

ЗМІСТ

Передмова	4
Практичне заняття № 1 Загальна характеристика моногенної патології. Генетика окремих форм моногенних хвороб	5
Практичне заняття № 2 Порушення обміну амінокислот: фенілкетонурія, гомоцистинурія, альбінізм та алкаптонурія. Типи успадкування, клінічні ознаки та діагностика	15
Практичне заняття № 3 Спадкові порушення обміну вуглеводів: галактоземія та глікогенози. Патогенез та діагностика	24
Практичне заняття № 4 Спадкові порушення обміну ліпідів. Хвороби Тея-Сакса, Німана-Піка, Гоше. Причини, клінічні ознаки та діагностика	29
Практичне заняття № 5 Загальна характеристика мітохондріальної патології людини. Клініка, діагностика, лікування	39
Практичне заняття № 6 Мутагени. Етапи мутагенезу. Медикаментозний мутагенез, тератогенез, канцерогенез. Перевірка речовин на мутагенність	48
Практичне заняття № 7 Загальна характеристика мультифакторних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. Основи екологічної генетики, фармакогенетики	57
Практичне заняття № 8 Методи рекомбінантних ДНК, гібридизація нуклеїнових кислот	66
Практичне заняття № 9 Рівні і шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика	81
Література	94