



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.