

ПЕРЕЧЕНЬ ТЕМ ПРЕЗЕНТАЦИЙ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ

1. Фенилкетонурия.
2. Наследственный гипотиреоз.
3. Муковисцидозы, целиакия.
4. Наследственные гемолитические анемии
5. Факоматозы. Туберозный склероз (болезнь Бурневилля – Прингла)
6. Факоматозы. Нейрофиброматоз.
5. Факоматозы. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера.
7. Атаксия-телеангиэктазия.
8. Цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля-Линдау.
9. Дегенеративные заболевания базальных ганглиев. Хорея Гентингтона.
10. Болезнь Паркинсона.
11. Болезнь Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация).
12. Отдельные формы врожденных иммунодефицитов.
13. Спинноцереbellарные дегенерации. Болезнь Фридрейха
14. Спинноцереbellарные дегенерации. Оливо-пункто-цереbellарные атрофии.
15. Прогрессирующие мышечные дистрофии, дистрофия Дюшена.
16. Прогрессирующие мышечные дистрофии, дистрофия Бекера.
17. Спинальные амиотрофии. Амиотрофия Вердника-Гоффмана.
18. Спинальные амиотрофии. Амиотрофия Кугельберга-Веландер.
19. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-ута.
13. Врожденная миотония Томсена.
20. Миотоническая дистрофия Куршмана-Баттена-Штейнерта.
21. Пероксисомные болезни. Аденолейкодистрофия.
22. Пероксисомные болезни. Синдром Целльвегера.
23. Пероксисомные болезни. Болезнь Рефсума.
24. Липидоз Тея-Сакса.
25. Липидоз Нимана-Пика.
26. Липидоз Гоше.
27. Липидоз Фабри.
28. Лейкодистрофия Краббе-Бенеке.
29. Лейкодистрофия Пеллеуса-Мерцбахера.
30. Синдром Марфана и другие дисплазии соединительной ткани.
31. Мукополисахаридозы (Гурлера, Гунтера, Санфилиппо).
32. Эпилепсия.
33. Шизофрения.
34. Наследственное слабоумие.
35. Синдром Жильбера.
36. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов цикла Кребса.
37. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов дыхательной цепи.
38. Митохондриальные болезни, вызванные изменением числа копий митохондриальной хромосомы.