



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

МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА

Медицинската генетика е едно от най-бързо развиващите се направления в медицинската практика. Тя дава задълбочени познания за генетичните механизми в основата на заболявания от всички области на медицината - педиатрия, хематология, онкология, неврология, нефрология, офталмология, ендокринология, кардиология, акушерство и гинекология и др.

Цели на обучението

Целта на теоретичното и практическото обучение по Медицинска генетика е да изгради съвременни знания за човешката наследствена патология, структурирани в логична последователност – биологични основи на наследствените структури; етиология, патогенеза, унаследяване, класификация, клиничен и генетичен полиморфизъм на наследствените заболявания; да запознае студентите с прилаганите в клиничната практика новости в диагностиката, терапията и профилактиката на моногенната и полигенната патология, хромозомните болести и наследствените предразположения. Основните аспекти при обучението на студентите по медицинска генетика е придобиването на умения за поставяне на генетична диагноза – нови диагностични подходи, разпознаването на характерните синдромологични констелации и изграждане на диференциална диагноза; познаване на принципите на съвремените подходи за диагностика, превенция и лечение; придобиването на умения за изчисление на генетичен риск; запознаването в основните правно-етични норми при диагностицирането и профилактиката на генетичната патология; запознаване с принципите, организацията и задачите на медико-генетичната консултация, подходите и индикациите за пренатална и предимплантационна диагностика, организацията и същността на масовия и селективен генетичен скрининг.

Основни задачи на учебната програма

Придобиване на основни теоретични клинични познания за етиологията, патогенезата, унаследяването, класификацията, клиничния и генетичен полиморфизъм на наследствените заболявания; прилагане в клиничната практика на новостите в диагностиката, терапията и профилактиката на моногенната и полигенната патология, хромозомните болести и наследствените предразположения и злокачествените заболявания. Придобиване на основни практически умения за изграждане на генетична диагноза при моногенни, хромозомни, злокачествени заболявания и генетични предразположения; за оценка на риска при различните генетични болести; познаване на основните принципи на прилаганите в практиката възможности за лечение и профилактика.

