

МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА	V	60	30	30	--	--	--	--	2/ 2	--
--------------------------------	----------	-----------	-----------	-----------	----	----	----	----	-----------------	----

1.Анотация на изучаваната дисциплина

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.

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 съвременните 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.

2.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.

3.Очаквани резултати

3.1. Обем усвоени теоретични познания: познаване на основните клинични и диагностични критерии за по-честите моногенни и хромозомни заболявания, познаване на набора от клинични и параклинични изследвания, използвани за диагноза на генетичните болести, както и стъпките на диагностичния процес; познаване на принципите и индикациите за цитогенетичните, молекулярно-генетичните и биохимичните диагностични тестове; познаване на предимствата и ограниченията на пресимптоматичните тестове за генетичните заболявания; познаване на основните принципи на генетичното консултиране; познаване на индикациите и основните аспекти на пренаталната диагностика; познаване на действащите скринингови програми за генетични заболявания; познаване на основните генетични дерминанти на страничните реакции на лекарствените средства и неефективната фармакотерапия; разбиране ролята на герминативните и соматични мутации за злокачествените тумори и тяхното място в диагностиката, прогнозата, лечението и профилактика на малигнените заболявания; познания за ролята на генетичните тестове за развитието на по-ефективни подходи за поддържане на здравето и индивидуализиране на лечението;

3.2. Придобити практически умения: изграждане на родословия с медицинска цел, разпознаване на типа на унаследяване; разпознаване на признаците, разкриващи генетично заболяване в семейството, идентифициране на пациенти с предразположеност към социално-значими заболявания; умения да се разпознават синдромни констелации, вродени аномалии и грешки в развитието и тяхната възможна етиология; определяне на генетичен риск в семейства с моногенно, хромозомно или многофакторно заболяване; разчитане на резултати от цитогенетични, молекулярно-генетични и биохимични диагностични тестове; познаване и прилагане на алгоритъма на действащите скринингови програми;

4. Тематичен план за лекции и упражнения

4.1. Лекции - 30 часа (15 лекции по 2 часа)

1. Цел, предмет и задачи на медицинската генетика. Организация на човешкия геном.
2. Вродени анемии, коагулопатии и муковисцидоза
3. Вродени грешки на обмяната (ВГО).
4. Болести, обусловени от динамични мутации. Вродени дефекти на съединителната тъкан: Osteогенезис имперфекта (OI); Синдрома на Marfan (MFS); Синдрома на Ehlers - Danlos
5. Наследствени невро-мускулни заболявания. Митохондриални болести
6. Полигенни болести
7. Нормална структура и функция на хромозомите. Диагностични методи в хромозомната патология
8. Хромозомни болести. Микроделеционни синдроми
9. Фармакогенетика
10. Генетични аспекти на злокачествените заболявания
11. Генетика на репродукцията. Дисморфология и тератогенеза
12. Наследствена глухота. Имунodefицитни синдроми.
13. Пренатална, предконцепционна и предимплантационна диагностика Генетичен скрининг.
14. Терапия на генетичните болести
15. Генетични методи. Медико-генетична консултация (МГК).

4.2. Упражнения – 30 часа (15 упражнения по 2 часа)

1. Типове унаследяване.
2. Таласемии и муковисцидоза.
3. Метаболитни болести.
4. Болести обусловени от динамични мутации.
5. Наследствени болести на съединителната тъкан.
6. Невромускулни заболявания.
7. Митохондриални болести. Колоквиум I
8. Нормален човешки кариотип. Хромозомни аберации.
9. Хромозомни болести.
10. Геномен импринтинг. Микроделеционни синдроми.
11. Онкогенетика. Прицелна терапия.
12. Дисморфология и тератогенеза.
13. Генетика на репродуктивните нарушения.
14. Пренатална диагностика.
15. Медико-генетична консултация. Колоквиум II

5. Помощни средства за преподаване: учебна тетрадка, снимки, клинични случаи, пациентски резултати от генетични изследвания, видеофилми и др.

6. Оценка на придобитите знания

6.1. Текущ контрол – форми, честота

- Устно препитване в началото на практическото упражнения
- Изготвяне на презентации

- Колоквиуми с тестова част и обсъждане на клиничен случай

6.2 Семестриален изпит

- Тест
- Практически изпит, състоящ се в дискусия върху два клинични случаи
- Теоретичен изпит с писмена част – кратко схематично развитие на въпросите, съхранявана в архива на катедрата и устна част пред комисия от хабилитирани преподавател.