

بیوشیمی بیماریهای ژنتیکی

نویسندگان:

دکتر حسن احمدوند

فواد عبدالله پور

انتشارات هدف

۱۳۹۵

عنوان: بیوشیمی بیماریهای ژنتیکی

مشخصات نشر: تهران: هدف، ۱۳۹۵.

مشخصات ظاهری: ۲۳۷ص.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۵۷۳۵-۲۳-۹.

وضعیت فهرست نویسی: فیپا.

یادداشت: فهرستنویسی کامل این اثر در نشانی: <http://opac.nlai.ir> قابل دسترسی است.

نویسنده: حسن احمدوند، فواد عبدالله پور.

سرشناسی: حسن احمدوند، ۱۳۴۶.

شناسه افزوده: عبدالله پور، فواد، ۱۳۶۰.

بیوشیمی بیماریهای ژنتیکی

نویسندگان: دکتر حسن احمدوند، فواد عبدالله پور

ناشر: انتشارات هدف

چاپخانه: فرید

صحافی: پیوند

تیراژ: ۵۰۰ جلد

نوبت چاپ: اول ۱۳۹۵

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۵۷۳۵-۲۳-۹

قیمت: ۳۰۰۰۰۰ ریال

تمامی حقوق قانونی اثر متعلق به انتشارات هدف است.

تلفن ۰۹۱۲۴۰۱۵۲۳۶

Email: nashrehadaf@gmail.com

[Www.nashrehadaf.ir](http://www.nashrehadaf.ir)

فهرست مطالب

مقدمه

فصل اول

اختلالات متابولیسم کربوهیدراتها

اختلال در متابولیسم فروکتوز ۱۴

۱- فروکتوزمی خوش خشم ۱۵

۲- بیماری عدم تحمل فروکتوز ۱۵

۳- کمبود آنزیم فروکتوز ۱ و ۶ دی فسفاتاز ۷

گالاکتوزمی ۱۸

متابولیسم گالاکتوز ۱۸

اختلال در متابولیسم گالاکتوز ۲۰

نوع I گالاکتوزمی ۲۱

گالاکتوزمی نوع II یا نوع کلاسیک ۲۳

نوع III گالاکتوزمی ۲۵

بیماری های ذخیره گلیکوژن ۲۸

بیماری های (GSD) ۳۳

GSD نوع صفر ۳۳

GSD I (GSD) ۳۴ نوع

GSD II (GSD II) ۳۸ نوع

GSD III (GSD III) ۴۰ نوع

GSD IV (GSD IV) ۴۱ نوع

GSD V (GSD V) یا سندرم McArdle ۴۱ نوع

GSD VI (GSD VI) ۴۲ نوع

GSD VII (GSD VII) ۴۳ نوع

GSD VIII (GSD VIII) ۴۳ نوع

GSD IX (GSD IX) ۴۴ نوع

GSD X (GSD X) ۴۴ نوع

GSD XI (GSD XI) ۴۵ نوع

فصل دوم

اختلالات مربوط به متابولیسم لیپیدها

هیپرلیپوپروتئینمی در کودکان و نوجوانان ۴۶

شبکه خارجی : ای انتقال چربی ۴۸

انتقال لیپوپروتئین در شبکه داخلی ۵۰

هیپرلیپوپروتئینمی ۵۱

هیپرلیپوپروتئینمی اولیه ۵۲

هیپرکلسترومی هموزیگوت ۵۹

هیپرلیپیدمی مخلوط فAMILIAL ۶۰

دیس بتالیپوپروتئینمی فAMILIAL ۶۰

هیپرتری گلیسیریدمی فAMILIAL ۶۲

هیپرلیپمی اگزوزن و اندوزن ۶۲

کمبود HDL ۶۳

بیماری های ذخیره چربی ۶۳

بیماری گاجر ۶۶

بیماری نیمن پیک ۶۹

لکودیستروفی متاکروماتیک ۷۱

کمبود آنزیم Multiple sulfatase ۷۳

گانگلیوزیدوزها ۷۳

فوکوزیدوز ۷۶

بیماری فابری ۷۸

بیماری ولمن ۸۰

بیماری فاربر ۸۱

موکوپلی ساکاریدوز ۸۲

سندرم هرلر ۸۶

سندرم شی ۸۸

سندرم هرلر-شی ۸۹

سندرم هانتز ۹۰

سندرم سان فیلیپو ۹۱

سندرم مورکیو ۹۱

کراتان و هپاران سولفاتوری ۹۲

سندرم ماروتو-لامی ۹۲

نفص گلوکوروئیداز ۹۳

تشخیص های افتراقی بیماری های موکوپولی ساکاریدوز ۹۴

فصل سوم

اختلالات متابولیسم اسیدهای آمینه

اختلال در متابولیسم فنیل آلانین ۹۶

معیارهای لازم برای تشخیص PKU نوع کلاسیک ۹۸

اختلالات مربوط به متابولیسم تیروزین ۱۰۰

اختلال در متابولیسم اسیدهای آمینه لوسین ، ایزولوسین و والین ۱۰۸

اسیدمی های آلی ۱۲۸

فیزیولوژی اسیدوز متابولیکی ۱۳۱

درمان بیماری ژنتیکی ۱۳۵

فصل چهارم

اختلالات بیوشیمیایی و ژنتیکی گلبولهای قرمز

غشای گلبول قرمز ۱۳۹

توارث آنتی ژنهای گروه خونی ۱۴۲

اهمیت آنتی ژنهای گروههای خونی ۱۴۲

کم خونی مبولیتیک ۱۴۶

نقایص غشای گلبول قرمز ۱۴۷

پایروپیکلوسیتوز ارثی ۱۴۷

نقایص متابولیک گلبولهای قرمز ۱۵۵

نقص گلوکز - ۶ - فسفات دهیدروژناز ۱۵۵

حساسیت به پریماکین ۱۵۸

فاویسم ۱۵۹

نقایص هموگلوبین گلبولهای قرمز ۱۶۵

هموگلوبینوپاتی ها ۱۶۵

انواع هموگلوبین ۱۷۱

بیماری‌های همراه با خونریزی (انعقادی) ۱۹۰

فصل پنجم

سندرم‌های بی‌خیمیایی - ژنتیکی متفرقه

ناشنوایی ارثی ۲۰۲

مثال‌هایی از ناشنوایی سندرمی ۲۰۳

بیماری‌های پوستی مادرزادی ۲۰۷

آلبینیسم (زالی) ۲۰۷

ارتباط با سندرم پرادر - ویلی و آنجلمن ۲۰۹

ویتلیگو ۲۱۰

اینکانتی نتاپیگمنتی ۲۱۰

زرد درما پیگمنتوزا ۲۱۱

ایکتیوز ۲۱۲

ایدمولیزیس بلوزا ۲۱۳

ناهنجاری‌های تلانژکتازی ۲۱۵

ناهنجاری‌های مادرزادی بافت پیوندی ۲۱۶

سندرم اهلرز - دانلوس ۲۱۶

تلانژکتازی‌ها ۲۱۹

سندرم مارفان ۲۲۰

تقایص مادرزادی بینایی رنگ‌ها ۲۲۰

آب مروارید ۲۲۴

نابینایی ۲۲۶

رتینیت پیگمنتوزا ۲۲۷

رتینوبلاستوم ۲۳۰

بسم الله الرحمن الرحيم

مقدمه

بیماریهای متابولیک ارثی، بیماریهای بیوشیمیایی ارثی هستند که در آنها راههای سوخت و ساز مواد مختلف در بدن دچار اختلال می‌شود که عمدتاً به دلیل اختلال عملکرد یک آنزیم یا کوفاکتور آن و گاهی به دلیل اختلال در یک رسپتور، وسیله نقل و انتقال ماده، غشاء یا جزء ساختمانی می‌باشد که نتیجه به‌شهرهای ژنتیکی مشخص هستند. بیوشیمی بیماریهای ژنتیکی و تشخیص به موقع آنها از جمله علومی است که به دلایل مختلف در کشور ما آنچنان که باید، مورد توجه قرار نگرفته است. زرد اطلاع رسانی در این زمینه موجب شده است بسیاری از افراد درباره اهمیت این علم در زندگی و نقش موثر آن در پیشگیری از وقوع بیماری‌ها اطلاعی نداشته باشند. این در حالی است که اطلاع رسانی در این زمینه می‌تواند گام مهمی در زمینه جلوگیری از بیماری‌های صعب‌العلاج باشد. تشخیص بیماریهای متابولیکی بسیار مشکل است زیرا علائم این بیماریها غیراختصاصی است و در بیماریهای دیگر نیز مشاهده می‌شود، نوزادان مبتلا به بیماری متابولیک معمولاً در بدو تولد نرمال هستند. به هر حال علائم و نشانه‌ها شامل خواب‌آلودگی - بی‌اشتهایی، تشنج و استفراغ

ممکن است حتی چند ساعت بعد از تولد ظاهر شود ولی معمولاً اواخر هفته اول که نوزاد به مقدار کافی شیر خورده است ظاهر می‌شود، بیماری‌های متابولیک نوزادی می‌تواند در نهایت منجر به عقب ماندگی ذهنی، ناهنجاریهای روانی شدید و حتی مرگ نوزاد گردد. به هر روی می‌توان اینگونه مطرح نمود که بهترین راه برای پیشگیری از عوارض این بیماریها، غربالگری نوزادان از نظر ابتلا به بیماری‌های متابولیک در روزهای ابتدایی تولد می‌باشد به ویژه در نوزادان با سابقه خانوادگی و یا نوزادان حاصل از ازدواج‌های فامیلی لازم است تست‌های غربالگری صورت پذیرد. این کتاب سعی دارد که هر چند ناچیز گامی را در شناخت و معرفی بیوشیمی بیماریهای ژنتیکی برداشته و به صورت تخصصی موضوع را مورد توجه قرار داده است.

نظرات و پیشنهادات شما دوستان عزیز را در این مسیر خواهد بود.