

# PERINNÖLLISYSLÄÄKETIETEEN YDINAINESANALYYSI

1	Ydinaines: Opiskelijan on osattava/hallittava hyvin sekä osattava soveltaa tietoa käytännössä: Sisältöä, jonka hallitseminen on välttämätöntä opintojen jatkon ja työelämän kannalta, ja jonka ymmärtäminen mahdollistaa syventävän ja laajentavan tiedon hankkimisen. Jokaisessa tiedekunnassa tämän asiasisällön on kuuluttava opetukseen.	
2	Täydentävä osaaminen: Opiskelijan on tiedettävä, tunnistettava, ymmärrettävä: sisältöä, joka lisää ydinainekseen teoreettisia ja/tai kliinisiä yksityiskohtia ja selvittää harvinaisempia sovelluksia. Täydentävän sisällön tulee sisältyä soveltuvilta osin opintosuunnitelmaan.	
3	Erytisoaaminen: Opiskelijan on hyvä tietää perusasioiden lisäksi. Sisältöä, joka syventää opittavan alueen hallintaa. Tämä on erityisosaamista, jota ei tarvitse edellyttää (osattavaksi itsenäisesti soveltaa) peruskoulutuksessa hammaslääkäreiltä tai lääkäreiltä. Erytistietämystä voidaan tarjota opiskelijoille syventävänä sisältönä.	

<b>1</b>	<b>Johdanto</b>	
1.1	Perinnöllisyyslääketiede erikoisalana ja sen suhde muihin genetiikan osa-alueisiin ja erikoisaloihin	1
1.2	Lääketieteellisen genetiikan historia, käyttö lääketieteessä (myös väärinkäyttö) ja tulevaisuuden näkymiä	2
<b>2</b>	<b>Molekyyligenetiikan menetelmät kliinisessä diagnostiikassa</b>	
2.1	Karyotyypitys	1
2.2	Molekyylikaryotyypitys	1
2.3	Yksittäisen pistemutaatioiden geenitesti, Sanger-sekvensointi	1
2.4	Geenipaneelit	1
2.5	Eksomi- ja genomisekvensointi sairauksien diagnostiikassa	1
2.6	Tavallisten tautien geenitutkimukset	1
<b>3</b>	<b>Geneettisen diagnostiikan ja perinnöllisyysneuvonnan tarpeen tunnistaminen</b>	
3.1	Lähteindikaatioiden tunteminen	1
3.2	Esitietojen kerääminen	1
3.2.1	Sukupuun piirtäminen ja periytymistavan arviointi kliinisestä näkökulmasta	1
3.3	Kliininen tutkimus taudin perinnöllisyyden tunnistamiseksi	1
<b>4</b>	<b>Geneettisten tutkimusten kliininen käyttö</b>	
4.1	Diagnostinen tutkimus	1
4.2	Ennustava geenitutkimus	1
4.3	Kantajatestaus	1
4.4	Geenitestaus perusterveydenhuollossa	1
4.5	Kuluttajatestit	1
4.6	Geenitestituloksen tulkinta, sivulöydökset	1
4.6.1	Positiivinen ja negatiivinen tutkimustulos	1
4.6.2	VUS-variantit kliinisessä työssä	1
4.7	Kromosomien rakenteellisten ja lukumääräpoikkeavuuksien tutkimukset	1
4.8	Genominlaajuiset tutkimukset	1
4.9	Eri tutkimusmenetelmien soveltaminen kliinisiin tilanteisiin	1
<b>5</b>	<b>Perinnölliset syöpäalttiusoireyhtymät</b>	
5.1	Perinnöllisen syöpäalttiuden tunnistaminen	1
5.2	Perinnöllinen rinta- ja munasarjasyöpäalttius	1
5.3	Perinnöllinen suolistosyöpäalttius	1
5.4	Tavallisimmat muut perinnölliset syöpäalttiusoireyhtymät	2
5.5	Ennaltaehkäisyn ja seurannan mahdollisuudet	2
<b>6</b>	<b>Tärkeimpien geneettisten sairauksien epäileminen ja tunnistaminen</b>	
6.1	Kardiogenetiikka, esim. FH-tauti	1
6.2	Neurogenetiikka, esim. Alzheimerin tauti, Parkinsonin tauti, mitokondriotaudit	1
6.3	Luusto- ja sidekudossairaudet, esim. Ehlers-Danlos, Marfan, neurofibromatoosi I	1
6.4	Aineenvaihduntasairaudet, vastasyntyneiden seulonta	1
6.5	Suomalaisen tautikirjon erityispiirteet	1
6.6	Epämuodostumat ja oireyhtymät, harvinaissairaudet	1
6.7	Geneettinen kehitysvammaisuus, esim. fragiili X	1
6.8	Kromosomien lukumäärä- ja rakennepoikkeavuudet	1

<b>7</b>	<b>Monitekijäiset sairaudet</b>	
7.1	Multifaktoriaalinen periytyminen ja sairastumisriskin arviointi	1
7.2	Kansantautien genetiikka	1
<b>8</b>	<b>Lisääntymis- ja prenataalidiagnostiikka</b>	
8.1	Synnyttämis- ja kehityshäiriöt, sikiöpoikkeavuudet	1
8.2	Alkio- ja prenataalidiagnostiikan indikaatiot	2
8.3	Raskauden aikaiset geneettiset seulonnat ja diagnostiikka ja näissä käytettävät menetelmät	1
8.4	Raskauden aikaisten tutkimusten riskit, hyödyt ja rajoitukset	2
8.5	Teratogeenit synnyttäneiden poikkeavuuksien aiheuttajina	2
<b>9</b>	<b>Perinnöllisten tautien hoito</b>	
9.1	Erilaiset ennaltaehkäisy- ja hoitomenetelmät ja niiden kliininen käyttö	1
9.2	Geeniterapian teoriat, tekniikat ja käytännön ongelmat	2
9.3	Elintapojen vaikutus geneettiseen alttiuteen	1
9.4	Geneettisen vaihtelun vaikutus tietyn sairauden hoitoon	2
9.5	Farmakogenetiikan ja -genomiikan periaatteet ja miten ne vaikuttavat lääkitykseen	2
<b>10</b>	<b>Ammattilaisuus ja kommunikaatiotaidot geneettisten sairauksien yhteydessä</b>	
10.1	Geneettisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon porrastus	1
10.2	Perinnöllisyysneuvonnan käsite, koulutusvaatimukset ja käyttö	1
10.2.1	Geneettisen tiedon, anamneesin ja sukuhistorian kommunikointi potilaille, perheille ja muille terveydenhuoltoalan ammattilaisille	1
10.2.2	Diagnostisten ja ennustavien tutkimusten selittäminen aikuisille ja lapsille, sisältäen riskit, hyödyt, rajoitukset, vaikutukset muihin sukulaisiin ja tietoisesta suostumuksesta pyytämisen	1
10.3	Tietolähteiden käyttäminen tiedon hankkimiseen geneettisistä sairauksista ja alttiuksista	1
10.4	Taito seurata alan kehitystä ja sen vaikutuksia potilaiden diagnostiikkaan ja hoitoon	1
<b>11</b>	<b>Genetiikan etiikka</b>	
11.1	Geneettisen tiedon erot muuhun lääketieteelliseen tietoon ja mitä merkitystä eroilla on	1
11.2	Potilaan autonomian tukeminen ja ohjailemattomuus	1
11.3	Geneettisen tiedon väärinkäyttömahdollisuudet	1
11.4	Geneettisen tiedon luottamuksellisuus, tietosuojat ja sukulaisten oikeus tietää	1
11.5	Geneettisen tiedon merkitys työelämän ja vakuutusten kannalta	1
11.6	Harvinaislääkkeisiin liittyvät eettiset kysymykset	2
<b>12</b>	<b>Lääketieteelliseen genetiikkaan liittyviä yhteiskunnallisia ja juridisia näkökulmia</b>	
12.1	Geneettistä tietoa koskeva lainsäädäntö, eettiset ja ammatilliset ohjeistukset	1
12.2	Sikiöseulontoja ja sikiöperusteella tehtävää raskauden keskeytystä koskeva lainsäädäntö, eettiset ja ammatilliset ohjeistukset	1
12.3	Geneettisten seulontatutkimusten periaatteet	1
12.4	Suoraan kuluttajille tarjottavien geneettisten tutkimusten vaikutukset ja rajoitukset ja terveydenhuollon ammattilaisten merkitys tulkinnaissa	1
12.5	Geneettisen tiedon tallentaminen sähköisiin järjestelmiin ja siihen liittyvät ongelmat mm. yksityisyyteen ja tietosuojaan liittyen	1

Versio 31.8.2021

#### Kirjoittajat:

**Irma Järvelä**, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, dosentti, kliininen opettaja, Helsingin yliopisto; **Jarmo Jääskeläinen**, lastentautien erikoislääkäri, professori, Kuopion yliopisto; **Minna Kankuri-Tammilehto**, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, ylilääkäri, TYKS, LT, kliininen opettaja, Turun yliopisto; **Hannele Laivuori**, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, professori, Tampereen yliopisto; **Jukka Moilanen**, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, professori, Oulun yliopisto; **Minna Pöyhönen**, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, professori, Helsingin yliopisto; **Tanja Saarela**, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, ylilääkäri, Kuopion yliopistollinen sairaala; **Teppo Varilo**, terveydenhuollon erikoislääkäri, dosentti, kliininen opettaja, Helsingin yliopisto