

Vademecum Metabolicum

Diagnostic et Traitement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Bearbeitet von
Johannes Zschocke, Georg F. Hoffmann

2 2017. Taschenbuch. ca. 184 S. Paperback
ISBN 978 3 7945 9095 7

[Weitere Fachgebiete > Medizin > Klinische und Innere Medizin > Stoffwechselstörungen](#)

Zu [Leseprobe](#)

schnell und portofrei erhältlich bei


DIE FACHBUCHHANDLUNG

Die Online-Fachbuchhandlung beck-shop.de ist spezialisiert auf Fachbücher, insbesondere Recht, Steuern und Wirtschaft. Im Sortiment finden Sie alle Medien (Bücher, Zeitschriften, CDs, eBooks, etc.) aller Verlage. Ergänzt wird das Programm durch Services wie Neuerscheinungsdienst oder Zusammenstellungen von Büchern zu Sonderpreisen. Der Shop führt mehr als 8 Millionen Produkte.

Table des matières

| | |
|--|----|
| Diagnostic et prise en charge des maladies métaboliques | 1 |
| Examens de laboratoire essentiels | 1 |
| Situations cliniques générales | 3 |
| L'urgence métabolique | 3 |
| Hypoglycémie | 5 |
| Hyperammoniémie | 7 |
| Acidose métabolique et cétose | 10 |
| Lactates élevés | 12 |
| Retard mental | 13 |
| Encéphalopathie métabolique (épileptique) | 14 |
| Nourrisson hypotonique | 16 |
| Intolérance à l'effort | 16 |
| Myocardiopathie | 17 |
| Signes dysmorphiques | 18 |
| Atteinte hépatique | 19 |
| Pseudo-syndrome de Reye | 24 |
| Mort subite du nourrisson | 24 |
| Investigations post-mortem | 25 |
| Anasarque fœto-placentaire | 26 |
| Anomalies d'odeur et de couleur des urines | 27 |
| Résultats de laboratoire anormaux | 28 |
| Les investigations métaboliques spécialisées ne sont pas nécessaires en cas de | 29 |
| Investigations métaboliques spécialisées | 30 |
| Analyses urinaires simples | 30 |
| Acides aminés (AA) | 32 |
| Acides organiques (AO) | 33 |
| Etude de la carnitine | 34 |
| Autres investigations métaboliques spécifiques | 35 |
| Biopsies et études enzymatiques | 38 |
| Investigations moléculaires | 39 |
| Explorations fonctionnelles | 41 |
| Profil métabolique | 41 |
| Test de charge en protéines | 42 |
| Charge en glucose | 42 |
| Epreuve de jeûne | 43 |
| Test au glucagon | 45 |
| Test au BH ₄ (tétrahydrobioptérine) | 46 |
| Test de charge en phénylalanine | 47 |
| Test à l'allopurinol | 48 |

| | |
|---|-----|
| Dépistage néonatal systématique | 49 |
| Dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme | 49 |
| Dépistage néonatal des maladies non-métaboliques | 53 |
| | |
| Voies métaboliques et pathologies | 54 |
| | |
| Métabolisme des acides aminés et des peptides | 54 |
| Principes de la prise en charge | 55 |
| Déficits du cycle de l'urée et hyperammoniémies héréditaires | 57 |
| Aciduries organiques | 61 |
| Anomalies du métabolisme des acides aminés ramifiés non classées comme acidurie organique | 66 |
| Anomalies du métabolisme de la phénylalanine et de la tyrosine | 67 |
| Anomalies du métabolisme des acides aminés soufrés | 69 |
| Anomalies du métabolisme de l'histidine, du tryptophane et de la lysine | 72 |
| Anomalies du métabolisme de la sérine, de la glycine et du glycérate | 73 |
| Anomalies du métabolisme de l'ornithine, de la proline et de l'hydroxyproline | 75 |
| Anomalies du transport des acides aminés | 76 |
| Autres anomalies du métabolisme d'acides aminés | 77 |
| Anomalies du cycle du glutathion | 77 |
| Anomalies du métabolisme des peptides | 79 |
| | |
| Métabolisme des glucides | 80 |
| Anomalies du métabolisme du galactose et du fructose | 81 |
| Anomalies de la néoglucogénèse | 82 |
| Glycogénoses (GSD) | 83 |
| Anomalies du métabolisme du glycérol | 86 |
| Anomalies du métabolisme des pentoses/polyols | 86 |
| Anomalies du transport du glucose | 87 |
| Hyperinsulinisme congénital (HIC) | 88 |
| | |
| Métabolisme des acides gras et des corps cétoniques | 90 |
| Anomalies de l'oxydation des acides gras et de la cétogénèse | 91 |
| Anomalies de la cétolyse | 95 |
| | |
| Métabolisme énergétique | 96 |
| Anomalies du métabolisme du pyruvate et du cycle de Krebs | 96 |
| Anomalies de la chaîne respiratoire mitochondriale | 99 |
| Anomalies de la biosynthèse de la créatine | 111 |
| | |
| Métabolisme des purines et des pyrimidines | 112 |
| Anomalies du métabolisme des purines | 113 |
| Anomalies du métabolisme des pyrimidines | 115 |
| Autres anomalies du métabolisme des nucléotides | 116 |
| | |
| Métabolisme des stéroïdes | 117 |
| Anomalies de la biosynthèse des stéroïdes | 117 |
| Anomalies de la synthèse des acides biliaires | 120 |
| | |
| Métabolisme de l'hème et des porphyries | 121 |

| | |
|--|-----|
| Métabolisme des lipoprotéines | 124 |
| Hypercholestérolémies | 125 |
| Hypertriglycéridémies | 126 |
| Hyperlipidémies mixtes | 126 |
| Anomalies du métabolisme des HDL | 127 |
| Diminution du LDL-cholestérol et des triglycérides | 128 |
| Métabolisme lysosomal | 129 |
| Mucopolysaccharidoses (MPS) | 133 |
| Oligosaccharidoses | 135 |
| Sphingolipidoses | 136 |
| Céroides lipofuscinoses neuronales (CLN) | 140 |
| Déficits du transport lysosomal | 141 |
| Autres anomalies lysosomales | 141 |
| Métabolisme peroxysomal | 143 |
| Glycosylation des protéines | 146 |
| Anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) | 146 |
| Neurotransmission | 151 |
| Anomalies du métabolisme des amines biogènes | 151 |
| Anomalies du métabolisme du GABA | 154 |
| Autres anomalies neurométaboliques | 155 |
| Métabolisme des vitamines et de leurs (non protéiques) cofacteurs | 156 |
| Anomalies de l'absorption, du transport, et du métabolisme des cobalamines | 156 |
| Anomalies du métabolisme et du transport des folates | 157 |
| Anomalies du métabolisme de la biotine | 158 |
| Anomalies du métabolisme de la pyridoxine | 159 |
| Autres anomalies du métabolisme des vitamines | 161 |
| Métabolisme des oligo-éléments et des métaux | 162 |
| Anomalies du métabolisme du cuivre | 162 |
| Anomalies du métabolisme du fer | 162 |
| Anomalies du métabolisme d'autres oligo-éléments et métaux | 164 |
| Autres voies métaboliques | 165 |
| Annexes | 166 |
| Sites internet | 166 |
| Acides gras libres et 3-hydroxybutyrate au cours du jeûne | 167 |
| Index | 168 |