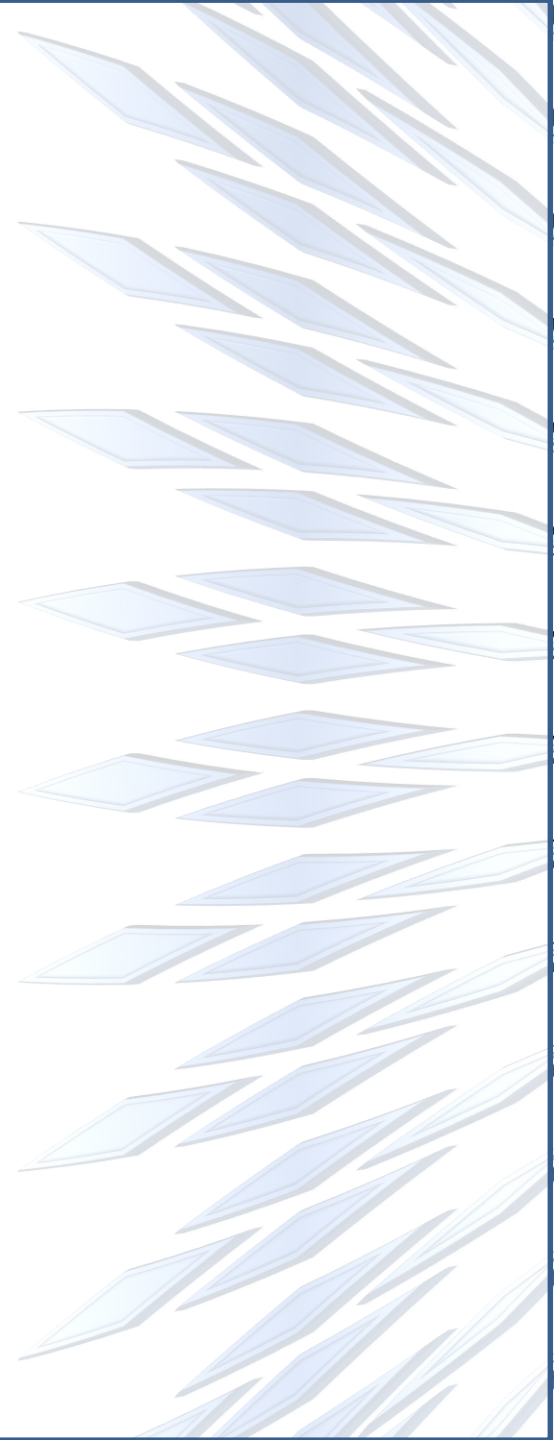
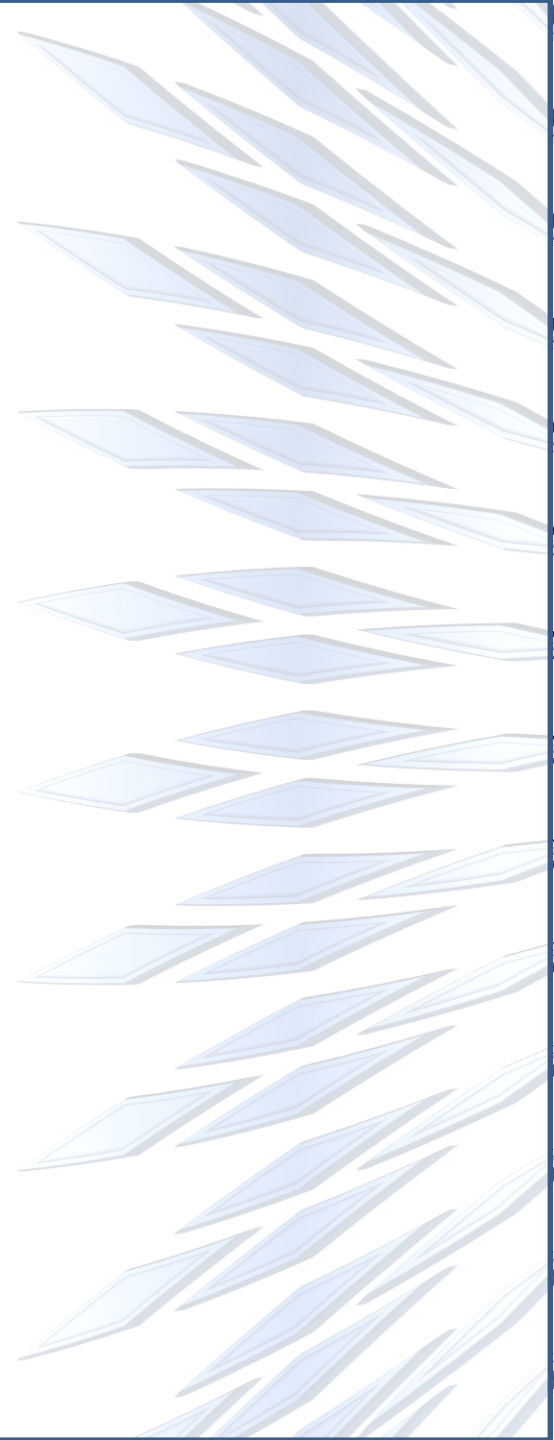


ОГЛАВЛЕНИЕ

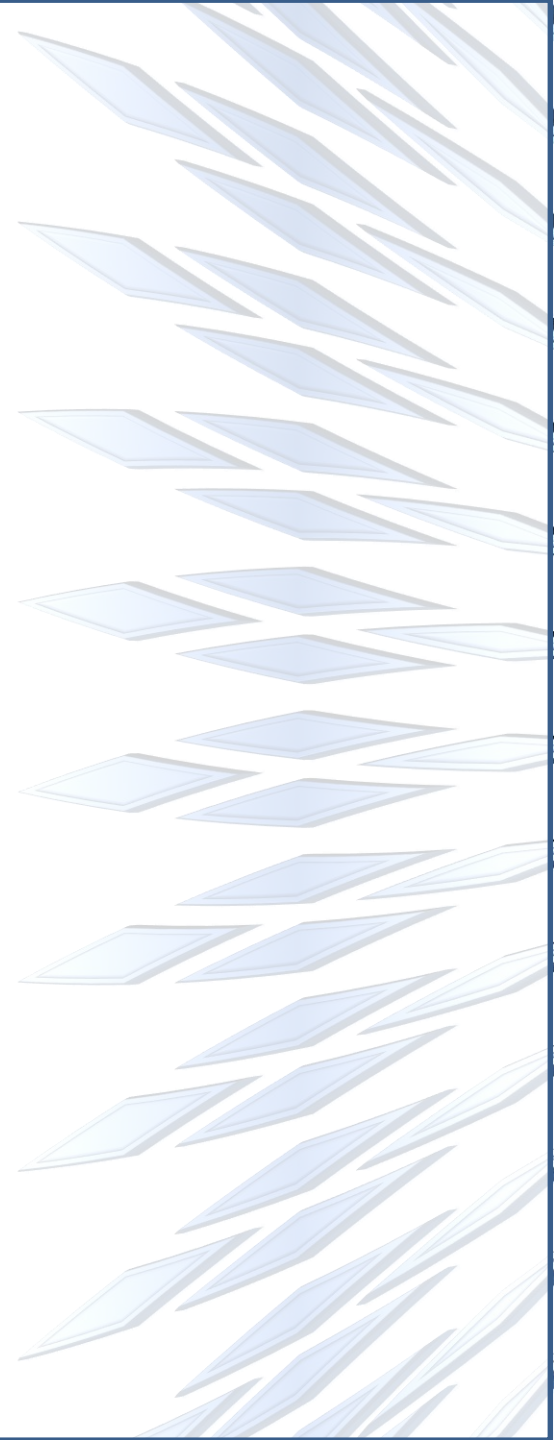
Список сокращений и условных обозначений	7
Введение	10
Глава 1. Органические ацидурии и аминокислотопатии	12
Глутаровая ацидурия тип I	18
Метилмалоновая ацидурия	29
Пропионовая ацидурия	34
Изовалериановая ацидурия	36
Множественная карбоксилазная недостаточность с поздним дебютом	41
Болезнь Канаван	46
Некетотическая гиперглицинемия	50
Болезнь с запахом кленового сиропа мочи.....	53
Тирозинемия тип 1	60
Нарушения цикла мочевины.....	64
Гомоцистинурия	74
Список литературы.....	80
Глава 2. Митохондриальные заболевания	81
Митохондриальные заболевания, обусловленные точковыми мутациями мтДНК	91
Синдром LHON	91
Синдром NARP	94
Синдром MERRF	97
Синдром MELAS.....	100
Митохондриальные заболевания, обусловленные крупными перестройками мтДНК.....	103
Синдром Кернс–Сейера	104
Митохондриальные заболевания, связанные с дефектами ядерной ДНК	106
Мутации генов, кодирующих структурные компоненты КДЦМ или белки, участвующие в их сборке	107
Синдром Ли	107
Мутации ядерных генов, приводящие к нарушению стабильности мтДНК	111
Прогрессирующая полиодистрофия Альперса в сочетании с циррозом печени	111
Другие гепатоцеребральные формы, связанные с истощением мтДНК	114



Множественные делеции мтДНК	116
СРЕО/СРЕО ⁺ -синдром	117
Митохондриальная нейрогастроинтестинальная энцефалопатия	119
Список литературы	122
Глава 3. Нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот	123
Нарушения транспорта жирных кислот в митохондрии	127
Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы I	127
Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II	129
Нарушения β-окисления жирных кислот в митохондриях	132
Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот	132
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	136
Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот	140
Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот	143
Глутаровая ацидемия тип II	146
Список литературы	152
Глава 4. Лизосомные болезни накопления	153
GM ₁ -ганглиозидоз	153
GM ₂ -ганглиозидозы	160
α-Маннозидоз	164
Муколипидоз, тип II, III	169
Метахроматическая лейкодистрофия	174
Болезнь Краббе	180
Болезнь Фабри	184
Мукополисахаридозы	189
Мукополисахаридоз I типа	196
Мукополисахаридоз II типа	198
Мукополисахаридоз III типа	199
Мукополисахаридоз IV типа	200
Мукополисахаридоз VI типа	201
Мукополисахаридоз VII типа	202
Мукополисахаридоз IX типа	202



Болезнь Гоше.....	213
Болезнь Ниманна–Пика тип А, болезнь Ниманна–Пика тип В.....	216
Болезнь Ниманна–Пика тип С.....	219
Болезнь Помпе.....	223
Нейрональные цероидные липофусцинозы	232
Врожденный нейрональный цероидный липофусциноз.....	238
Младенческая форма НЦЛ.....	238
Поздние младенческие формы НЦЛ.....	242
Классический вариант поздней младенческой формы НЦЛ	243
Варианты поздней младенческой формы НЦЛ.....	243
Юношеские формы нейронального цероидного липофусциноза	245
Классическая юношеская форма	245
Взрослая форма нейронального цероидного липофусциноза	247
Северная эпилепсия.....	248
Список литературы.....	250
Глава 5. Нарушения гликозилирования.....	252
Заболевания, связанные с нарушениями N-гликозилирования.....	257
CDG синдром тип Ia	257
CDG синдром тип Ic	263
Заболевания, связанные с нарушениями O-гликозилирования	266
Волкер–Варбурга синдром.....	266
Мышечно-глазо-мозговой синдром.....	266
Множественные нарушения гликозилирования.....	267
COG7 недостаточность.....	267
Нарушения гликозилирования гликофин- голипидов и глюкозилфосфотидилинозитолов	267
Недостаточность GM ₃ -синтазы	267
Список литературы.....	269
Глава 6. Пероксисомные заболевания.....	270
Нарушения биогенеза пероксисом	271
Нарушения функции одного пероксисомного белка или фермента	281
X-сцепленная аденолейкодистрофия	282



Болезнь Гоше	213
Болезнь Ниманна–Пика тип А, болезнь Ниманна–Пика тип В	216
Болезнь Ниманна–Пика тип С	219
Болезнь Помпе	223
Нейрональные цероидные липофусцинозы	232
Врожденный нейрональный цероидный липофусциноз	238
Младенческая форма НЦЛ	238
Поздние младенческие формы НЦЛ	242
Классический вариант поздней младенческой формы НЦЛ	243
Варианты поздней младенческой формы НЦЛ	243
Юношеские формы нейронального цероидного липофусциноза	245
Классическая юношеская форма	245
Взрослая форма нейронального цероидного липофусциноза	247
Северная эпилепсия	248
Список литературы	250
Глава 5. Нарушения гликозилирования	252
Заболевания, связанные с нарушениями N-гликозилирования	257
CDG синдром тип Ia	257
CDG синдром тип Ic	263
Заболевания, связанные с нарушениями O-гликозилирования	266
Волкер–Варбурга синдром	266
Мышечно-глазо-мозговой синдром	266
Множественные нарушения гликозилирования	267
COG7 недостаточность	267
Нарушения гликозилирования гликофин- голипидов и глюкозилфосфотидилинозитолов	267
Недостаточность GM ₃ -синтазы	267
Список литературы	269
Глава 6. Пероксисомные заболевания	270
Нарушения биогенеза пероксисом	271
Нарушения функции одного пероксисомного белка или фермента	281
X-сцепленная адренолейкодистрофия	282

