



МЕДИЦИНСКИ УНИВЕРСИТЕТ – СОФИЯ
Medical University - Sofia
**МЕДИЦИНСКИ КОЛЕЖ „ЙОРДАНКА
 ФИЛАРЕТОВА“ -СОФИЯ**

**УЧЕБНА ПРОГРАМА
 ПО
 МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА**

Наименование на дисциплината:	МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА
Специалност:	МЕДИЦИНСКИ ЛАБОРАНТ
Образователно-квалификационна степен:	БАКАЛАВЪР
Вид на дисциплината съгласно ЕДИ/УП:	ЗАДЪЛЖИТЕЛНА
Семестри на обучение:	ЗИМЕН
Изпит:	ДА
Семестър, в който се провежда изпита:	V
Хорариум на аудиторните занятия:	45 учебни часа
Лекции	25 учебни часа
Практически упражнения	20 учебни часа
Катедра:	МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА
База за обучение:	МЕДИКО БИОЛОГИЧЕН КОМПЛЕКС

УЧЕБЕН ПЛАН

ДИСЦИПЛИНА	Изпити в семестър	ЧАСОВЕ			РАЗПРЕДЕЛЕНИЕ ПО СЕМЕСТРИ					
		Общо	Лекции	Упражнения	I	II	III	IV	V	VI
МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА	V	45	25	20	--	--	--	--	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.

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, диагностика на наследствените заболявания; да запознае студентите с прилаганите в клиничната практика новости в диагностиката, терапията и профилактиката на моногенната и полигенната патология и хромозомните болести.

2. Основни задачи на учебната програма

Придобиване на основни теоретични клинични познания за етиологията, патогенезата, унаследяването, класификацията и диагностиката на наследствените заболявания; Придобиване на основни практически умения за приложението и индикациите на основните методи за диагностика при моногенни, хромозомни и злокачествени заболявания.

3. Очаквани резултати

3.1. Обем усвоени теоретични познания: познаване на основните симптоми за по-честите моногенни и хромозомни заболявания, познаване на основните стъпки на диагностичния процес; познаване на принципите и индикациите за цитогенетичните, молекулярно-генетичните и биохимичните диагностични тестове; познаване на индикациите и основните аспекти на пренаталната диагностика; познаване на действащите скринингови програми за генетични заболявания; 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: разпознаване на типа на унаследяване; разпознаване на признаците, разкриващи генетично заболяване в семейството; познаване на основните стъпки при различните видове генетични тестове; познаване на необходимите биологични проби за различните видове генетични и биохимични анализи; познаване на логистичните изисквания за транспортиране и съхранение на биологични проби за генетични анализи; познаване и прилагане на алгоритъма на действащите скринингови програми.

4. Тематичен план за лекции и упражнения

4.1. Лекции - 25 часа (11 лекции по 2 часа, 1 лекция- 3 часа)

1. Предмет, задачи и аспекти на медицинската генетика
2. Типове унаследяване при човека
3. Класификация на наследствените заболявания. Клинико-генетична характеристика.
4. Клинична характеристика на заболявания с АР тип на унаследяване
5. Клинична характеристика на заболявания с АР и ХР тип на унаследяване
6. Клинична характеристика на заболявания с АД тип на унаследяване
7. Нормален човешки каритип. Хромозомна патология. Хромозомни болести
8. Дисморфология и тератология
9. Медико-генетична консултация. Видове генетичен скрининг
10. Пренатална и предимплантационна диагностика
11. Генетика на рака. Соматични мутации. Наследствени ракови синдроми.
12. Персонализирана медицина.

4.2. Упражнения – 20 часа (10 упражнения по 2 часа)

1. Устройство на човешкия ген. Типове мутации. Генетични методи

2. Типове унаследяване при човека.
3. Моногенни заболявания - бета-таласемия и муковисцидоза
4. Моногенни заболявания – ФКУ, галактоземия, наследствена хиперхолестеролемия
5. Нормален човешки кариотип. Хромозомни аберации. Робертсонова транслокация.
6. Хромозомни болести на автозомните хромозоми и половите хромозоми
7. Фармакогенетика. TPMT, G6PD-дефицит, малигнена хипертермия.
8. Дисморфология и тератология
9. Наследствени ракови синдроми. Прицелна терапия
10. Пренатална диагностика. Скринингови програми (масов неонатален скрининг, масов скрининг на бременни жени за хромозомни заболявания, постнеонатален скрининг за метаболитни болести)

5. Помощни средства за преподаване: 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

6.2 Семестриален изпит

- Теоретичен изпит с писмена част – кратко схематично развитие на въпросите, съхранявана в архива на колежа и устна част пред комисия от преподаватели.