



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 ПО МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА ЗА СТУДЕНТИ ФАРМАЦЕВТИ 2020/2021

1. Наследствени структури. Организация на човешкия геном. Ядрена и митохондриална ДНК. Епигеном.
2. Наследствена информация. Структура и функция на гена. Регулация на генното действие.
3. Хромозомна организация на наследствения материал. Кариотип на човека.
4. Типове хромозомни аберации.
5. Хромозомни болести – синдром на Даун, синдром на Едуардс.
6. Хромозомни болести – синдром на Клайнфелтър, синдром на Търнър.
7. Закономерности на автозомно-доминантния тип на унаследяване. Остеогенезис имперфекта. Синдром на Марфан. Фамилна хиперхолестеролемия.
8. Закономерности на автозомно-рецесивния тип на унаследяване. Муковисцидоза. Бета-таласемия. Фенилкетонурия.
9. Закономерности на полово свързаното унаследяване. Хемофилия А и Б. Мускулна дистрофия тип Дюшен/Бекер.
10. Мутационен процес. Мутагенен ефект на лекарствени средства.
11. Типове генни мутации. Значение на мутационния процес за възникване на патология при човека.
12. Методи за генетичен анализ при човека.
13. Генетична регулация на клетъчния цикъл.
14. Протоонкогени – нормални функции и механизми за превръщането им в онкогени.
15. Тумор-супресорни гени – нормални функции и механизми за инактивация. Значение за фамилните форми на рак.
16. Апоптоза – механизми и фактори на програмираната клетъчна смърт.
17. Вродени дефекти на развитието. Тератогенни фактори. Тератогенни ефекти на лекарствени средства.
18. Фармакогенетика. Обща характеристика. Фармакогенетични дефекти. Основни патогенетични механизми на абнормните реакции.
19. Фармакогенетични дефекти, свързани с глюкозо-6-фосфат дехидрогеназна недостатъчност.
20. Фармакогенетични дефекти, свързани с атипична бутирилхолинестераза и предизвикващи злокачествена хипертермия.
21. Фармакогенетични дефекти, свързани с дефект на ензимите, участващи в синтеза на редуциран глутатион, дефект на метхемоглобинредуктазата, аномални хемоглобини, дефект на каталазата.
22. Полиморфни фармако-генетични дефекти на алкохолдехидрогеназата, алдехиддехидрогеназата и N-ацетилтрансферазата (NAT2), TPMT.
23. Генетичен полиморфизъм на цитохром P450 монооксигеназите и лекарствен метаболизъм. CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP2C19



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

24. Конвенционална терапия на наследствените заболявания.
25. Генна терапия на наследствени моногенни заболявания – принципи, възможности, приложение. Съвременни подходи за генно редактиране -CRISPR.
26. Антисенс генна терапия и тумор-супресорна генна терапия – принципи, възможности, приложение. mRNA базирани противотуморни ваксини.
27. Прицелна терапия - принципи, възможности, приложение. Лекарства – сираци в медицината.
28. Прицелна терапия при рак на гърдата
29. Прицелна терапия при рак на белия дроб
30. Прицелна терапия при рак на колона
31. Прицелна терапия при хронична миелогенна левкемия.
32. Дородова диагностика – индикации, подходи и методи.
33. Генетични скринингови програми – масов скрининг при новородени и бременни жени – принципи и методи. Селективен скрининг.
34. Медико- генетична консултация – организация, задачи, индикации. Генетичен риск и генетична прогноза.

РЪКОВОДИТЕЛ НА КАТЕДРАТА
ПО МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА:.....

Проф. д-р Савина Хаджидекова, дм/

ЛИТЕРАТУРА:

1. Медицинска генетика и геномика. Под редакцията на проф. Д. Тончева и проф. С.Хаджидекова, Изд. APCO, София, 2020, ISBN:978-619-197-057-5
2. Практически курс по медицинска генетика за студенти по фармация. Под редакцията на проф. Д. Тончева, проф. С.Хаджидекова, д-р Рада Станева. изд.СИМЕЛ ПРЕС, София,2018, ISBN:978-619-183-064-0