


| | | | |
|---|---|---|------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | <small>Титла на документа:</small> Оперативен документ | <small>№ на документа:</small> 7.5.1_OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 1 от 10 |



УТВЪРЖДАВАМ _____


ДЕКАН: ПРОФ. Д-Р М. ГЪЛЪБОВА, ДМ

УЧЕБНА ПРОГРАМА

| | |
|--------------------------------------|----------------------------|
| Дисциплина | Медицинска генетика |
| Специалност | Медицина |
| Област на висше образование | Здравеопазване и спорт |
| Професионално направление | Медицина |
| Статут на дисциплината | Задължителна |
| Курс | III |
| Семестър | пети |
| Образователно квалификационна степен | Магистър |
| Срок на обучение | 6 години |
| Форма за проверка на знанията | Писмен изпит |

| | |
|--|-----------------------------|
| Обсъдена на заседание на Катедрен съвет | 07.12.2018 г. Протокол № |
| Обсъдена на заседание на Комисия по учебната дейност | 11.12.2018 г. Протокол № 10 |
| Приета на заседание на Катедрен съвет | 07.12 .2018. Протокол № |
| Утвърдена на заседание на Факултетен съвет | 11.12.2018 г. Протокол № 11 |

Стара Загора – 2018 год.

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 2 от 10 |

УЧЕБНА ПРОГРАМА

1. ИЗВАДКИ ОТ УЧЕБНИЯ ПЛАН.

| Код на дисциплината | Часове по учебен план | | | | | Кредитни точки |
|--|-----------------------|------------------------|--------------------|----------------|-----------|----------------|
| | Аудиторна | | Извънаудиторна | | Всичко | |
| 019 | Лекции | Упражнения Семинари | Учебни практики | Други форми | | |
| Форми на аудиторна работа | 30 | 30 | | | 60 | 2,4 |
| Практически занятия | | 26 | | | | |
| Семинари | | 4 | | | | |
| Форми на извънаудиторна работа | | | | | 25 | 1 |
| Подготовка за семинар | | | | 5 | | |
| Самоподготовка за текущ контрол и изпита | | | | 20 | | |
| Всичко: | | | | | 85 | 3,4 |

2. ВОДЕЩ ДИСЦИПЛИНАТА: Доц. д-р Борислав Попов, д.м.

Други лектори: няма


Водещи упражнения/практически занятия/семинари:

Ас. д-р Веселина Христова Петрова -Тачева

3. АНОТАЦИЯ:

Медицинската генетика е едно от най-бързо развиващите се направления в медицинската практика. Нейните достижения имат важно значение за клиничната практика в различни области – педиатрия, хематология, онкология, неврология, нефрология, офталмология, ендокринология, кардиология, акушерство и гинекология, терапия.

В основния курс по медицинска генетика се изгражда задължителния минимум фундаментални и пропедевтични знания за биологичната същност на наследствените заболявания, особеностите на унаследяването им, етиопатогенетичната класификация на наследствените болести и предразположения, както и ролята на средовите фактори за възникване на герминативни и соматични мутации при човека. Разглеждат се основните диагностични и профилактични подходи при групата на хромозомните болести и малформации, моногенните и полигенни заболявания и наследствени предразположения. Подробно се обсъждат принципите, организацията и задачите на медико-генетичната консултация и връзката ѝ с проблемите на клинично-генетичния полиморфизъм, подходите и индикацията за пренатална диагностика, организацията и същността на масовия и селективен генетичен скрининг и мониторинг, като активна форма на медико-генетична консултация и профилактика на наследствената патология. За първи път в учебната програма са включени генетичните

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|-----------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: |
| | | | 3 от 10 |

механизми за възникването на наследствените злокачествени заболявания, митохондриалните болести, както и болестите определени от динамични мутации. Осъвременяването на програмата е свързано и с предимплантационната и предконцепционната диагностика, както и някои новости в лечението на генетичните болести - конвенционална и генна терапия. Програмата е съобразена с подготовката по фундаментална генетика на човека, която студентите получават в курса по биология, като създава базова пропедевтична подготовка относно най-честата и значима наследствена патология, която студентите ще срещнат в клиничните дисциплини. Особеност на преподаването по медицинска генетика в МФ на Тракийски университет е допълнително теоретично и практическо изучаване на дисморфологията, която е характерна за почти всички наследствени заболявания, както и създаване на умения от страна на студентите за правилно отдиференциране на пациентите и техните роднини, които се нуждаят от медико-генетично консултиране. Чрез модернизирването на учебния процес по медицинска генетика, се очаква завършващите лекари да се включат активно в профилактиката на наследствените болести и предразположения като компетентно насочват нуждаещите се граждани към генетичните консултации и съдействат за провеждането на скрининговите програми.


Изучаването на медицинската генетика е непрекъснат процес, който трябва да продължи и след завършването на университетското образование, за да бъдем на европейско ниво в обучението.

4. СЪДЪРЖАНИЕ НА УЧЕБНАТА ПРОГРАМА.

4.1. АУДИТОРНА ЗАЕТОСТ.

4.1.1. ЛЕКЦИИ:


| № | Тема | Хорариум |
|----|--|----------|
| 1. | Цел, предмет и задачи на медицинската генетика. Геномика, протеомика, метаболомика, фармакогеномика и др. Организация на човешкия геном. Структура и функция на хромозомите. Хромозомен хетероморфизъм. | 2 часа |
| 2. | Етиология на генетичните заболявания. Мутации в ядрената ДНК. Дефекти в репарацията на ДНК. Мутации в митохондриалната ДНК. Хромозомни мутации. Патогенеза на моногенните болести. ДНК мутации, които се отразяват върху структурата и функцията на ензимите, активност на рецепторните протеини, структурата на колагена, спектрина, дистрофина, активността на гените участващи в туморогенезата. Класификация ГБ. | 2 часа |
| 3. | Диагностични методи в медицинската генетика. Клинико-генеалогичен метод. Молекулярно-генетични методи. Цитогенетични и молекулярно-цитогенетични методи. | 2 часа |
| 4. | Хромозомни болести - етиология, патогенеза, клиника, цитогенетична диагноза и генетичен риск. ХБ при структурни или бройни аберации на половите хромозоми и на автозомите. | 2 часа |
| 5. | Моногенни болести (МБ), които се дължат на класически тип мутации в ядрената ДНК. Вродени грешки на обмяната (ВГО). Вродени грешки на човешкия хемоглобин. | 2 часа |
| 6. | МБ определени от динамични мутации. Митохондриални болести. | 2 часа |
| 7. | Вродени дефекти на съединителната тъкан. Наследствени невромускулни заболявания. | 2 часа |
| 8. | Наследствени имунодефицитни състояния. Болести свързани с нарушение в репарацията на ДНК. | 2 часа |

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|-----------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: |
| | | | 4 от 10 |

| | | |
|-------------|---|----------------|
| 9. | Фармакогенетика и фармакогеномика. Определение, генетична същност, класификация и диагноза на фармакогенетичните нарушения. Значение на фармакогенетичните дефекти за определянето на индивидуалната лекарствена доза и за профилактика на нежеланите лекарствени реакции. | 2 часа |
| 10. | Полигенни болести. Генетични аспекти на някои психични, сърдечно-съдови, гастроинтестинални и други заболявания. | 2 часа |
| 11. | Вродени малформации. Генетични аспекти на умствената недостатъчност. | 2 часа |
| 12. | Наследствени ракови заболявания. Болести свързани със соматични мутации. Предразположение към злокачествени заболявания в резултат на метаболитен полиморфизъм. | 2 часа |
| 13. | Профилактика на наследствените заболявания. Медико-генетична консултация (МГК) - същност, индикации и задачи. Пренатална диагностика. Предимплантационна и предконцепционна диагностика. Генетичен скрининг. Селективен генетичен скрининг. Действащи скринингови програми в България. | 2 часа |
| 14. | Терапия на генетичните болести. Генна терапия на моногенни заболявания. Антисенс терапия на болести, свързани със соматични мутации и на вирусни инфекции. Терапия на онкологични заболявания чрез стимулиране на имунната система. Инсерция на гени в туморните клетки за създаване на чувствителност към лекарства. | 2 часа |
| 15. | Етични, правни и социални проблеми на медицинската генетика | 2 |
| Общо | | 30 часа |

4.1 2. УПРАЖНЕНИЯ

| № | Тема | Хорариум |
|----|---|----------|
| 1. | Основни методи за генетичен анализ на моногенните болести. Генеалогичен метод. | 2 часа |
| 2. | Генеалогичен анализ за определяне типа на унаследяване. Основни критерии и диференциална диагноза на типовете унаследяване. | 2 часа |
| 3. | Етиология, патогенеза, клиника, генетична диагноза и профилактика на моногенните заболявания. Моногенни болести с автозомно-доминантен тип унаследяване - фамилна хиперхолестеролемия, Синдром на Марфан, остеогенезис имперфекта, адултна доминантна бъбречна поликистоза. Моногенни болести с автозомно-рецесивен тип унаследяване - фенилкетонурия; галактоземия; муковисцидоза; таласемии и аномални хемоглобини. | 3 часа |
| 4. | Моногенни болести с Х доминантен тип унаследяване - хипофосфатемичен витамин D резистентен рахит. Моногенни болести с Х рецесивен тип унаследяване - хемофилия А и В, прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен и тип Бекер. | 2 часа |
| 5. | Основни подходи за изграждане на генетична диагноза и прогноза на хромозомните болести. Цитогенетична диагноза. Отклонения от нормалния кариотип на човека: диагностика на хромозомни аберации, определяне на генетичния риск. | 2 часа |
| 6. | Хромозомни болести - етиология, патогенеза, клиника, цитогенетична диагноза и профилактика. Хромозомни болести свързани с аберации на половите хромозоми. | 2 часа |

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 5 от 10 |

| | | |
|-------------|---|----------------|
| 7. | Хромозомни болести свързани с аберации на автозомите. | 2 часа |
| 8. | Фармакогенетични дефекти (ФГД) - етиология, патогенеза, клинична проява профилактика на нежеланите лекарствени реакции при носителство на ФГД. Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназна недостатъчност. Генетичен полиморфизъм на чернодробните цитохром Р 450 моноокси-генази. | 2 часа |
| 9. | Вродени малформации - моногенни, полигенни и тератогенни. Генетика на умствената недостатъчност. Основни диагностични подходи. | 2 часа |
| 10. | Основни подходи за изграждане на генетична диагноза и прогноза на полигенните заболявания - дефекти на невралната тръба, цепки на устните и небцето, исхемична болест на сърцето, инсулинозависим захарен диабет, болест на Алцхаймер. | 2 часа |
| 11. | Основни подходи за изграждане на генетична диагноза и прогноза на заболявания свързани със соматични мутации: левкемии и лимфоми; рак на млечната жлеза; рак на дебелото черво при фамилна аденоматозна болест и фамилен неполипозен колоректален карцином; спорадичен колоректален карцином. | 2 часа |
| 12. | Медико-генетична консултация (МГК) на моногенни, полигенни и хромозомни болести. Пренатална диагностика. | 3 часа |
| Общо | | 26 часа |

4.1.3. СЕМИНАРНИ ЗАНЯТИЯ

| № | Тема | Хорариум |
|-------------|---|---------------|
| 1. | Основни методи за генетичен анализ на моногенните болести. Етиология, патогенеза, клиника, генетична диагноза и профилактика на моногенните заболявания. Генеалогичен метод. Моногенни болести с АД, АР, ХД и ХР тип унаследяване. | 2 часа |
| 2. | Основни подходи за изграждане на генетична диагноза и прогноза на хромозомните болести (ХБ). Етиология, патогенеза, клиника, цитогенетична диагноза и профилактика на ХБ. ХБ свързани с аберации на половите хромозоми и автозомите. Фармакогенетични дефекти - етиология, патогенеза, клинична проява и профилактика на нежеланите лекарствени реакции. Основни подходи за изграждане на генетична диагноза и прогноза полигенните заболявания. Вродени малформации - моногенни, полигенни, тератогенни. | 2 часа |
| Общо | | 4 часа |

4.2. ИЗВЪНАУДИТОРНА РАБОТА:

Подготовка за текущ контрол и изпит


5. ТЕХНОЛОГИЯ НА ОБУЧЕНИЕТО

Обучението по медицинска генетика се извършва чрез лекции, колоквиуми, семинари и упражнения.

5.1. Лекции - Те се онагледяват с диапозитиви и мултимедия. Прожектират се и учебни филми за някои нозологични единици от наследствената патология.

5.2. Упражнения - Ползват се класически схеми на родословни дървета. На студентите се показват патологични кариотипи подредени в папки, както и под микроскоп. Студентите

За последната версия на документа проверете на адрес: <https://sites.google.com/site/iso9001medfac>

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 6 от 10 |

практически се обучават на основната апаратура и техника, която намира приложение при изготвянето на хромозомните препарати, необходими за диагностиката на хромозомните болести.

5.3. Семинари (колоквиуми) - На студентите се предоставят предварително разработени казуси и клинични случаи за диагностика, генетичен анализ и генетична прогноза.

6. КРИТЕРИИ ЗА ОЦЕНЯВАНЕ ЗНАНИЯТА НА СТУДЕНТИТЕ

Окончателната оценка от обучението е по шестобалната система и се формира от оценките от четири компонента:


- ◆ **Текущ контрол:** Представява оценки, получени от семинари и тестове в рамките на упражненията през семестъра (годината). Приема се сборна (средна) оценка по шестобалната система. Формира 10% от крайната оценка.
- ◆ **Изпитен тест:** Формира 20% от крайната оценка. Състои се от 30 въпроса върху целия учебен материал. Провежда се в началото на практическия изпит в продължение на 1 час. Оценява се по специална скала, като оценките са от "Слаб"(2) до "Отличен"(6) . Неуспешно представилите се студенти получили под 15 точки - "Слаб" (2) , не се допускат до практическ и теоретичен изпит.
- ◆ **Практически изпит:** Формира 20% от крайната оценка. Провежда се устно и демонстративно. На студентите се предоставят предварително разработени казуси и клинични случаи за диагностика, генетичен анализ и генетична прогноза. При получена оценка „Слаб 2.00”, студентът не се допуска до теоретичен изпит.
- ◆ **Теоретичен изпит:** Формира 50% от крайната оценка. Провежда се писмено върху два въпроса от конспекта след изтегляне на изпитен билет с последващо устно изложение. Продължителност на изпита - 1 час. Оценката от теоретичния изпит се формира, като средноаритметичната стойност от оценките на двата въпроса и се определя по шестобалната система. Теоретичният изпит се смята за неуспешно положен при неразвит един въпрос или при лошо развити въпроси. В този случай студентите се явяват отново само на теоретичен изпит.

| Текущ контрол | | Тест | | Практически изпит | | Теоретичен изпит | | Крайна оценка | | еквивалент |
|---------------|---------|------|-----------|-------------------|-----------|------------------|-----------|---------------|--------|------------|
| Бал | % | Бал | % | | % | Оценка | % | Оценка | % | |
| 2 | ≤ 6 | 2 | ≤ 12 | 2 | <12 | 2 | ≤ 30 | 2 | ≤ 60 | FX/F |
| 3 | 6,1–7,1 | 3 | 12,2-14,2 | 3 | 12,2-14,2 | 3 | 30,5-35,5 | 3 | 61-65 | E |
| | | | | | | | | 3 | 66-71 | D |
| 4 | 7,2-8,1 | 4 | 14,4-16,2 | 4 | 14,4-16,2 | 4 | 36-40,5 | 4 | 72-81 | C |
| 5 | 8,2-9,1 | 5 | 16,4-18,2 | 5 | 16,4-18,2 | 5 | 41-45,5 | 5 | 82-91 | B |
| 6 | 9,2-10 | 6 | 18,4-20 | 6 | 18,4-20 | 6 | 46-50 | 6 | 92-100 | A |

Скала за оценяване:

За оценка Среден 3.00 – представени знания от 61 – 71 % от целия материал.

За последната версия на документа проверете на адрес: <https://sites.google.com/site/iso9001medfac>

| | | | | | |
|---|---|-----------------------------------|-----------------------|------------------------|--|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 | | |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 | | |
| | <i>Учебна програма</i> | | | Редактиран: 7 от 10 | |

За оценка Добър 4.00 – представени знания от 72 – 81 % от целия материал.

За оценка Много Добър 5.00 – представени знания от 82 – 91 % от целия материал.


За оценка Отличен 6.00 – представени знания от 92 – 100 % от целия материал.

Минималната оценка за успешно приключване на обучението е "Среден" (3). Окончателната оценка от изпита по шестобалната система, съотнесена с Европейската ситема за трансфер на кредити е следната:


| Отличен (6) | Мн. добър (5) | Добър (4) | Среден (3) | | Слаб (2) | |
|---|---------------|-----------|------------|---|-------------------------|---|
| A | B | C | D | E | FX | F |
| Присъждат се кредити, както е по учебния план | | | | | Не се присъждат кредити | |

7. КОНСПЕКТ.

1. Място на генетиката и геномиката в медицината.
2. Организация на човешкия геном. Структура и функция на гените. Мултигенни семейства. Нефункционални ДНК последователности -ДНК полиморфизъм.
3. Регулация на генната активност –контрол на ниво транскрипция.
4. Регулация на генната активност – посттранскрипционен контрол.
5. Регулация на генната активност – контрол на ниво трансляция.
6. Епигенетика – биологичен и молекулярно-генетичен аспект.
7. Организация на митохондриалния геном.
8. Микроскопска и субмикроскопска структура и функция на хромозомите. Митохондриални хромозоми.
9. Нормален кариотип на човека. Хромозомен хетероморфизъм – видове и значение.
10. Мутагенеза. Класификация на генните мутации.
11. Генни мутации според фенотипната експресия – със загуба на функция, с придобиване на функция, доминантно-негативни мутации.
12. Молекулни механизми за репарация на ДНК.
13. Хромозомни мутации. Бройни хромозомни аберации – анеуплоидии, мозаицизъм, полиплоидия.
14. Структурни хромозомни аберации – вътрехромозомни и междухромозомни преустройства. Маркерни хромозоми. Хромозомна чупливост и нестабилност.
15. Клинико-генеалогичен метод.
16. Автозомно-доминантен тип на унаследяване. Клинико-генеалогични критерии. Особенности и отклонения от класическия АД тип на унаследяване. Заболявания.
17. Автозомно-рецесивен тип на унаследяване. Клинико-генеалогични критерии. Особенности на АР тип на унаследяване. Заболявания.
18. Полово-свързано унаследяване - X рецесивен и X доминантен тип на унаследяване. Клинико-генеалогични критерии. Особенности на унаследяване. Заболявания.

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 8 от 10 |

19. Нетрадиционно(неменделиращо) унаследяване – гонаден и соматичен мозаицизъм, геномен импринтинг и еднородителска дизомия, унаследяване на динамични мутации, митохондриално унаследяване.
20. Унаследяване на хромозомни аберации
21. Лабораторни методи за диагноза на моногенни заболявания –ДНК диагностика на неизвестни генни мутации.
22. Лабораторни методи за диагноза на моногенни заболявания –ДНК диагностика на известни генни мутации.
23. Микрочипови методи за експресионен анализ.
24. Генетични методи за постнатална диагноза на хромозомни болести.
25. Моногенни болести – хемолитични анемии.
26. Вродени метаболитни болести –болести с нарушения на аминокиселинния метаболизъм.
27. Вродени метаболитни болести –болести с нарушения на въглехидратния метаболизъм.
28. Болести с нарушения в обмяната на липопротеините.
29. Лизозомни болести - мукополизахаридози, сфинголипидози, муколипидози.
30. Наследствени болести на съединителната тъкан и костната система.
31. Вродени имунодефицитни заболявания.
32. Наследствени невромускулни заболявания - мускулни дистрофии.
33. Моногенни болести с белодробни прояви - муковисцидоза, алфа-1-антитрипсинов дефицит.
34. Наследствена несиндромна глухота.
35. Наследствена синдромна глухота.
36. Наследствени заболявания при динамични мутации.
37. Митохондриални болести.
38. Хромозомни болести – обща характеристика и диагностика.
39. Хромозомни болести, дължащи се на мутации в половите хромозоми.
40. Хромозомни болести, дължащи се на бройни и структурни аберации на автозомите.
41. Синдроми при дефекти на съседни гени – синдром на Прадер-Вили, синдром на Ангелман, синдром на Ди Джорджи.
42. Обща характеристика на мултифакторните заболявания.
43. Генетичен полиморфизъм при мултифакторни заболявания.
44. Генетична предразположеност към сърдечно-съдови заболявания – коронарна болест на сърцето, артериална хипертония.
45. Генетична предразположеност към гастроинтестинални заболявания от моногенен тип – фамилна аденоматозна полипоза и наследствен неполипозен рак на дебелото черво; синдром на ювенилна полипоза; синдром на Peutz-Jeghers; синдром на Cowden.
46. Генетични фактори при ендокринни болести.

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 9 от 10 |

47. Генетика на някои психични заболявания – шизофрения и афективни разстройства.
48. Генетика на някои психични заболявания – болест на Алцхаймер
49. Генетична предразположеност към белодробни болести – бронхиална астма, хронична обструктивна белодробна болест.
50. Генетична определеност на наднорменото тегло.
51. Генетика на раковите заболявания – обща характеристика.
52. Обща генетична характеристика на наследствените ракови синдроми –полипозен и неполипозен колоректален карцином, рак на млечната жлеза и яйчника, фамилен меланом, множествена ендокринна неоплазия.
53. Дисморфични синдроми
54. Аномалии на развитието при тератогенни въздействия.
55. Изоставане в умственото развитие.
56. Генетични причини за инфертилитет.
57. Пренатална диагностика на моногенни и хромозомни болести – индикации, инвазивни и неинвазивни подходи.
58. Скринингови програми – общи положения, масов скрининг при новородени и бременни жени.
59. Селективен скрининг за разкриване на хетерозиготно носителство на рецесивни мутации.
60. Медико-генетична консултация.
61. Фармакогенетика.
62. Фармакогеномика.
63. Биология на прицелната терапия.
64. Прицелна терапия при рак на: млечната жлеза, белия дроб, колона и хронична миелогенна левкемия.
65. Генетични аспекти на предиктивната медицина.

8. ЛИТЕРАТУРА

Основна:

Медицинска генетика в постгеномната ера. Геномна медицина (под редакцията на проф. Драга Тончева). Симелпрес, 2010.

Геномна медицина I и II част. Под редакцията на проф. Д. Тончева. Симелпрес, 2015.


Редки генетични болести I и II част. Под редакцията на проф. Д. Тончева и проф. В. Ганев. Симелпрес, 2014.

Тончева Д. Медицинска генетика в клиничната практика. Сиела. 1999.

Баранов В., Горбунова В., Лалчев С., Тончева Д. Медицинска генетика. Сиела, 1999.

Допълнителна:

За последната версия на документа проверете на адрес: <https://sites.google.com/site/iso9001medfac>

| | | | |
|---|---|-----------------------------------|-------------------------|
|  | МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ Тракийски университет – Стара Загора | | Издание: 1 |
| | Вид на документа: Оперативен документ | № на документа: 7.5.1 _OD_1.7. | В сила от: 01.06.2011 |
| | <i>Учебна програма</i> | | Редактиран: 10 от 10 |

Медико-генетична консултация (под редакцията на проф. М. Цонева). Медицина и физкултура, София, 1984 г.

Вълканова, М. Правни аспекти на генетичните изследвания. Правна мисъл, 2008, № 2, 101-116.

Б. Попов. Основни принципи и подходи на медикогенетичната профилактика. Учебник за общопрактикуващите лекари. ИК «КОТА» Стара Загора, 2018, ISBN 978-954-305-462-6

Б. Попов. *Дидактически тестове по медицинска генетика.* Учебно помагало за студенти. Издателство „КОТА”, Стара Загора, 2012 г. ISBN 978-954-305-343-8.

Ковачева К., (2016). Вродени аномалии клиничко-дисморфологични и генетични проблеми. Издателство „ИЦ МУ - Плевен” ISBN: 978-956-756-189-2

Деливерска М., (2013). Генетична дискриминация. Издателство „Сиби” ISBN: 978-954-730-852-7

Димитрова И., (2012). Пренатална диагностика и биополитика в България. Издателство „Изток - Запад” ISBN: 978-954-321-125-8

Дойчинов А., Д. Бъчварова (2007). Основи на медицинската генетика в дефектологията. Университетско издателство „Епископ К. Преславски” ISBN: 978-954-577-441-6

Арнаудова П., (2010). Вродени аномалии в клиничната практика. Издателство „Медицина и физкултура”, София ISBN: 978-954-420-280-4

9. ПРИДОБИТИ УМЕНИЯ В РЕЗУЛТАТ НА ОБУЧЕНИЕТО

Теоретичните и практическите умения, които трябва да усвоят студентите при преминаване курса на обучение по медицинска генетика са в следните направления:

- теоретично усвояване на основните методи за генетичен анализ: генеалогичен метод, онтогенетичен метод, популационно-генетичен метод, цитогенетичен метод, молекулярно-генетичните методи и молекулярно-цитогенетичните методи;
- запознаване с индикациите за извършване на генетични изследвания, пренатална диагностика, генетичен мониторинг и скрининг и краткосрочните тестове за мутагенност - отчитане на хромозомни аберации /XA/, сестрински хроматидни обмени /CXO/ и микроядра в бинуклеарни клетки;
- уменията, които трябва да придобият студентите в обобщен вид са: построяване и генетичен анализ на родословно дърво; определяне на генетичния риск и генетичната прогноза за следващото поколение; разпознаване на човешките хромозоми по групи и тяхното подреждане в кариотип; анализ на кариотип, обозначаване и разчитане на цитогенетична диагноза; използването на експресните методи за цитогенетичен анализ - чрез отчитане на X и Y полови хроматин; подготовка на необходимата здравна документация за насочване на пациенти за медико-генетично консултиране и генетични изследвания.
- Как вродени и придобити генетични изменения могат да доведат до развитие на злокачествени тумори и как идентифицирането на тези изменения може да се използва за диагноза, прогноза и профилактика на малигнените заболявания;
- Как генотипът на болния може да бъде използван за развитие на по-ефективни подходи за поддържане на здравето, за диагноза на болестта и индивидуално лечение на всеки болен;
- Да работят с медицински генетици в мултидисциплинарни екипи за изграждане на план за диагноза и терапия на генетично заболяване и поведение към пациента.