



جمع بندی
بیماری ها و اختلالات
بیوشیمی
ویژه کنکور ارشد

JOIN US
@class_biochem

بیماری	علت بیماری یا نقص آنزیمی
۱ سندرم هایپرآنسولینسم - هایپرآمونی	گلوتامات دهیدروژناز
۲ هایپر پرولینمیا نوع یک	پرولین دهیدروژناز
۳ هایپر پرولینمیا نوع دو	پیرولین ۵ کربوکسیلات دهیدروژناز یا گلوتامات سمی آلدئید دهیدروژناز
۴ هایپر اورنیتینمی	اورنیتین ترانس آمیناز (اورنیتین آمینوترانسفراز)
۵ هیستینمی	هیستیداز
۶ کارنوزینوری	کارنوزیناز
۷ هموکارنوزینوزیس	کارنوزین سنتاز
۸ هایپر گلیسیپینمیای غیر کتوتیک	اختلال در تجزیه گلیسین
۹ هایپر اکزالوری اولیه	اختلال در تجزیه گلی اکسالات
۱۰ گلیسینوری	اختلال در باز جذب کلیوی گلیسین
۱۱ سیستینوری	اختلال در باز جذب کلیوی اسید های آمینه سیستئین، لیزین، آرژنین و اورنیتین
۱۲ سیستینوزیس	اختلال در انتقال وابسته به حامل سیستین
۱۳ هایپر هیدروکسی پرولینمیا نوع یک	هیدروکسی پرولین دهیدروژناز
۱۴ هایپر هیدروکسی پرولینمیا نوع یک	پیرولین هیدروکسی کربوکسیلات دهیدروژناز یا گلوتامات سمی آلدئید دهیدروژناز
۱۵ آلبنیسم	کمبود ملانین
۱۶ پارکینسون	کمبود دوپامین
۱۷ تیروزینمیای نوع یک (تیروزینوس)	فوماریل استواسات هیدرولاز
۱۸ تیروزینمیای نوع دو (سندرم ریختر - هانهارت)	تیروزین ترانس آمیناز
۱۹ تیروزینمیای نوزادی	هیدروکسی فنیل پیروات هیدروکسیلاز
۲۰ آلکاپتونوری	هموژنتیسات اکسیداز
۲۱ هایپر فنیل آلانینمی نوع یک (فنیل کتونوری کلاسیک)	فنیل آلانین هیدروکسیلاز
۲۲ هایپر فنیل آلانینمی نوع دو و سه	دی هیدروبیوپترین ردوکتاز
۲۳ هایپر فنیل آلانینمی نوع چهار و پنج	اختلال در بیوسنتز دی هیدروبیوپترین
۲۴ هارت نایب	اختلال ناقل روده ای و کلیوی تربیتوفان و دی ر اسید های آمینه خنثی
۲۵ هایپر لیزینمیا	اختلال در سنتز ساکاروپین

بیماری	علت بیماری یا نقص آنزیمی
۲۶ هموسیتستینوری	سیستاتایونین بتا سنتاز
۲۷ هایپر متیونمی	متیونین آدنوزین ترانسفراز
۲۸ ادرار شربت افرا	کتواسید دکربوکسیلاز
۲۹ هایپر آمونمی نوع یک	کربامویل فسفات سنتتاز یک
۳۰ هایپر آمونمی نوع دو	اورنیتین ترانس کربامویلاز
۳۱ آرژینوسوکسینیک اسیدوری	آرژینو سوکسیناز
۳۲ هایپر آرژینمی	آرژیناز
۳۳ سیترولینمی	آرژینو سوکسینات سنتتاز
۳۴ سندرم مکنز	کمبود مس در غذا
۳۵ سندرم اهلرز - دانلوس	پروکلاژن لیزیل ۵ هیدروکسیلاز
۳۶ سندرم ویلیامز - برن	اختلال در ژن الاستین
۳۷ کم خونی سیدروبلاستیک	اختلال در سنتز هم
۳۸ کم خونی آپلاستیک	اختلال در عملکرد طبیعی مغز استخوان
۳۹ کم خونی مگالوبلاستیک	کمبود ویتامین ب۹ یا ب۱۲
۴۰ کم خونی پرنیسیوز (کشنده)	کمبود فاکتور داخلی معده
۴۱ کم خونی همولیتیک	لیز شدن گلبول های قرمز
۴۲ آمفیزم	کمبود آلفا-۱ آنتی تریپسین
۴۳ ویلسون	جهش در کانال متصل شونده به مس
۴۴ بری بری	کمبود ویتامین ب۱ یا تیامین
۴۵ پلاگر	کمبود ویتامین ب۳ یا نیاسین
۴۶ اسکوروی	کمبود ویتامین C یا آسکوربیک اسید
۴۷ سندرم هارلر - شی	آلفا ایدوروئیداز
۴۸ کم خونی حاد (فاویسم)	گلوکز ۶-فسفات دهیدروژناز
۴۹ پنتوزوری اولیه یا ذاتی	زایلوز ردوکتاز
۵۰ آب مروارید یا کاتاراکت	تجمع سوربیتول در چشم

بیماری	علت بیماری یا نقص آنزیمی
۵۱ فروکتوزوری	فروکتوکیناز
۵۲ عدم تحمل به فروکتوز	آلدولاز بی
۵۳ گالاکتوزمیای خفیف	گالاکتوکیناز
۵۴ گالاکتوزمیای شدید	گالاکتوز ۱-فسفات UDP ترانسفراز
۵۵ فون ژیرگه	گلوکز ۶-فسفاتاز
۵۶ پمپی	آلفا گلیکوزیداز لیوزومی (اسید مالتاز)
۵۷ فوربه (کوری)	شاخه شکن عضلانی یا کبدی
۵۸ اندرسون (آمیلوپکتینوزیس)	شاخه ساز
۵۹ مک آردل	فسفریلاز عضلانی
۶۰ هرس	فسفریلاز کبدی
۶۱ تاروی	فسوفروکتوز کیناز یک
۶۲ سندرم دیستروفی تنفسی	فقدان دی پالمیتویل لسیترین
۶۳ سندرم زلوگر	فقدان پراکسی زوم
۶۴ دیابت بی مزه نفروتیک	اختلال در آکواپورین ۲
۶۵ فیبروز سیستیک	اختلال در کانال کلر CFTR
۶۶ رفسام	فیتانویل کوآ دی اکسیژناز
۶۷ دی کربوکسیلیک اسیدوری	آسیل کوآ دهیدروژناز متوسط زنجیره MCAD
۶۸ تای ساکس	هگزوز آمینیداز A
۶۹ فابری	آلفا-گالاکتوزیداز
۷۰ لوکو دیستروفی متا کروماتیک	آریل سولفاتاز A
۷۱ کراب	بتا-گالاکتوزیداز
۷۲ گوشه	بتا-گلوکوزیداز
۷۳ نیمن پیک	اسفنگومیلیناز
۷۴ فاربر	سرامیداز
۷۵ آبتا لیپو پروتئینمیا	کمبود آپو B100 و B48

بیماری	علت بیماری یا نقص آنزیمی
۷۶ لیپو پروتئین لیپاز فامیلی	لیپوپروتئین لیپاز
۷۷ هاپیر کلسترولمیای فامیلی	مشکل در گیرنده LDL
۷۸ هاپیر لیپوپروتئینمیای فامیلی	مشکل در آپو E
۷۹ هاپیر تری آسیل گلیسرولمیای فامیلی	افزایش تولید VLDL
۸۰ هاپیر آلفا لیپو پروتئینمیای فامیلی	افزایش تولید HDL
۸۱ پور فیریا حاد متناوب	اوروپورفیرینوژن سنتاز یک
۸۲ پور فیریا اریتروپویتیک مادرزادی	اوروپورفیرینوژن سنتاز سه
۸۳ پور فیریا تاخیری پوستی	اوروپورفیرینوژن دکربوکسیلاز
۸۴ کوپور فیریا ارثی	کوپورفیرینوژن اکسیداز
۸۵ پور فیریا متنوع	پروتوپورفیرینوژن اکسیداز
۸۶ پروتوپورفیریا اریتروپویتیک	فروشاتاز
۸۷ بیرقان فیژیولوژیک نوزادان	UDP-گلوکوروئوزیل ترانسفراز
۸۸ سندرم کریگلر نجار	UDP-گلوکوروئوزیل ترانسفراز
۸۹ بیرقان انسدادی یا کلستاتیک	انسداد مجاری صفرا
۹۰ سندرم دوبین جانسون	اختلال در پروتئین MRP2
۹۱ نفرس	PRPP سنتتاز
۹۲ لش نیهان	هیپوگزانتین گوانین فسفوریبوزیل ترانسفراز
۹۳ نقص ایمنی مرکب شدید SCID	آدنوزین دامیناز
۹۴ دیابت بی مزه	نقص هورمون ضد ادراری
۹۵ ژینگانتیسم	افزایش هورمون رشد قبل بلوغ
۹۶ آکرومگالی	افزایش هورمون رشد بعد بلوغ
۹۷ کوتولگی (نانیسم)	کاهش هورمون رشد
۹۸ هاپیر پرولاکتینمی	افزایش هورمون پرولاکتین
۹۹ هیپو پرولاکتینمی	کاهش هورمون پرولاکتین
۱۰۰ هاشیموتو	حمله سیستم ایمنی به تیروگلوبین یا تیروئید پروکسیداز

بیماری	علت بیماری یا نقص آنزیمی
۱۰۱ گریوز	حمله سیستم ایمنی به گیرنده هورمون TSH
۱۰۲ دیابت نوع اول	حمله سیستم ایمنی به سلولهای بتا پانکراس
۱۰۳ دیابت نوع دوم	مقاومت سلول ها به انسولین
۱۰۴ دیابت بارداری	کاهش فعالیت کینازی گیرنده انسولین
۱۰۵ سندرم کوشینگ	افزایش ترشح هورمون کورتیزول
۱۰۶ سندرم کن	افزایش ترشح هورمون آلدوسترون
۱۰۷ سندرم آدرنوجنییتال (هایپرپلازی مادرزادی آدرنال)	۲۱ هیدروکسیلاز و ۱۱ هیدروکسیلاز
۱۰۸ سندرم افزایش مینرالوکورتیکوئید ظاهری	۱۱ بتا هیدروکسی استروئید دهیدروژناز

