

## منابع:

- ١- Blau Nenad, Duran Marinus, Blaskovics Milan E & Gibson K M. Physician's guide to the laboratory diagnosis of metabolic disease. ٢<sup>nd</sup> edition. Springer. Germany. ٢٠٠٢
- ٢- Nyhan W L, Barshap B A & Ozand P T. Atlas of metabolic diseases. ٢<sup>nd</sup> edition. Hodder Arnold publication, London. ٢٠٠٦.
- ٣- Blau Nenad, Hoffmann Georg F, Leonard James & Clarke Joe T.R. Physician's guide to the treatment and follow up of metabolic diseases. Springer. Germany. ٢٠٠٦.
- ٤- Scriver Charles R, Beaudet Arthur L, Sly William S, Valle David & et al. The metabolic and molecular bases of inherited disease. ٨<sup>th</sup> edition. ١-٤ volume. McGraw-Hill. New York. ٢٠٠١.
- ٥- Mahan L, Kathleen & Arlin Marian. Krause's Food, Nutrition and diet therapy. ١٢<sup>th</sup> edition. W. B . Saunders. Philadelphia. ٢٠٠٧.
- ٦- Burtis Carl A & Ashwood Edward R. Tietz fundamentals of clinical chemistry. ٥<sup>th</sup> edition. W. B . Saunders. Philadelphia. ٢٠٠٧.
- ٧- Fernanders John, Sandubrag & Berghe George vanden. Inborn metabolic disease, diagnosis and treatment. ٤<sup>th</sup> edition. Springer. Germany. ٢٠٠٦.
- ٨- Zschocke Johannes & Hoffmann Georg F. Manual of metabolic pediatrics. ٢<sup>nd</sup> edition. Schattauer publication. Germany. ٢٠٠٤.
- ٩- Hommes Frits A. Techniques in diagnostic human biochemical Genetics. A lab manual. Wiley-liss Inc. Newyork. ١٩٩١.
- ١٠- The Regents of the University of California. Inborn Errors of Metabolism Intensive Care Nursery House Staff Manual. UCSF Children's hospital. ٢٠٠٤
- ١١- Ward JC. Inborn errors of metabolism of acute onset in infancy. *Pediatr Rev* ١١:٢٠٥-٢١٦, ١٩٩٠.

## Index

### A

- Abetalipoproteinemia ۴۴۷
- Acanthocytosis ۶۰
- Acatalasemia ۴۰۰
- Acetoacetyl-CoA lyase ۱۶۴
- Acetylgalactosamine-۴-sulphatase ۳۴۳
- Acetylgalactosaminidase ۳۵۱
- Acetylglucosamyl Phosphotransferase ۳۷۴
- Acid lipase ۳۷۹
- Acid maltase ۳۱۱
- Acid-base status ۳
- Acidosis ۲۴
- Acerloplasminemia ۵۰۱
- Acrodermatitis Enteropathica ۵۰۲
- Acylcarnitines ۷۱
- Acyl-CoA dehydrogenase  
Long-chain hydroxyl- ۲۸۰  
Medium-chain ۲۷۸  
Short-chain ۲۸۲  
Short-chain hydroxyl- ۲۸۴  
Very long-chain ۲۷۹
- Adenine phosphoribosyl-  
Transferase ۴۶۲
- Adenosine deaminase ۴۵۶
- Adenosylcobalamin ۲۱۰
- Adenylosuccinase ۴۵۵
- Adrenoleukodystrophy  
Neonatal ۳۹۴  
X-linked ۴۰۰
- Al aqeel- Sewairi syndrome ۵۱۸
- Alagille Syndrome ۵۱۴
- Alanine ۱۳
- Albinism ۱۹۱
- Aldolase B ۱۲۷
- Alkaptonuria ۱۸۸
- Allopurinol test ۱۰۰
- Alpers syndrome ۲۶۵
- Alpha-۱-antitrypsin ۵۰۹
- ALTE ۲۰
- Amino acids  
Analysis ۶۶  
Metabolism ۱۱۳  
Transport disorders ۲۲۳
- Amino adipic aciduria ۱۹۶
- Ammonia ۱۶
- Amylo-۱,۴→۱,۶-  
Transglucosylase ۳۱۳
- Amylo-۱,۶-  
glucosidase ۳۱۲
- Andersen disease ۳۱۳
- Anderson disease ۴۴۸
- Angiokeratoma ۳۴۶
- Antitrypsin, α۱- ۵۰۹
- Antley-Bixler syndrome ۴۱۱
- ApoB ۴۳۱
- ApoCII ۴۳۱
- ApoE variants ۴۳۸
- Apolipoprotein A۱ ۴۴۶
- Arabinosuria ۳۲۲
- Arginase ۱۳۲
- Argininemia ۱۳۲
- Arginin:glycine  
Amidotransferase ۲۹۲
- Argininosuccinate  
Lyase ۱۳۱  
Synthase ۱۳۰
- Argininosuccinic aciduria ۱۳۱
- Arylsulphatase A ۳۶۱
- Arylsulphatase B ۳۴۳
- Aspartoacylase ۱۶۷
- Aspartylglucosaminuria ۳۵۰
- Ataxia  
teleangiectatica ۵۰۸
- ATP synthase ۱۵۹

<b>B</b>	Carbohydrate	Elevated ۴۳۳
Barth syndrome ۶۶, ۱۵۷	metabolism ۲۹۸	Chondrodysplasia punctata ۴۱۳
Basic laboratory tests ۳	Carboxylase deficiency, Multiple ۱۷۴	Differential diagnosis ۳۹۸
Beckwith-Wiedemann Syndrome ۳۲۴	Cardiomyopathy ۳۹	Rhizomelic form ۳۹۷
Benzoate, Na ۲۱	Carnitine Analysis ۷۱	X-linked dominant ۳۹۸
Beta-oxidation Mitochondrial ۲۶۸	Deficiency, primary ۲۷۳	Chondroitin sulfate ۳۳۳
Peroxisomal ۳۹۱	Palmitoyltransferase ۲۷۶	Choreoacanthocytosis ۵۰۵
BH۴ see	Translocase ۲۷۴	Chylomicronemia ۴۲۹
Tetrahydrobiopterine	Transporter ۲۷۳	Chylomicrones ۴۳۹
Bile acids Analysis ۷۳	Uptake deficiency ۲۷۳	Cirrhosis ۴۹
Biosynthesis ۴۱۶	Carnosinemia ۲۳۴	Citrullinemia ۱۲۹
Peroxisomal disorders ۳۸۹	Carsinosinase ۲۳۴	Type II ۱۳۵
Biogenic amines ۱۴۴	Cbl defects ۲۰۷	CLN ۳۸۵
Analysis ۷۷	CDG ۴۱۹	Cobalamine ۲۰۷
Biotin metabolism ۱۷۴	Analysis ۷۵	Malabsorption ۲۰۷
Biotinidase ۱۷۷	Type Ia ۴۲۳	COG complex ۴۲۶
Branched-chain AA ۱۳۷	Ceramidase ۳۷۱	Congenital lactic acidemia ۲۵۳
Maple syrup urine dis ۱۳۷	Ceramid- Trihexosidase ۳۶۸	Conjunctival biopsy ۸۰
Metabolism ۱۳۷	Cerebrotendinous Xanthomatosis ۴۱۷	Conradi-Hunermann ۴۱۳
Organic aciduria ۱۴۱	Ceroid lipofuscinoses ۳۸۵	Copper ATPase ۴۹۸
Brand reaction ۶۵	Cherry-red spot ۳۵۳	Cori disease ۳۱۲
Byler disease ۵۱۲	CHILD syndrome ۴۱۲	Costeff syndrome ۱۵۸
<b>C</b>	Chitoriosidase ۳۳۱	CPEO ۲۶۷
Canavan disease ۱۶۷	Cholestasis ۴۵	Creatine ۲۹۰
Carbamylphosphate Synthase ۱۲۷	Cholestrol Decreased ۴۴۷	Transporter ۲۹۳

Crigler Najjar syndrome ۵۱۱	Dolicholphosphate-mannose synthase ۴۲۶	Disorders ۲۶۹
CSF-analyses ۸۱	Dopamine $\beta$ -hydroxylase ۴۷۹	Metabolism ۲۶۸
Cysthationine	Dopamine deficiency ۴۷۳	Ferrochelataase ۴۹۵
Beta-synthase ۲۰۱	Dopa-responsive ۴۷۳	Fibroblasts ۸۰
Gamma-lyase ۲۰۱	Dystonia	Fish odor syndrome ۱۵
Cystathioninuria ۲۰۱	Dubin-Johnson syndrome ۵۱۳	Fish-eye disease ۴۴۵
Cysteinylglycinase ۲۳۳	Dysbetalipoproteinemia ۴۳۸	Floppy infant ۳۷
Cystinosis ۳۸۰	Dysmorphy ۴۱	Fetal hydrops ۵۶
Cystinuria ۲۲۵		Folic acid cycle ۲۱۳
<b>D</b>	<b>E</b>	Folinic acid responsive
Dehydrocholesterol ۴۱۳	E $\alpha$ deficiency ۲۵۴	Seizures ۴۸۶
Dehydrogenase deficiency, multiple ۲۸۵	Encephalopathy, epileptic ۳۵	Forbes disease ۳۱۲
Dermatan sulphate ۳۳۳	Enzyme studies ۸۰	Forearm ischemia test ۱۰۱
Desmosterol reductase ۴۱۰	ETF ۲۸۵	Formiminotransferase ۲۱۵
Desmosterolosis ۴۱۰	ETF-QO ۲۸۵	Fructokinase ۲۹۸
Dihydroliipoamide DH ۲۵۴	Ethylmalonic Aciduria ۲۸۵	Fructose ۱,۶-Bisphosphatase ۳۰۶
Dihydropteridine Reductase ۴۷۵	Encephalopathy ۱۷۲	Intolerance ۳۰۰
Dihydropyrimidinase ۴۶۶	Exercise tolerance ۳۸	Metabolism ۲۹۷
Dihydropyrimidine DH ۴۶۵	<b>F</b>	Fructosuria,essential ۲۹۹
Dimethylglycinuria ۵۱۶	Fabry disease ۳۶۷	Fucosidosis ۳۴۶
Dipeptidase, Cysteinylglycine ۲۳۳	Fanconi-Bickel disease ۳۱۶	Fumarase ۲۵۷
	Farber disease ۳۷۰	Fumaric aciduria ۲۵۷
	Fasting test ۹۰	Fumarylacetoacetate ۱۸۶
	Fatty acid analysis	Function tests ۸۵
	Free ۷۳	
	Very long-chain ۷۴	
	Fatty acid	

<b>G</b>	GDP-fucose	Glutathione
GABA	transporter ۴۲۶	Analysis ۷۴
Analysis ۶۸	Gilbert syndrome ۵۱۱	Synthetase ۲۲۹
Metabolim ۴۸۱	Glucagon test ۹۵	Glycerokinase ۳۱۹
Transaminase ۴۸۲	Glucocerebrosidase	Glycerol
Galactocerebrosidase	۳۶۳	Intolerance ۳۱۹
۳۷۰	Glucokinase ۳۲۵	Metabolism ۳۱۹
Galactokinase ۳۰۲	Gluconeogenesis	Glycine ۲۱۸
Galactosemia ۳۰۱	Disorders ۳۰۳	Cleavage system ۲۱۹
Galactose	Glucose	Receptor ۴۸۸
Analysis ۷۳	Blood concentration	Glycogen
Metabolism ۲۹۷	۳	Metabolism ۲۹۷
Neonatal screening	Challenge ۸۸	Storage disease ۳۰۷
۱۰۵	Metabolism ۲۹۷	Synthase ۳۰۸
Galactose-۱-	Transport ۳۱۷	Glycogenesis type .
phosphate	Transporter ۱ ۳۱۷	۳۰۸
Uridyltransferase	Transporter ۲ ۳۱۸	Glucosaminoglycans
۳۰۱	Glucose-۶-phosphatase	۷۳,۳۳۳
Galactosialidosis ۳۵۹	۳۰۹	Glycosidase ۳۱۰
Galactosidase	Glucose-galactose	Glycosylation studies
Alpha-A- ۳۶۸	Malabsorption ۳۱۸	۷۵
Alpha-B- ۳۴۲	Glucosidase ۳۱۱	Greenberg dysplasia
Beta- ۳۶۵	Glucosuria, renal ۳۱۸	۴۱۱
Galactosyltransferase	Glucosyltransferase	GTP cyclohydrolase
۴۲۶	۴۲۶	۴۷۵
GALT ۳۰۱	Glucuronidase ۳۴۴	Guanidinoacetate
Gammaglutamyl	GLUT ۳۱۷	Methyltransferase
Cycle ۲۲۸	Glutamate DH ۳۲۵	۲۹۱
Transpeptidase ۲۳۱	Glutamyl ribose ۵	Gunther disease ۴۹۴
Gammaglutamylcysteine	Phosphate ۵۱۷	Gyrate atrophy ۲۱۶
ne	Glutaric aciduria	<b>H</b>
Synthetase ۲۳۱	Type I ۱۶۲	Hemochromatosis ۵۱۰
Ganglisisidosis ۳۵۳	Type II ۲۸۵	Hartnup disease ۲۲۶
Gaucher disease ۳۶۲	Glutaryl CoA DH ۱۶۳	Hawkinsinuria ۱۹۰

HDL ۴۴۶	L-form ۱۶۹	Hyperinsulinism ۳۲۲
Elevated ۴۴۶	۳-Hydroxybutyrate	Focal ۳۲۶
Heparan sulfate ۳۳۳	Análisis ۷۳	Hyperlucine-
Hepatic lipase ۴۳۹	۳-Hydroxyisobutyric	isolucine-
Hepatomegaly ۴۴	Aciduria ۱۶۰	emia
+Hypoglycemia ۴۷	۳-Hydroxy isobutyryl-	۱۴۱
+Splenomegaly ۴۸	CoA deacylase	Hyperlipidemia ۴۳۸
Hers disease ۳۱۵	۱۴۱	Hyperlipoproteinemia
Hexosaminidase ۳۵۷	۴-Hydroxybutyric	Familial combined
HHH síndrome ۱۳۳	Aciduria ۱۷۱	۴۳۸
Histidase ۲۱۴	Hydroxykynureninuri	Hyperlysinemia ۱۹۴
Histidinemia ۲۱۴	a ۱۹۵	Hyperoxaluria type I
Histidinuria ۲۲۷	Hydroxylysineuria ۱۹۷	۴۰۰
HMG-CoA	Hydroxysterol, $\alpha$ $\beta$	Hyperprolinemia ۲۱۷
Lyase ۲۸۷	see sterol	Hyperglyceridemia
Synthase ۲۸۸	Hyperammonemia	۴۳۹
Holocarboxylase	۱۶, ۱۱۹	Hyperuricemic
Synthetase ۱۷۵	Emergency therapy	Nephropathy ۴۵۹
Homocarnosinosis ۲۳۵	۲۰	Hypervalinemia ۱۴۱
Homocysteine	Long-term therapy	Hypobetalipoproteine-
Análisis ۶۵	۱۱۵	mia
Metabolism ۲۰۰	Maintenance	۴۴۸
Mild elevation ۲۰۳	therapy ۲۳	Hypoglycemia ۱۲
Homocystinuria ۲۰۰	Hypercholesterolemia	Hypoprolinemia ۲۱۷
Homogentisate	۴۳۳	Hypotonia, muscular
Dioxygenase ۱۸۹	ApoB-۱۰۰ deficiency	۳۷
Hunter disease ۳۳۷	۴۳۶	Hypoxanthine:guanin-
Hurler disease ۳۳۳	Familial ۴۳۳	e phosphoribosyl-
Hyaluronidase ۳۴۵	Polygenic ۴۳۷	Transferase ۴۶۱
Hydrops ۵۶	Secondary ۴۳۷	<b>I</b>
۲-Hydroxyglutaric	Hyperkplexia ۴۸۸	I-cell disease ۳۷۳
Aciduroia D-form	Hyperglycinemia ۲۲۰	IDL ۴۳۱
۱۶۸	Hyper-IgD syndrome	Iduronate-۲-
	۴۰۸	sulphatase ۳۳۸
		Iduronidase ۳۳۵
		Imerslund-Grasbeck

Syndrome ۲۰۷	Lamin B receptor ۴۱۱	Jaundice ۴۶
Infant death, sudden ۵۳	L-amino acid Decarboxylate ۴۷۸	Neonatal ۴۶
Insulin ۳۲۲	Lanosterolosis ۴۱۱	Liver phosphorylase ۳۱۵
Intrinsic factor ۲۰۷	Lathosterolosis ۴۱۴	Kinase ۳۱۵
Isobutyric aciduria ۱۶۰	LCAD ۲۸۰	LCT۴ synthase ۵۰۵
Isobutyryl-CoA DH ۱۶۰	LCHAD ۲۸۰	Lysine ۱۹۳
Isovaleric aciduria ۱۶۰	LDL ۴۳۱	Lysinuric protein Intolerance ۱۳۶, ۲۲۳
Isovaleryl-CoA DH ۱۵۲	Receptor ۴۳۴	Lysosomal disorders ۳۲۸
	Lecithine:cholesterol Acyltransferase ۴۴۵	Diff.diagnosis ۳۳۰
	Leigh sindrome ۲۵۷	Lipid storage ۳۵۲
<b>J</b>	Lesch-Nyhan sindrome ۴۶۰	Transport ۳۸۰
Jaundice	Leukocytes (enzyme studies) ۸۰	Lysosomal studies ۷۵
Infantile ۴۸	Leukotrienes ۵۰۵	
Neonatal ۴۶	LHON ۲۶۷	<b>M</b>
	Lipid storage disorders ۳۷۷	Malonic aciduria ۱۷۳
<b>K</b>	Lipogranulomatosis ۳۷۰	Manganese ۵۰۳
Kearns-Sayre syndrome ۲۶۲	Lipoprotein (a) ۴۲۹	Mannosidosis Alpha- ۳۴۷
Keratan sulphate ۳۳۳	Lipoprotein lipase ۴۴۱	Beta- ۳۴۹
Keto see oxo ketones	Lipoprotein metabolism ۴۲۹	Mannosyltransferase ۴۲۶
۳-OH-Butyrate Analysis ۷۳	Liver biopsy ۸۱	α۱,۳ ۴۲۶
Ketogenesis ۲۶۸	Liver disease ۴۴	α۱,۶ ۴۲۶
Ketolysis ۲۸۹	Cholestasis ۴۵	β۱,۴ ۴۲۶
Metabolism ۲۶۸	Chronic hepatitis ۴۹	Maple syrup urine disease ۱۳۷
Ketosis ۲۹	Cirrhosis ۴۹	Maroteaux-Lamy disease ۳۴۲
Krabbe disease ۳۶۸	Hepatomegaly ۴۴	MCAD ۲۷۸
	Infants ۴۸	McArdle disease ۳۱۴
<b>L</b>		
Lactate ۲۴, ۲۳۹		
Lactic acidosis ۲۵۰		

McLeod syndrome ۵۰۶	Mutase ۱۴۹	Myoadenylate deaminase ۴۵۵
MELAS ۲۵۸	Mevalonate kinase ۴۰۹	N
Menkes disease ۴۹۹	Mevalonic aciduria ۴۰۸	N-
MERRF ۲۶۰	Mitochondrial disorder ۲۳۹	Acetylglucosaminyl Transferase ۳۷۵
Metabolic crisis ۶ Triggers ۷	MNGIE ۲۶۷	N-Acetylglutamate Synthase ۱۳۵
Metabolic Profiling ۸۶	Molybdenum cofactor ۲۰۵	NARP ۲۶۱
Metachromatic Leukodystrophy ۳۶۰	Monoamine oxidase ۴۸۰	Natowicz disease ۳۴۵
Methionine ۱۹۸ Synthase ۲۰۶	Morquio disease ۳۴۱	Neonatal screening ۱۰۷
Methyl group transfer ۱۹۸	MSUD ۱۳۷	Nesidioblastosis ۳۲۳
Methyl-acyl-CoA Racemase ۳۹۹	MtDNA depletion ۲۶۶	Neuraminic acid ۷۵
Methylcobalamine ۲۰۶	MTHFR ۲۰۲	Neuraminidase ۳۵۲
Methylcrotonyl-CoA Carboxylase ۱۵۴	MTP ۲۸۰	Neuroacanthocytosis ۵۰۵
Methylcrotonylglycinu ria ۱۵۴	Mucolipidin I ۳۷۶	Neuronal ceroid Lpofuscinosis ۳۸۵
Methylene-FH۴ Reductase ۲۰۲	Mucopolysaccharides ۷۵	Neurotransmitter Análysis ۷۷
Methylglutaconic Aciduria ۱۵۵	Mucopolysaccharidos es ۳۳۲	Disorders ۴۶۹
Methylglutaconic- CoA Hydratase ۱۵۶	Multiple Carboxylase defi. ۱۷۴	Niemann-Pick disease Type A,B ۳۶۵
Methyl-hydroxy-CoA DH ۱۶۶	Dehydrogenase defi. ۲۸۵	Type C,D ۳۷۷
Methylmalonic aciduria ۱۵۱	Sulphatase defi. ۳۷۲	Nitroprusside test ۶۵
Methylmalonyl-CoA	Muscle AMP deaminse ۴۵۵	Norepinephrine Deficiency ۴۷۳
	Phosphofructokinase ۳۱۴	Nucleoside Phosphorylase ۴۵۸
	Phosphorylase ۳۱۴	Nucleotide depletion Syndrome ۴۶۸
	Muscle biopsy ۸۱	Nucleotidase Hyperactivity ۴۶۸



<b>O</b>	Pentosuria ۳۲۲	Phosphoserine
Odor ۵۸	Peptidase	Phosphatase ۲۱۹
Oligosaccharides ۷۵	Pepstatin insensitive	Phytanic acid ۳۱۲
Oligosaccharidoses	۲۳۴	Phytosterolemia ۴۳۷
۳۴۵	Peptidase B ۲۳۴	PKU ۱۸۱
Organic acids ۶۹	Peptide metabolism	Plasmalogens ۷۶, ۳۹۱
Organic aciduria ۱۴۱	۲۳۴	Pompe disease ۳۱۰
Cerebral ۱۶۱	Perchloric acid	Phorphobilinogen
Ornithine ۲۱۵	Extraction ۷۹	Deaminase ۴۹۲
Aminotransferase	Peroxisomal disorders	Porphyrias ۴۹۱
۲۱۶	۳۹۴	Porphyryn analysis ۷۷
Transcarbamylyase	Phenylacetate, Na- ۲۱	Post-mortem
۱۲۶	Phenylalanine	Investigations ۵۴
Orotic acid, análisis	Challenge ۹۸	Pristanic acid ۳۱۲
۷۶	Hydrolase ۱۸۱	Profiling, Metabolic
Orotic aciduria ۴۶۳	Metabolism ۱۷۹	۸۶
Oxoacid	Neonatal screening	Progressive familial
dehydrogenase ۱۷۰	۱۰۹	Intrahepatic
Oxoglutarate DH ۲۵۶	Phenylbutyrare, Na-	cholestasis ۵۱۲
Oxoprolinase ۲۳۲	۲۱	Prolidase ۲۳۴
Oxoprolinuria ۲۳۳	Phenylketonuria ۱۸۰	Proline
Oxosterol ۵	Atypical ۴۷۳	Oxidase ۲۱۷
$\beta$ -reductase ۴۱۶	Maternal ۱۸۳	Propionic aciduria ۱۴۵
Oxothiolase ۲۸۹	Phosphatidylinositol-۳	Propionyl-CoA
Oxysterol ۷ $\alpha$ -	Kinase ۵۰۸	Carboxylase ۱۴۶
Hydroxylase ۴۱۶	Phosphoenolpyrovate	Protein glycosylation
<b>P</b>	Carboxykinase ۳۰۵	۴۱۹
Palmitoyl-protein	Phosphoglycerate DH	Protein requirements
Thioesterase ۳۸۷	۲۲۰	۱۱۶
Pearson síndrome ۱۵۸	Phosphomannomutase	Protoporphyria ۴۹۵
Pelger-Huet anomaly	۴۲۶	Pseudos-Hurler
۴۱۱	Phosphomannose	Dystrophy ۳۷۵
Pentose metabolism	Isomerase ۴۲۶	Pterine carbinolamine
۳۲۰	Phosphoribosyl-	Dehydratase ۴۷۵
	PP synthatase ۴۵۴	Pterins análisis ۷۷

Purines	Reducing substances	Sialinic acid storage
Analysis ۷۸	۶۴	۳۸۳
Disorders ۴۵۳	Refsum disease ۳۹۸	SIDS ۵۳
Metabolism ۴۴۹	Infantile ۳۹۸	Simple urine tests ۶۴
Pyridoxal phosphate-	Respiratory chain ۲۴۰	Sitosterolemia ۴۳۷
Responsive seizures	Retardation,	Skin biopsy ۸۰
۴۸۵	psychomotor ۳۳	Sly disease ۳۴۴
Pyridoxamine ۵`	Reye-syndrome ۵۱	Sjogren-Larsson syn
Phosphate oxidase	Ribose ۵-P isomerase	۵۰۷
۴۸۵	۳۲۱	Smith-Lemli-Opitz
Pyridoxine	Rotor syndrome ۵۱۴	Syndrome ۴۱۴
Metabolism ۴۸۳		Sphingolipidoses ۳۵۳
-responsive seizures	<b>S</b>	Sphingomyelinase ۳۶۶
۴۸۴	Salla disease ۳۸۳	SSADH deficiency
Pyrimidine ۵`	Sandhoff disease ۳۵۷	۴۸۱
Nucleotidase ۴۶۴	Sanfillipo disease ۳۳۹	Sterol
Pyrimidines	Sanjad-Sakati syn ۵۱۷	Delta۱۴ reductase
Analysis ۷۸	Sarcosinemia ۲۲۲	۴۱۲
Disorders ۴۶۳	SCAD ۲۸۲	Delta۲۴ reductase
Metabolism ۴۴۹	SCHAD ۲۸۴	۴۱۷
Pyrraline carboxylase	Scheie disease ۳۳۶	Delta۵ desaturase
Dehydrogenase	Schindler disease ۳۵۰	۴۱۰
۲۱۸	SCOT ۲۸۹	Delta۷ reductase ۴۱۴
Synthase ۲۱۷	Segawa disease ۴۷۳	Delta۷ Deta۸
Pyruvate	Selenium ۵۰۲	isomerase ۴۱۳
Analysis ۷۸	Sengers syndrome ۲۶۶	۱۴ $\alpha$ -demethylase
Carboxylase ۳۰۴	Sepiapterine reductase	۴۱۱
Dehydrogenase ۲۵۴	۴۷۵	۲۷-Hydroxylase ۴۱۷
Metabolism ۲۳۷	Serine ۲۱۸	۴-demethylase ۴۱۲
Pyrovoyl-tetrahydro	Serotonine	Analysis ۷۹
pterine synthase	Analysis ۷۹	Biosynthesis ۴۰۵
۴۷۵	Deficiency ۴۷۳	Succinic
<b>R</b>	SGLT ۳۱۸	semialdehyde
R-binder ۲۰۷	Sialidosis ۳۵۱	DH ۱۷۱

Succinyl-CoA:۳-oxoacid-CoA transferase ۲۸۹	Disorders ۲۵۶ Trifunctional protein ۲۸۰	Decarboxylase ۴۹۳
Sudden infant death ۵۳	Triglycerides Decreased ۴۴۷ Elevated ۴۳۹	V Vitamin B <sub>1</sub> (Thiamine) ۵۰۴ B <sub>12</sub> (cobalamine) ۲۰۷
Sulphatase deficiency Multiple ۳۷۲	Transfer protein ۴۴۷	B <sub>6</sub> (pyridoxine) ۴۸۳ B <sub>6</sub> -dependent
Sulphatidase ۳۶۱	Trimethylamine analysis ۷۹	seizures ۴۸۴
Sulphite oxidase ۲۰۴	Trimethylaminuria ۵۱۵	E (tocopherol) ۵۰۳
Sulphite test ۶۵	Tryptophan ۱۹۴	VLCAD ۲۷۹
Sulphor AA ۱۹۸	۲,۳-Dioxygenase ۱۹۴	VLCFA ۳۹۳
SUR۱ ۶۵	Tryptophanemia ۱۹۴	VLDL ۴۳۱
<b>T</b>	Tyrosinemia ۱۸۵	Von Gierke disease ۳۰۸
Tandem MS ۱۰۳	Tyrosine Aminotransferase ۱۸۷	<b>W</b>
Tangier disease ۴۴۵	Hydroxylase ۴۷۷	Wilson disease ۴۹۶
Tauri disease ۳۱۴	Metabolism ۱۷۹	Wolfram syndrome ۲۶۶
Tay-sachs disease ۳۵۶ e	<b>U</b>	Wolman disease ۳۷۹
Tetrahydrobiopterine Deficiency ۴۷۳	UDP-galactose epimerase ۳۰۳	<b>X</b>
Metabolism ۴۷۱	Urea cycle ۱۱۹	Xanthine oxidase ۴۵۹
Test ۹۷	Ureidopropionase ۴۶۷	Xanthinuria ۴۵۹
Thiamine deficiency ۵۰۴	Uric acid ۴۵۹	Xylitol dehydrogenase ۳۲۲
Thymidine Phosphorylase ۴۶۵	Uridine monophosphate Synthase ۴۶۳	<b>Z</b>
Tocoferol transfer protein ۵۰۳	Urine color and odor ۵۸	Zellweger syndrome ۳۹۵
Transaldolase ۳۲۱	Urocanase ۲۱۴	
Transcobalamine II ۲۱۲	Uroporphyrinogen III Cosynthase ۴۹۴	
Tricarboxylic acid cycle ۲۳۹		

