

ИЗПИТЕН КОНСПЕКТ

1. Цел, предмет и задачи на медицинската генетика. Медико-социално значение, класификация и честота на наследствената и вродена патология.
2. Организация и големина на човешкия геном. Структура на гените.
3. Етиология на моногенните заболявания. Основни видове мутации в ядрената ДНК, отговорни за наследствените заболявания.
4. Етиология на хромозомните болести. Видове хромозомни мутации и механизъм на получаване.
5. Основни методи за генетичен анализ при човека. Генеалогичен, популационно-генетичен, метод на близнаците – същност, възможности и приложение.
6. Цитогенетични методи – същност, възможности, показания.
7. Цитогенетични методи – материали за изследване и условия за вземане; етапи на лимфоцитното култивиране.
8. Типове унаследяване – характеристика, генеалогични критерии, рискове, примери.
9. Полигенно и мултифакторно унаследяване (прагов ефект). Характеристика и генетични рискове при мултифакторно унаследяващите се вродени аномалии и чести заболявания при възрастните.
10. Разстройства в структурата на хемоглобина. Сърповидно-клетъчна анемия.
11. Разстройства на хемоглобиновия синтез (Таласемии). α – и β -таласемия.
12. Вродени грешки на обмяната. Обща характеристика - честота, етиология, патогенеза, унаследяване, класификация, примери.
13. Хромозомни болести – честота, форми, цитогенетични варианти, обща клинична изява. Примери.
14. Роля на хромозомните аберации за човешката патология. Репродуктивни неудачи – диагностика, профилактика.
15. Основни подходи за генетична профилактика. Организация на генетичната помощ в България.
16. Генетичен скрининг на новородени за Наследствени веществообменни заболявания (НВЗ). Масов скрининг – критерии за скринингови програми, диагностични подходи и методи. Фенилкетонурия, Вроден хипотиреоидизъм. Селективен скрининг за НВЗ.
17. Генетично консултиране – определение, цели, етапи на провеждане, показания за насочване.
18. Принципи на генетична профилактика. Дородов скрининг при бременни жени за най-чести вродени аномалии – ранен и късен биохимичен серумен скрининг. Ултразвуков скрининг.
19. Пренатална диагностика (ПД) – същност, инвазивни и неинвазивни акушерски техники, методи за изследане и генетични разстройства при които е възможна ПД чрез тях.