

ИЗПИТЕН КОНСПЕКТ

1. Цел, предмет и задачи на медицинската генетика. Медико – социално значение, класификация и честота на наследствената и вродена патология.
2. Етиология на хромозомните болести. Бройни и структурни хромозомни аберации, механизъм на получаване и клинично значение.
3. Цитогенетични методи – същност, възможности, показания.
4. Култивиране и обработка на човешки лимфоцити и костно-мозъчни клетки за цитогенетични изследвания.
5. Хромозомни болести – честота, форми, обща клинична изява. Примери.
6. Роля на хромозомните аберации за репродуктивните неудачи – диагностика, профилактика.
7. Моногенни наследствени заболявания. Вродени грешки на обмяната – обща характеристика, примери, методи за диагностика.
8. Хемоглобинопатии – Сърповидно – клетъчна анемия, α - и β – таласемия.
9. Основни молекулярно-генетични методи за диагностика на генетичните заболявания.
10. Скрининг при новородени деца за Наследствени веществообменни заболявания (НВЗ). Масов и селективен скрининг – критерии за скринингови програми, диагностични подходи и методи. Фенилкетонурия. Вроден хипотиреоидизъм.
11. Скринингови програми при бременни жени – ранен и късен биохимичен серумен скрининг.
12. Генетично консултиране – определение, цели, етапи на провеждане, показания за насочване.
13. Пренатална диагностика (ПД) – същност, инвазивни и неинвазивни техники и методи за изследване, показания.