

ТЕЗИСИ НА УПРАЖНЕНИЯТА

1. Цитогенетична диагностика – същност, възможности, показания. Хромозомни болести – автозомни и гонозомни /2 ч./

Същност и възможности на хромозомния анализ за изграждане на цитогенетична диагноза. Материали за цитогенетично изследване и условия за вземането им. Основни етапи на лимфоцитната култура. Хромозомни болести – автозомни и гонозомни. Клинична проява, диагностика. Основни медицински термини за описание на отклонения от нормалния фенотип. Обсъждане на клиничната характеристика на хромозомните болести (ХБ) – обща и специфична; Форми на ХБ и клиничното им значение. Индивидуална работа с готови кариограми. Профилактика на ХБ.

2. Дисморфология и тератогенеза. Основни понятия, принципи и характеристика. /2 ч./

Дисморфология – определение и основни понятия. Вродени аномалии – видове, особености и примери: Малформация; Деформация; Дисрупция; Синдром; Секвенция; Асоциация. Обсъждане на подходите за идентификация на синдроми с илюстрация на случаи. Тератогени. Тератогенни синдроми

3. Основни методи за генетичен анализ. Генеалогичен анализ. Типове на унаследяване при човека – критерии, характеристика, примери. /2 ч./

Същност, възможности и приложение на основните методи за генетично изследване. Генеалогичен метод. Моногенни заболявания с автозомно–доминантен тип на унаследяване -

примери и честота. Характеристика на АД-унаследяване – рискове, генеалогични критерии. Моногенни заболявания и дефекти с автозомно-рецесивен тип на унаследяване - примери и честота. Характеристика на АР унаследяване – рискове, генеалогични критерии. Особености на АР заболявания. Моногенни заболявания и дефекти с Х-свързан тип на унаследяване. Х-рецесивно унаследяване - примери и честота. Характеристика на Х-рецесивното унаследяване - рискове, генеалогични критерии. Особености на Х-рецесивния тип на унаследяване.

4. Скринингови програми при новородени – масов и селективен скрининг за НВЗ

5. Подходи за генетична профилактика. /2 ч./

Профилактика на вродените аномалии и генетични дефекти – видове. Първична профилактика (предотвратяване появата) – прием на фолиева киселина за профилактика на дефекти на невралната тръба. Вторична профилактика – дородова (пренатална) диагностика на генетични болести и вродени аномалии; Акушерски подходи за пренатална диагностика; Показания за пренатална диагностика; Ултразвуков скрининг за вродени аномалии. Третична профилактика - ранна диагностика и лечение на генетични дефекти; Масов скрининг на новородени за фенилкетонурия и вроден хипотиреоидизъм; Лечение/ корекция на вродените аномалии и генетични заболявания.