

МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА	VIII	30	15	15	-	-	-	-	-	-	-	1/1	-
--------------------------------	-------------	-----------	-----------	-----------	---	---	---	---	---	---	---	------------	---

1.Анотация на изучаваната дисциплина

Медицинската генетика е едно от най-бързо развиващите се направления в медицинската практика. Целта на теоретичното и практическото обучение по Медицинска генетика е да изгради съвременни знания за човешката наследствена патология. В курса се разглеждат основните принципи на генетичната патология при човека - етиология, патогенеза, унаследяване, съвременни подходи за диагностика, профилактика и лечение. Основен фокус в лекционния и практическия курс са вродените аномалии и ролята на тератогенните фактори в тяхната етиология. Задълбочено се разглеждат проблемите на фармакогенетиката и фармакогеномиката - генетични детерминанти на отговора към лекарствена терапия и нежелани лекарствени реакции. Студентите се запознават с мястото на генетичните изследвания при персонализираната и прецизираната терапия на онкологични и други социално-значими заболявания; съвременните подходи за фармакотерапия при редките генетични заболявания с фокус върху лекарствата сираци и възможностите и условията за въвеждане на гenna терапия. Курсът включва и основни аспекти на генетична профилактика – медико-генетично консултиране, дородова диагностика, генетични скринингови програми.

2.Основни задачи на учебната програма

Придобиване на основни теоретични клинични познания за етиологията, патогенезата, унаследяването, клиниката и съвременните подходи в лечението на честите наследствени заболявания с моногенна и хромозомна етиология; придобиване на задълбочени познания за ролята на генетичните фактори при злокачествените заболявания; придобиване на основни практически умения за прилагането на генетични тестове определящи атипичен отговор при често използвани медикаменти и за избор на лечение при онкологични заболявания; задълбочено познаване на принципите на най-често прилаганите молекулярно-генетични и цитогенетични анализи.

3.Очаквани резултати

3.1. Обем на усвоени теоретични познания: познаване на основните аспекти на наследствените структури и реализацията на генетичната информация; познаване на характеристиките на основните видове генетични заболявания – моногенни, хромозомни и злокачествени; разбиране на генетичните механизми за регулация на клетъчния цикъл; основни клинични познания за най-честите моногенни и хромозомни заболявания и съвременните възможности за тяхното лечение; познания за генетичните детерминанти на терапевтичния отговор и ролята им при определяне на дозата при някои често прилагани медикаменти; познания за ролята на генетичните изследвания за избора на терапия за онкологични заболявания; задълбочени познания за ролята на лекарствените средства за вродените аномалии.

3.2. Придобити практически умения: разпознаване на типа на унаследяване; разпознаване на признаците, разкриващи генетично заболяване в семейството; познаване на принципите, предимствата и ограниченията на цитогенетичните, молекулярно-генетичните и биохимичните диагностични тестове; познаване на алгоритъма на действащите скринингови програми; модифициране на дозата на някои често прилагани медикаменти според генетичния статус на пациента; познаване на индикациите за генетични изследвания преди започване на фармакотерапия; познаване на индикациите за генетични изследвания за избор на терапия при онкологични заболявания; разпознаване на симптомологичните комплекси асоциирани с тератогенен ефект при медикаментозна терапия с някои чести фармакологични средства.

4.Тематичен план за лекции и упражнения

4.1.Лекции – 15 часа (6 лекции по 2 часа, 1 лекция по 3 часа)

1. Предмет, задачи и аспекти в развитието на медицинската генетика. Наследствени структури и

- наследствена информация.
2. Мутационен процес. Лекарствата като мутагени. Типове мутации. Класификация на наследствените заболявания.
 3. Вродени грешки на развитието. Наследствени и ненаследствени причини. Тератогенни ефекти на лекарствените средства.
 4. Фармакогенетични дефекти. Обща характеристика. Класификация. Моногенни ФГД.
 5. Фармакогенетични дефекти. Полиморфизъм на чернодробните цитохром Р450 монооксигенази. ФГД при наследствените заболявания.
 6. Генетичен контрол върху процесите на клетъчна пролиферация, диференциация и апоптоза. Канцерогенеза.
 7. Терапия на наследствените заболявания. Конвенционална терапия, геннобазирана и гenna терапия. Съвременни тенденции и постижения.

4.2.Упражнения – 15 часа (6 упражнения по 2 часа, 1 упражнения по 3 часа)

1. Устройство на човешкия геном. Вариабилност на човешкия геном. Генетични методи.
2. Хромозомни мутации. Кластогенен ефект на лекарствата
3. Прецизирана терапия при носителство на мутации с фармакогенетичен ефект
4. Прецизирана терапия при носителство на мутации с фармакогенетичен ефект II: CYP2D6,CYP2C9,CYP2C19,HLA
5. Моногенни болести и лекарства сираци
6. Онкогенетика и таргетна терапия
7. Дисморфология и таргетна терапия

5. Помощни средства за преподаване: учебна тетрадка, видеофилми и др.

6.Оценка на придобитите знания

6.1. Текущ контрол

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

6.2 Семестриален изпит

- Тест
- Практически изпит, състоящ се в две задачи/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