

ТЕМАТИЧЕН ПЛАН

ТЕЗИСИ НА УПРАЖНЕНИЯТА

- 1. Хромозомна патология при човека и методи за диагностика. Мултифакторно унаследяващи се вродени аномалии и чести заболявания при възрастните. /упражнение -3 ч./**

Видове хромозомни мутации/аберации (ХА); механизъм за получаване, класификация на ХА. Значение на ХА за патологията при човека – Репродуктивни неудачи, Хромозомни болести, Малформативни синдроми, Умствено изоставане, Смущения в растежа и половото развитие, Ракови заболявания и др. Хромозомни болести (ХБ): определение; етиология и патогенеза; форми на ХБ (пълна и мозаечна - клинично значение); вродени ХБ (de novo възникнали) и наследствени ХБ - клинично значение; клинична картина: общи особености на автозомните ХБ; общи особености на гонозомните ХБ. Примери. Мултифакторно унаследяване – определение, основни понятия. Примери за вродени аномалии (ВА) и чести заболявания с мултифакторно унаследяване. Мултифакторно унаследяване: определение; прагов модел на наследствено предразположение за ВА с прекъснат, качествен характер. Общи особености на мултифакторно унаследяващите се ВА и чести заболявания с късно начало. Особенности на риска за повторение. Фактори, повишаващи риска за заболяване в родствениците – дял на наследствеността, близко родство, брой на болните в семейството, тежест на протичане и пол на пробанда. Диагностика – пост- и пренатално. Възможности за профилактика. Демонстрация на случаи.

- 2. Генетични скринингови програми при бременни жени и новородени. /упражнения - 2 ч./**