

კლინიკური განსჯა სამედიცინო გენეტიკაში

ნაგერვაძე მარინა – ასოცირებული პროფესორი, ბიოლოგიის დეპარტამენტი, შოთა რუსთაველის სახელმწიფო უნივერსიტეტი, ბათუმი, საქართველო

ქორიძე მარინა – პროფესორი, ბიოლოგიის დეპარტამენტი, შოთა რუსთაველის სახელმწიფო უნივერსიტეტი, ბათუმი, საქართველო

ხუხუნაიშვილი რუსუდან – პროფესორი, ბიოლოგიის დეპარტამენტი, შოთა რუსთაველის სახელმწიფო უნივერსიტეტი, ბათუმი, საქართველო

Case Studies in Medical Genetics

Nagervadze Marina – Associate Professor, Department of Biology, Shota Rustaveli State University, Batumi, Georgia

Koridze Marina – Professor, Department of Biology, Shota Rustaveli State University, Batumi, Georgia

Khukhunaishvili Rusudani – Professor, Department of Biology, Shota Rustaveli State University, Batumi, Georgia

Abstract

Introduction and aim

The study of human genetics plays a role in the diagnosis, prognosis, and monitoring of treatment involving conditions seen not only by medical geneticists and genetic counselors, but also by pediatricians, obstetricians/gynecologists, perinatologists, hematologists, endocrinologists, pathologists, urologists and family practice physicians. In addition, cytogenetic testing is often an issue for hospital laboratory personnel and managed care organization.

Genetics is fundamental to the basic sciences of preclinical medical education and has important applications to clinical medicine, public health and medical research. The interest around this science is increasing day by day. On the same times there are increasing the numbers of medical and biologist students, which are interesting to get good knowledge in medical genetics. So, it is very important how to teach this subject.

Research methodology:

We are using Clinical cases in medical genetics to demonstrate and reinforce general principles of disease inheritance, pathogenesis, diagnosis, management, and counseling. Case studies introduces a series of short clinically oriented descriptions of a family and the reasons why they sought genetic counseling or testing.

Results and implications

After using new methods with group work students are able to: take a family history; draw a pedigree using correct symbols; identify the most likely model of inheritance, given a straightforward pedigree; describe how genes segregate in autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked dominant, X –linked recessive, Y-linked and mitochondrial conditions; define penetrance and expressivity.

Conclusion:

Above mentions method help us to enhance further the teaching value of the medical genetics.

Keywords: Clinical cases, Medical Genetics, Family history

შესავალი

სამედიცინო გენეტიკა წარმოადგენს სამედიცინო დისციპლინათა საფუძველს. ინტერესი ამ დარგის მიმართ დღითიდღე მატულობს; იზრდება სამედიცინო გენეტიკით დაინტერესებულ მედიკოსთა და ბიოლოგ სტუდენტთა რიცხვი და, შესაბამისად, იზრდება თანამედროვე სამედიცინო გენეტიკის თეორიულ-პრაქტიკული საკითხების და სადიაგნოსტიკო-სამკურნალო შესაძლებლობების შესწავლის მოთხოვნილება. უნდა აღინიშნოს, რომ სამედიცინო გენეტიკაში, მოზღვავებული ინფორმაციის გამო, საკმაოდ რთულია გენეტიკური პროგრამის რეალიზაციის მექანიზმებში გარკვევა.

სადღეისოთ შექმნილია სპეციალური ელექტრონული ვებგვერდები, სადაც სამედიცინო პროფილის სტუდენტს აქვს საშუალება გაეცნოს კონკრეტულ კლინიკურ შემთხვევებს სამედიცინო გენეტიკის თვალთახედვით და შესაბამისად აქვთ საშუალება გაიუმჯობესონ თეორიული ცოდნა. მაგალითად ჯორჯ ვაშინგტონის მედიცინისა და ჯანმრთელობის მეცნიერებათა სკოლა (GW School of Medicine and Health Sciences (SMHS)) სტუდენტებს <https://www.gwumc.edu/edu/obgyn/genetics/casestudies/> ლინკის საშუალებით აწვდის ინფორმაციას გენეტიკურ და მეტაბოლური პროცესების დარღვევების შესახებ. წარმოდგენილი მასალა ძირითადად აკმაყოფილებს რამდენიმე კითხვას: 1. ტერმინის განსაზღვრა; 2. პათოფიზიოლოგია; 3. გენეტიკური ან მოლეკულური დეფექტების ტიპი და 4. აღნიშნული თემის ბიოეთიკური, სამართლებრივი და სოციალური პრობლემები. ასევე არსებობს OMIM (On-line Mendelian Inheritance of Man) ლინკი, სადაც მოცემულია ადამიანის მენდელისეული დამემკვიდრების ტიპის დარღვევები. სტუდენტი ეცნობა აღნიშნული დაავადების ტიპს. აღნიშნული ლინკი წარმოადგენს მონაცემთა მყარ ბაზას. ჩვენ შევეცადეთ მხარე აგვება ამ საერთაშორისო ტენდენციისთვის და არ შემოვფარგულიყავით მხოლოდ თეორიული ნაწილის სწავლებით, რათა ჩვენი უნივერსიტეტის სამედიცინო პროფილის სტუდენტები უფრო მეტად ადაპტირდნენ საერთაშორისო დონეზე.

კვლევის მიზანი და ამოცანები

ბათუმის შოთა რუსთაველის სახელმწიფო უნივერსიტეტის საბუნებისმეტყველო მეცნიერებათა და ჯანდაცვის ფაკულტეტის მედიცინის ერთსაფეხურიანი საგანმანათლებლო პროგრამის III სემესტრის ერთ-ერთ სავალდებულო კურსს წარმოადგენს „სამედიცინო გენეტიკის საფუძვლები“. სასწავლო კურსი 4 კრედიტიანია. საკონტაქტო საათების რაოდენობა: 60 სთ. საკონტაქტო საათების ნახევარი მოდის ჯგუფში მუშაობაზე. წლების მანძილზე ჯგუფში მუშაობის დროს გამოყენებული იყო შემდეგი მეთოდები: სიტუაციური ამოცანა; დისკუსია; დემონსტრირება; პრეზენტაცია; ვენის დიაგრამა და სხვა. 2016 სასწავლო წლისათვის სასწავლო კურსის ავტორების მიერ გამოყოფილი იქნა საექსპერიმენტო ჯგუფი, სადაც მეორე ჯგუფთან, ამ შემთხვევაში საკონტროლო ჯგუფთან შედარებით გამოყენებული იქნა სწავლების ახალი მიდგომები (იხ. კვლევის მეთოდოლოგია).

კვლევის მეთოდოლოგია

ექსპერიმენტის მეთოდოლოგია მდგომარეობდა შემდგომში (იხ. ეტაპების სახით).

- 1) სტუდენტებს მიეწოდებათ კონკრეტული ოჯახური ისტორია.

- 2) სტუდენტი ვალდებულია მოიძიოს მასალა აღნიშნული გენეტიკური დარღვევის შესახებ, კერძოდ უნდა გაეცნოს დაავადების სიმპტომატიკას, იმსჯელოს პრობლემის პათოფიზიოლოგიაზე.
- 3) სტუდენტი სწავლობს დაავადების გენეტიკურ ბუნებას. არკვევს გენეტიკური დარღვევის დამემკვიდრების ტიპს.
- 4) მიწოდებული ოჯახური ისტორიის შესაბამისად სტუდენტი გენეალოგიური მეთოდის გამოყენებით ადგენს საგვარტომო ნუსხას, სადაც ანამნეზით შეკრებილი ყველა ინფორმაცია იქნება თავმოყრილი, მათ შორის ინფორმაცია სპონტანური აბორტების, მკვდარშობადობის, ნეონატოლოგიური სიკვდილიანობის და სხვათა შესახებ. კვლევის მიზნის შესაბამისად საგვარტომო შეიძლება იყოს სრული ან არასრული.
- 5) ყოველივე ზემოთაღნიშნულიდან გამომდინარე სტუდენტს შეეძლება ნათლად დაინახოს დაავადების დიაგნოსტიკის გზა. შეძლებს განსაზღვროს აღნიშნული დაავადების გენეტიკური აპარატის ცვლილების დასადგენად თუ რომელი ლაბორატორიული კვლევის მეთოდი იქნეს გამოყენებული.
- 6) როლური და სიტუაციური მეთოდების გამოყენებით სტუდენტები გაითამაშებენ სცენას „პაციენტი–ექიმ გენეტიკოსი“ და/ან „პაციენტი–გენეტიკოს/კონსულტატი, სადაც „ექიმ გენეტიკოსი“ მიაწვდის ინფორმაციას პაციენტს ან მის ახლობელ ადამიანს აღნიშნული დარღვევის შესახებ, სადაც გათვალისწინებული უნდა იქნეს აღნიშნული თემის ბიოეთიკური, სამართლებრივი და სოციალური ასპექტები. გარდა აღნიშნულისა ექიმი ვალდებულია დააკვალიანოს პაციენტი და ურჩიოს როგორ მოიქცეს შემდგომში, კერძოდ დაავადების გენეტიკური ბუნების სრულფასოვნად შესწავლისათვის რომელი კვლევები ჩაიტაროს.

ასევე „გენეტიკოს კონსულტანტი“ უნდა დაეხმაროს პაციენტს მსგავსი პროფილის სამედიცინო დაწესებულებების მოძიებაში. (სამწუხაროთ საქართველო ამ მიმართულებით არაა განვითარებული, გამომდინარე იქედან, რომ აღნიშნული კვლევები საკმაოდ ძვირად ღირებულ თანამედროვე ტექნოლოგიებსა და რეაქტივებს მოითხოვს, ამიტომაც ხშირად ხდება მასალების საზღვარგარეთის ცნობილ კლინიკებში გადაგზავნა). გენეტიკოს კონსულტანტის როლში მყოფი სტუდენტი უნდა ფლობდეს ინფორმაციას აღნიშნული კლინიკების შესახებაც. ექიმ გენეტიკოსის მოვალეობაა ასევე დაეხმაროს პაციენტს შედეგების ინტერპრეტირებაში.

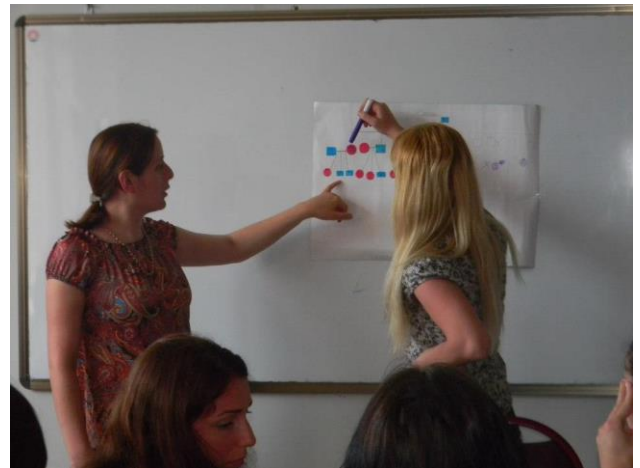
შედეგები

სტუდენტები ინტერესით ჩაერთნენ ჯგუფურ მუშაობაში (სურათი 1). აშკარად გამოიკვეთა მათში მოტივაციის ამაღლება, ასევე ჯგუფის წევრებს შორის საქმე მაქსიმალურადაა გადანაწილებული. აღსანიშნავია ის გარემოებაც, რომ სტუდენტები ცდილობენ რაც შეიძლება მეტი ინფორმაცია შეკრიბონ წინასწარ მიწოდებული კონკრეტული ოჯახური ისტორიის შესახებ. ცდილობენ ახსნან გენეტიკური დარღვევის ბუნება.



სურათი 1. ჯგუფური მუშაობა.

მოძიებული ინფორმაციების შესაბამისად სტუდენტების მიერ შედგენილი იქნა საგვარტომო ნუსხა. გამოიკვეთა სტუდენტების მისწრაფება შეექმნათ რაც შეიძლება სრული საგვარტომო აღმავალი, დაღმავალი და გვერდითი მიმართულებით. მაგრამ გასათვალისწინებელია ის გარემოებაც, რომ რაც უფრო მეტი თაობა ერთვის საგვარტომოში, მით უფრო ვრცელია იგი, თუმცა ამას შეიძლება თან სდევდეს მიღებული ცნობების უზუსტობა.



სურათი 2. გენეალოგიური მეთოდის გამოყენებით შექმნილი საგვარტომო ნუსხა.

სტუდენტები ასევე კარგად ართმევენ თავს საგვარტომო ნუსხის ანალიზს და ცდილობენ დაადგინონ წარმოდგენილი ნიშნის მემკვიდრული ხასიათი. თუ ერთი და იგივე ნიშანი (ან დაავადება) საგვარტომო ნუსხაში გვხვდება რამდენჯერმე, ეს შეიძლება მიუთითებდეს მის მემკვიდრულ ხასიათს. მას შემდეგ რაც სტუდენტების მიერ დადგინდება დაავადების მემკვიდრული ხასიათი ისინი ცდილობენ განსაზღვრონ მისი მემკვიდრეობით გადაცემის ტიპი. რისთვისაც იყენებენ სპეციალურად აპრობირებულ გენეტიკური ანალიზის პრინციპებს. დგინდება დაავადებათა აუტოსომურ დომინანტური, აუტოსომურ რეცესიული, X- ქლომილი დომინანტური, X- ქლომილი რეცესიული, Y-ქლომილი დომინანტური, Y-ქლომილი რეცესიული, მიტოქონდრიული გზით გადაცემის შესაძლებლობები.

განსაკუთრებული აღნიშვნის ღირსია სტუდენტებში როლური და სიტუაციური თამაშების გამოყენება. განსაკუთრებით კარგად იმუშავა „პაციენტი-ექიმ გენეტიკოსის“ როლურმა თამაშმა (სურათი 3).



სურათი 3. როლური თამაშები.

სტუდენტები შედიან როლში და საკმაოდ დამაჯერებლად ფაქტობრივ მასალებზე დაყრდნობით განსაზღვრავენ დაავადების დიაგნოსტიკების გზას. ასევე ასაბუთებენ სხვადასხვა ლაბორატორიული კვლევის მეთოდების გამოყენების აუცილებლობას.

დასკვნები

ზემოთხსენებული მეთოდების უპირატესობა გამოიკვეთა ძველ მიდგომებთან შედარებით და ვაპირებთ სასწავლო კურსის სილაბუსში ცვლილებები შევიტანოთ. ვფიქრობთ მსგავსი მიდგომა კიდევ უფრო გაზრდის სამედიცინო გენეტიკით დაინტერესებულ და მოტივირებულ სტუდენტთა რიცხვს.

გამოყენებული წყაროები

1. ტომსონი და ტომსონი. გენეტიკა მედიცინაში. მე-7 გამოცემა. თბილისის სახელმწიფო უნივერსიტეტი. 2008.
2. ა. დიასამიძე, ქ. დოლიძე _ ზოგადი გენეტიკა. ბათუმი. 2003.
3. თ. ლეჟავა, თ. ჯოხაძე, ნ. ჯანგულაშვილი - სამედიცინო გენეტიკა, მოლეკულ-ლუ-რი გენეტიკის საფუძვლებით. ივ. ჯავახიშვილის სახელობის თბილისის სახელმწიფო უნივერსიტეტი. 2011.
4. ANDREW READ AND DIAN DONNAI. NEW CLINICAL GENETICS 3. THIRD EDITION. 2015.
5. STEVEN L. GERSEN, MARTHA B. KEAGLE. THE PRINCIPLES OF CLINICAL GENETICS. SECOND EDITION 2005.