



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 МЕДИЦИНСКИ ЛАБОРАНТИ 2020/2021 УЧ.ГОД.

1. Цел, предмет и задачи на медицинската генетика.
2. Молекулна структура на ДНК. Устройство на гените. Транскрипция. Транслация.
3. Генетично изследване на човека. Класически методи - Генеалогичен метод.
4. Генетично изследване на човека. Материал за изследване. Цитогенетичен анализ при човека.
5. Генетично изследване на човека. Материал за изследване. Молекулярно-генетични методи. Изолиране на ДНК. ДНК- анализ (PCR и секвениране).
6. Генетично изследване на човека. Материал за изследване. Молекулярно-цитогенетични методи (FISH и aCGH)
7. Автозомно-доминантно унаследяване при моногенни наследствени заболявания – генетични критерии и генетичен риск. Автозомно-рецесивно унаследяване при моногенни наследствени заболявания – генетични критерии и генетичен риск.
8. Полово свързано унаследяване при човека. ХД и ХР унаследяване - генетични критерии и генетичен риск.
9. Полигенни заболявания. Клинична и генетична характеристика. Генетичен риск.
10. Нормален човешки кариотип. Морфология на човешките хромозоми. Хромозомни мутации - видове. Значение за патологията при човека. Обозначаване на отклоненията от нормата на човешкия кариотип.
11. Балансиран кариотип и значението му за наследствена патология при човека.
12. Хромозомни болести, свързани с бройни аберации на автозомите (синдром на Даун, синдром на Едуардс и синдром на Патау). Характеристика и генетичен риск.
13. Цитогенетични форми при болестта на Даун и синдром на Патау. Клинична характеристика и генетичен риск.
14. Хромозомни болести, свързани със структурни аберации на автозомите (синдром на Волф-Хиршхорн, синдром на котешкото мяукане). Характеристика и генетичен риск.
15. Хромозомни болести, свързани с аберации на гонозомите при жените – 45,X. Характеристика и генетичен риск. Хромозомни болести, свързани с аберации на гонозомите при мъжете- 47,XXY. Клинична характеристика и генетичен риск.
16. Вродени аномалии- видове, честота, етиология, класификация, профилактика и лечение.
17. Моногенни заболявания. Хемоглобинопатии.
18. Моногенни заболявания. Муковисцидоза
19. Наследствени грешки на въглехидратната обмяна – класификация. Галактоземия.
20. Наследствени заболявания на белтъчната и аминокиселинната обмяна . Фенилкетонурия.
21. Наследствени заболявания на липидната обмяна. Наследствена хиперхолестеролемия.
22. Фармакогенетични дефекти – същност, класификация. Моногенни редки ФГД (малигнена хипертермия)
23. Фармакогенетични дефекти – същност, класификация. Моногенни полиморфни ФГД (ТПМТ, Г6ФД)
24. Медико-генетична консултация. Същност, цели, показания за МГК.



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

25. Пренатална диагностика. Същност, индикации и видове методи за диагностика.
26. Скринингови програми: определение, цел, видове, методи. Масов скрининг за фенилкетонурия, вроден хипотиреоидизъм и надбъбречна хиперплазия в България. Практически подходи. Лечение.
27. Скринингови програми: определение, цел, видове, методи. Масов скрининг на бременни жени за анеуплоидии (биохимичен скрининг). Нови възможности за скрининг -неинвазивен пренатален тест
28. Соматични мутации. Канцерогенеза. Генетично предразположение към злокачествени заболявания.
29. Наследствени ракови синдроми.
30. Прицелна терапия при онкологични заболявания (принципи). Прицелна терапия при РМЖ, КРК, НДКБК.

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. Emery's elements of Medical genetics, 15th ed., P.Turpenny, S. Ellard, ISBN: 978-0702066856
3. Color atlas of Genetics, 4th ed., E. Passarage. ISBN: 978-3131003645

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