

## فهرست مندرجات:

صفحه	عنوان
۱.....	فصل ۱: کلیات تشخیص و درمان بیماریهای متابولیک
۲.....	بخش ۱- آزمونهای تشخیصی اولیه و اساسی:
۳.....	بخش ۱- آزمونهای تشخیصی اولیه و اساسی:
۳.....	۱-۱- گلوکز خون:
۳.....	۱-۲- آمونیاک:
۳.....	۱-۳- وضعیت اسید- باز:
۴.....	۱-۴- لاکتات:
۴.....	۱-۵- کتونهای ادراری:
۴.....	۱-۶- سایر آزمونهای آزمایشگاهی:
۵.....	فصل ۲: وضعیتهای بالینی کلی
۶.....	بخش ۱- اورژانسه‌های متابولیک:
۷.....	بخش ۱- اورژانسه‌های متابولیک:
۱۲.....	۲-۱- کاهش گلوکز خون: Hypoglycemia
۱۶.....	۲-۲- افزایش آمونیاک خون: Hyperammonemia
۲۴.....	۲-۳- اسیدوز متابولیک: Metabolic acidosis
۲۹.....	۲-۴- کتوز: Ketosis
۳۰.....	۲-۵- افزایش لاکتات خون: Elevated Lactate
۳۳.....	بخش ۲- تاخیر تکامل روانی حرکتی: Psychomotor retardation
۳۵.....	بخش ۳- آسیب مغزی اپی لپتیک: Epileptic encephalopathy
۳۷.....	بخش ۴- شیرخوار شل: The floppy infant
۳۸.....	بخش ۵- عدم تحمل ورزش: Exercise intolerance
۳۹.....	بخش ۶- آسیب عضله قلب: Cardiomyopathy
۴۱.....	بخش ۷- یافته‌های تغییر شکل ظاهری: Dysmorphic features
۴۲.....	۷-۱- نقائص پراکسی زومی: Peroxisomal defects
۴۲.....	۷-۲- نقائص ذخیره لیوزومی: lysosomal storage defects

۴۳	Strol biosynthesis disorders: اختلالات تولید استرول: ۷-۳
۴۳	energy metabolism defects: نقائص متابولیسم انرژی: ۷-۴
۴۳	سایر نقائص همراه با ناهنجاریهای شکل ظاهری: ۷-۵
۴۴	Liver Disease: بیماری کبدی: ۸-بخش
۴۴	Hepato megaly: بزرگی کبد: ۸-۱
۴۵	Cholestasis: کلستاز: ۸-۲
۵۱	Reye-like Syndrome: سندرم مشابه سندرم رای: ۹-بخش
۵۳	سندرم مرگ ناگهانی غیر منتظره در شیرخوارگی: ۱۰-بخش
۵۴	Post-mortem investigations: بررسیهای پس از مرگ: ۱۱-بخش
۵۶	Fetal Hydrops: هیدروپس جنینی: ۱۲-بخش
۵۷	Unusual clinical observations: یافته‌های بالینی غیر معمول: ۱۳-بخش
۵۹	Unusual laboratory findings: یافته‌های آزمایشگاهی غیر معمول: ۱۴-بخش
۶۰	Acanthocytosis: آکانتوسیتوز: ۱۵-بخش
۶۲	مواردی که در آنها انجام بررسیهای متابولیک ویژه لازم نیست: ۱۶-بخش
۶۳	<b>فصل ۳: بررسی‌های متابولیک اختصاصی</b>
۶۴	۱- امتحانات متابولیک ساده ادرار: ۱-بخش
۶۴	۱-۱- بررسی مواد احیاء کننده در ادرار:
۶۵	۱-۲- آزمون نیتروپروپوساید (واکنش براند):
۶۵	۱-۳- تست سولفیت:
۶۶	۲- بررسی اسیدهای آمینه:
۶۹	۳- بررسی اسیدهای آلی (ارگانیک): Organic Acids:
۷۱	۴- بررسی‌های کارنیتین: Carnitine Analysis:
۷۱	۴-۱- بررسی آسیل کارنیتینها:
	۴-۲- بررسی وضعیت کارنیتین (شامل کارنیتین کل، کارنیتین آزاد و آسیل کارنیتین):
۷۳	۵- سایر بررسیهای متابولیک اختصاصی:
۷۳	۵-۱- اسیدهای صفراوی:
۷۳	۵-۲- اسیدهای چرب آزاد و ۳ بتا هیدروکسی بوتیرات:

- ۷۳ ..... ۵-۳- گالاکتوز و متابولیت‌های گالاکتوز: .....
- ۷۴ ..... ۵-۴- گلوکتاتیون و متابولیت‌های آن: .....
- ۷۵ ..... ۵-۵- بررسی‌های گلیکوزیلاسیون: .....
- ۷۵ ..... ۵-۶- بررسی‌های لیزوزومی: .....
- ۷۵ ..... ۵-۷- الیگوساکاریدها و اسید نورامینیک آزاد (اسید سیالیک): .....
- ۷۶ ..... ۵-۸- اسید اوروتیک: .....
- ۷۶ ..... ۵-۹- بررسی‌های پراکسی زومی: .....
- ۷۶ ..... ۵-۱۰- پلاسما لوزنها: .....
- ۷۷ ..... ۵-۱۱- پورفیرینها: .....
- ۷۷ ..... ۵-۱۲- پترینها: .....
- ۷۸ ..... ۵-۱۳- پورینها و پیریمیدینها: .....
- ۷۸ ..... ۵-۱۴- پیرووات: .....
- ۷۹ ..... ۵-۱۵- استخراج با اسید پرکلریک ( بدون پروتئین کردن خون): .....
- ۷۹ ..... ۵-۱۶- سروتونین: .....
- ۷۹ ..... ۵-۱۷- واسطه های تولید استرول: .....
- ۷۹ ..... ۵-۱۸- تری متیل آمین: .....
- ۸۰ ..... ۶- بخش بیوپسی ها و بررسی‌های آنزیمی: .....
- ۸۰ ..... ۶-۱- استخراج گلبولهای سفید: .....
- ۸۰ ..... ۶-۲- بیوپسی پوست ( فیبروبلاستها): .....
- ۸۰ ..... ۶-۳- بیوپسی ملتحمه: .....
- ۸۱ ..... ۶-۴- بیوپسی کبد: .....
- ۸۱ ..... ۶-۵- بیوپسی عضله: .....
- ۸۱ ..... ۷- بخش تشخیص اختلالات عصبی متابولیک: .....
- ۸۵..... Function tests: فصل ۴: آزمون های عملکرد**
- ۸۶ ..... ۱- وضعیت متابولیک: Metabolic profiling.....
- ۸۸ ..... ۲- آزمون چالش گلوکز: Glucose challenge.....
- ۹۰ ..... ۳- آزمون ناشتایی: Fasting test.....
- ۹۵ ..... ۴- آزمون گلوکاگون: Glucagon Test.....

- بخش ۵- آزمون تترا هیدروبیوپترین: Tetrahydrobiopterine (BH<sub>4</sub>) test: ۹۷
- بخش ۶- آزمون چالش فنیل آلانین: Phenylalanine challenge: ۹۸
- بخش ۷- آزمون آلپورینول: Allopurinol test: ۱۰۰
- بخش ۸- آزمون ایسکمی ساعد: Forearm ischemia test: ۱۰۱
- بخش ۹- اسپکتروسکوپی پیاپی جرم: Tandem Mass Spectroscopy: ۱۰۳
- فصل ۵: غربالگری نوزادی: Neonatal screening: ۱۰۵**
- بخش ۱- در صورتی که گالاکتوز بیمار بالا باشد، چه باید کرد: ۱۰۷
- بخش ۲- در صورتی که فنیل آلانین بیمار بالا باشد، چه باید کرد: ۱۰۹
- فصل ۶: متابولیسم اسیدهای آمینه و پروتئین**
- بخش ۱- متابولیسم اسیدهای آمینه و پروتئین: ۱۱۳
- بخش ۱- اصول درمان: ۱۱۴
- بخش ۲- نقائص متابولیسم آمونیاک (نقائص چرخه اوره): ۱۱۹
- ۲-۱- علائم بالینی کلی: ۱۲۱
- ۲-۲- افزایش آمونیاک خون گذرای نوزادی: ۱۲۵
- ۲-۳- نقص اورنیتین ترانس کاربامیلاز: ۱۲۶
- ۲-۴- نقص کاربامیل فسفات سنتاز: ۱۲۷
- ۲-۵- سیترولینمی: Citrulinemia: ۱۲۹
- ۲-۶- آرژینینو سوکسینیک اسیدوری: Argininosuccinic aciduria: ۱۳۱
- ۲-۷- آرژینینمی: Argininemia: ۱۳۲
- ۲-۸- سندرم HHH ( هیپر آمونمی، هیپراورنیتینمی و هموسیترولینوری): ۱۳۳
- ۲-۹- سایر نقائص ژنتیکی در متابولیسم آمونیاک: ۱۳۵
- ۲-۹-۱- نقص ان استیل گلوتامات سنتاز: ۱۳۵
- ۲-۹-۲- سیترولینمی نوع دو یا نقص سیتیرین: ۱۳۵
- ۲-۹-۳- سندرم افزایش انسولین- افزایش آمونیاک خون: ۱۳۶
- ۲-۹-۴- کاهش پرولین خون یا افزایش پارادوکس آمونیاک خون در وضعیت ناشتا: ۱۳۶
- ۲-۹-۵- عدم تحمل پروتئین همراه با لیزینوری (انتقال ناقص اسیدهای آمینه دیبازیک): ۱۳۶

- بخش ۳- نقائص متابولیسم اسیدهای آمینه با زنجیره جانبی: ..... ۱۳۷
- ۳-۱- بیماری ادرار با بوی شربت افرا: Maple Urine Syrup Disease ... ۱۳۷
- ۳-۲- سایر انواع بیماری: Other types of the disorder: ..... ۱۳۹
- ۳-۳- سایر نقائص اسیدهای آمینه با زنجیره جانبی: ..... ۱۴۱
- ۳-۳-۱- هیپر لوسین-ایزولوسینمی و هیپر والینمی: ..... ۱۴۱
- ۳-۳-۲- نقص ۳ هیدروکسی ایزوبوتیریل کوآ دآسیلاز (در متابولیسم والین): ..... ۱۴۱
- بخش ۴- ارگانیک اسیدوریهای کلاسیک: Classical organic acidurias ..... ۱۴۱
- ۴-۱- پروپیونیک اسیدوری: Propionic aciduria (PA) ..... ۱۴۵
- ۴-۲- متیل مالونیک اسیدمی: Methyl Malonic Acidemia (MMA) ..... ۱۴۸
- ۴-۳- متیل مالونیک اسیدوری و هموسیستینوری: ..... ۱۵۱
- ۴-۴- ایزو والریک اسیدوری: Isovaleric aciduria: ..... ۱۵۲
- ۴-۵- ۳ متیل کروتونیل کوآ کربوکسیلاز یا ۳ متیل کروتونیل گلیسینوری: ..... ۱۵۴
- ۴-۶- ۳ متیل گلوٹا کونیک اسیدوری: Methylglutaconic aciduria: ۳ ..... ۱۵۵
- ۴-۷- سایر ارگانیک اسیدوری ها: ..... ۱۶۰
- ۴-۸- ۳ هیدروکسی ایزوبوتیریک اسیدوری (خطای ارثی در متابولیسم والین): ..... ۱۶۰
- بخش ۵- ارگانیک اسیدوری مغزی: Cerebral organic aciduria: ..... ۱۶۱
- ۵-۱- گلوٹاریک اسیدوری نوع یک: Glutaric aciduria type I: ..... ۱۶۲
- ۵-۲- نقص استواستیل کوآ تیولاز میتوکندریایی: ..... ۱۶۴
- ۵-۳- نقص ۲- متیل-۳- هیدروکسی بوتیریل کوآ دهیدروژناز: ..... ۱۶۶
- ۵-۴- بیماری کاناوان (نقص آسپارتوآمیلاز): ..... ۱۶۷
- ۵-۵- ۲D- هیدروکسی گلوٹاریک اسیدوری: D-۲- Hydroxyglutaric ciduria: ..... ۱۶۸
- ۵-۶- ۲L- هیدروکسی گلوٹاریک اسیدوری: L-۲- Hydroxyglutaric aciduria: ..... ۱۶۹
- ۵-۷- ۲ اوکسو آدیپیک اسیدوری: Oxoadipic aciduria: ۲ ..... ۱۷۰
- ۵-۸- ۴ هیدروکسی بوتیریک اسیدوری: Hydroxybutyric aciduria: ۴ .. ۱۷۱
- ۵-۹- آسیب مغزی ناشی از اتیل مالونیک: Ethyl malonic encephalopathy: ..... ۱۷۲
- ۵-۱۰- مالونیک اسیدوری: Malonic aciduria: ..... ۱۷۳

- بخش ۶- نقائص متابولیسم بیوتین: Disorders of Biotin metabolism ۱۷۴
- ۶-۱- نقص هولوکربوکسیلاز سنتتاز: holocarboxilase synthetase disorder ۱۷۵
- ۶-۲- نقص بیوتینیداز: Biotinidase disorder ۱۷۷
- بخش ۷- نقائص متابولیسم فنیل آلانین و تیروزین: ۱۷۹
- ۷-۱- فنیل کتونوری: PhenylKetonUria (PKU) ۱۸۰
- ۷-۲- هیپرفنیل آلانینمی و نقص متابولیسم تترا هیدرو بیوپترین: ۱۸۴
- ۷-۳- تیروزینمی نوع یک ( نوع کبدی کلیوی): ۱۸۵
- ۷-۴- تیروزینمی نوع II ( نوع چشمی پوستی): ۱۸۷
- ۷-۵- آلکاپتونوری: Alkaptonuria ۱۸۸
- ۷-۶- سایر نقائص متابولیسم تیروزین: ۱۹۰
- ۷-۶-۱- تیروزینمی نوع سه: Tyrosinemia Type III ۱۹۰
- ۷-۶-۲- هاو کینسینوری: Hawkinsinuria ۱۹۰
- ۷-۶-۳- آلبینیسم: Albinism ۱۹۱
- بخش ۸- نقائص متابولیسم لیزین و تریپتوفان: ۱۹۳
- ۸-۱- تریپتوفانمی ( تریپتوفانوری): Tritophanemia( Triptophanuria) ۱۹۴
- ۸-۲- هیپر لیزینمی نوع یک و دو: Hyperlysinemia Type I & II ۱۹۴
- ۸-۳- هیدروکسی کینورنینوری: Hydroxykynureninuria ۱۹۵
- ۸-۴- ۲ آمینو آدیپیک اسیدوری یا ۲ اوکسو آدیپیک اسیدوری: ۱۹۶
- ۸-۵- هیدروکسی لیزینوری: Hydroxylysinuria ۱۹۷
- بخش ۹- نقائص متابولیسم اسیدهای آمینه حاوی سولفور و انتقال گروه متیل در سیتوزول: ۱۹۸
- ۹-۱- هموسیستینوری: Homocystinuria ۲۰۰
- ۹-۲- هموسیستینوری ناشی از نقص در متیلن تتراهیدروفولات ردوکتاز: ۲۰۲
- ۹-۳- هیپر هموسیستینمی خفیف: Mild Hyperhomocystinemia ۲۰۳
- ۹-۴- کمبود سولفیت اکسیداز: Disorder of Sulphite Oxidase ۲۰۴
- ۹-۵- نقص کوفاکتور مولیبدنیوم: Disorder of Molybdenum cofactor ۲۰۵

- ۲۰۶-۹-۶ کمبود متیونین سنتاز و نقائص تولید متیل کوبالامین: ..... ۲۰۶
- بخش ۱۰- نقائص متابولیسم کوبالامین: ..... ۲۰۷
- ۱۰-۱- اختلالات جذب و انتقال کوبالامین: ..... ۲۰۷
- ۱۰-۲- نقائص متابولیسم داخل سلولی کوبالامین: ..... ۲۰۹
- ۱۰-۳- نقص متیونین سنتاز (کوبالامین G) و یا متیونین سنتاز ردوکتاز (کوبالامین E): ..... ۲۱۱
- ۱۰-۴- کمبود ترانس کوبالامین دو: Disorder of Transcobalamine II: ..... ۲۱۲
- ۱۰-۵- سوء جذب ارثی فولات: Hereditary Malabsorption of Folate: ..... ۲۱۳
- بخش ۱۱- نقائص متابولیسم هیستیدین: Disorders of histidine metabolism: ..... ۲۱۴
- ۱۱-۱- هیستیدینمی: Histidin emia ..... ۲۱۴
- ۱۱-۲- سایر اختلالات متابولیسم هیستیدین: ..... ۲۱۴
- ۱۱-۲-۱- نقص اوروکاناز: Urocanase deficiency: ..... ۲۱۴
- ۱۱-۲-۲- نقص فورمیمینو ترانسفراز: Formiminotransferase deficiency: ..... ۲۱۵
- بخش ۱۲- نقائص متابولیسم اورنیتین و پرولین: ..... ۲۱۵
- ۱۲-۱- آتروفی شیارهای شبکیه و مشیمیه: ..... ۲۱۶
- ۱۲-۲- هیپوپرولینمی: Hypoprolinemia: ..... ۲۱۷
- ۱۲-۳- هیپرپرولینمی تیپ I: Hyperprolinemia Type I: ..... ۲۱۷
- ۱۲-۴- هیپرپرولینمی تیپ II: Hyperprolinemia Type II: ..... ۲۱۸
- بخش ۱۳- نقائص متابولیسم سرین و گلیسین: ..... ۲۱۸
- ۱۳-۱- نقائص کمبود سرین: Serine deficiency disorders: ..... ۲۱۹
- ۱۳-۲- هیپرگلیسینمی غیر کتوتیک: Non-ketotic Hyperglycinemia: ..... ۲۲۰
- ۱۳-۳- سارکوزینمی: Sarcosinemia: ..... ۲۲۲
- بخش ۱۴- نقائص انتقال اسیدهای آمینه: ..... ۲۲۳
- ۱۴-۱- عدم تحمل پروتئین همراه با لیزینوری: ..... ۲۲۳
- ۱۴-۲- سیستینوری: Cystinuria: ..... ۲۲۵
- ۱۴-۳- بیماری هارت ناپ: Hartnup Disease: ..... ۲۲۶
- ۱۴-۴- هیستیدینوری: Histidinuria: ..... ۲۲۷

- بخش ۱۵- نقائص چرخه گاماگلوتامیل: ..... ۲۲۸
- ۱-۱۵- نقص گلوتاتیون سنتتاز:..... Glutathione synthetase disorders ۲۲۹
- ۲-۱۵- نقص گاماگلوتامیل سیستئین سنتتاز:..... ۲۳۰
- ۳-۱۵- نقص گاماگلوتامیل ترانس پپتیداز:..... Gamaglutamyl transpeptidase ۲۳۱
- ۴-۱۵- نقص ۵ اوکسو پرولیناز:..... prolinase disorders ۲۳۲
- ۵-۱۵- نقص دی پپتیداز(سیستئینیل گلیسیناز) متصل به غشاء:..... ۲۳۳
- بخش ۱۶- نقائص متابولیسم پپتید:..... Disorders of peptide metabolism ۲۳۴
- ۱-۱۶- نقص پرولیداز:..... Prolidase deficiency ۲۳۴
- ۲-۱۶- کارنوزینمی:..... Carnosinemia ۲۳۴
- ۳-۱۶- هموکارنوزینوز:..... Homocarnosinosis ۲۳۵
- فصل ۷: متابولیسم انرژی Energy Metabolism**..... ۲۳۷
- بخش ۱- نقائص میتوکندریایی:..... Disorders of Mithochondria ۲۳۹
- ۱-۱- اسیدمی لاکتیک:..... Lactic Acidemia ۲۵۰
- ۲-۱- اسیدمی لاکتیک مادرزادی:..... Congenital lactic academia ۲۵۳
- ۳-۱- نقص کمپلکس پیرووات دهیدروژناز:..... ۲۵۴
- ۴-۱- نقائص چرخه اسید تری کربوکسیلیک:..... ۲۵۶
- ۴-۱-۱- نقص کمپلکس ۲ اوکسو گلوتارات دهیدروژناز یا کمپلکس آلفا کتوگلوتارات دهیدروژناز:..... ۲۵۶
- ۲-۴-۱- نقص فوماراز (فوماریک اسیدوری):..... ۲۵۷
- ۵-۱- سندرم لای:..... Leigh Syndrome ۲۵۷
- ۶-۱- آسیب مغزی میتوکندریایی، اسیدوز لاکتیک و حملات مشابه سکتة مغزی:..... ۲۵۸
- ۷-۱- اپی لپسی میوکلونیک و بیماری فیبر قرمز راه راه:..... ۲۶۰
- ۸-۱- دژنره شدن سلولهای عصبی، عدم تعادل و رتینیت پیگمنتوزا:..... ۲۶۱
- ۹-۱- سندرم کرنس-سای ره:..... Kearns-Sayre Syn (KSS) ۲۶۲
- ۱۰-۱- سندرم پیرسون:..... Pearson Syndrome ۲۶۳
- ۱۱-۱- سندرومهای کاهش اسید دزاکسی ریبو نوکلئیک میتوکندریایی یا نقص پلیمراز اسید دزاکسی ریبو نوکلئیک میتوکندریایی:..... ۲۶۴



- ش ۲- نقائص اکسیداسیون اسیدهای چرب و کتوزنز:..... ۲۶۸
- ۲-۱- نقص انتقال دهنده کارنیتین(نقص اولیه کارنیتین، نقص در جذب کارنیتین):  
..... ۲۷۳
- ۲-۲- نقص کارنیتین ترانس لوکاز( کمبود کارنیتین- آسیل کارنیتین ترانس لوکاز):  
..... ۲۷۴
- ۲-۳- نقص کارنیتین پالمیتوئیل ترانسفراز یک:..... ۲۷۶
- ۲-۴- نقص کارنیتین پالمیتوئیل ترانسفراز دو: ..... ۲۷۷
- ۲-۵- نقص آسیل کوآ دهیدروژناز با زنجیره متوسط: ..... ۲۷۸
- ۲-۶- نقص آسیل کوآ دهیدروژناز با زنجیره خیلی بلند:..... ۲۷۹
- ۲-۷- نقص ۳ L هیدروکسی آسیل کوآ دهیدروژناز با زنجیره بلند یا نقص پروتئین سه منظوره در میتوکندری: ..... ۲۸۰
- ۲-۸- نقص آسیل کوآ دهیدروژناز با زنجیره کوتاه:..... ۲۸۲
- ۲-۹- نقص ۳ هیدروکسی آسیل کوآ دهیدروژناز با زنجیره کوتاه: ..... ۲۸۴
- ۲-۱۰- نقص آسیل کوآ دهیدروژناز متعدد یا گلوٹاریک اسیدوری نوع دو یا اتیل مالونیک آدیپیک اسیدوری: ..... ۲۸۵
- ۲-۱۱- نقص ۳ هیدروکسی ۳ متیل گلوٹاریل کوآ لیاز یا ۳ هیدروکسی ۳ متیل گلوٹاریک اسیدوری: ..... ۲۸۶
- ۲-۱۲- نقص ۳ هیدروکسی ۳ متیل گلوٹاریل کوآ سنتاز: ..... ۲۸۸
- بخش ۳- نقائص تجزیه کتونها: Disorders of Ketolysis ..... ۲۸۹
- ۳-۱- نقص ۳ اوکسو تیولاز (استواستیل لیاز میتوکندریایی): ..... ۲۸۹
- ۳-۲- نقص سوکسینیل کوآیا: ۳-اوکسو اسید کوآ ترانسفراز: ..... ۲۸۹
- بخش ۴- نقائص تولید کراتین: ..... ۲۹۰
- ۴-۱- نقص گوانیدینوآستات متیل ترانسفراز: ..... ۲۹۱
- ۴-۲- نقص آرژنین- گلیسین آمیدینو ترانسفراز: ..... ۲۹۲
- ۴-۳- نقص ناقل کراتین: Disorder of creatine transporter: ..... ۲۹۳
- فصل ۸: متابولیسم کربوهیدرات ..... ۲۹۵**
- بخش ۱- نقائص متابولیسم گالاکتوز و فروکتوز: ..... ۲۹۹
- ۱-۱- فروکتوزوری اساسی: Essential Fructosuria: ..... ۲۹۹

- ۳۰۰ ..... Hereditary Fructose intolerance: عدم تحمل ارثی فروکتوز: ۱-۲
- ۳۰۱ ..... Classic Galactosemia: کلاسیک: ۱-۳
- ۳۰۲ ..... Disorder of Galactokinase: نقص گالاکتوکیناز: ۱-۴
- ۳۰۳ ..... ۱-۵ نقص اوریدیل دی فسفات گالاکتوز اپی مراز: ۳۰۳
- بخش ۲- نقائص گلوکونئوزن: Disorders of Gluconeogenesis: ۳۰۳
- ۳۰۴ . isorder of pyrovate carboxylase: ۲-۱ نقص پیرووات کربوکسیلاز: ۳۰۴
- ۳۰۵ ..... ۲-۲ نقص فسفوانول پیرووات کربوکسی کیناز: ۳۰۵
- ۳۰۶ ..... ۲-۳ نقص فروکتوز ۶-۱ بیس فسفاتاز: ۳۰۶
- بخش ۳- بیماریهای ذخیره گلیکوژن: Glycogen Storage Disease: ۳۰۷
- ۳۰۸ ..... Glycogenesis Type ۰: ۳-۱ گلیکوژنوز نوع صفر: ۳۰۸
- ۳۰۸ ..... ۳-۲ گلیکوژنوز نوع یک یا بیماری ون ژیرکه: ۳۰۸
- ۳۱۰ ..... ۳-۳ گلیکوژنوز نوع دو یا بیماری پومپه: ۳۱۰
- ۳۱۲ ..... ۳-۴ گلیکوژنوز نوع سه یا بیماری کوری- فوربس: ۳۱۲
- ۳۱۳ ..... ۳-۵ گلیکوژنوز نوع چهار یا بیماری آندرسن: ۳۱۳
- ۳-۶ گلیکوژنوز نوع پنج یا بیماری مک آردل و گلیکوژنوز نوع هفت یا بیماری  
تاوری: ۳۱۴
- ۳-۷ گلیکوژنوز نوع شش یا بیماری هرس و گلیکوژنوز نوع نه: ۳۱۵
- ۳-۸ گلیکوژنوز نوع یازده یا بیماری فانکونی- بیکل: ۳۱۶
- بخش ۴- نقائص انتقال گلوکز: Disorders of Glucose Transport: ۳۱۷
- ۴-۱ نقص ناقل گلوکز یک: ۳۱۷
- ۴-۲ نقص ناقل گلوکز دو: ۳۱۷
- ۴-۳ نقص نوع یک ناقل گلوکز وابسته به سدیم یا سوء جذب گلوکز - گالاکتوز: ۳۱۸
- ۴-۴ نقص نوع دو ناقل گلوکز وابسته به سدیم یا گلوکزوری کلیوی: ۳۱۸
- بخش ۵- نقائص متابولیسم گلیسرول: Disorders of Glycerol metabolism: ۳۱۹
- ۳۱۹ ..... ۵-۱ عدم تحمل گلیسرول: ۳۱۹
- ۳۱۹ ..... Disorder of Glycerokinase: ۵-۲ نقص گلیسرکیناز: ۳۱۹
- بخش ۶- نقائص متابولیسم پنتوز: Disorders of Pentose metabolism: ۳۲۰

۳۲۱	۶-۱- نقص ریبوز ۵ فسفات ایزومراز: .....
۳۲۱	۶-۲- نقص ترانس آلدولاز: Transaldolase deficiency: .....
۳۲۲	۶-۳- سایر نقائص متابولیسم پنتوز: .....
۳۲۲	بخش ۷- هیپرانسولینیسم مادرزادی: Congenital hyperinsulinism: .....
۳۲۶	۷-۱- هیپرانسولینیسم مادرزادی موضعی: .....
۳۲۷	<b>فصل ۹: متابولیسم لیزوزومی .....</b>
۳۳۲	بخش ۱- موکوپلی ساکاریدوزها: Mucopolysaccharidoses(MPS): .....
۳۳۳	۱-۱- موکوپلی ساکاریدوز نوع یک، بیماری هورلر: .....
۳۳۶	۱-۲- موکوپلی ساکاریدوز نوع یک، بیماری شای و بیماری هورلر- شای: .....
۳۳۷	۱-۳- موکوپلی ساکاریدوز نوع دو، بیماری هانتز: .....
۳۳۹	۱-۴- موکوپلی ساکاریدوز نوع سه، بیماری سان فلیپو: .....
۳۴۱	۱-۵- موکوپلی ساکاریدوز نوع چهار، سندرم مورکیو: .....
۳۴۲	۱-۶- موکوپلی ساکاریدوز نوع شش، بیماری ماروتولامی: .....
۳۴۴	۱-۷- موکوپلی ساکاریدوز نوع هفت، بیماری اسلا: .....
۳۴۵	۱-۸- موکوپلی ساکاریدوز نوع نه، بیماری ناتویکز: .....
۳۴۵	بخش ۲- الیگوساکاریدوزها: Oligosaccharidosis: .....
۳۴۶	۲-۱- فوکوسیدوز: Fucosidosis: .....
۳۴۷	۲-۲- آلفا مانوزیدوز: $\alpha$ Mannosidosis: .....
۳۴۹	۲-۳- بتا مانوزیدوز: B Mannosidosis: .....
۳۵۰	۲-۴- آسپارتیل گلوکز آمینوری: Aspartyl Glucosaminuria: .....
۳۵۰	۲-۵- بیماری شیندلر: Schindler Disease: .....
۳۵۱	۲-۶- سیالیدوز / موکولیپیدوز نوع یک: Sialidosis / Mucopolipidosis type I: ..
۳۵۳	بخش ۳- اسفنگولیپیدوزها: Sphingolipidoses: .....
۳۵۳	۳-۱- گانگلیوزیدوز: GM <sub>1</sub> GM Gangliosidosis: .....
۳۵۶	۳-۲- گانگلیوزیدوز GM <sub>2</sub> ، بیماری تی-ساکس: .....
۳۵۷	۳-۳- بیماری گانگلیوزیدوز GM <sub>2</sub> ، بیماری سندهوف: .....
۳۵۹	۳-۴- بیماری گالاکتوسیالیدوز: Galactosialidosis: .....
۳۶۰	۳-۵- لکودیستروپی متاکروماتیک: .....

- ۳-۶- بیماری گوشه: Gaucher Disease: ۳۶۲.....
- ۳-۷- بیماری نیمن پیک، انواع A و B: Niemann-Pick, Type A & B: ۳۶۵.....
- ۳-۸- بیماری فابری: Fabry Disease: ۳۶۶.....
- ۳-۹- بیماری کرابه / لکودیستروفی سلول گلوبوئید / لیپیدوز گالاکتوزیل سرامید: ۳۶۸.....
- ۳-۱۰- بیماری فاربر، لیپوگرانولوماتوز یا سرامیدوز: ۳۷۰.....
- ۳-۱۱- نقص مالتی پل سولفاتاز یا موکوسولفاتیدوز: ۳۷۲.....
- بخش ۴- موکولیپیدوزها: Mucopolysaccharidoses: ۳۷۳.....
- ۴-۱- موکولیپیدوز نوع دو / بیماری سلول I: ۳۷۳.....
- ۴-۲- موکولیپیدوز نوع سه یا پلی دیستروفی هورلر کاذب: ۳۷۵.....
- Mucopolysaccharidosis Type III / Pseudohurler polydystrophy: ۳۷۵.....
- ۴-۳- موکولیپیدوز نوع چهار: Mucopolysaccharidosis type IV: ۳۷۶.....
- بخش ۵- نقائص ذخیره چربی: Disorders of Lipid storage: ۳۷۷.....
- ۵-۱- بیماری نیمن پیک، انواع C و D یا نقص در متابولیسم کلسترول: ۳۷۷.....
- ۵-۲- بیماری ولمن / بیماری ذخیره کلستریل استر: ۳۷۹.....
- بخش ۶- نقائص انتقال لیوزومی: Disorders of Lysosomal transport: ۳۸۰.....
- ۶-۱- سیستینوز: Cystinosis: ۳۸۰.....
- ۶-۲- بیماری ذخیره اسید سیالیک یا بیماری سالو: ۳۸۳.....
- ۶-۳- سیالوری: Sialuria: ۳۸۵.....
- بخش ۷- لیپوفوشینوز سروئید نورونی: Neuronal Ceroid lipofuscinoses: ۳۸۵.....
- فصل ۱۰: متابولیسم پراکسی زومی: ۳۸۹.....**
- ۱۰-۱- نقائص تشکیل پراکسی زوم یا آدرنولکودیستروفی نوزادی: ۳۹۴.....
- ۱۰-۲- نقائص بتا اکسیداسیون پراکسی زومی: ۳۹۶.....
- ۱۰-۳- کندرو دیسپلازی ریزوملیک نقطه ای: ۳۹۷.....
- ۱۰-۴- بیماری رفسام: Refsum disease: ۳۹۸.....
- ۱۰-۵- نقص آلفا متیل آسیل کوآ راسماز: ۳۹۹.....
- ۱۰-۶- سایر نقائص آنزیمی پراکسی زومی: ۴۰۰.....
- ۱-۶-۱- هیپراگزالوری اولیه نوع یک: Hyperoxaluria type I: ۴۰۰.....

۴۰۰	..... Akatalasemia: ۱۰-۶-۲-آکاتالازمی:
۴۰۰	..... Adrenoleuko dystrophy: ۱۰-۶-۳-آدرنولکودیستروفی:
۴۰۵	..... <b>فصل ۱۱: متابولیسم استرول</b>
۴۰۸	..... Disorders of sterol biosynthesis: ۱- نقائص تشکیل استرول:
۴۰۸	..... ۱-۱- سندرم هیپر IgD / موالونیک اسیدوری:
۴۱۰	..... ۱-۲- Desmosterolosis: دسمواسترولولوزیس:
۴۱۱	..... ۱-۳- سندرم آنتلی-بیکسلر یا لانواسترولولوزیس:
۴۱۱	..... ۱-۴- دیسپلازی گرین برگ یا ناهنجاری پلیر-هوت:
۴۱۲	..... ۱-۵- سندرم چایلد: CHILD Syndrome:
۴۱۳	..... ۱-۶- کندرو دیسپلازی نقطه ای کنرادی-هانرمن:
۴۱۴	..... ۱-۷- لاتواسترولولوزیس: Lathosterolosis:
۴۱۴	..... ۱-۸- سندرم اسمیت-لملی-اوپیتز: Smith-Lemli-Opitz syndrome:
	..... Disorders of bile acid synthesis: ۲- نقائص تشکیل اسید صفراوی:
۴۱۶	.....
۴۱۶	..... ۲-۱- نقائص تشکیل اسید صفراوی همراه با کلستاز و سوءجذب:
۴۱۷	..... ۲-۲- گزانتوماتوز مغزی تاندونی: Cerebrotandino xantomatosis:
۴۱۹	..... <b>فصل ۱۲: گلیکوزیله شدن پروتئین</b>
۴۲۲	..... ۱- نقائص مادرزادی گلیکوزیلاسیون:
۴۲۳	..... ۱-۱- نقص مادرزادی گلیکوزیلاسیون نوع یک a:
۴۲۵	..... ۱-۲- سایر نقائص مادرزادی گلیکوزیلاسیون:
۴۲۹	..... <b>فصل ۱۳: متابولیسم لیپوپروتئین</b>
۴۳۳	..... ۱- افزایش کلسترول خون: Hypercholesterolaemia:
۴۳۳	..... ۱-۱- افزایش فامیلی کلسترول خون: Familial Hypercholesterolaemia:
۴۳۶	..... ۱-۲- کمبود فامیلی آپو B صد: Familial ApoB-۱۰۰ deficiency (FDP):
	..... ۱-۳- سیتواسترولمی یا فیتواسترولمی: (CitosterolaemiaPhytosterolaemia):
۴۳۷	.....
۴۳۷	..... ۱-۴- سایر انواع افزایش فامیلی کلسترول خون:

بخش ۲- افزایش توام کلسترول و تری گلیسرید خون: Mixed hyperlipidaemia:	۴۳۸
۲-۱- هیپر لیپیدمی نوع سه یا دیس بتا لیپوپروتئینی فامیلی:	۴۳۸
۲-۲- هیپر لیپوپروتئینی فامیلی توام:	۴۳۸
۲-۳- سایر هیپر لیپیدمی های توام: Other Mixed hyperlipidaemia:	۴۳۹
بخش ۳- افزایش تری گلیسرید خون: Hypertriglyceridaemia:	۴۳۹
۳-۱- افزایش فامیلی شیلومیکرون خون (هیپر لیپیدمی نوع یک یا پنج):	۴۳۹
۳-۲- افزایش فامیلی تری گلیسرید خون: Familial Hypertriglyceridaemia:	۴۴۳
بخش ۴- نقائص متابولیسم لیپوپروتئین با تراکم بالا:	۴۴۴
۴-۱- کمبود آپو لیپوپروتئین A یک: Apolipoprotein A <sub>1</sub> deficiency:	۴۴۴
۴-۲- بیماری تانژیر: Tangier Disease:	۴۴۵
۴-۳- بیماری چشم ماهی: Fish-eye disease:	۴۴۵
۴-۴- افزایش لیپوپروتئین با تراکم بالا: Elevation of HDL:	۴۴۶
۴-۴-۱- افزایش فامیلی آلفا لیپوپروتئین خون:	۴۴۶
۴-۴-۲- افزایش ثانویه لیپوپروتئین با تراکم بالا:	۴۴۶
بخش ۵- نقائص همراه با کاهش کلسترول لیپوپروتئین با تراکم پائین و	
تری گلیسریدها: Low triglyceridaemia & LDL cholesterol:	۴۴۷
۵-۱- نبودن فامیلی بتا لیپوپروتئین خون: Familial abetalipoproteinaemia:	۴۴۷
۵-۲- کاهش فامیلی بتا لیپوپروتئین خون:	۴۴۸
۵-۳- بیماری آندرسون: Anderson disease:	۴۴۸
<b>فصل ۱۴: متابولیسم پورین و پیریمیدین</b>	۴۴۹
بخش ۱- نقائص متابولیسم پورین: Disorders of purine metabolism:	۴۵۳
۱-۱- فعالیت بیش از حد فسفوریبوزیل پیروفسفات سنتتاز:	۴۵۳
۱-۲- نقص آدنیلوسوکسینات لیاژ:	۴۵۴
۱-۳- نقص میوآدنیللات دامیناز یا آدنوزین منوفسفات دامیناز عضله:	۴۵۵

Adenosine deaminase (ADA) deficiency: نقص آدنوزین دامیناز:	۴-۱	۴۵۶
.....		
۱-۵- نقص نوکلئوزید فسفوریلاز:	۴۵۸	
.....		
۱-۶- نفروپاتی هیپراوریسیمیک نوجوانی فامیلی:	۴۵۹	
.....		
۱-۷- گزانتینوری: Xanthinuria:	۴۵۹	
.....		
۱-۸- سندرم لش-نیهان: Lesch-Nyhan syndrome:	۴۶۰	
.....		
۱-۹- نقص آدنین فسفو ریبوزیل ترانسفراز:	۴۶۲	
.....		
بخش ۲- نقائص متابولیسم پیریمیدین:	۴۶۳	
.....		
۲-۱- اوروتیک اسیدوری ارثی: Hereditary orotic aciduria:	۴۶۳	
.....		
۲-۲- نقص پیریمیدین ۵ نوکلئوتیداز:	۴۶۴	
.....		
۲-۳- نقص دی هیدرو پیریمیدین دهیدروژناز:	۴۶۵	
.....		
۲-۴- نقص تیمیدین فسفوریلاز: Thymidinephosphorylase (TP) deficiency:	۴۶۵	
.....		
۲-۵- نقص دی هیدرو پیریمیدیناز:	۴۶۶	
.....		
Dihydropyrimidinase (DHP) deficiency:	۴۶۶	
.....		
۲-۶- نقص یوریدوپروپیوناز: Ureidopropionase deficiency:	۴۶۷	
.....		
۲-۷- سایر نقائص متابولیسم نوکلئوتید: cleotidase hyperactivity:	۴۶۸	
.....		
۲-۷-۱- افزایش فعالیت بیش از حد نوکلئوتیداز:	۴۶۸	
.....		
<b>فصل ۱۵: انتقال عصبی</b>	۴۶۹	
.....		
بخش ۱- نقائص متابولیسم آمین بیوژن:	۴۷۳	
.....		
۱-۱- دیستونی پاسخ دهنده به دوپا (بیماری سگاوا):	۴۷۳	
.....		
۱-۲- نقص تترا هیدرو بیوپترین (فنیل کتونوری آتیپیک):	۴۷۴	
.....		
۱-۳- نقص تیروزین هیدروکسیلاز:	۴۷۷	
.....		
۱-۴- نقص ال آمینو اسید دکربوکسیلاز آروماتیک:	۴۷۸	
.....		
۱-۵- نقص دوپامین بتا هیدروکسیلاز:	۴۷۹	
.....		
۱-۶- نقص منوآمین اکسیداز: Monoamine oxidase (MAO) deficiency:	۴۸۰	
.....		

- بخش ۲- نقائص متابولیسم گابا: Disorders of GABA metabolism: ۴۸۱ .
- ۲-۱- نقص گابا ترانس آمیناز: GABA transaminase deficiency: ۴۸۲
- ۲-۲- نقائص سوکسینیک سمی آلدئید دهیدروژناز: ۴۸۲ .....
- بخش ۳- نقائص متابولیسم پیریدوکسین: ۴۸۳ .....
- ۳-۱- تشنجات پاسخ دهنده به پیریدوکسین: ۴۸۴ .....
- ۳-۲- تشنجات پاسخ دهنده به پیریدوکسال فسفات: ۴۸۵ .....
- بخش ۴- سایر نواقص نوروترانسمیترها: Other neurotransmitter effects: ۴۸۶.
- ۴-۱- تشنجات پاسخ دهنده به اسید فولینیک: ۴۸۶ .....
- ۴-۲- نقص پروتئین ناقل گلوکز: ۴۸۷ .....
- ۴-۳- هیپراکپلکسیا: Hyperekplexia: ۴۸۸ .....
- فصل ۱۶: سایر مسیرهای متابولیک ۴۸۹ .....**
- بخش ۱- پورفیریها: Porphyrias: ۴۹۰ .....
- بخش ۱- پورفیریها: Porphyrias: ۴۹۱ .....
- ۱-۱- پورفیری حاد متناوب (کبدی): ۴۹۲ .....
- ۱-۲- پورفیری پوستی دیررس (پورفیری کبدی مزمن): ۴۹۳ .....
- ۱-۳- پورفیری اریتروپویتیک مادرزادی (بیماری گانتر): ۴۹۴ .....
- ۱-۴- پروتوپورفیریای اریتروپویتیک (کبدی): ۴۹۵ .....
- بخش ۲- نقائص انتقال یا مصرف فلزات: ۴۹۶ .....
- ۲-۱- بیماری ویلسون (دژنراسانس هیپاتو لنتیکولر): ۴۹۶ .....
- ۲-۲- بیماری منکس: Menkes disease: ۴۹۹ .....
- ۲-۳- آسرولوپلاسمینمی: Aceroloplasminaemia: ۵۰۱ .....
- ۲-۴- آکرودرماتیت انتروپاتیکا: Acrodermatitis enteropathica: ۵۰۲ .....
- ۲-۵- سلنیم: Selenium: ۵۰۲ .....
- ۲-۶- مولیبدنیوم: Molybdenum: ۵۰۲ .....
- ۲-۷- منگنز: Manganese: ۵۰۳ .....
- بخش ۳- نقائص عصبی پیشرونده متفرقه: ۵۰۳ .....
- ۳-۱- کمبود اولیه ویتامین بی: Primary vitamin E deficiency: ۵۰۳ .....



Thiamine (vitamin B <sub>1</sub> ) deficiency: (ویتامین ب ۱):	۳-۲
.....	۵۰۴
LTC <sub>4</sub> synthase deficiency: (سنتاز: نقص لکوترین C <sub>4</sub> ):	۳-۳
Choreoacanthocytosis (neuroacanthocytosis): (کره آکانتوسیتوز):	۳-۴
.....	۵۰۵
McLeod syndrome: (سندرم مک لئود):	۳-۵
.....	۵۰۶
Sjogren-Larsson syndrome: (سندرم شیوگرن-لارسون):	۳-۶
.....	۵۰۷
Ataxia teleangiectatica: (اتاکسی تلانژکتازی):	۳-۷
.....	۵۰۸
بخش ۴- نقائص متفرقه با تظاهر کبدی غالب:	۴-۱
Deficiency of $\alpha_1$ antitrypsin: (کمبود آلفا یک آنتی تریپسین):	۴-۱
.....	۵۰۹
Hemochromatosis: (هموکروماتوز):	۴-۲
.....	۵۱۰
سندرم کریگلر نجار (سیستم عصبی مرکزی) و سندرم ژیلبرت:	۴-۳
.....	۵۱۱
کلستاز داخل کبدی پیشرونده فامیلی یا بیماری بیلر:	۴-۴
.....	۵۱۲
Dubin-Johnson syndrome: (سندرم دوبین جانسون):	۴-۵
.....	۵۱۳
Rotor syndrome: (سندرم روتور):	۴-۶
.....	۵۱۴
Alagille syndrome: (سندرم آلاژیل):	۴-۷
.....	۵۱۴
بخش ۵- سایر نقائص متابولیک:	۵-۱
تری متیل آمینوری (سندرم بوی ماهی):	۵-۱
.....	۵۱۵
Dimethylglycinuria: (دی متیل گلیسینوری):	۵-۲
.....	۵۱۶
بیماری ذخیره گلوتامیل ریوز ۵ فسفات:	۵-۳
.....	۵۱۷
Sanjad-Sakati syndrome: (سندرم سنجد-ساکاتی):	۵-۴
.....	۵۱۷
Al Aqeel-Sewairi syndrome: (سندرم ال اکیل-سویری):	۵-۵
.....	۵۱۸
منابع:	۵۲۰
.....	۵۲۰
Index	۵۲۱