

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. Видове хромозомни мутации и механизъм на получаване.
3. Цитогенетични методи – същност, възможности, показания.
4. Полигенно и мултифакторно унаследяване (прагов ефект). Характеристика и генетични рискове при мултифакторно унаследяващите се вродени аномалии и чести заболявания при възрастните.
5. Хемоглобинопатии – Сърповидно-клетъчна анемия, α – и β -таласемия.
6. Моногенни синдроми. Вродени грешки на обмяната - обща характеристика, примери.
7. Хромозомни болести – честота, форми, обща клинична изява. Примери.
8. Роля на хромозомните аберации за човешката патология. Репродуктивни неудачи – диагностика, профилактика.
9. Основни подходи за генетична профилактика. Организация на генетичната помощ в България.
10. 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.
11. Генетични скринингови програми, при бременните жени, за най-честти вродени аномалии на плода.
12. Генетично консултиране – определение, цели, етапи на провеждане, показания за насочване.
13. Пренатална диагностика (ПД) – същност, инвазивни и неинвазивни акушерски техники, методи за изследане и генетични разстройства при които е възможна ПД чрез тях.