
	ФОРМУЛЯР	Индекс: Фо 04.01.01-02
	КОНСПЕКТ	Издание: П
		Дата: 22.01.2013 г.
		Page 1 of 3


К О Н С П Е К Т

ЗА ИЗПИТ ПО МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА (УЧЕБНА 2015/2016 година)

1. Цел, предмет и задачи на медицинската генетика. Медико-социално значение, класификация и честота на наследствената и вродена патология при човека.
2. Организация и големина на човешкия геном. Структура на гените. Основни нива на регулация на генната експресия.
3. Етиология на моногенните заболявания. Основни видове мутации в ядрената ДНК, отговорни за наследствените заболявания.
4. Мутациите като източник на ДНК полиморфизъм. Основни видове полиморфни маркери (RFLP, VNTR, STR).
5. Етиология на хромозомните болести. Видове хромозомни мутации, механизъм на получаване и клинично значение.
6. Основни методи за генетичен анализ при човека. Генеалогичен, популационно-генетичен, метод на близнаците – същност, възможности и приложение.
7. Цитогенетични методи – същност, възможности, показания. Кариотип на човека. Принципи на обозначаване на отклоненията.
8. Цитогенетични методи – материали за изследване, условия; етапи на лимфоцитното култивиране; диференциални техники за оцветяване на хромозомите - приложение.
9. ДНК-анализ: материал за изследване; PCR, Southern blotting, ASO- принципи и приложение.
10. Директен (мутационен) и индиректен (полиморфен) ДНК-анализ – принципи, предимства, недостатъци и приложение. Техники за директен и индиректен ДНК-анализ – принципи на приложение.
11. ДНК-анализ при генетични разстройства –Муковисцидоза, Мускулна дистрофия Дюшен/Бекер, бета таласемия, сърповидно- клетъчна анемия.
12. Автозомно-доминантно унаследяване – характеристика, генеалогични критерии, рискове. Фактори за отклонения от нормалния АД-ход. Фамилна хиперхолестеролемия, Миотонична дистрофия.
13. Автозомно-доминантно унаследяване – характеристика, генеалогични критерии, рискове. Фактори за отклонения от нормалния АД-ход. Доминантна бъбречна поликистоза, Хорая на Хънтингтон, Неврофиброматоза I тип.
14. Автозомно-рецесивно унаследяване – характеристика, генеалогични критерии, рискове, особености. Муковисцидоза, Спинална мускулна атрофия, Вродена надбъбречна хиперплазия.
15. Х-рецесивно унаследяване - характеристика, генеалогични критерии, рискове, особености. Хемофилия А и В, Мускулна дистрофия Дюшен/Бекер, Синдром на чуплива X хромозома.
16. Х-доминантно унаследяване - характеристика, генеалогични критерии, рискове, особености. Диференциална диагноза между АД и ХД унаследяване. Витамин Д резистентен рахит.
17. Полигенно и мултифакторно унаследяване (прагов ефект). Характеристика и генетични рискове при мултифакторно унаследяващите се вродени аномалии и чести заболявания при възрастните.
18. Мултифакторно унаследяващи се вродени аномалии: вродени сърдечни аномалии и дефекти на невралната тръба- диагностика и профилактика.

	ФОРМУЛЯР	Индекс: Фо 04.01.01-02
	КОНСПЕКТ	Издание: П
		Дата: 22.01.2013 г.
		Page 2 of 3

19. Мултифакторно унаследяващи се чести заболявания при възрастните- захарен диабет, исхемична болест на сърцето, шизофрения.
20. Нетрадиционно унаследяване. Мозаицизъм. Геномен импринтинг. Унипарентална дизомия. Клинично значение. Примери.
21. Нетрадиционно унаследяване. Антиципация (динамични мутации). Цитоплазмено (митохондриално) унаследяване. Клинично значение. Примери.
22. Генетична хетерогенност (алелна и локусна). Клинично значение при определяне на диагнозата и генетичния риск. Примери.
23. Плейотропия. Вариабилна експресивност и непълна пенетрантност. Клинично значение при определяне на диагнозата и генетичния риск. Примери.
24. Разстройства в структурата на хемоглобина (структурни варианти на Hb): структура на глобиновите гени, мутации, общи клинични изяви. Сърповидно-клетъчна анемия – клиника, диагностика, профилактика.
25. Разстройства на хемоглобиновия синтез (Таласемии). α – и β -таласемия: структура на глобиновите гени, мутации, клинични форми, диагностика, профилактика.
26. Вродени грешки на обмяната. Обща характеристика - честота, етиология, патогенеза, унаследяване, класификация, примери.
27. Вродени грешки на обмяната – класификация, обща клинична изява, диагностика, лечение, профилактика, примери.
28. Генетика на имунния отговор. Наследствени имунодефицитни заболявания – обща характеристика. Първични (изолирани) и вторични (асоциирани) имунодефицити. Примери.
29. Фармакогенетични дефекти – генетична същност и характеристика. Глюкозо 6-фосфат дехидрогеназна недостатъчност, цитохром P450 монооксигеназен дефицит, псевдохолинестеразна недостатъчност и други (ацетилтрансферазна недостатъчност, злокачествена хипертермия).
30. Хромозомни болести – честота, форми, цитогенетични варианти, обща клинична изява.
31. Роля на хромозомните аберации за репродуктивните неудачи при човека – принципи, диагностика, профилактика.
32. Болест на Даун – честота, клиника, цитогенетични варианти, генетична прогноза, диагностика и профилактика.
33. Хромозомни болести свързани с аберации на автозомите (без Даун). Микроделеционни синдроми – синдром на Прадер-Вили и Ангелман.
34. Хромозомни болести свързани с аберации на половите хромозоми. Значение за репродуктивната патология.
35. Генетични фактори за мъжки инфертилитет – хромозомни аномалии, микроделеции на У хромозомата.
36. Генетични фактори за женски инфертилитет – хромозомни аномалии, наследствена тромбофилия при бременни.
37. Вродени аномалии – етиология, основни дисморфологични категории, класификация, примери.
38. Вродени аномалии – подходи за изясняване на етиологичната диагноза. Тератогени и тератогенни синдроми.
39. Скринингови програми при новородени за Наследствени веществообменни заболявания (НВЗ). Масов скрининг – критерии за скринингови програми, диагностични подходи и методи. Фенилкетонурия, Вроден хипотиреоидизъм, 21 хидроксиллазен дефицит.

	ФОРМУЛЯР	Индекс: Фо 04.01.01-02
		Издание: П
	КОНСПЕКТ	Дата: 22.01.2013 г.
		Page 3 of 3

40. Генетичен скрининг на новородени за Наследствени веществообменни заболявания (НВЗ). Селективен скрининг – критерии, подходи за осъществяване, примери.
41. Основни подходи за генетична профилактика. Генетично консултиране – същност, , етапи, фактори създаващи проблеми при определяне на диагнозата и генетичния риск, показания за насочване.
42. Генетично консултиране при моногенни наследствени заболявания - особености на диагностиката, оценка на риска, генетична прогноза, препоръки за генетична профилактика.
43. Генетично консултиране при хромозомни болести и репродуктивни неудачи- особености на диагностиката, оценка на риска, генетична прогноза, препоръки за генетична профилактика.
44. Генетично консултиране при мултифакторно унаследяващи се вродени аномалии и чести заболявания при възрастни особености на диагностиката, оценка на риска, генетична прогноза, препоръки за генетична профилактика.
45. Принципи на генетичната профилактика. Скринингови програми за вродени аномалии - дородов серумен и ултразвуков скрининг. Регистри за вродени аномалии.
46. Пренатална диагностика (ПД) – същност, инвазивни и неинвазивни акушерски техники, методи за изследане и показания.
47. Генетика на рака – механизми на действие на тумор супресорни и онкогени. Наследствени тумори при деца (Ретинобластома, Тумор на Wilms).
48. Генетика на онкохематологичните заболявания – специфични цитогенетични маркери и тяхното клинично значение. Остра и хронична миелогенна левкемия, лимфом на Бъркит.
49. Чести ракови заболявания – рак на млечната жлеза и колона.