



Катедра по медицинска генетика, Медицински Факултет, Медицински
Университет-София, ул. Здраве 2, 1431 София, medgenetics@medfac.mu-sofia.bg

Department of Medical Genetics, Medical Faculty, Medical University of Sofia, 2
Zdrave str, medgenetics@medfac.mu-sofia.bg

Конспект за практически семестриален изпит за студенти по Медицина

2020/2021г.

1. Изграждане на родословие
2. Снемане на генетична анамнеза
3. Определяне на тип на унаследяване и изчисление на риск при АР, АД, ХД, ХР, митохондриално унаследяване
4. Диагноза, лечение и превенция на бета-таласемия майор. Скрининг за хетерозиготно носителство – бета-таласемия миноор
5. Диагноза, лечение и превенция на муковисцидоза
6. Диагноза, лечение и превенция на ФКУ
7. Диагноза, лечение и превенция на галактоземия
8. Диагноза, лечение и превенция на наследствена фамилна хиперхолестеролемиа
9. Диагноза, лечение и превенция на хорея на Хънтингтън
10. Диагноза, лечение и превенция на миотонична дистрофия
11. Диагноза, лечение и превенция на синдром на FMR1 – асоциирани заболявания
12. Диагноза, лечение и превенция на ОI тип I и тип II
13. Диагноза, лечение и превенция на синдром на Марфан
14. Диагноза, лечение и превенция на СМА
15. Диагноза, лечение и превенция на мускулна дистрофия на Дюшен/Бекер
16. Диагноза, лечение и превенция на митохондриални болести – LHON
17. Балансиран кариотип – ролбертсонови и реципрочни транслокации. Изчисление на риск за потомството
18. Диагноза, лечение и превенция на синдром на Даун. Цитогенетични форми и оценка на риск за повторение в семейството
19. Диагноза, лечение и превенция на синдром на Патау
20. Диагноза, лечение и превенция на синдром на Едуардс
21. Диагноза, лечение и превенция на синдром на Търнър и вариантите му
22. Диагноза, лечение и превенция на синдром на Клайнфелтър
23. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при синдром на Прадер-Уили
24. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при синдром на Ангелман
25. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при синдром на ДиДжорджи
26. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при синдром на Уилямс-Бойрен
27. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при фамилна аденоматозна полипоза
28. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при синдром на Линч
29. Диагноза, лечение, превенция и определяне на риск при BRCA 1 и 2 асоцииран наследствен рак на млечната жлеза и яйчника
30. Генетични маркери за прицелна терапия при РМЖ



Катедра по медицинска генетика, Медицински Факултет, Медицински
Университет-София, ул. Здраве 2, 1431 София, medgenetics@medfac.mu-sofia.bg

Department of Medical Genetics, Medical Faculty, Medical University of Sofia, 2
Zdrave str, medgenetics@medfac.mu-sofia.bg

31. Генетични маркери за прицелна терапия при КРК
32. Генетични маркери за прицелна терапия при НДКБК
33. Генетични маркери за прицелна терапия при ХМЛ
34. Индикации и провеждане на пренатална и предимплантационна диагностика

ЛИТЕРАТУРА:

1. Медицинска генетика и геномика. Под редакцията на проф. Д. Тончева и проф. С.Хаджидекова, Изд. АРСО, София, 2020, ISBN:978-619-197-057-5
2. Практическо ръководство по медицинска генетика за студенти медици. Под редакцията на чл.-кор., проф. д-р Д. Тончева, проф. д-р С.Хаджидекова. Изд. АРСО, София, 2020, ISBN:978-619-197-052-0

.....
РЪКОВОДИТЕЛ НА КАТЕДРА ПО МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА
ПРОФ. Д-Р САВИНА ХАДЖИДЕКОВА, ДМ