

Հայերեն թարգմանությունը
կ.գ.դ, պրոֆեսոր Թամարա Տադևյի Սարգսյան
կ.գ.թ. Դավիթ Թադևոսի Բաբիկյան
CM (2010) 115



Ստրասբուրգ, 29 Սեպտեմբերի 2010

CDSP CM/Rec(2010) 11

ԵՎՐՈՊԱԿԱՆ ԱՌՈՂՋՈՒԹՅԱՆ ԿՈՄԻՏԵ (CDSP)

1094-րդ հանդիպում

ՍՏՐԱՍԲՈՒՐԳ – 29.IX, 2010

ԲԱՅԱՏՐԱԿԱՆ ՄԵՄՈՐԱՆԴՈՒՄ

ԱՆԴԱՄ ԵՐԿՐՆԵՐԻ ՆԱԽԱՐԱՐՆԵՐԻ ԽՈՐՀՐԴԻ
ՆԱԽՆԱԿԱՆ ԱՌԱՋԱՐԿՈՒԹՅՈՒՆ REC(2009).

ԳԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ՆԵՐԴՐՈՒՄԸ ԱՌՈՂՋԱՊԱՀԱԿԱՆ ԾԱՌԱՅՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԻ
ԿԱԶՄԱԿԵՐՊՄԱՆ ԵՎ ԱՌՈՂՋԱՊԱՀՈՒԹՅԱՆ ՈԼՈՐՏԻ ՄԱՍՆԱԳԵՏՆԵՐԻ
ՎԵՐԱՊԱՏՐԱՍՄԱՆ ՀԱՄԱՐ



Մտրասբուրգ, 26 Օգոստոսի 2009
 ԾԱՌԱՅՈՂԱԿԱՆ ՕԳՏԱԳՈՐԾՄԱՆ ՀԱՄԱՐ

ԲԱՑԱՏՐԱԿԱՆ ՄԵՄՈՐԱՆԴՈՒՄ

ԱՆԴԱՄ ԵՐԿՐՆԵՐԻ ՆԱԽԱՐԱՐՆԵՐԻ ԽՈՐՀՐԴԻ
 ՆԱԽՆԱԿԱՆ ԱՌԱՋԱՐԿՈՒԹՅՈՒՆ REC(2009)...
 ԳԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ԱԶԴԵՑՈՒԹՅՈՒՆԸ ԱՌՈՂՋԱՊԱՀԱԿԱՆ ԾԱՌԱՅՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԻ
 ԿԱԶՄԱԿԵՐՊՄԱՆ ԵՎ ԱՌՈՂՋԱՊԱՀՈՒԹՅԱՆ ՈԼՈՐՏԻ ՄԱՍՆԱԳԵՏՆԵՐԻ
 ՎԵՐԱՊԱՏՐԱՍՏՄԱՆ ՎՐԱ

Քարտողարության նշում:

CDSP անդամներին խնդրվում է այս փաստաթուղթը ընդունել որպես նշում, որը պատրաստվել է Քարտողարության և Փորձագետների Հանձնաժողովի պատասխանատվության ներքո:

ԲԱՅԱՏՏՐԱԿԱՆ ՄԵՄՈՐԱՆԴՈՒՄ

Անդամ Երկրների Նախարարների Խորհրդի Նախնական Առաջարկություն Rec(2009)...

Գենետիկայի Ազդեցությունը Առողջապահական Ծառայությունների Կազմակերպման և
Առողջապահության Ոլորտի Մասնագետների Վերապատրաստման Վրա

ՄԵԿՆԱԲԱՆԵԼԻ ՄԵՄՈՐԱՆԴՈՒՄ

Ներածություն

1. Մարդու մոլեկուլային գենետիկայի, մասնավորապես մարդու գենոմի սեկվենավորման արագ զարգացումը (Human Genome Project), իրենց առեղծվածի ազդեցությունն ունեն առողջապահության ծառայություններում այդ նվաճումների արդյունավետ ներդրման գործում: Բարձր հետաքրքրությունը մարդու գենետիկայի հետազոտությունների նկատմամբ պայմանավորված է հիմնականում հիվանդությունների մոլեկուլային հիմքերի բացահայտմամբ, որոնք նպաստում են ճշգրիտ կլինիկական ախտորոշմանը, ժառանգական հիվանդությունների կանխարգելմանը և բուժման նոր մոտեցումների զարգացմանը: Գենետիկական նվաճումները հասարակության տեղեկացվածության հետ միասին մեծացրել են այն սպասումները, որոնք կապված են հիվանդների մոտ և ընտանիքներում գենետիկական ռիսկի ճշգրիտ հաշվարկմանը և ժառանգական հիվանդությունների բուժմանը: Ներկայումս խնդիր է հանդիսանում բոլոր անդամ երկրներում գենետիկական հիվանդությունների ոլորտում զարգացումների ներդրման ապահովությունը, որպեսզի այդ արդյունքները հասանելի լինի բոլորին:

2. Գենետիկական հիվանդությունները կազմում են ընդհանուր առողջապահական խնդիրների մի զգալի հատվածը: Ընդհանուր ազգաբնակչության 5,5%-ի մոտ սպասվում է գենետիկական կամ մասնակի գենետիկական հիվանդությունների զարգացում մինչև 25 տարեկան հասակը: Մանկական հիվանդանոցներում այցերի մեծ մասը պայմանավորված է գենետիկական հիվանդություններով և զարգացման արատներով: Առողջության առաջնային օգնության բժիշկներին և կլինիկական մասնագետներին այցելող հիվանդների մեծամասնությունը տառապում են հիվանդություններից, որոնք մասնակիորեն պայմանավորված են գենետիկական գործոններով (բազմագործոնային հիվանդություններ):

3. Առավել քան 6000 գենետիկական հիվանդություններ և հատկանիշներ պայմանավորված են եզակի գեների մուտացիաներով (մոնոգենային հիվանդություններ), որոնք ունեն ընտանիքներում ժառանգման հստակ եղանակ (Մենդելյան ժառանգում): Նման հիվանդությունների շարքում են մուկովիսցիդոզը, մկանային դիստրոֆիաները և հեմոֆիլիան: Չնայած առանձին վերցրած յուրաքանչյուր մոնոգենային հիվանդություն հանդիպում է հազվադեպ, միասին վերցրած նրանք հանդիպում են յուրաքանչյուր 100 անհատից մեկի մոտ: Հիվանդությունների մի կարևոր խումբ առաջ է գալիս միջավայրի խթանող գործոնների և յուրահատուկ գենետիկական նախատրամադրվածության փոխազդեցության արդյունքում (բազմագործոնային հիվանդություններ): Այդ հիվանդությունների թվում են մի շարք լայն տարածվածությամբ քրոնիկ հիվանդություններ, ինչպես օրինակ հիպերտոնիան, շաքարախտը, սրտի զարկերակային հիվանդությունը, հոգեկան խանգարումները, քաղցկեղի տեսակների մեծամասնությունը: Այդ հիվանդությունների հանդիպման հաճախականությունը կազմում է 10/100: Քրոմոսոմային խաթարումները հայտնաբերվում են յուրաքանչյուր 1000 անհատից մեկի մոտ: Հայտնի են

նաև բազմաթիվ այլ գենետիկական հիվանդություններ, ինչպես օրինակ միտոքոնդրիալ հիվանդությունները և գենետիկական իմպրինտինգի պատճառով առաջացող հիվանդությունները, որոնց հանդիպման հաճախականությունները առայժմ հայտնի չեն:

4. Եվրոպայում գենետիկական ծառայությունները հիմնադրվել են համաշխարհային առաջատար գիտական նվաճումների շնորհիվ: Հետազոտությունների արդյունքները ներդրվել են կլինիկաների գենետիկական ծառայություններում, մասնավորապես գենետիկական թեստերը՝ հիմնված մոլեկուլային տեխնոլոգիաների վրա: Գենետիկական թեստերի տարեկան աճը ստանում է արագ տեմպեր: Ընդհանուր առմամբ, 30 միլիոն մարդ տառապում է գենետիկական որևէ հիվանդությամբ: Նոր և գործող անդամ երկրներում զգալի է գենետիկական հիվանդությունների հարաճող բեռնվածությունը, որի արժեքը հանրության համար կազմում է շուրջ 500 միլիոն եվրո:

5. Այնուամենայնիվ, 1997-ին Եվրոպայում Գենետիկական Ծառայությունների Համաձայնեցված Գործունեության (Concerted Action of Genetic Services in Europe, CAGSE) կողմից Եվրոպայում իրականացված գենետիկական ծառայությունների համեմատական հետազոտության արդյունքում հայտնաբերեց, որ գենետիկական ծառայությունների կիրառումը և հնարավորությունները էականորեն տարբերակվում են տարբեր երկրներում:

6. Միևնույն թվականին Մարդու Գենետիկների Եվրոպական Ընկերությունը (European Society of Human Genetics, ESHG) սկսեց մի նախագիծ՝ մշակել մարդու գենետիկայի տարբեր ասպեկտների մասնագիտական ուղեցույցներ: Այս ձեռնարկի ասպեկտներից մեկը նվիրված էր Եվրոպայում գենետիկական ծառայությունների համար ուղեցույցների մշակումը: Այն ներառեց գենետիկական ծառայությունների սահմանումը և նպատակները, կազմակերպումը, նրանց որակը և հասարակության կրթության դերը:

7. Վերջերս Եվրոպական Միության կողմից հիմնված Eurogentest ծրագիրը նպատակ է հետապնդում հասցեավորել գենոմային դարաշրջանի որոշ խնդիրներ՝ քաջալերելով գենետիկական թեստավորման համար Կատարելության Եվրոպական Համացանցի (European Network of Excellence, NoE) ստեղծումը: Այն հուսադրում է զարգացնել արդյունավետ ինֆրակառուցվածք, ռեսուրսներ, ձեռնարկներ, թեստերի գործընթացներ և տվյալների բազա: Այս ծրագրի հիմնական նպատակն է ներդաշնակեցնել և կատարելագործել եվրոպական գենետիկական ծառայություններում իրականացվող մոլեկուլային, բջջագենետիկական և կենսաքիմիական թեստերի որակը:

8. Ներկայացված Հանձնարարական և Բացատրական Մեմորանդումում հաշվի են առնված Եվրոպայի Խորհրդի Մարդու Իրավունքների և Կենսաբժշկության Կոնվենցիան, նրա Լրացուցիչ Արձանագրությունը, որը վերաբերվում է առողջության նպատակով գենետիկական թեստավորմանը, նախաձննդային սկրինինգի, նախաձննդային գենետիկական ախտորոշման և նրա հետ կապված գենետիկական խորհրդատվության վերաբերյալ Rec (90)13 հանձնարարականը, առողջության խնամքի նպատակներով գենետիկական թեստավորման և սկրինինգի վերաբերյալ Rec (92)3 հանձնարարականը, բժշկական տվյալների պաշտպանության վերաբերյալ Rec (97)5 հանձնարարականը:

9. Հաշվի առնելով գենետիկական հետազոտությունների զգալի տարբերությունները ողջ Եվրոպայում, կառավարությունները պետք է վերանայեն իրենց մոտեցումները և ապահովեն գենետիկական ծառայությունների իրականացման առավել կատարելագործված

եղանակներ, որակ և անաչառություն: Այդ նպատակով կարևոր են կրթությունը, վերապատրաստումը և հետազոտությունը, պետք է հաշվի առնվեն գենետիկական թեստավորման և սկրինինգի կարգավորումները և որակի վերահսկողությունը, ինչպես նաև քննարկվեն տնտեսական գնահատականը և հասարակության տեղեկացվածությունը:

I. Գենետիկական ծառայություններ

12. Գենետիկական ծառայությունը յուրահատուկ ծառայություն է, որը կատարվում է մասնագիտացված կլինիկաներում: Այն ներառում է մի շարք կլինիկական թեստավորման տեխնոլոգիաներ, որոնց միջոցով իրականացվում են արդյունավետ համատեղ ծառայություններ հիվանդների և նրանց ընտանիքների համար: Գենետիկական հիվանդությունները կարող են ախտահարել ցանկացած օրգան-համակարգ և առաջ գալ ցանկացած տարիքային խմբում: Գենետիկական ծառայության նպատակներն են

ա) հետազոտել հիվանդ կամ գենետիկական հիվանդության բարձր ռիսկով անձանց, իրականացնել կլինիկական ախտորոշում, բուժել (եթե հնարավոր է) կամ աջակցել, փաստավորել և վերլուծել ընտանեկան տոհմաճառերը և գնահատել ընտանիքում ռիսկի փոխանցման ռիսկը՝ գենետիկական խորհրդատվության իրականացման նպատակով, ներառյալ հնարավոր կանխարգելիչ միջոցների վերաբերյալ տեղեկատվությունը,

բ) բացահայտել գենետիկական հիվանդությունների բարձր ռիսկով ազգականներին, տրամադրել աջակցություն և գենետիկական խորհրդատվություն, ներառյալ հնարավոր կանխարգելիչ միջոցների վերաբերյալ տեղեկատվությունը,

գ) տրամադրել տեղեկատվություն և աջակցություն գենետիկական հիվանդություններով զբաղվող մյուս բժիշկներին:

13. Գենետիկական ծառայությունները ընդգրկում են կլինիկական և լաբորատոր ծառայություններ: Այն տրամադրում է

ա) ճշգրիտ կլինիկական և լաբորատոր ախտորոշում՝ կիրառելով գենետիկական թեստեր (բջջագենետիկական, մոլեկուլային և կենսաքիմիական գենետիկական թեստեր),

բ) գենետիկական հիվանդության զարգացման կամ վերջինս երեխային փոխանցելու ռիսկի հաշվառումը,

գ) գենետիկական խորհրդատվություն, ներառյալ հնարավոր կանխարգելման միջոցների վերաբերյալ տեղեկատվությունը,

դ) տեղեկատվության փոխանցում հիվանդներին, ընտանիքներին և առողջապահության բնագավառի մյուս մասնագետներին,

ե) առողջապահության բնագավառի մասնագետների կրթությունը և վերապատրաստումը,

զ) հիվանդների և ընտանիքների դիտարկումը, երբ նոր գիտական նվաճումները նոր տեղեկատվություն են տրամադրում, և թեստերը դառնում են հասանելի:

14. Գենետիկական խորհրդատվությունը հաղորդակցական գործընթաց է, որը գործ ունի ընտանիքում գենետիկական հիվանդության հանդիպման կամ հանդիպման հավանականության հետ: Այս գործընթացը իրականացվում է համապատասխան վերապատրաստում ստացած առողջապահական ոլորտի մասնագետի կողմից, ով օգնում է անհատին կամ/և ընտանիքին

ա) հաստատել կլինիկական ախտորոշումը, հասկանալ հիվանդության վերաբերյալ բժշկական փաստերը, քննարկել հիվանդության հետագա զարգացումը, բուժման և վերահսկողության հնարավոր մոտեցումները,

բ) գնահատել, թե ինչպես կարող են ժառանգական գործոնները դեր խաղալ հիվանդության զարգացման դեպքում, և նրա հանդիպման հավանականությունը հարազատների մոտ,

գ) քննարկել այն տարբեր մոտեցումները, որոնց միջոցով ընտրվում է ֆիզիոլոգիական վատառողջությունը նվազեցնող և անձնական վերահսկողությունը բարձրացնող գործողությունների կուրսը,

ե) ելնելով անհատների հնարավորությունից մանրամասն գրուցել և բացատրել հիվանդության հաճախ բարդ գենետիկական բնույթը:

15. Գենետիկական ծառայությունը պետք է ապահովի նախաձեռնողային և նորաձինների սկրինինգը: Սկրինինգային ծրագրերի ընտրությունը կախված է գենետիկական ծառայության և ազգաբնակչության մշակութային մակարդակից, որը գնահատվում է փորձագետի կողմից: Ի լրացում, գենետիկական ծառայության գործունեության հետ համատեղ պետք է կազմակերպել նաև նորաձնային արատների մոնիտորինգը և տերատոգենության տեղեկատվությունը:

16. Կլինիկական գենետիկական ծառայությունները պետք է սերտ համագործակցեն տարբեր մասնագիտությամբ բժիշկների հետ, քանի որ գենետիկական գործոնների դերը շարունակաբար մեծանում է բազմաթիվ կլինիկական հիվանդությունների զարգացման ժամանակ, ներառյալ հազվադեպ, բազմագործոնային և բարդ ժառանգման եղանակով հիվանդությունները: Գենետիկական ծառայությունները պետք է կազմակերպվեն այնպես, որպեսզի նրանց միջոցով հնարավոր լինի անմիջական ախտորոշիչ աջակցություն ցուցաբերել մյուս բժիշկներին:

17. Սպասվում է, որ ֆարմակոգենոմիկայի զարգացումը կնպաստի և կներդաշնակեցնի բազմաթիվ հիվանդությունների դեղորայքային բուժումը: Այս տեսանկյունից կարևորվելու է գենետիկական ծառայությունների դերը առողջապահության բնագավառի մասնագետների կրթության և վերապատրաստման հարցում:

18. Գենետիկական կենտրոնները պետք է ակտիվ հետաքրքրություն զարգացնեն տարբեր գենետիկական հիվանդությունների խմբերի հանդեպ, ստեղծելով այդ հիվանդությունների վերաբերյալ վստահելի կլինիկական և լաբորատոր տեղեկատվություն: Անսովոր և հազվադեպ հիվանդությունների դեպքում անհրաժեշտ է զարգացնել միջազգային համագործակցություն:

19. Գենետիկական կենտրոնները, ուղեկցվելով ազգային օրենքներով և հիվանդների, ընտանիքների համաձայնությամբ, պետք է ստեղծեն գենետիկական հիվանդությունների գաղտնի ռեգիստրեր, ինչպես օրինակ Հանտինգտոնի քորեայի, մկանային դիստրոֆիաների և ընտանեկան քաղցկեղների պարագայում: Գենետիկական հիվանդությունների ռեգիստրերի դերը անգնահատելի է այն ազգականների ճշգրիտ բացահայտման հարցում, ովքեր հանդիսանում են խաթարված գենի կրողներ և ունեն գենետիկական հիվանդության զարգացման կամ այն իրենց երեխաներին փոխանցելու բարձր ռիսկ: Նրանք նաև անգնահատելի են հետազոտությունների և նոր բուժման մոտեցումների հարցում:

20. Գենետիկական կենտրոնները պետք է նպաստեն նաև հանրային առողջապահության գենետիկայի զարգացմանը: Հանրային առողջապահության գենետիկական ծրագրերը վերաբերվում են մարդու գենետիկայի, գենոմիկայի և մոլեկուլային կենսատեխնոլոգիայի նվաճումներին, որպեսզի կատարելագործել հասարակական առողջապահությունը և կանխարգելել հիվանդությունները:

21. Գենետիկական ծառայությունը կախված է բազմամասնագիտացված անձնակազմի փորձառությունից, որը բազմաթիվ գենետիկական հիվանդությունների համար իրականացնում է կլինիկական և լաբորատոր ծառայություններ: Նման անձնակազմը պետք է ընդգրկի կլինիկական գենետիկներ, գենետիկ-բուժքույրեր, ոչ-բժշկական մասնագիտությամբ գենետիկ-խորհրդատուներ և այլ մասնագետներ, ինչպես օրինակ հոգեբաններ, սոցիալական ոլորտի աշխատակիցներ: Անդամ երկրները պետք է ջանքեր ներդնեն հնարավորին չափ ներդաշնակեցնել այս բոլոր ոլորտների մասնագետների վերապատրաստումը:

Առաջնային օգնություն տերմինը կիրառվում է այն գործունեության համար, որը տրամադրվում է առողջության պահպանման իրականացնողների կողմից, ովքեր հանդիսանում են առաջնային խորհրդատվության կետ բոլոր հիվանդների համար: Այդ օգնության շարունակականությունը նույնպես համարվում է առաջնային օգնության առանցքային հատկանիշներից մեկը:

Առաջնային բուժօգնության այն ընդհանուր համակարգի մուտքագրման օղակն է, որը ներառում է երկրորդային օգնությունը (հանրային հիվանդանոցները) և երրորդային օգնությունը (բժշկական կենտրոնները և համալսարանական հիվանդանոցները)՝ ամբուլատոր ծառայությունը ի տարբերություն ստացիոնար ծառայության: *Առաջնային օգնությունը իրականացվում է որոշ կլինիցիստների, օրինակ ընդհանուր մասնագիտացմամբ թերապևտների, ընտանեկան բժիշկների, մանկաբույժների և այլոց կողմից:*

Առաջնային օգնությանը բնութագրական է առաջնային կապը այցելուի և ոլորտի մասնագետի միջև, հասանելիությունը, երկարատև գործունեությունը և ամբողջականությունը. այն ներառում է տարբեր բժշկական հաստատություններում (բժշկի գրասենյակ, ստացիոնար, շտապ օգնության, երկարատև բուժման, տնային խնամքի և ցերեկային բուժօգնության օղակներ) առողջությանը նպաստող, հիվանդությունը կանխարգելող, առողջությունը պահպանող գործողություններ, խորհրդատվություն, հիվանդների կրթում, սուր և քրոնիկ հիվանդությունների ախտորոշում և բուժում:

22. Առաջնային օգնությունը իրականացվում և ղեկավարվում է անձնական բժշկի կողմից, ով հաճախ համագործակցում է այլ մասնագետների հետ: Առաջնային օգնությունը հանդիսանում է հիվանդների համար այն պաշտպանական օղակը որը տրամադրում է առողջապահության ոլորտի համակարգում ֆինանսական տեսանկյունից արդյունավետ բուժօգնության իրականացում՝ կոորդինացնելով առողջապահական ծառայությունները:

II. Առողջապահական համակարգի մասնագետների կրթությունը և վերապատրաստումը

23. Համապատասխան կրթություն պետք է տրամադրվի առողջապահության համակարգի բոլոր մասնագետներին: Համեմատական հետազոտությունը ցույց է տվել այն մեծ տարբերությունները, որոնք առկա են Եվրոպայի գենետիկական ծառայությունների մասնագետների կրթության համակարգում (Harris and Reid, 2003): Այդ հետազոտության հիմնական հանձնարարականներից էին բժշկական գենետիկայի միասնական կրթական և վերապատրաստական ծրագրերը բժշկական և հարակից մասնագիտությամբ ուսանողների համար, նաև մասնագետների, բժշկական գենետիկների և առողջապահության ոլորտի մյուս աշխատակիցների բժշկական գենետիկայի գիտելիքների գնահատումը: Բացի գիտական և բժշկական կրթությունից, անհրաժեշտ է նաև խորհել հասարակական, իրավական և էթիկական հարցերի շուրջ: Բժշկական գենետիկական չպետք է ընկալվի որպես բժշկական որևէ նեղ մասնագիտություն և չյուրացվի բժիշկների կողմից, այլ պետք է հանդիսանա առողջապահական ոլորտի բոլոր մասնագետների վերապատրաստման առանցքային բաղկացուցիչներից մեկը: 2001-ին Մարդու Գենետիկայի Եվրոպական Ընկերությունը առաջարկեց բժշկական գենետիկական Եվրոպայում ճանաչել որպես բժշկական մասնագիտություն (Goddard et al, 2001):

24. Գենետիկայի դասախոսումը և գործնական դասավանդումը նախակլինիկական կրթության ընթացքում պետք է իրականացվի բժշկական գենետիկայի մասնագետի կողմից: Գենետիկայի ընդհանուր վերապատրաստումը պետք է ուղղված լինի նրա կիրառմանը բժշկական ասպարեզում: Կլինիկական կրթության գործընթացում դասախոսությունները և վերապատրաստումը պետք է իրականացվեն ուսանողների փոքր խմբերի հետ, որպեսզի փոխադարձ կապ ստեղծվի ուսանողի և դասախոսի միջև:

25. Բժշկական գենետիկին անհրաժեշտ գիտելիքների և հմտությունների թվում են հետևյալ կարողությունները՝

ա) կատարել ախտորոշում,

բ) մեկնաբանել ընտանեկան պատմության դերը և որոշել ժառանգման ձևը,

գ) գիտենալ հատկանիշները գենետիկական թեստի արդյունքները մեկնաբանելու համար,

դ) հաշվարկել անհատների և ընտանիքի ազգականների համար գենետիկական հիվանդության զարգացման ռիսկը,

ե) տեղեկատվություն տրամադրել վերարտադրողականության հարցում հնարավոր կանխարգելիչ միջոցառումների վերաբերյալ,

զ) քննարկել հիվանդության երկարաժամկետ հետևանքները:

Բժշկական գենետիկը պետք է հիվանդին բացատրի գենետիկական տվյալները՝ տեղեկացված որոշումներ կայացնելու և նաև ընտանիքում հետագա քայլեր ձեռնարկելու համար:

26. Առաջնային բուժօգնություն իրականացնողները (ընդհանուր մասնատացմամբ բժշկները) պետք է գիտելիքներ ունեն ընդհանուր քրոմոսոմային և մոնոգենային հիվանդությունների վերաբերյալ, որոնք գերակշռում են իրենց հիվանդների շրջանում: Միաժամանակ, ընդհանուր մասնագետ բժիշկները պետք է տեղյակ լինեն նաև այն ցուցումների և կանխարգելիչ և նախաձննդային ախտորոշման առկայության մասին, որպեսզի իրենց հիվանդներին և նրանց ընտանիքներին անհրաժեշտության դեպքում ուղղարկեն առավել մասնագիտացված ծառայություններ: Առաջնային առողջության պահպանման մասնագետների վերապատրաստման ընթացքում պետք է ներառվեն ընդհանուր բժշկական գենետիկայի կուրսեր:

27. Միայն բժշկական գենետիկներ և հիվանդների անհրաժեշտ քանակություն ունեցող հաստատությունները կարող են տրամադրել բժշկական գենետիկայի կրթական ծրագրեր: Ուսումնական նախագիծը պետք է համաձայնեցվի Եվրոպայում և նախընտրելի է, որ լինի 5-տարվա տևողությամբ: Բժշկական գենետիկայի մասնագետները պետք է հմտանան ինչպես գենետիկական ախտորոշման, այնպես էլ նաև հիվանդների և նրանց ընտանիքների վերահսկման և բուժօգնության հարցերում:

28. Գենետիկ-գիտնականը (գիտությունների թեկնածու) պատասխանատու է գենետիկական թեստավորման և լաբորատոր հետազոտության արդյունքները կլինցիստին տրամադրելու համար: Լաբորատորիայում աշխատող գիտնականը պետք է տեղյակ լինի գենետիկական թեստերի արդյունքների կարևորության և կիրառման մասին: Նրա կրթական պլանը պետք է ներառի կրթությունը ընդհանուր բժշկական գենետիկայի ոլորտում՝ որոշակի տեխնոլոգիական կրթությանը/վերապատրաստմանը զուգահեռ:

29. Գենետիկ-խորհրդատուի կրթական պլանը պետք է ներառի ընդհանուր գենետիկական, տոհմաճառերի վերլուծությունը, գենետիկական ռիսկի հաշվարկումը և հիվանդների ընտանիքների հետ փոխադարձ հաղորդակցության ունակությունը:

30. Բժշկական այլ ոլորտների մասնագետների, ինչպես օրինակ ներքին օրգանների, մանկաբուժության, նյարդաբանության և ակնաբանության մասնագետների կրթական պլանը ևս պետք է տրամադրի գիտելիքներ համապատասխան ոլորտին հարակից գենետիկական հիվանդությունների կլինիկական ախտորոշման և վերահսկողության մասին:

31. Այդ մասնագետների վերապատրաստման ընթացքում, օրինակ վեց ամսյա ժամկետում, բժշկական գենետիկի ղեկավարությամբ նրանք պետք է ծանոթանան իրենց մասնագիտության ոլորտներում գենետիկական հիվանդությունների նկարագրերին և սկզբունքներին:

32. Բժշկական գենետիկայի արագ զարգացումը առաջ է բերել գենետիկական ծառայությունների հանդեպ բարձր պահանջ: Այս տեսակետից, առկա է համապատասխան կրթություն և վերապատրաստում ապահովող փորձառու բժշկական գենետիկների և

առողջապահության ոլորտի մասնագետների պակասը: Կառավարությունները պետք է նպաստեն, որպեսզի կրթական և գիտահետազոտական հաստատությունները համաչափ կերպով լինեն տեխնիկապես հագեցած, որպեսզի բավարարեն բժշկական գենետիկայի ոլորտում առողջապահության մասնագետների վերապատրաստման աճող պահանջարկը:

33. Գենետիկական ծառայություններում շատ կարևոր դեր է վերապահվում մասնագիտացված բուժքույրերին: Խորհուրդ է տրվում բժշկական գենետիկայի ոլորտում վերապատրաստել այն բուժքույրերին, ովքեր կարող են տրամադրել տարրական գենետիկական խորհրդատվություն և իրականացնել աջակցող հսկողություն հիվանդ անհատների ընտանիքներին:

34. Պրակտիկ բժշկական գենետիկները, գենետիկ գիտնականները և առողջապահության ոլորտի մասնագետները պետք է ստանան շարունակական կրթություն բժշկական գենետիկայի ասպարեզում: Շարունակական կրթությունը պետք է հասու լինի նաև առաջնային բուժօգնության մասնագետների համար, որպեսզի նրանք կարողանան իրականացնել որոշ գենետիկական ծառայություններ և հիվանդներին անհրաժեշտության դեպքում ուղարկել համապատասխան բժիշկ մասնագետի մոտ:

III. Գիտական հետազոտությունները գենետիկական ծառայությունների համատեքստում

35. Գենետիկական ծառայությունների գործունեությունը ընդգրկում է գենետիկական հիվանդությունների կլինիկական ախտորոշումը, բազմագործոնային հիվանդությունների հետազոտությունը, մոլեկուլային և բջջագենետիկական թեստավորումը, վերահսկումը և բուժումը: Ինչպես բժուշկության ցանկացած բնագավառում, այստեղ ևս առաջընթացը կախված է հետազոտությունների զարգացումից և արդյունքներից: Կառավարությունները պետք է քաջալերեն հետազոտությունների անցկացումը բժշկական գենետիկայի ոլորտում և վստահ լինեն անհրաժեշտ ռեսուրսների և ֆինանսների հարկի ծախսման վրա:

36. Գենետիկական ծառայությունների զարգացմանը նպաստող բժշկական գենետիկական հետազոտությունների թվում են

ա) հազվադեպ մոնոգենային հիվանդությունների, հատկապես գենետիկական համախտանիշների բնական պատմության հետազոտումը: Այս հիվանդություններից շատերը հազվադեպ են և կպահանջեն միասնական համագործակցական ցանցի ստեղծում ամբողջ Եվրոպայի կլինիցիստների միջև,

բ) գենետիկական խորհրդատվության, հիվանդների և նրանց ընտանիքների խնամքի և հսկողության մոդելների ուսումնասիրումը,

գ) գենետիկական հիվանդությամբ տառապող հիվանդների և նրանց ընտանիքների հոգեկան և սոցիալական հետևանքների հետազոտությունը,

դ) մոլեկուլային և բջջագենետիկական հետազոտությունների կատարելագործումը՝ հիվանդների և նրանց ընտանիքների կլինիկական ախտորոշման բարելավման, առավել ճշգրիտ ախտորոշման և գենետիկական խորհրդատվության նպատակով,

ե) ընդհանուր տարածված հիվանդությունների մոլեկուլային նախատրամադրվածության պրոֆիլների վերաբերյալ յուրահատուկ գենետիկական հիվանդությունների և պոպուլյացիոն հետազոտությունների համար կենսա-բանկերի ստեղծումը,
զ) գենետիկական բժշկության առաջընթացի և զարգացումների հետ կապված առաջ եկած էթիկական, իրավաբանական և հասարակական խնդիրները,

է) հասարակական բժշկության գենոմիկայի հետազոտությունները, որոնք կապված են ազգաբնակչության առողջությանը ծառայող գենետիկայի և մոլեկուլային գիտության գիտելիքների հետ:

37. Գոյություն ունեն գենետիկական ծառայությունների որակի բարձրացմանը նպաստող այլ հետազոտություններ՝

ա) գենոմիկայի կիրառումը, որը կբարձրացնի հիվանդության ծագման մասին գիտելիքները և կբացահայտի բազմագործոնային հիվանդությունների գենետիկական նախատրամադրվածության պրոֆիլները,

բ) գենային թերապիան գիտության կարևոր մասնաճյուղ է, նամանավանդ մոնոգենային հիվանդությունների պարագայում: Այն առաջարկում է մոնոգենային հիվանդությունների խնամքի կամ թուլացման հնարավորություն՝ օրգանիզմի սոմատիկ բջիջներում խաթարված գենը նոր գեներով փոխարնելու միջոցով: Օրինակ, սուր համակցված իմունային անբավարարությունը, որի հետևանքով հիվանդները ապրում են ընդամենը մի քանի տարի, հնարավոր է եղել արդյունավետ կերպով բուժել դեֆեկտիվ գենի փոխարինման ճանապարհով: Ներկայումս, կլինիկական հետազոտությունները կատարվում են որոշ մոնոգենային հիվանդությունների համար (Դյուշենի մկանային դիստրոֆիա, հեմոֆիլիա և այլն):

գ) ֆարմակոգենետիկայի նվաճումները խոստումնալից են առավել արդյունավետ բուժման համար: Անհատների մոլեկուլային պրոֆիլների զարգացումը կնպաստի հայտնաբերել այն հիվանդներին, որոնց համար բուժումը կլինի արդյունավետ, կամ կարող է ունենալ բացասական ազդեցություն, կամ էլ չի ունենա որևէ ազդեցություն: Սա կբերի Տանհատականացված բուժման: Այդ ասպարեզի հետազոտությունների հաջողությունները անգնահատելի են, քանի որ թույլ կտան հայտնաբերել ոչ արդյունավետ բուժումը, որը կապված է գենետիկական տոքսիկության հետ,

դ) բազմագործոնային հիվանդությունների պաթոգենեզի պարզաբանման համար կատարվող գենոմային հետազոտությունները, որոնք կարևոր են հասարակական առողջության համար, հատկապես հատուկ առողջապահական ապահովագրությունների և ծառայությունների զարգացման դեպքում: Հիմնական ոլորտը կլինի բարձր նախատրամադրվածությամբ հիվանդների, նրանց ընտանիքների և գենոմային ռիսկի պրոֆիլով ենթապոպուլյացիոն խմբերի համար հիվանդությունների կանխարգելիչ ծրագրերի մշակումը,

ե) էպիգենետիկայի ոլորտի հետազոտությունները կբացահայտեն ներկայիս գենետիկայի բազմաթիվ անհայտ ֆենոմեններ և, հետևաբար, կունենան մեծ կարևորություն:

38. Այդպիսի համագործակցությանը կնպաստի նաև կենսաբանների ստեղծմանը, որոնք թույլ կտան ձեռք բերել անհրաժեշտ հետազոտական նյութը և տվյալները՝ հետագա հետազոտությունների նպատակով:

39. Անդամ-երկրները պետք է խրախուսեն եվրոպական, ինչպես նաև միջազգային գիտական և պրակտիկ համագործակցությունը: Այն չափազանց կարևոր է հազվադեպ հիվանդությունների պարագայում, քանի որ անհրաժեշտ գիտելիքները և փորձառությունը կուտակվում և գենետիկական ծառայություններին են ներկայացվում հնարավորինս արագ:

IV. Բժշկական հետազոտություններ գենետիկայի ասպարեզում

Լաբորատոր գենետիկական թեստեր

40. Գենետիկական լաբորատոր թեստավորուման բացատրությունը տրվում է 2–րդ հոդվածի լրացուցիչ արձանագրության մեջ՝

Հոդված 2

1. Այս արձանագրությունը վերաբերվում է մարդու առողջությանը, ներառելով մարդնանցից ստացված կենսաբանական նմուշների հետազոտությունը անհատի գենետիկական առանձնահատկությունները բացահայտման համար, ով այն ժառանգել կամ ձեռք է բերել (այսուհետև նշվում են որպես “գենետիկական թեստեր”):
2. Այս արձանագրությունը չի վերաբերվում՝
 - ա. Գենետիկական թեստերին, որոնք կատարվում են մարդկանց էմբրիոնների կամ պտղի վրա;
 - բ. Գենետիկական թեստերին, որոնք կատարվում են գիտական նպատակով:
3. 1-ին արձանագրության նպատակի համար՝
 - ա. “անալիզը” նշանակում է՝
 - քրոմոսոմային հետազոտություն
 - ԴՆԹ-ի կամ ՌՆԹ-ի հետազոտություն
 -

“Գենետիկական թեստի” իմաստը հիմնվում է երկու էլեմենտների վրա՝ օգտագործման մեթոդների և թեստի իմաստի: Ժառանգական հիվանդությունների կամ դրանց հարակից գենետիկական բնութագրերի ախտորոշման նպատակով իրականացվող քրոմոսոմների, մարդու ԴՆԹ-ի կամ ՌՆԹ-ի, սպիտակուցների և այլ մետաբոլիտների կամ որևէ այլ կլինիկական հետազոտություն: Այն կարելի է իրագործել ԴՆԹ-ի կամ ՌՆԹ-ի անմիջական վերլուծության միջոցով (ուղղակի թեստավորում), հետազոտելով հիվանդությունը առաջ բերող գենի հետ համակցված մարկերների ստուգման (շղթայակցված հետազոտություն), սպիտակուցների կամ ուրիշ մետաբոլիտների որոշման (կենսաքիմիական վերլուծություն), քրոմոսոմների վերլուծության (բջջագենետիկական հետազոտություն) կամ այլ հետազոտությունների միջոցով (հյուսվածաբանական, սկանավորման):

42. Գենետիկական թեստերը դասվում են բժշկական թեստերի շարքին, որոնք հիմնովին տարբերվում են այլ լաբորատոր թեստերից մի շարք ասպեկտներով՝

ա) նրանք պետք է լինեն կամովին և պահանջում են հիվանդի տեղեկացված համաձայնությունը ցանկացած բժշկական հետազոտության և միջամտության նպատակով,

բ) պետք է հարգել հիվանդի և նրա բարեկամների գաղտնիությունը և

գ) պետք է ցուցաբերել անաչառ վերաբերմունք գենետիկական թեստերի կարիք ունեցող յուրաքանչյուր անհատի համար:

41. Գենետիկական թեստավորման կիրառումը առողջապահության մեջ մեծանում է, կարևորելով նրա ստրատեգիական նշանակությունը: Այն լայնորեն օգտագործվում է մոնոգենային հիվանդությունների ախտորոշման մեջ և կարևոր գործիք է այդ ընտանիքների գենետիկական խորհրդատվության համար: Ներկայումս գենետիկական թեստավորման նշանակությունը ցածր է բազմագործոնային հիվանդությունների ախտորոշման պարագայում և ֆարմակոգենետիկայում, սակայն այն անկասկած կաճի հետագա 5-10 տարիների ընթացքում:

43. Տարբեր կլինիկական դեպքերի համար գոյություն ունեն տարբեր տեսակի գենետիկական թեստեր.

ա) ախտորոշիչ գենետիկական թեստ. սովորաբար կիրառվում է ախտանշաններով հիվանդների մոտ գենետիկական ախտորոշումը բացահայտելու կամ հաստատելու նպատակով,

բ) ոչ ախտորոշիչ գենետիկական թեստ. կիրառվում է որոշ կամ վստահելի ախտանշաններով հիվանդների մոտ հիվանդության պատճառ հանդիսացող մուտացիոն/քրոմոսոմային փոփոխությունները հայտնաբերելու նպատակով, որպեսզի հետագայում իրականացվի գենետիկական թեստավորում այլ դեպքերում (օրինակ նախաձննդային ախտորոշումը կամ բարեկամների թեստավորումը),

գ) առանց ախտանշանների ընտանիքի անդամների գենետիկական թեստավորումը այն մուտացիայի հայտնաբերման նպատակով, որը կհանգեցնի հետագա հիվանդության,

դ) ընտանիքի առանց ախտանշանների անդամների գենետիկական թեստավորումը այն մուտացիայի հայտնաբերման նպատակով, որը կարող է հանգեցնել հետագա հիվանդության,

ե) առանց ախտանշանների անհատների գենետիկական թեստը ասիմպտոմատիկ կրողների բացահայտման նպատակով. կրողները այն անհատներն են, ովքեր որևէ գենի հետերոզիգոտ մուտացիայի կրողներ են, որոնք ժառանգվում են աուտոսոմ ռեցեսիվ կամ X-շղթայակցված ճանապարհով կամ էլ կրում են հավասարակշռված քրոմոսոմային փոփոխություն: Կրողները շատ հազվադեպ են ունենում որևէ ախտանշան կապված փոփոխված գենի կամ քրոմոսոմային վերակառուցման հետ, սակայն նրանց երեխաները կարող են ունենալ այդ գենետիկական հիվանդության զարգացման շատ ավելի բարձր ռիսկ:

զ) նախաձննդային գենետիկական թեստեր: այս թեստերը կիրառվում են պտղի մոտ հղիության ընթացքում գենետիկական հիվանդությունը ախտորոշելու կամ բացառելու նպատակով: Նպատակը կայանում է ծնողներին հնարավորություն տալ կայացնել տեղեկացված որոշում հղիության հետագա ընթացքի վերաբերյալ:

է) նախախմպլանտացիոն գենետիկական թեստերը իրականացվում են *in vitro* բեղմնավորման ճանապարհով ստացված սաղմի մոտ գենետիկական հիվանդությունը ախտորոշելու կամ բացառելու նպատակով: Հետագայում իմպլանտացիայի է ենթարկվում միայն չախտահարված սաղմը՝ առողջ երեխա ունենալու նպատակով:

ը) գենետիկական սկրինինգային թեստեր. սկրինինգային թեստերը իրականացվում են ազգաբնայկչության շրջանում կամ նրա որոշակի խմբերում՝ գենետիկական հիվանդության, հիվանդության նկատմամբ գենետիկական նախատրամադրվածության կամ դիմադրողականության վաղ հայտնաբերման կամ բացառման նպատակով, կամ էլ անհատների մոտ այն գենային տարբերակների բացահայտման նպատակով, որոնք նրա երեխաների մոտ կարող են առաջ բերել հիվանդություն: Սկրինինգը հիմնվում է ազգաբնակչության, այլ ոչ թե անհատների մակարդակի վրա:

44. Գենետիկական թեստավորումը այսօր հանդիսանում է գենետիկական ծառայությունների և առողջության պահպանման անբաժան մասը: Եվրոպայում գոյություն չունի ընդհանուր ընդունված գործնական իրականացումների ծրագիր: Ներկայումս զարգանում է գենետիկական թեստերի կիրառումը բազմագործոնային հիվանդությունների նախատրամադրվածության որոշման նպատակով: Եվրոպայում Մարդու Գենետիկայի Եվրոպական Ընկերությունը մշակել է ուղեցույցեր մասնագետների համար (www.eshg.org), իսկ EuroGentest-ի Կատարելության Համացանցը (www.eurogentest.org) ներկայումս աշխատում է (2005-2009) զարգացնել անհրաժեշտ ինֆրակառուցվածք, գործիքներ, միջոցներ, ուղեցույցեր և գործելակերպեր, որոնք կհանգեցնեն Եվրոպայում ներդաշնակ և որակյալ գենետիկական թեստերի մատուցմանը:

45. Գոյություն ունեն գենետիկական թեստավորման լավագույն փորձառության ապահովման մի քանի անհրաժեշտ պայմաններ՝

ա) գենետիկական թեստավորման կլինիկական վստահելիությունը, որը գնահատում է նրա ստույգությունը, ներառյալ կլինիկական զգայունությունը, սպեցիֆիկությունը և կանխորոշիչ արժեքը, որոնց միջոցով թեստը բացահայտում կամ կանխորոշում է կլինիկական հիվանդությունը,

բ) թեստի կլինիկական կիրառելիությունը, դրական կամ բացասական, որը տեղեկություն է հաղորդում և կարող է արժեք ներկայացնել տվյալ կլինիկական իրավիճակում,

գ) թեստի մեթոդը հաճախ կախված է որոշակի տեխնոլոգիայից: Անհրաժեշտ արդյունքը կարող է ստացվել տարբեր մեթոդներով, իսկ լավագույն մեթոդը կարող է բացակայել,

դ) թեստի նպատակ կարող են լինել տարբեր պատճառներ, ինչպես օրինակ ասիմպտոմատիկ անհատի ախտորոշումը, կանխորոշիչ թեստավորումը, կրողների բացահայտումը, նախաձննդային թեստավորումը և նախախմպլանտացիոն գենետիկական թեստավորումը,

ե) թեստի որակը կախված է բազմաթիվ գործոններից, ինչպես օրինակ լաբորատորիայի որակական համակարգը, որակական ստուգման ծրագրերը և արտոնագրումը,

զ) լաբորատոր մասնագետի կողմից կլինիցիստին թեստի վերաբերյալ տեղեկատվության տրամադրումը կարող է ազդել արդյունքների կիրառման և մեկնաբանման վրա,

է) գենետիկական թեստավորման մեջ կարևորվում է նախա- և հետթեստային գենետիկական խորհրդատվությունը: Ներկայումս Eurogentest-ը մշակում է գենետիկական թեստավորման ժամանակ գենետիկական խորհրդատվության դերի վերաբերյալ ուղեցույցեր:

46. Անրաժեշտ է համակարգել և բարելավել գենետիկական թեստավորման որակը ամբողջ Եվրոպայում: Կարևոր է մշակել և պահպանել համակարգչային տվյալների բազաներ, որոնք կձառայեն բժիշկներին և հետազոտողներին որակյալ թեստեր հայտնաբերելու համար: Կառավարությունները պետք է տեղյակ լինեն նման տվյալների բազաների կարևորության մասին և պետք է աջակցեն նրանց պահպանմանը:

47. Գենետիկական թեստավորման մատչելիությունը և արդյունքները կարևոր քննարկման նյութ են հանդիսանում: Հասարակությունը պետք է տեղեկատվություն ստանա, որպեսզի կանխվի գենետիկական թեստավորման վերաբերյալ իր ունեցած կեղծ սպասումները և ունենա ավելի իրական պատկերացում: Սրան կարելի է հասնել դպրոցներում և ՋԼՄ-ներով հատուկ դասընթացների ճանապարհով: Հասարակության տեղեկացվածության գործընթացը պետք է լինի շարունակական, քանի որ հետազոտությունների արդյունքում ստեղծվում են ընդհանուր բազմագործոնային հիվանդությունների նոր թեստեր:

48. Անկախ աշխարհագրական դիրքից և ֆինանսական հնարավորություններից, պետք է ապահովել գենետիկական թեստավորման և խորհրդատվության անաչառ հնարավորություն:

49. Գենետիկական թեստերը պետք է իրականացվեն բարձր որակավորում ունեցող լաբորատորիաներում: Որոշ թեստեր կարող են իրականացվել գիտահետազոտական խմբերում, համագործակցելով գենետիկական ծառայություններ մատուցող տարբեր լաբորատորիաների հետ:

50. Եվրոպայում ոչ ամենուրեք է հնարավոր կատարել հազվադեպ հանդիպող գենետիկական հիվանդությունների գենետիկական թեստավորում: Այնուամենայնիվ, ԴՆԹ-ի նմուշները կարելի է ուղարկել մասնագիտացված կենտրոններ՝ հազվադեպ հիվանդությունների համար պատասխանատու մուտացիաների որոշման համար: Կլինիցիստները կարող են գտնել համապատասխան լաբորատորիաների հասցեները, օրինակ Orphanet կայքում (www.orphanet.org):

51. Մարդու ԴՆԹ-ի հաջորդականության փոփոխական օրինակների պրոֆիլը կարող է կապված լինել ընդհանուր բազմագործոնային հիվանդությունների հետ, կամ էլ կարող է կանխորոշել դեղամիջոցի նկատմամբ հիվանդի պատասխանը: Սպասվում է, որ սպեցեֆիկ գենետիկական տարբերակների բացահայտումը կօգնի կլինիցիստներին իրականացնել տվյալ հիվանդի ճշգրիտ դեղորայքային բուժում (անհատականացված բուժում) կամ էլ խուսափել որոշակի դեղամիջոցների կողմնակի ազդեցություններից (ֆարմակոգենետիկա):

Գենետիկական հիվանդությունների այլ հետազոտություններ

52. Բժշկական գենետիկայում կիրառվում են մի շարք հետազոտություններ՝ հիվանդների կլինիկական ախտորոշումը հաստատելու նպատակով: Այս հետազոտությունների շարքում են ֆիզիկական և ֆենոտիպային քննությունը, տոհմաբանական հետազոտությունը, սովորական լաբորատոր թեստերը, էլեկտրոֆիզիոլոգիական չափումները և սկանավորող տեխնոլոգիաները: Գենետիկական թեստերի զարգացմանը հետ համատեղ (նայել վերևում) այս հետազոտությունները կիրառվում են ախտորոշումը հաստատելու համար և որպեսզի հնարավոր լինի ապահովել ճշգրիտ գենետիկական խորհրդատվություն:

53. Բոլոր կիրառվող հետազոտությունները պետք է ենթակա լինեն որակի վերահսկողության և արտոնված համապատասխան վերահսկիչ մարմինների կողմից: Բժշկական գենետիկները և առողջապահության ոլորտի այլ մասնագետներ պետք է ունենան անհրաժեշտ մտավոր հմտություններ՝ ինտերնետում տվյալների բազաները ուսումնասիրելու համար, ինչպիսին է օրինակ OMIM-ը (Mendelian Inheritance in Man, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>):

54. OECD հետազոտությունը համեմատել է առանձին երկրների պրակտիկան, որպեսզի միջազգային հանրությանը տրամադրի մշակված ստանդարտները և պրակտիկ գործունեության զարգացվող ուղեցույցերը: Հիմնվելով հետազոտության արդյունքների վրա, գեկույցը առաջ է մղում ավելի բարձր որակական երաշխիքների և մոլեկուլային գենետիկական թեստավորման արհեստավարժության խորհուրդները: Այն ցույց է տալիս, որ օրինակ, ախտորոշիչ մոլեկուլային գենետիկական թեստավորման լաբորատորիաների լիցենզավորման կամ սերտիֆիկացման/արտոնագրման պահանջները բարձր մակարդակով կամ որևէ տրամաբանությամբ չեն արտացոլված OECD երկրներում: Գործում են լիցենզավորման, սերտիֆիկացման և արտոնագրման մեխանիզմների էական փոփոխություններ, ներառյալ այն ստանդարտները, որոնց միջոցով իրականացվում են թեստերը, հաղորդվում են արդյունքները և լաբորատոր անձնակազմի որակավորումը:

55.

V. Գենետիկական սկրինինգային ծրագրերի կազմակերպումը

56. Գենետիկական սկրինինգը պետք է տարբերակել գենետիկական թեստավորումից: Սկրինինգը առողջապահական հատուկ ծրագրեր են, որոնք ուղղված են կամ առանց ախտանշանների ընդհանուր ազգաբնակչությանը կամ էլ ազգաբնակչության այն ենթախմբերին, որտեղ անհատները կրում են գենետիկական հիվանդության ավելի բարձր ռիսկ: Օրինակ, բոլոր նորածինների սկրինինգը ֆենիլկետոնուրիայի դեպքում կամ ենթախմբերից, օրինակ աշկենազի հրեաների սկրինինգը Թեյ-Սաքսի հիվանդության դեպքում:

57. Գենետիկական սկրինինգի ծրագրերը պետք է կիրառվեն միայն հստակ սահմանված չափորոշիչների առկայության դեպքում, և միայն երբ հաստատված է համապատասխան մարմնի կողմից (Չափանիշները տրվում են լուսացուցիչ արձանագրության N19 հոդվածում): Սկրինինգային ծրագրերը արդարացված են միայն զգալի բարդությամբ, հաճախականությամբ և առողջության վրա ունեցած ազդեցությամբ գենետիկական

հիվանդությունների համար: Ծրագրի գնահատման ընթացքում պետք է հաշվի առնել այնպիսի խնդիրներ, ինչպիսին են հիվանդության հաճախականությունը տվյալ համայնքում, թեստի գիտական արտոնագրությունը, արդյունավետությունը և կանխարգելիչ միջոցների կամ բուժման առկայությունը այն հիվանդության դեպքում, որը ենթակա է սկրինինգի:

58. Սկրինինգային ծրագրերը ունեն սահմանափակումներ: Չնայած սկրինինգային ծրագրերը պոտենցիալ կերպով ուղղված են բարդ գենետիկական հիվանդությունների դեպքում հիվանդների կյանքի պահպանմանը կամ նրանց որակի բարելավմանը վաղ ախտորոշման միջոցով, նրանք կարող են առաջ բերել նաև մասնակիցների մոտ մտավախություն և անհարմարություն:

59. Որոշ հիվանդներ կարող են բավարարվել կեղծ-բացասական արդյունքներով, իսկ մյուսները անհարկի տեղը անհանգստանալ և շարունակեն ենթարկվել ավելորդ վերահսկողության կեղծ-դրական արդյունքների պատճառով: Ի հավելում, չնայած շատ սկրինինգային ծրագրեր նախատեսված են գենետիկական հիվանդությունների համար, որոնք կարող են լինել ժառանգական, նրանք կարող են կիրառվել նաև ընտանիքի այլ անդամների համար: Օրինակ, նեոնատալ սկրինինգային ծրագրում ֆենիլկետոնուրիայով հիվանդ երեխայի բացահայտումը կարող է նաև նշանակել, որ նրա ծնողների մոտ առկա է մեկ այլ հիվանդ երեխա ունենալու բարձր ռիսկ հետագա հղիությունների դեպքում: Գենետիկական խորհրդատվությունը պետք է հասու լինի այն բոլոր ընտանիքների համար, որոնց մոտ սկրինինգային ծրագրով բացահայտվել է ախտահարված անհատ:

60. Սկրինինգային ծրագիրը պետք է հաշվի առնի տվյալ անհատի առողջական վիճակին վերաբերող անձնական տեղեկատվության գաղտնիությունը, ինչպես նաև այն, որ այդ տեղեկատվությունը կարող է երևան դուրս գալ միայն այդ հիվանդի գրավոր համաձայնության դեպքում: Պետք է գործի համապատասխան անվտանգություն անհատի հանդեպ ստիգմատիզացիան և խտրականությունը կանխելու համար:

VI. Առաջնահերթություն և տեխնոլոգիաների որակավորում

61. Նոր տեխնոլոգիաների գնահատման համար ընդունված մոտեցումը կայանում է դրանց կլինիկական շահավետության գնահատման և թեստավորված անհատների խնամքի վրա նրանց ունեցած ազդեցության մեջ: Յանկացած գենետիկական թեստավորման արդյունքը, ինչպես ցանկացած ախտորոշիչ թեստի դեպքում, հանդիսանում է տեղեկատվությունը:

62. Առողջությանը վերաբերվող ցանկացած հետագա ձեռքբերում կախված է այն որոշում(ներ)ից, որոնք կայացվում են անհատական մակարդակով և հետագա խնամքի արդյունավետությունից: Ստանդարտ տեխնոլոգիական որակավորումը այնուհետև իրականացվում է հաշվի առնելով անվտանգությունը, ազդեցությունը և արդյունավետությունը՝ նրա կլինիկական կիրառելիության հաստատման նպատակով:

63. Այնուհետև իրականացվում է որակավորման երկրորդ մակարդակը, որը բաղկացած է տնտեսական գնահատականից: Այն սովորաբար հետազոտվում է այն դեպքում, երբ շահավետության նպատակով տեխնոլոգիայի ձեռք բերման, ծախսերի ծածկման կամ ներառման որոշումները գտնվում են քննարկման փուլում: Գոյություն ունի նաև այն երրորդ մակարդակը, որը ուսումնասիրում է էթիկական, օրինական և սոցիալական խնդիրները:

(ELSI- Ethical, Legal, and Social Issues): Գենետիկական թեստավորումը առաջ է բերում նոր մեթոդական դժվարություններ բոլոր երեք մակարդակներում, հատկապես երբ քննարկվում է ծառայության գնին, շահավետությանը, ռիսկերին և ELSI ոլորտի հարցերի ամբողջ շարքը: ELSI խնդիրները որոշ դեպքերում կարող են լինել առաջնային քննարկման պարագա, օրինակ երբ հարցը առնչվում է նախաձեռնողային թեստերին կամ սկրինինգին:

64. Գենետիկական ծառայությունները պետք է գնահատվեն պատշաճ մակարդակով, ելնելով նրանց կլինիկական կիրառման և շահութաբերության տեսանկյունից: Գենետիկական ծառայության դիմած հիվանդներին անհրաժեշտ է ախտորոշում, տվյալ անհատի և հատկապես նրա ընտանիքի անդամների մոտ գենետիկական ռիսկի գնահատում և գենետիկական խորհրդատվություն: Այն ամենից հաճախ ներառում է մի շարք փորձագիտական ծառայությունների և տարբեր (գենետիկական կամ այլ) թեստերի իրականացման պահանջ: Գենետիկական ծառայությունների գնահատմանը վերաբերվում է նաև սովորական որակավորման մոտեցումը, ELSI ոլորտը: Առողջությանը նպաստող անմիջական արդյունքները ուղղակի չեն, քանի որ նրանք կրում են անաչատ տեղեկատվություն և օժանդակում են անհատներին տեղեկացված որոշում կայացնելուն, ինչպես շատ այլ ախտորոշիչ ծառայությունների պարագայում:

65. Անհրաժեշտ է քննարկման առարկա դարձնել պետական քաղաքականությունը հեշտացնող կառույցների համագործակցությունը ազգային և միջազգային մակարդակներում, ներառյալ գիտական տեղեկատվության տարածումը, կլինիցիստների, գիտնականների և նրանց կառույցների միջև ընդհանուր գործնական ցանցի ստեղծումը, մասնագետների տեղաշարժը, թեստերի և այլ ծառայությունների հեշտ կիրառման հնարավորությունը: Գոյություն ունի տեխնոլոգիաների գնահատման մի մոտեցում, որը կոչվում է Տնորիզոնային սկանավորում¹, և որը նպատակ է հետապնդում գտնել տեխնոլոգիաներ և նորամուծություններ, որոնք մոտ են գտնվում կլինիկական կիրառման ճանապարհին և ապացուցված է նրանց կիրառելիությունը առողջապահության ռազմավարության տարբեր պայմաններում: Գնահատման այս մոտեցման հնարավորությունը ամենից շատ նախընտրելի է թե՛ համապատասխան ռազմավարության կայացման և թե՛ առողջության պլանավորման համար:

66. Իրականացվող գենետիկական թեստերի արժեքը կարող է համեմատաբար ցածր լինել, հաշվի առնելով հիվանդության կանխարգելման և բուժման համընդհանուր արժեքը: Այս ոլորտի ռազմավարության մշակողները պետք է գնահատեն գենետիկական ծառայությունների բոլոր տնտեսական և ELSI ասպեկտները՝ ռեսուրսների տեղաբաշխման և շահավետության/ծախսերի ծածկման քննարկման համար: Այսպիսով, հավելյալ կրթական ծրագրերը պետք է քննարկվեն ինչպես մասնագետների, այնպես էլ նաև հասարակության լայն շերտերի հետ, որպեսզի հնարավոր լինի երաշխավորել տեղաբաշխման/ծախսերի ծածկման քննարկումներում նվազագույն որակը և խստապահանջությունը:

VII. Հասարակության տեղեկացվածությունը

67. Գենետիկական հետազոտությունները շատ արագ են զարգանում և այս ոլորտի առաջընթացների կիրառումը բժշկական պրակտիկայում առաջարկում է բազմաթիվ հնարավորություններ առողջապահության ոլորտում: Հասկանալիորեն, հասարակությունը դիտարկում է այս զարգացումները ինչպես լավատեսությամբ, այնպես էլ նաև մտավախությամբ, որը կայանում է նրանում, որ գենետիկական հետազոտությունների

զարգացումները կկիրառվեն ոչ էթիկական եղանակով, որոնք և պահանջում են շատ լուրջ քննարկումներ: Գենետիկական ծառայությունների ոլորտի մշակողները պետք է հաշվի առնեն առկա հետևյալ բոլոր մտավախությունները: Կառավարությունները և գիտական կազմակերպությունները այս հարցերում պետք է ցուցաբերեն ազատություն և թափանցիկ քաղաքականություն: Այս ոլորտի զարգացմա համար պետք է ներգրավվել հասարակության անդամներին որպես լիարժեք գործընկերներ:

68. Գոյություն ունեն մի շարք եղանակներ, որոնց միջոցով հասարակությունը կարող է ներգրավված լինել, ինչպես օրինակ այդ զարգացումներում հասարակության ունեցած վերաբերմունքի պարզաբանումը և հասարակական կենտրոնացված խմբերը:

69. Պետք է գործեն ծրագրեր, որոնք բարձրացնելու են հասարակության տեղեկացվածությունը և մարդու գենետիկայի նշանակությունը: Նման ծրագրերը պետք է ներառել դպրոցներում՝ առողջության կրթության դասընթացներում: Այս ծրագրերը պետք է լինեն բավականին ճկուն, որպեսզի յուրացնեն բժշկական գենետիկայի արագ զարգացող ոլորտի նորությունները: Հետազոտական ինստիտուտներին պետք է քաջալերել ինտերնետային կայքերի ստեղծման հարցում, որոնք հատկապես նվիրված են հասարակությանը և պարզաբանում են գիտական զարգացումները, ինչպես նաև նրանց կիրառումը էթիկական և սոցիալական տեսանկյունից:

70. Քննարկման պետք է նաև արժանացնել գենետիկական գիտելիքների ընդհանուր պլատֆորմի զարգացումը, ուր համագործակցությունը պետք է տեղի ունենա գենետիկական ծառայությունների, հետազոտական ինստիտուտների, հիվանդներին աջակցող խմբերի և հասարակության միջև: Նման պլատֆորմները կնպաստեն տարբեր ոլորտների փորձառության շատ ազդեցիկ համադրմանը: Նման զարգացումները կնպաստեն ոչ միայն գենետիկայի առաջընթացի ներդրմանը կլինիկայում, այլ նաև հնարավորություններ կտրամադրեն համատեղ բժշկական գենետիկական հետազոտության համար: Հասարակության և հիվանդներին աջակցող խմբերի ներգրավման շնորհիվ հնարավորություն կստեղծվի պարզաբանել հասարակության վերաբերմունքը այդ նոր զարգացումների վերաբերյալ: Գենետիկական գիտելիքների ընդհանուր պլատֆորմները նաև կհեշտացնեն մասնավոր սեկտորի ներգրավումը:

70. Տպագիր և էլեկտրոնային տեղեկատվական միջոցները կարող են նաև կարևոր դեր խաղալ հասարակության կրթության հարցում:

71. Ընդհանուր առմամբ, առկա է ուժեղ հասարակական աջակցություն մարդու գենետիկայի ասպարեզում իրականացվող հետազոտությունների և նրանց շահավետության նկատմամբ, քանի որ նրանք նպաստում են գենետիկական հիվանդությունների բուժմանը և հսկողությանը:

VIII. Ապագայի մարտահրավերները

1. Եվրոպայի խորհրդին անդամակից յուրաքանչյուր երկիր պետք է ունենա բարձր ստանդարտի գենետիկական ծառայությունների իրականացման հնարավորություն, լինելով օբյեկտիվ և թափանցիկ: Ներկայումս, սահմանափակող գործոններ են հանդիսանում միայն մի քանի վերապատրաստված գենետիկները և խորհրդատուները և թանկարժեք լաբորատոր սարքավորումները:

2. Մոլեկուլային գենետիկական թեստավորումը հիմնականում իրականացվել է մոնոգենային հիվանդությունների դեպքում: Այնուամենայնիվ, այս իրավիճակը փոխվում է: Ընտանեկան քաղցկեղի տեսակների, ինչպես օրինակ կրծքագեղձի և աղիների քաղցկեղների գենետիկական թեստավորումը զգալի կերպով աճել է: Ընտանեկան քաղցկեղի հետ կապված գեների հետազոտության փառահայտումը անկասկած կբարձրացնի թեստերի ընդհանուր ծավալը: Քանի որ հնարավոր է դառնում բացահայտել համընդհանուր տարածվածության հիվանդությունների սպեցեֆիկ մոլեկուլային ձևեր, ապա այս թեստերի հանդեպ առաջ կգա էլ ավելի մեծ պահանջարկ, որը կապված է հիվանդների շատ ավելի մեծ թվի հետ:

3. Քանի որ մեծանում է հասարակության տեղեկացվածությունը և աճում է նոր բացահայտումների թիվը, ապա առաջ կգա գենետիկական ծառայություններում և բժշկության մեջ, ընդհանուր առմամբ, նոր զարգացումների ներգրավման պահանջ: Այս զարգացումների թվում են

ա) առաջնային խնամքի և ընտանեկան քաղցկեղի կլինիկաներում գենետիկական կլինիկաների զարգացումը,

բ) մոլեկուլային բջջագենետիկական տեխնիկական միջոցները, որոնք բարձրացնում են ախտորոշման ստույգությունը (դոզայի վերլուծությունը գենային կրկնապատկումների և դելեցիաների դեպքում),

գ). սկրինինգային ծրագրերում ավելի մեծ թվով մոնոգենային հիվանդությունների ներառումը,

դ) արագ իրականացվող նախաձեռնողային ախտորոշման ներմուծումը և տարածումը,

ե) նախախմայլանտացիոն գենետիկական ախտորոշման հետազոտության զարգացումը բոլոր անդամ երկրներում,

զ) այլ բժշկական ոլորտների հետ համատեղ բազմազորոն հիվանդությունների գենետիկական վերահսկողությունը,

է) այլ բժշկական ոլորտների և դեղագործական ինդուստրիայի հետ համատեղ առողջապահության մեջ ֆարմակոգենետիկայի կիրառումը,

ը) հասարակական առողջապահական գենոմիկան: