



Գենետիկան (հունական *ghénesis* բառից, որը նշանակում է Տճնունդ) գիտություն է, որը ուսումնասիրում է անհատների միջև ժառանգականության մեխանիզմները և փոփոխականությունը: Բժշկական գենետիկան առնչվում է կենսաբանական ոլորտների մեծ մասի, ինչպես նաև՝ մարդու առողջության հետ: Հանդես գալով որպես բժշկական ոլորտ, գենետիկան առնչվում է պաթոլոգիաների ժառանգական գործոնների հետ՝ ուսումնասիրելով մոնոգենային կամ մենդելյան հիվանդությունները (հիմնականում հազվադեպ հանդիպող հիվանդություններ, որոնք պատճառ են հանդիսանում մեկ գենի անոմալիաները), քրոմոսոմային հիվանդությունները (քրոմոսոմների թվի կամ կառուցվածքի փոփոխությունը) և անգամ բազմագործոնային հիվանդությունները, որոնք հանդիպում են ավելի հաճախ և որոնց պատճառ են հանդիսանում թե՛ գենետիկական և թե՛ միջավայրի գործոնները:

Մենդելյան հիվանդությունները ընտանիքներում ժառանգվում են որոշակի օրենքների համաձայն, որոնք նկարագրվել են 19-րդ դարում քահանա Գրեգոր Մենդելի կողմից: Գոյություն ունեն ժառանգական փոխանցման երեք հիմնական մեխանիզմներ՝ աուտոսոմ դոմինանտ, աուտոսոմ ռեցեսիվ և X-շղթայակցված: Մեր գենետիկական նյութը գտնվում է քրոմոսոմներում, որոնք նորմալում 46-ն են յուրաքանչյուր անհատի մոտ՝ 22 զույգ աուտոսոմ (համարակալվում են 1-ից մինչև 22) և 2 սեռական քրոմոսոմներ (երկու X քրոմոսոմներ կանանց մոտ, մեկ X և մեկ Y քրոմոսոմ տղամարդկանց մոտ): Մեզնից յուրաքանչյուրը ամեն գենից կրում է երկու օրինակ, որոնք տեղակայված են աուտոսոմ քրոմոսոմներում. դոմինանտ հիվանդության զարգացման համար (օրինակ ախոնդրոպլաստիկ թզուկությունը) անհրաժեշտ է, որպեսզի մուտացիայի ենթարկվի որոշակի գենի միայն մեկ օրինակը, այն դեպքում, երբ ռեցեսիվ հիվանդության (օրինակ միջերկրածովային անեմիան կամ կիստային ֆիբրոզը) զարգացման համար որևէ գենի երկու օրինակները պետք է խաթարված՝ մուտացիայի ենթարկված լինեն: Ժառանգման փոխանցման պատկերը առավել բարդ է X-շղթայակցման դեպքում (օրինակ Դյուշենի մկանային դիստրոֆիան), որովհետև կանայք կարող են լինել առողջ կրողներ, քանի որ նրանք ունեն երկրորդ X քրոմոսոմ, սակայն նրանք կարող են ունենալ ախտահարված տղաներ (ովքեր ունեն միայն մեկ X քրոմոսոմ):

CHERISH ծրագիրը, որը ներառում է 11 համագործակից կազմակերպություններ՝ որպես միջդիսցիպլինար արևելաեվրոպական և կենտրոնական ասիական հետազոտական կոնսորցիում, նպատակ է հետապնդում բացահայտել գենետիկական շեղումները, որոնք առաջ են բերում մտավոր թերզարգացում (հայտնի նաև մտավոր հետամնացություն անվամբ): Ընդհանուր առմամբ, մտավոր հետամնացությունը հետերոզեն հիվանդություն է, որի պատճառները կարող են լինել պայմանավորված թե՛ գենետիկական և թե՛ միջավայրի պայմաններով, սակայն դրանք դեռևս անորոշ են բազմաթիվ հիվանդների մոտ: Քրոմոսոմային խաթարումները (որոնցից Դաունի համախտանիշը ամենից հաճախ է հանդիպում) սովորական մեթոդներով բացահայտվում են հիվանդների մինչև 25%-ի մոտ: Մի նոր տեխնոլոգիա՝ array-Comparative Genomic Hybridization (CGH) թույլ է տալիս բացահայտել Տփոքր՝ քրոմոսոմային անոմալիաներ (որոնք հնարավոր չէ բացահայտել ստանդարտ հետազոտական մեթոդներով) հիվանդների լրացուցիչ 10-20% մոտ:

Մտավոր թերզարգացվածության մոնոգենային ժառանգման ձևերից Fragile-X համախտանիշը հանդիպում է ամենից հաճախ՝ յուրաքանչյուր 4000 նորածին տղաներից 1-ի մոտ: Այնուամենայնիվ, մի շարք այլ գեներ (որոնց մի մասը դեռ անհայտ է) կարող են փոփոխության ենթարկվել մտավոր հետամնացության դեպքում, որի պատշառով անչափ դժվարանում է ամբողջական սկրինինգի իրականացումը:

CHERISH-ի առաջնային նպատակն է մտավոր հետամնացությամբ հիվանդների գենետիկական ախտորոշման կատարելագործումը, այսպիսով ապահովելով ախտահարված ընտանիքներում կրկնման ռիսկի գնահատման ուղղակի աջակցություն: Մենք հույս ունենք, որ ապագայում մտավոր հետամնացություն առաջ բերող հիմնարար պաթոզեն մեխանիզմների բացահայտումը կնպաստի և կծառայի նոր թերապիաների զարգացմանը:



Grant Agreement number 223692

Start date 01/02/2009

End date 31/01/2012

