



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

КАФЕДРА ФУНДАМЕНТАЛЬНОЙ МЕДИЦИНЫ И БИОЛОГИИ

Методические указания к
аудиторным занятиям по
дисциплине
«Клиническая генетика»
для студентов направления
подготовки «Биология»

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ЗАНЯТИЮ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА» (ВЕСЕННИЙ СЕМЕСТР 2020-2021 УЧЕБНОГО ГОДА)

Тема: Хромосомные болезни

Вопросы для подготовки:

1. Наследственные болезни обмена углеводов: галактоземия, гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе).
2. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, гистицинемия).
3. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Нимана-Пика).
4. Наследственные болезни обмена билирубина (синдром Криглера-Найяра, Жильбера-Мейленграхта).
5. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней обмена веществ.
6. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена веществ.