

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие.....	3
Список сокращений	4
Глава 1. Общие представления о наследственных ошибках метаболизма.....	5
Глава 2. Молекулярные основы патологий углеводного обмена.....	9
2.1. Нарушения транспорта глюкозы через гистогематические барьеры	—
2.2. Галактоземии — нарушения метаболизма галактозы	10
2.3. Фруктозурия — наследственная непереносимость фруктозы	13
2.4. Пентозурии — нарушения обмена пентоз	15
2.5. Нарушения метаболизма гликогена.....	—
2.5.1. Гликогенозы	18
2.5.2. Агликогенозы	23
2.6. Наследуемые дефекты ферментов, участвующих в глюконеогенезе	24
Глава 3. Молекулярные патологии обмена аминокислот.....	27
3.1. Нарушение процессов устранения избытка аммиака из организма	28
3.2. Наследственные нарушения метаболизма отдельных аминокислот	32
3.2.1. Фенилкетонурия	33
3.2.2. Тирозиноз и тирозинемии.....	37
3.2.3. Алкаптонурия	38
3.2.4. Патология, связанная с отсутствием гидролазы фумарилацетоацетата	40
3.2.5. Альбинизм (гипомеланоз).....	41
3.3. Ошибки метаболизма β -аланина и карнозина.....	43
3.4. Нарушения метаболизма гистидина, пролина и гидроксипролина	44
3.4.1. Гистидинемии — наследуемые дефекты обмена гистидина	45
3.4.2. Нарушения обмена пролина и гидроксипролина	47
3.4.3. 5-Оксопролинурия — дефекты метаболизма 5-оксопролина	48
3.5. Патологии, обусловленные ошибками метаболизма разветвленных аминокислот.....	52
3.5.1. Болезнь «кленового сиропа».....	—
3.5.2. Изовалериановая ацидонурия	55
3.5.3. 3-Метилкротоновая ацидонурия	56
3.5.4. Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы	—
3.5.5. Недостаточность β -кетотиолазы.....	57
3.6. Наследуемые нарушения обмена серосодержащих аминокислот	58
3.6.1. Гиперметионинемия	59
3.6.2. Гомоцистеинурия	—
3.6.3. Цистатионурия.....	61
3.7. Патологии, связанные с нарушением обмена глицина и лизина.....	62
3.7.1. Гиперглицинемия.....	—
3.7.2. Гиперлизинемия.....	66
3.8. Гипероксалурии	68

Глава 4. Наследственные нарушения метаболизма пуринов и пиримидинов	71
4.1. Заболевания, связанные с нарушением метаболизма пуринов	72
4.2. Патологии, обусловленные нарушением метаболизма пиримидинов	78
Глава 5. Гемоглобинопатии	80
5.1. Патологии, вызванные нарушением синтеза гемоглобина	81
5.2. Патологии, связанные с изменением сродства гемоглобина к кислороду.....	84
5.3. Порфирии — заболевания, связанные с нарушением синтеза гема	85
5.4. Анемии.....	89
5.5. Метгемоглобинемии	94
Глава 6. Патологии, связанные с нарушением метаболизма липидов.....	95
6.1. Наследуемые патологии метаболизма жирных кислот	96
6.1.1. Нарушение транспорта жирных кислот из цитоплазмы в митохондрии.....	97
6.1.2. Нарушения окисления жирных кислот	99
6.1.3. Нарушение метаболизма пропионовой и метилмалоновой кислот	105
6.2. Сфинголипидозы.....	109
6.2.1. Болезнь Нимана—Пика	112
6.2.2. Болезнь Гоше.....	113
6.2.3. Болезнь Фабри.....	116
6.2.4. Болезнь Краббе — глобоидно-клеточная лейкодистрофия.....	117
6.2.5. Метахроматическая лейкодистрофия	118
6.2.6. Мукосультатидоз — множественная недостаточность сульфатазы.....	—
6.2.7. Болезнь Фарбера (церамидоз или липогрануломатоз).....	119
6.2.8. Болезнь Тея—Сакса (ганглиозидоз G _{M2}).....	120
6.2.9. Болезнь Сандхоффа	122
6.2.10. Ганглиозидоз G _{M1}	123
6.3. Нарушения биосинтеза холестерина	124
6.3.1. Мевалоновая ацидурия.....	126
6.3.2. Синдром Смита—Лемли—Опитца (СЛО).....	127
6.3.3. Десмостеролоз	128
6.3.4. Латостеролоз	—
6.3.5. Хондродисплазия пунктата 2 (синдром Хаппла).....	129
6.3.6. CHILD-синдром (congenital hemidysplasia with ichthyosiform nevus and limb defects)...	130
Глава 7. Митохондриальные болезни	132
7.1. Дефекты митохондриальной ДНК	134
7.2. Дефекты митохондриального транспорта	135
7.3. Нарушения окисления субстратов	136
7.4. Дефекты системы окислительного фосфорилирования и компонентов дыхательной цепи	137
Глава 8. Гиперхолестеринемии. Перспективы диагностики и терапии.....	142
8.1. Первичные моногенные гиперхолестеринемии	—
8.2. Диагностика семейной гиперхолестеринемии. Особенности разных видов диагностики.....	145
Литература	151
Глоссарий (медицинские термины, используемые в тексте)	152