

Obsah

1.	Metabolismus.....	5
2.	Metabolismus sacharidů	6
2.1.	Glukosa.....	6
2.1.1.	Glykolýza.....	7
2.1.2.	Glukoneogenese	11
2.1.3.	Poruchy metabolismu glukosy.....	15
2.2.	Glykogen.....	17
2.2.1.	Syntéza glykogenu	17
2.2.2.	Odbourávání glykogenu.....	20
2.2.3.	Glykogenosy	24
2.3.	Pentosový cyklus	27
2.3.1.	Poruchy pentosového cyklu	30
2.4.	Metabolismus fruktosy, galaktosy a kyseliny glukuronové.....	31
2.4.1.	Poruchy metabolismu fruktosy, galaktosy a kyseliny glukuronové.....	36
2.5.	Laboratorní diagnostika metabolismu sacharidů.....	37
3.	Metabolismus aminokyselin.....	40
3.1.	Odbourávání aminokyselin.....	41
3.1.1.	Metabolické poruchy ornithinového cyklu.....	47
3.2.	Metabolismus odbourávání uhlíkatých koster jednotlivých aminokyselin.....	48
3.2.1.	Metabolické poruchy při odbourávání uhlíkatých koster jednotlivých aminokyselin 61	
3.3.	Laboratorní diagnostika metabolismu aminokyselin	68
4.	Metabolismus lipidů	71
4.1.	Transport lipidů krevní plazmou.....	72
4.1.1.	Syntéza a odbourávání lipoproteinů	73
4.1.2.	Poruchy metabolismu lipoproteinů.....	75
4.2.	Mastné kyseliny.....	78
4.2.1.	β -Oxidace mastných kyselin	78
4.2.2.	Poruchy odbourávání mastných kyselin.....	83
4.2.3.	Syntéza mastných kyselin.....	86
4.3.	Ketolátky.....	91

4.4.	Metabolismus cholesterolu a eikosanoidů	93
4.5.	Laboratorní diagnostika metabolismu lipidů	100
5.	Syntéza a odbourávání hemu	103
5.1.	Syntéza hemu.....	103
5.1.1.	Poruchy v syntéze hemu (porfyrie).....	105
5.2.	Odbourávání hemu	107
5.2.1.	Poruchy metabolismu bilirubinu.....	110
5.3.	Laboratorní diagnostika porfyrií a hyperbilirubinemií.....	112
6.	Metabolismus nukleotidů	113
6.1.	Syntéza purinů	113
6.2.	Odbourávání purinů.....	116
6.3.	Poruchy v metabolismu purinů.....	117
6.4.	Syntéza pyrimidinů.....	119
6.5.	Odbourávání pyrimidinů	119
6.6.	Poruchy metabolismu pyrimidinů.....	122
6.7.	Laboratorní diagnostika metabolismu purinů a pyrimidinů	123
7.	Seznam zkratk	124