիկական հիվանդությունների գնահատմանը վերաբերվող տերմինաբանությունը, ժառանգական և բնածին հիվանդությունների</p>

գիտելիքներ	բնորոշումը և դասակարգման սկզբունքները
	Հայաստանում բնածին և ժառանգական հիվանդությունների ազդեցությունը պերիանատալ և մանկական մահացության և հաշմանդամության կազմի վրա
	Հիվանդության հայտնի կամ հավանական գենետիկական բաղադրիչը
	Ժառանգման ձևերը, Մենդելյան և ատիպիկ ժառանգում, ժառանգման տարբեր ձևերը տոհմաձառում
	Գենետիկական ռիսկի գնահատում
	Իմպրինտինգի և կրկնվող տրիպլետ մուտացիաների մեխանիզմները, սոմատիկ մուտացիաների մոլեկուլային հիմքերը և սոմատիկ քրոմոսոմային շեղումների հետևանքները
	Գենետիկական շեղումների էթիոլոգիան և ախտաբանաֆիզիոլոգիական հիմքերը
	Գենետիկական հիվանդություններին բնորոշ նշաններն ու ախտանիշերը, բազմագործոնային հիվանդությունների (ժառանգական նախատրամադրվածությամբ) գենետիկական հիմքերը
	Փոփոխական էքսպրեսիվության, պենետրանտության, պլեոտրոպիայի, սոմատիկ կամ սեռական մոզաիցիզմի, de novo մուտացիաների գաղափարները
	Գենետիկական հիվանդությունների բնական ընթացքը
	Հազվադեպ գենետիկական հիվանդությունների առաջացման մեջ ժառանգականության դերը
	Հազվադեպ գենետիկական հիվանդությունների ախտորոշման մեջ ընտանեկան անամնեզի նշանակությունը
	Նախա- և հետծննդային ֆիզիկական զարգացման հապաղումով ընթացող գենետիկական համախտանիշներ
	Նորածինների և վաղ մանկական տարիքի երեխաների մակրոսոմիա (արագացած ֆիզիկական զարգացումով ընթացող համախտանիշներ՝ Վիդեման-Բեկվիտի, Սոտոսի համախտանիշներ)
	Նյարդամկանային հիվանդություններ և նեյրոդեգեներատիվ խանգարումներ
	Մտավոր և վարքագծային խանգարումներ
	Նյարդամաշկային խանգարումներ, ներառյալ նեոնատալ շրջանում արտահայտվող գենոդերմատոզներ՝ բուլյոզ էպիդերմոլիզ, իխթիոզ, Բլոխ-Սուլցբերգերի համախտանիշ
	Բնածին արատներ, ներառյալ էմբրոֆետոպաթիաներ, «զարգացման

	<p>բնածին արատ» հասկացողության բնորոշումը, իզոլացված, համակարգային և բազմակի բնածին արատներ (ԲԲԱ), լետալ ԲԲԱ համախտանիշներ, նեոնատալ շրջանում ինտենսիվ բուժում պահանջող ԲԲԱ համախտանիշներ, վիրաբուժական միջամտության ենթակա սուր շնչական անբավարարության (ստոծանու ճողվածք, խոանների ատրեզիա, «կարճ կողի-պոլիդակտիլիայի» համախտանիշներ), աղեստամոքսային համակարգի (կերակրափողի ատրեզիա, անուսի և ուղիղ աղու ատրեզիա, աղիքի ատրեզիա), սիրտ-անոթային, միզասեռական համակարգերի, ողնաշարի և գլխուղեղի բնածին արատները</p>
	<p>Քրոմոսոմային համախտանիշներ, ներառյալ Դաունի, Էդվարդսի և Պատաուի համախտանիշները, սեռական քրոմոսոմների անոմալիաները (Տերների, Կլայնֆելտերի համախտանիշներ, X և Y պոլիսոմիաներ), քրոմոսոմային խաթարումների համախտանիշներ (կատվի ճիչ համախտանիշ և այլն), միկրոդելեցիոն համախտանիշներ (Միլեր-Դիկերի, Դի-Ջորջի), լետալ քրոմոսոմային համախտանիշներ</p>
	<p>Կմախքի համակարգային դիսպլազիաներ, չավարտված օսթեոգենեզ</p>
	<p>Աուտոբրոբոքային համախտանիշներ</p>
	<p>Նյութափոխանակության բնածին խանգարումներ, ներառյալ նորածինների շրջանում մալաբսորբցիայի համախտանիշով սկսվող նյութափոխանակության ժառանգական հիվանդություններ, ֆենիլկետոնուրիա, հիպոթիրեոզ, բնածին ադրենոգենիտալ համախտանիշ, գալակտոզեմիա, ածխաջրատների (մոնո և դիսախարիդների) անտանելիություն, մուկովիսցիդոզ</p>
	<p>Ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշներ</p>
	<p>Արյունաբանական խանգարումներ</p>
	<p>Երիկամային հիվանդություններ</p>
	<p>Սիրտ-անոթային հիվանդություններ, ներառյալ մեկուսացված սրտի արատները և սրտի արատների հետ զուգակցված առավել հաճախ հանդիպող գենետիկական համախտանիշները</p>
	<p>Հիպերխոլեստերոլեմիաներ</p>
	<p>Էնդոկրին հիվանդություններ</p>
	<p>Վերարտադրողական ֆունկցիայի խանգարման հիվանդություններ</p>
	<p>Ժառանգական հիվանդությունների մանկաբուժական հիմնական դրսևորումները և գենետիկական շեղումներին բնորոշ նշանները</p>
<p>Այլ բնութագրեր</p>	<p>Բժշկական էթիկայի սկզբունքների պահպանում երեխաների, նրանց ծնողների (կամ խնամակալների), չափահասների և նրանց ազգականների հետ աշխատանքի ժամանակ</p>

	Լեզվային/խոսքի, ֆիզիկական և մտավոր դժվարություններով հիվանդների հետ շփման կարողություններ
	Հիվանդի և նրա ընտանիքի անդամների հետ աշխատալիս փոխըմբռնման և փոխադարձ վստահության միջավայրի ստեղծում
	Ապահովել հիվանդի և նրա ընտանիքի անդամների անձնական տվյալների գաղտնիությունը

### Գենետիկական թեստավորում և գենետիկական ախտորոշում

Աշխատանքային գործունեությունը	Գենետիկական թեստավորման համար իրազեկված համաձայնության ստացում
	Արյան, բերանի լորձաթաղանթի բջիջների, մազարմատի նմուշառում, մաշկի բիոպսիայի իրականացում
	Ընդհանուր մեթոդների կիրառում՝ նյութափոխանակության բնածին շեղումների կենսաքիմիական ախտորոշման համար
	Անպտղությամբ տառապող անհատի կամ գույզի, հղիության կրկնվող ինքնաբեր վիժումներով և բարդացած մանկաբարձական անամնեզով դեպքերի գենետիկական թեստավորումը և ախտորոշումը
	Նախաձննդային գենետիկական ախտորոշում, ներառյալ <ul style="list-style-type: none"> <li>ա. Հայաստանում նախաձննդային ախտորոշման համակարգի կազմակերպման սկզբունքները</li> <li>բ. նախաձննդային ախտորոշման մեթոդները</li> <li>գ. նախաձննդային ախտորոշման ոչինվազիվ մեթոդները</li> <li>դ. հղիների կենսաքիմիական սկրինինգ՝ հնարավորությունները, մեթոդները, մարկերները</li> <li>ե. հղիների ուլտրաձայնային սկրինինգ պտղի մոտ քրոմոսոմային համախտանիշների և զարգացման արատների հայտնաբերման առումով</li> <li>զ. նախաձննդային ախտորոշման ինվազիվ մեթոդներ (խորիոնի թավիկների բիոպսիա, ամնիոցենտեզ, կորիոցենտեզ)՝ ցուցումներ, կատարման ժամկետներ, մեթոդներ</li> <li>է. պրեիմպլանտացիոն գենետիկական ախտորոշման գաղափարը</li> </ul>
Անհրաժեշտ հմտություններ	Հիմնավորել տվյալ հիվանդությանը վերաբերվող գենետիկական թեստերի իրականացման անհրաժեշտությունը և կիրառելիությունը
	Հիվանդին տրամադրել տեղեկատվություն գենետիկական թեստերի օգուտի և ռիսկերի վերաբերյալ մինչև գենետիկական թեստավորման

համար իրազեկված համաձայնության ստացումը
Ընտրել պրոբանդի և/կամ նրա ընտանիքի անդամների անհրաժեշտ մոլեկուլային գենետիկական / բջջագենետիկական / կենսաքիմիական հետազոտման տիրույթը կամ հետազոտման այլ անհրաժեշտ մեթոդները
Հիմնավորել ժառանգական հիվանդության թեստավորման լավագույն ռազմավարությունը, ելնելով առկա բժշկական և ընտանեկան պատմությունից և ֆիզիկական հետազոտման արդյունքներից
Պահպանել աշխատանքային անվտանգության կանոնները
Վերլուծել և պարզաբանել լաբորատոր թեստերի արդյունքները՝ հաշվի առնելով թեստի զգայունությունը
Օգտագործել բջջագենետիկական միջազգային ուղեցույցը և ստանդարտ մուտացիաների դասակարգումը
Մեկնաբանել ոչ նորմալ կարիոտիպի, ոչ նորմալ նուկլեոտիդային փոփոխականության և ֆերմենտների անբավարարության կլինիկական հետևանքները
Վերլուծել և մեկնաբանել գենոմային հետազոտությունների արդյունքները
Մեկնաբանել ֆարմակոգենետիկական թեստավորման արդյունքները
Վերլուծել հետազոտությունների արդյունքները կլինիկական նշանակության տեսանկյունից՝ անհրաժեշտության դեպքում խորհրդակցելով մոլեկուլային և բջջագենետիկական լաբորատորիաների մասնագետների հետ
Իրականացնել Բայեսի հաշվարկը, գենետիկական ռիսկի գնահատման համար օգտագործելով գենետիկական, գենոմային և ոչ գենետիկական տվյալները
Հիմնավորել նոր ԴՆԹ-տեխնոլոգիաների օգտագործման արդյունավետությունը և ճիշտ կիրառել դրանք
Գնահատել անորոշ նշանակության գենետիկական փոփոխությունների նշանակությունը
Իրականացնել տարբերակիչ ախտորոշում, հիմնվելով անձնական բժշկական, ընտանեկան պատմության, ֆիզիկական հետազոտման և լաբորատոր ախտորոշման արդյունքների վրա՝ բացառելով նմանատիպ հիվանդությունները և ֆենոկոպիաները
Մեկնաբանել գենետիկական թեստերի անճշտությունները և սահմանափակումները՝ ինչպես սկրինինգային, այնպես էլ ախտորոշիչ նպատակներով իրականացվող հետազոտությունների ժամանակ
Մեկնաբանել թեստի արդյունքները և քննարկել այդ արդյունքների

	գործնական նշանակությունը պրոբանդի և նրա հարազատների հետ
	Կիրառել բժշկական գենետիկի պրակտիկ գործունեության և դրա բարելավման եվրոպական և միջազգային ուղեցույցերը
Անհրաժեշտ գիտելիքներ	Իրականացվող գենետիկական հետազոտությունների պայմանները
	Սկրինինգի և ախտորոշիչ թեստերի տարբերակումը
	Իրականացվող հետազոտությունների տեխնիկական միջոցները, ռիսկերը, սահմանափակումները և օգուտը, անալիտիկ ճշգրտությունը, կլինիկական ճշգրտությունը և կիրառելիությունը
	Քրոմոսոմային վերլուծության տեխնիկական տարբեր հյուսվածքներում
	Ստանդարտ և մոլեկուլային բջջագենետիկական հետազոտության տեխնիկական
	Ընդհանուր մոլեկուլային գենետիկական տեխնիկական
	Նոր ԴՆԹ տեխնոլոգիաների կիրառումը և կլինիկական արդիականությունը
	Գենետիկական և գենոմային թեստերի տարբերակումը
	Գենետիկական նախատրամադրվածության որոշման հնարավորությունները բազմագործոնային հիվանդությունների դեպքում
	Ֆարմակոգենետիկական հետազոտության կիրառությունները, ներառյալ անհատականացված բուժօգնության հիմքերը հիմնված անձի գենոմային առանձնահատկությունների վրա
Այլ բնութագրեր	Բարձրացնել գենետիկական առողջությանը վերաբերվող գենետիկական ծառայությունների և առկա միջոցների մասին տեղեկացվածությունը
	Հաշվի առնել գենետիկական թեստավորման էթիկական, իրավական և սոցիալական կողմերը

**Գենետիկական թեստավորումից հետո առաջնային գենետիկական խորհրդատվություն**

Աշխատանքային գործունեությունը	Գենետիկական խորհրդատվության պլանավորում
	Գենետիկական թեստավորման արդյունքների և տարբերակիչ ախտորոշման ներկայացում
	Գենետիկական/գենոմային թեստավորման արդյունքների տրամադրում, ներառյալ գենետիկական հիվանդության վերաբերյալ տեղեկատվությունը, տոհմաբանական վերլուծությունը և գենետիկական ռիսկի գնահատումը



Անհրաժեշտ հատություններ	Իրականացնել գենետիկական խորհրդատվությունը պլանավորված ընթացքով
	Մեկնաբանել պրոբանդին կամ ռիսկի տակ գտնվող անհատին գենետիկական հիվանդության կլինիկական, առաջացման գենետիկական հիմքերը, ժառանգման առանձնահատկությունները, ստացված թեստի արդյունքները և գենետիկական ռիսկի գնահատումը
	Մեկնաբանել պրոբանդին և նրա ընտանիքի անդամներին գենետիկական և կլինիկական ինֆորմացիան և դրա հետ կապված առողջական ռիսկերը
	Մեկնաբանել գենետիկական կամ գենոմային թեստավորման ժամանակ երկրորդային (չթիրախավորված) բացահայտումների նշանակությունը
	Հոգեբանական աջակցություն ցուցաբերել պացիենտին և/կամ նրա ընտանիքի անդամներին
	Կիրառել բժշկական գենետիկի պրակտիկ գործունեության և դրա բարելավման եվրոպական և միջազգային ուղեցույցերը
	Պերինատալ անամնեզի հավաքագրում, պրոբանդով հղիության ընթացքի և ծննդաբերության վերաբերյալ տվյալներ
Անհրաժեշտ գիտելիքներ	Գենետիկական խորհրդատվության ուղեգրման ցուցումները
	Գենետիկական խորհրդատվության անուղղակի և չուղղորդված սկզբունքը
	Գենետիկական խորհրդատվության ռետրոսպեկտիվ և պրոսպեկտիվ սկզբունքները
	Գործոնները, որոնք ազդեցություն ունեն գենետիկական խորհրդատվության պրոցեսի վրա, ներառյալ հիվանդի և ընտանիքի անդամների մտավախությունները, մշակութային, կրոնական և էթնիկ գործոնները, արյունակցական ամուսնությունները, նախաձննդային ախտորոշումը
	Ընտանիքի դերը գենետիկական ախտորոշումների հարցում բնորոշելու համար
Այլ բնութագրեր	Ուշադրություն դարձնել սեփական խորհրդատվության ոճի վրա և անհրաժեշտության դեպքում աշխատել որակի բարձրացման վրա
	Աջակցել պրոբանդին ինֆորմացիան հարազատներին փոխանցելու գործընթացում
	Մշակել պրոբանդի և ընտանիքի հոգեբանական-սոցիալական աջակցության պլանը և հարթել հնարավոր կոնֆլիկտային իրավիճակները
	Աջակցել գենետիկական հիվանդությունների, թեստերի և ժառանգման

	ձևերի հանրային ընկալմանը
--	--------------------------

**Պրոբանդի վարումը և/կամ շարունակական վերահսկողությունը և պրոբանդի ընտանիքի անդամների կանխորոշիչ թեստավորումը՝ կանխարգելման նպատակներով**

Աշխատանքային գործունեությունը	Գենետիկական եզրակացության պատրաստում՝ պրոբանդի հետագա վարման, վերահսկողության և ընտանիքի անդամների սկրինինգի նպատակահարմարությունը, կանխորոշումը, կանխարգելումը, ցուցումները, բուժումն ապահովելու համար եղանակները, ընտանիքի հետագա պլանավորումը
	Հիվանդների ուղեգրումը մասնագետների խորհրդատվության ըստ անհրաժեշտության
	Նյութափոխանակության բնածին խանգարումներով ծնված երեխաների համատեղ վարումը և քրոնիկ ընթացքի վերահսկողությունը
	Ընտանիքի անդամների մոտ կանխորոշիչ գենետիկական ախտորոշման նշանակում, արդյունքների մեկնաբանում և կանխարգելման պլանի մշակում
	Նախաձննդային գենետիկական ախտորոշման արդյունքների մեկնաբանում և կանխարգելման պլանի մշակում
Անհրաժեշտ հմտություններ	Գնահատել պրոբանդի հիվանդության զարգացման և բուժման հնարավոր ելքը
	Հիմնավորել թեստի արդյունքների հիման վրա պրոբանդի հետագա վարման և վերահսկողության և ընտանիքի անդամների մոտ հիվանդության սկրինինգի, հնարավոր կանխորոշման, և վարման տարբերակները վերարտադրողական, նախաձննդային, մանկական և չափահաս տարիքի գենետիկական հիվանդությունների դեպքում
	Մշակել և քննարկել պրոբանդի վարման և խնամքի հարցերը պրոբանդի, ընտանիքի անդամների և խնամքի մեջ ներգրավված անձանց հետ
	Հիմնավորել հիվանդության գենետիկական ռիսկի վաղ բացահայտման կարևորությունը և միջավայրի և կենսակերպի մոդիֆիկացնող գործոնների ազդեցությունը գենետիկական ախտորոշման կամ գենետիկական նախատրամադրվածության վրա
	Հիմնավորել նյութափոխանակության բնածին խանգարումների դեպքում բուժման պարտադիր պայմանները հիվանդության վարման (հիվանդության կենսաքիմիական հիմքերին ուղղված բուժում) և բժշկական հսկողության (ներառյալ ախտանշանային բուժում, այլ բժշկական և վիրաբուժական միջամտություններ) դեպքում
	Հիմնավորել և պլանավորել ուշ զարգացող նեյրոդեգեներատիվ

	<p>հիվանդությունների կանխարգելիչ նախաախտանշանային հետազոտություններ</p> <p>Մեկնաբանել գերմինալ և սոմատիկ մուտացիաների դերը (ներառյալ քաղցկեղի դեպքում) և համապատասխան գենետիկական թեստավորման նշանակումը</p> <p>Քննարկել պրոբանդի և նրա ընտանիքի անդամների հետ ժառանգական հիվանդությունը, կրկնման հավանականությունը և ռիսկի նվազեցման հնարավոր ուղիները</p> <p>Տրամադրել գենետիկական խորհրդատվություն գենետիկական խորհրդատվության կամ սկրինինգի արդյունքում գենետիկական հիվանդությամբ ախտորոշված հիվանդի ընտանիքին և կիրառել կլինիկական և խորհրդատվական վարում և/կամ վերահսկողություն</p> <p>Պլանավորել ընտանիքում ժառանգական հիվանդության հանդիպման կամ կրկնման կանխարգելումը, ներառյալ՝  նախաձննդային ախտորոշման հնարավորության և անհրաժեշտության բացատրումը և հիմնավորումը,  նախաձննդային ախտորոշման տարբեր եղանակների և մեթոդների ցուցումները և սահմանափակումները և  նախաձննդյան ախտորոշման օպտիմալ ռազմավարության ընտրությունը</p> <p>Հիմնավորել վերարտադրողական առողջության խնդիրների հնարավոր լուծման տարբերակները՝ գենետիկական խորհրդատվության, նախաձննդային թեստավորման կամ վերարտադրողական օժանդակ տեխնոլոգիաների միջոցով</p> <p>Մեկնաբանել հղի կնոջ արյան և ուլտրաձայնային հետազոտությունների արդյունքները և տրամադրել խորհրդատվություն հնարավոր նորմալ և ոչ նորմալ արդյունքների վերաբերյալ</p> <p>Մեկնաբանել և պարզ ներկայացնել առկա բժշկական անճշտությունները որպես գիտական ապացույցների անբավարարության պատճառ</p> <p>Կիրառել բժշկական գենետիկի պրակտիկ գործունեության և դրա բարելավման եվրոպական և միջազգային ուղեցույցերը</p>
<p>Անհրաժեշտ գիտելիքներ</p>	<p>Գործոնները, որոնք ազդեցություն ունեն գենետիկական խորհրդատվության պրոցեսի վրա, ներառյալ պրոբանդի և ընտանիքի անդամների մտավախությունները, մշակութային, կրոնական և էթնիկ գործոնները, արյունակցական ամուսնությունները, նախաձննդային ախտորոշումը</p> <p>Գենետիկական խորհրդատվության անուղղակի և չուղղորդված սկզբունքը</p>

	Նյութափոխանակության բնածին խանգարումներով չափահաս տարիքի հիվանդների կլինիկական և վերարտադրողական խնդիրները
	Նախածննդային գենետիկական ախտորոշման մեթոդները և տեխնոլոգիաները
	Կանխարգելիչ հատուկ գենետիկական թեստավորման պայմանները
	Բժշկական գենետիկայում բժշկական անճշտության տարբեր տեսակները
	Ժառանգական հիվանդությունների բուժման և ռեաբիլիտացիայի հիմնական սկզբունքները
Այլ բնութագրեր	Ապահովել մասնագիտական խորհրդատվություն գործընկերներին, ովքեր անմիջապես առնչվում են պրոբանդի կամ նրա ազգականների հետ

**Ենթակա բուժանձնակազմի, գործընկերների և այլ բժշկական հաստատությունների հետ գործունեության կազմակերպումը**

Աշխատանքային գործողություններ	Անհատական աշխատանքային պլանի և հաշվետվության կազմում
	Կցված հիվանդների կոնտինգենտի շրջանում հաշմանդամության և մահացության վերլուծություն
	Հաշվառա-հաշվետվական բժշկական փաստաթղթերի վարում
	Հիվանդների հաշմանդամության կարգավիճակի սահմանման համար բժշկա-սոցիալական փորձաքննությանը ներկայացվող բժշկական փաստաթղթերի պատրաստում
	Գենետիկական հիվանդությունների կապակցությամբ հիվանդի վարման և վերահսկողության ընթացքում մշտական կապի հաստատում խորհրդատու նեղ մասնագետների հետ
Անհրաժեշտ հմտություններ	Կցված հիվանդների շրջանում հիվանդացության, հաշմանդամության և մահացության ցուցանիշների վերլուծում
	Լրացնել հաշվետու-հաշվառման փաստաթղթերը և հսկել բժշկական փաստաթղթերի վարման որակը գենետիկական ոլորտը ընդգրկող բուժական հաստատություններում
	Ձևակերպել բժշկա-սոցիալական փորձաքննության փաստաթղթերը՝ հաշմանդամությունը սահմանելու համար
	Բժշկական հաստատության գործունեության հաշվետվության համար

	ներկայացնել բժշկա-վիճակագրական ցուցանիշները
	Աշխատել տեղեկատվական-վերլուծական համակարգերում (Առողջապահության միասնական պետական տեղեկատվական համակարգ)
Անհրաժեշտ գիտելիքներ	Աշխատանքային գործընկերների դերը և պարտականությունները
	Բազմապրոֆիլ աշխատանքի դերը կլինիկական գենետիկայի բնագավառում
	Միջմասնագիտական համագործակցության սկզբունքները՝ պրոբանդի և ընտանիքի անդամների վարումը և վերահսկողությունը կազմակերպելիս
Այլ բնութագրեր	Ապահովել բժշկական գաղտնիությունը՝ անկախ բժշկական հսկողության տեսակից

### Հատուկ գիտելիքներ և հմտություններ

#### Գենետիկական սկրինինգի իրականացում և գրանցում

Աշխատանքային գործողություններ	Հաճախ հանդիպող գենետիկական հիվանդությունների կրողների սկրինինգային ծրագրերի իրականացումը
	Գենետիկական ռեգիստրներում անձնական և բժշկական տվյալների գրանցումը
Անհրաժեշտ հմտություններ	Վերլուծել և գնահատել հիվանդների անհատական ռիսկի գործոնները
	Մեկնաբանել սկրինինգային թեստերի զգայունությունը, յուրահատկությունը և կանխարգելիչ արժեքը
	Հիմնավորել սկրինինգային ծրագրերի արդյունքները և դրանց օգուտը
Անհրաժեշտ գիտելիքներ	Գենետիկական սկրինինգի և գենետիկական հիվանդությունների կանխարգելման սկզբունքները
	Համաշխարհային Առողջապահության Կազմակերպության (ՀԱԿ) ցուցումները սկրինինգային ծրագրերի ներդրման վերաբերյալ և դրանց սահմանափակումները
	Հաստատված չափանիշներին համապատասխանող հիվանդությունների սկրինինգի հնարավոր կիրառությունը
	Ազգաբնակչության գենետիկական առանձնահատկությունները, էպիդեմիոլոգիան, ներառյալ մուտացիաների սպեկտրը, հիվանդությունների տարածվածությունն ու հաճախականությունը

	Գործող միջազգային սկրինինգային ծրագրերը, ներառյալ նախաձեռնողային և հետձեռնողային ծրագրերը
	Գենետիկական հիվանդությունների ազգային սկրինինգային ծրագրերը, ընթացիկ արդյունքները և արդյունավետությունը հանրային առողջապահության համար
	Գենետիկական ռեգիստրը և դրա գործնական կիրառումը, տվյալների հավաքագրման մեթոդները և սահմանափակումները
	Գենետիկական հիվանդությունների սկրինինգային ծրագրի ներդրմանը նպաստող այլ գործոնները
Այլ բնութագրեր	Գենետիկական սկրինինգի և նախաձեռնողային ախտորոշմանը առնչվող էթիկական, իրավական, սոցիալական և մշակութային հարցերը

**Բժշկական գենետիկական էթիկայի և անձնական տվյալների գաղտնիության սկզբունքների տարբերակված կիրառումը**

Աշխատանքային գործողություններ	Տեղեկատվության նպատակով պրոբանդից կամ իրազեկված անձից (երեխաների կամ անմեղսունակների դեպքում) համաձայնություն վերցնելու գործընթացը
	Գենետիկական ռեգիստրներում անձնական տվյալների գրանցման նպատակով գաղտնիության մեխանիզմի կիրառումը
Անհրաժեշտ հմտություններ	Խորհրդակցել պրոբանդի հետ՝ մինչ տեղեկատվության տարածումը ընդհանուր բուժական թիմի անդամների միջև
	Շրջահայաց ձևով օգտագործել և փոխանցել գաղտնիություն պահանջող տեղեկատվությունը
Անհրաժեշտ գիտելիքներ	Բժշկական գենետիկական գաղտնիության ասպեկտները (իրավական, սոցիալական, աշխատանքային և այլն) և դրանց գաղտնազերծման իրավիճակները
	Բժշկական գենետիկական տեղեկատվության գաղտնիությունը իրազեկող համաձայնությունը՝ գենետիկական ռեգիստրների ստեղծման և գիտա-հետազոտական նպատակով օրտագործելու դեպքում
	Հետմահու հետազոտությունների համաձայնության հարցերը
	Իրազեկված համաձայնության էթիկական կողմերը
	Բժշկական գենետիկական խորհրդատվության հիմնական աղբյուրները և իրավական կողմերը քրեական գործերի դեպքում
	Մատուցվող գենետիկական ծառայությունների հավասարության հարցը

Այլ բնութագրեր	Բժշկական գենետիկայի էթիկական հարցերի քննարկումը պրոբանդի, ընտանիքի անդամների, գործընկերների և հանրության հետ
----------------	--