

	Autor:	Couce
	ISBN:	9788418576478
	Páginas:	1176
	Año:	2022
	Edición:	5
	Idioma:	Castellano
	Disponible:	Agotado
Precio:	167.55 159.17	Iva no incluido

DESCRIPCION:

Nueva edición multidisciplinaria de este tratado dedicado al mejor conocimiento de las enfermedades metabólicas hereditarias mediante un trabajo en equipo capaz de armonizar los distintos conocimientos y perspectivas. La dinámica aceleradamente cambiante de la ciencia médica actual exigía actualizar los contenidos. Se ha procedido a una notable actualización en función de su fisiopatología y de las perspectivas diagnósticas y terapéuticas más actuales, a la vez que acentúa el protagonismo cada vez mayor de estas enfermedades en la edad adulta.

Más de 200 autores alemanes, italianos, franceses, brasileños, chilenos, argentinos, mexicanos, portugueses y por supuesto españoles, han prestigiado y enriquecido el texto con su colaboración.

Sin dejar de lado otros aspectos importantes, la prevención, el diagnóstico y el tratamiento, paradigmas de la medicina clínica, han pretendido ser la piedra angular de cada capítulo.

Este tratado totalmente actualizado será de suma utilidad para el médico de atención primaria, el pediatra, el internista o el especialista dedicado al estudio y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo.

INDICE:**GENERALIDADES.**

Introducción. Introducción a las enfermedades metabólicas hereditarias: sospecha clínica. Introducción a las enfermedades metabólicas hereditarias: estudios y sospecha bioquímica. Enfermedades metabólicas hereditarias: clasificación basada en la fisiopatología. Diagnóstico prenatal de las enfermedades metabólicas. Cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo. Base genética de las enfermedades metabólicas hereditarias. Técnicas de secuenciación. Errores congénitos del metabolismo en el periodo neonatal. Enfermedades metabólicas hereditarias en el paciente adulto. Embarazo y enfermedades metabólicas hereditarias. Asesoramiento genético en las enfermedades metabólicas hereditarias. **Afectación de órganos/sistemas en las enfermedades metabólicas hereditarias.** Patología hepática en las enfermedades metabólicas hereditarias. Afectación cardiovascular en enfermedades metabólicas. Patología neurológica en las enfermedades metabólicas hereditarias. Patología ocular en las enfermedades metabólicas hereditarias. Patología renal en las enfermedades metabólicas hereditarias. Manifestaciones hematológicas en los errores innatos del metabolismo. Aspectos generales. Patología cutánea en los errores innatos del metabolismo. Dismorfología en las enfermedades metabólicas hereditarias. **Tratamiento y prevención en las enfermedades metabólicas hereditarias.** Tratamiento de urgencias de los errores innatos del metabolismo. Nutrición y dieta en las enfermedades metabólicas hereditarias. Dieta cetogénica. Trasplante de progenitores hematopoyéticos en los errores congénitos del metabolismo. Trasplante de órganos sólidos en las enfermedades metabólicas hereditarias. Terapia celular avanzada. Terapia génica en las enfermedades metabólicas hereditarias.

TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL METABOLISMO Y TRANSPORTE DE AMINOÁCIDOS, ÁCIDOS ORGÁNICOS Y VITAMINAS.

Trastornos del metabolismo de aminoácidos. Hiperfenilalaninemia. Trastornos del metabolismo de la tirosina. Tirosinemia tipo I, II, III, hawkinsinuria, alcaptonuria y deficiencia de maleilacetoacetato isomerasa. Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados. Hiperглиcinemia no cetósica. Enfermedad de la orina de jarabe de arce. Trastornos del metabolismo de la prolina y serina. Defectos del ciclo de la urea. Trastornos del metabolismo de la ornitina. Trastornos del metabolismo de la histidina, triptófano, lisina. **Trastornos del metabolismo de ácidos orgánicos.** Acidemias propiónica y metilmalónica. Alteraciones en el catabolismo de la leucina. Acidemia isovalérica. Otras acidurias orgánicas del metabolismo de aminoácidos ramificados. Aciduria glutárica tipo 1. Aciduria glutárica tipo 3. Acidurias 2-hidroxi-glutáricas. Enfermedad de Canavan. **Defectos del transporte de aminoácidos.** Cistinuria. Defectos del transporte de aminoácidos: lisinuria con intolerancia a proteínas, enfermedad de Hartnup, iminoglicinuria, síndrome de Lowe. **Trastornos congénitos del metabolismo de las vitaminas y algunos metales.** Defectos del metabolismo de la cobalamina y del folato. Alteraciones del metabolismo de la biotina y de los transportadores de la riboflavina. Enfermedad de Wilson. Trastornos del metabolismo del hierro y del manganeso. Trastornos del metabolismo y transporte de la tiamina. Trastornos del metabolismo del cobre. Enfermedad de Menkes. Metabolismo del calcio y fósforo.

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO, CICLO DE KREBS, TRASTORNOS DE LA FOSFORILACIÓN

OXIDATIVA MITOCONDRIAL, DEFICIENCIAS DE ÁCIDO LIPOICO Y DE LA SÍNTESIS DE LOS CLÚSTERES DE SULFURO DE HIERRO.

Acidemias lácticas. Hiperlactacidemia. Déficit de piruvato deshidrogenasa. Trastornos del metabolismo del piruvato y del ciclo de los ácidos tricarboxílicos. Las enfermedades de la fosforilación oxidativa (OXPHOS): sintomatología y diagnóstico clínico. Diagnóstico genético de enfermedades metabólicas producidas por alteración del ADN mitocondrial. Tratamiento de las enfermedades mitocondriales.

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS CARBOHIDRATOS, OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS Y CUERPOS CETÓNICOS.

Trastornos del metabolismo de los carbohidratos. Deficiencias de ácido lipoico y de la síntesis de los clústeres de sulfuro de hierro. Concepto y diagnóstico diferencial de hipoglucemias. Enfermedades por almacenamiento de glucógeno y trastornos relacionados. Errores congénitos del metabolismo de la galactosa. Errores congénitos del metabolismo de la fructosa. Hiperinsulinismo persistente en el neonato. **Trastornos del metabolismo lipídico, oxidación de ácidos grasos y cuerpos cetónicos.** Alteraciones de la β -oxidación de los ácidos grasos y del sistema carnitina. Trastornos de la cetogénesis y cetolisis. Defectos de la biosíntesis del colesterol. Defectos congénitos de la síntesis de ácidos biliares.

ENFERMEDADES DE ALMACENAMIENTO LISOSOMAL.

Concepto y diagnóstico de la patología lisosomal. Enfermedad de Gaucher. Enfermedad de Fabry. Enfermedad de Niemann-Pick tipos A, B y C. Gangliosidosis GM1 y GM2. Enfermedad de Krabbe. Leucodistrofia metacromática. Deficiencia múltiple de sulfatasas. Enfermedad de Farber. Deficiencia de lipasa ácida lisosomal. Oligosacaridosis y mucopolipidosis. Mucopolisacaridosis tipo I, II, IIIA, IIIB, IIIC, IIID, IVA, IVB, VI, VII y IX. Lipofuscinosis ceroida neuronal. Enfermedad de Pompe. Glucogenosis tipo II.

ENFERMEDADES PEROXISOMALES Y TRASTORNOS RELACIONADOS CON LOS LÍPIDOS.

Diagnóstico de las enfermedades peroxisomales. Adrenoleucodistrofia ligada a X. Espectro del síndrome de Zellweger.

TRASTORNOS DE LA GLICOSILACIÓN Y DEL TRÁFICO INTRACELULAR.

Defectos congénitos de la glicosilación. Defectos congénitos de autofagia.

TRASTORNOS DE LOS NEUROMODULADORES Y DE OTRAS MOLÉCULAS PEQUEÑAS.

Enfermedades de los neurotransmisores. Errores congénitos del metabolismo del glutatión. Trimetilaminuria y deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa. Defectos en el transporte celular de glucosa. Errores congénitos del metabolismo de la vitamina B6. Porfirias. Defectos del metabolismo de la creatina. Trastornos del metabolismo de las purinas. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades relacionadas con alteraciones en el metabolismo de las pterinas.

REFLEXIONES PRÁCTICAS.

Estudios metabólicos para realizar en algunas situaciones clínicas frecuentes (retraso psicomotor, lactante hipotónico, fallo de medro). Enfermedades raras de difícil diagnóstico. Botiquín farmacológico metabólico. Autopsia metabólica.

ÍNDICE ALFABÉTICO.

LIBRERIA MEDICA BERRI 2025 ®

Dirección: Ald. Urquijo, 35 48010 Bilbao | Tlf.: 94 444 22 85 | Fax: 94 410 07 20 | libros@berri.es | www.berri.es