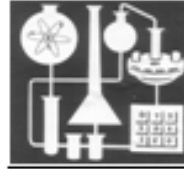


האיגוד הישראלי למדעי המעבדה הרפואית (אילמ"ר)
Israel Society for Laboratory Sciences (ISCLS)



חידושים בהבנת פגמים מטבוליים ומחלות מטבוליות

בחסות חברת:



ביום ג', 6.11.2012 בין השעות 12:30-16:00

תכנית יום העיון:

12:30-13:00 כיבוד

13:00-13:10 דברי פתיחה

13:10-13:50 **ד"ר סטנלי קורמן** - המחלקה לגנטיקה ומחלות מטבוליות, מרכז הרפואי הדסה
אנליזה של חומצות אורגניות בשתן ע"י GC-MS לזיהוי מחלות מטבוליות

13:50-14:30 **פרופ' אניק רוטשילד** –מכון הגנטי, מרכז הרפואי ספיר
זיהוי מחלות אגירה ליזוזומליות

14:30-14:40 הפסקה

14:40-15:20 **ד"ר אן סעדה (רייך)** –המחלקה לגנטיקה ומחלות מטבוליות מרכז הרפואי הדסה
זיהוי ביוכימי של פגמים בגליקודילציה ומחלות מיטוכונדריות

15:20-16:00 **ד"ר שלמה אלמשנ** -המחלקה לגנטיקה קהילתית, משרד הבריאות
התוכנית הארצית לבדיקות סקר ביילודים

Metabolic Disease= inborn error of metabolism

מחלה מטבולית = מחלה תורשתית (גנטית) פגם במסלול מטבולי



חידושים בהבנת פגמים מטבוליים ומחלות מטבוליות

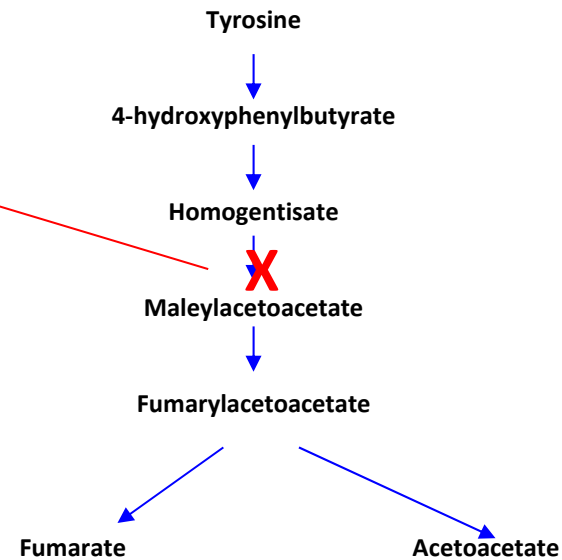
Archibald Garrod 1902

“while the signs of alkaptonuria are highly visible many more disorders of metabolism undoubtedly exists with more subtle manifestations”

alcaptonuria



O₂



INBORN ERROR OF METABOLISM

מחלה מטבולית = מחלה תורשתית (גנטית) פגם במסלול מטבולי



חידושים בהבנת פגמים מטבוליים ומחלות מטבוליות

Archibald Garrod 1902

“while the signs of alkaptonuria are highly visible many more disorders of metabolism undoubtedly exists with more subtle manifestations” (alcaptonuria ,pentosuria, albinism,cystinuria)

2011

Garrod's fourth inborn error of metabolism solved by the identification of mutations causing pentosuria

Sarah B. Pierce^{a,b}, Cailyn H. Spurrell^{a,b}, Jessica B. Mandell^a, Ming K. Lee^{a,b}, Sharon Zeligson^c, Michael S. Bereman^b, Sunday M. Stray^a, Siv Fokstuen^d, Michael J. MacCoss^b, Ephrat Levy-Lahad^c, Mary-Claire King^{a,b,1}, and Arno G. Motulsky^{a,b,1}

^aDepartment of Medicine, Division of Medical Genetics, and ^bDepartment of Genome Sciences, University of Washington, Seattle, WA 98195-7720; ^cMedical Genetics Institute, Shaare Zedek Medical Center, Jerusalem 91031, Israel; and ^dGenetic Medicine, University Hospitals of Geneva, 1211 Geneva 4, Switzerland

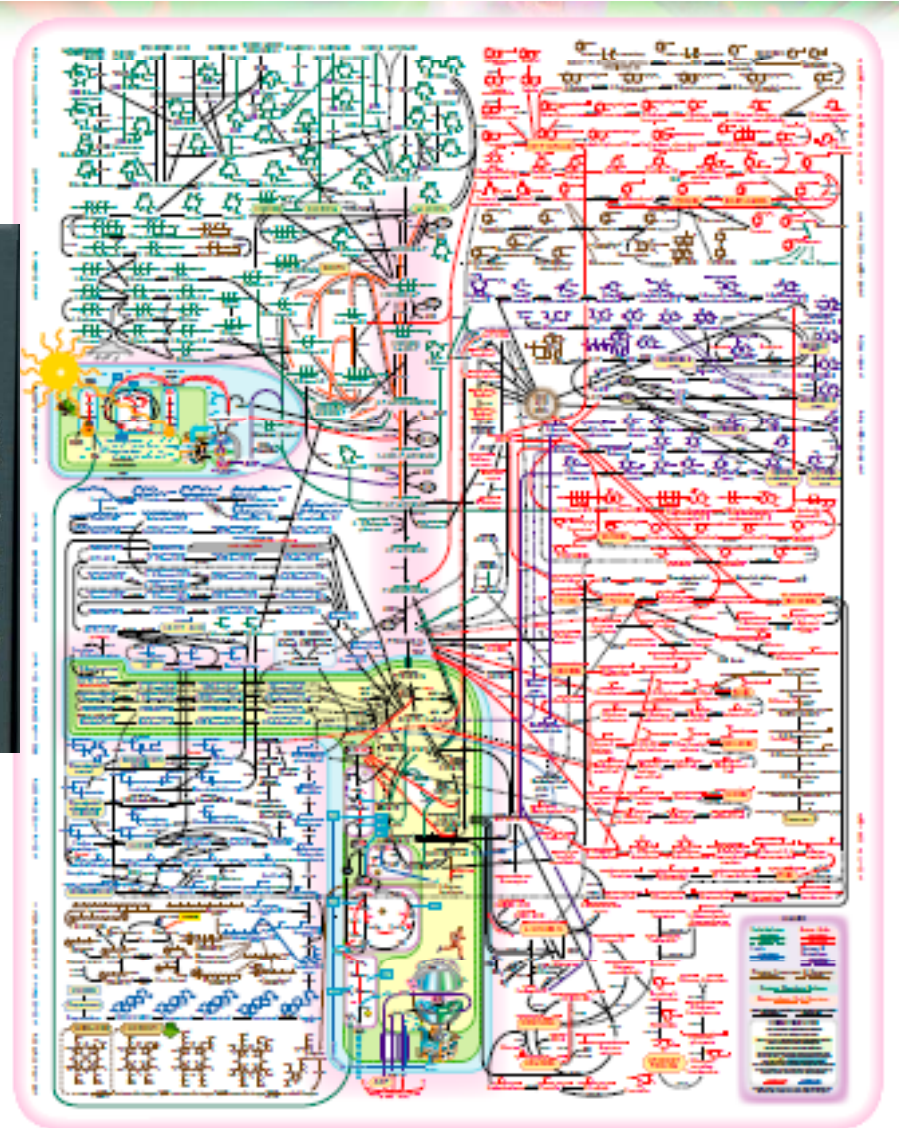
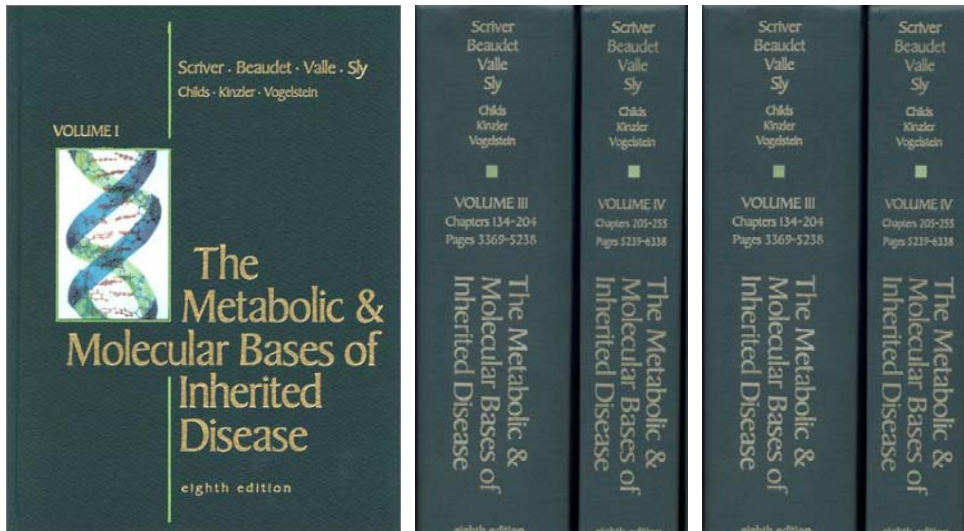
Contributed by Mary-Claire King, September 27, 2011 (sent for review September 14, 2011)

PNAS

INBORN ERROR OF METABOLISM

מחלה מטבולית = מחלה תורשתית (גנטית) פגם במסלול מטבולי

Diseases >1000
Combined frequency ~1:3000 live births



1000 מחלות >
1:3000 לידות חי

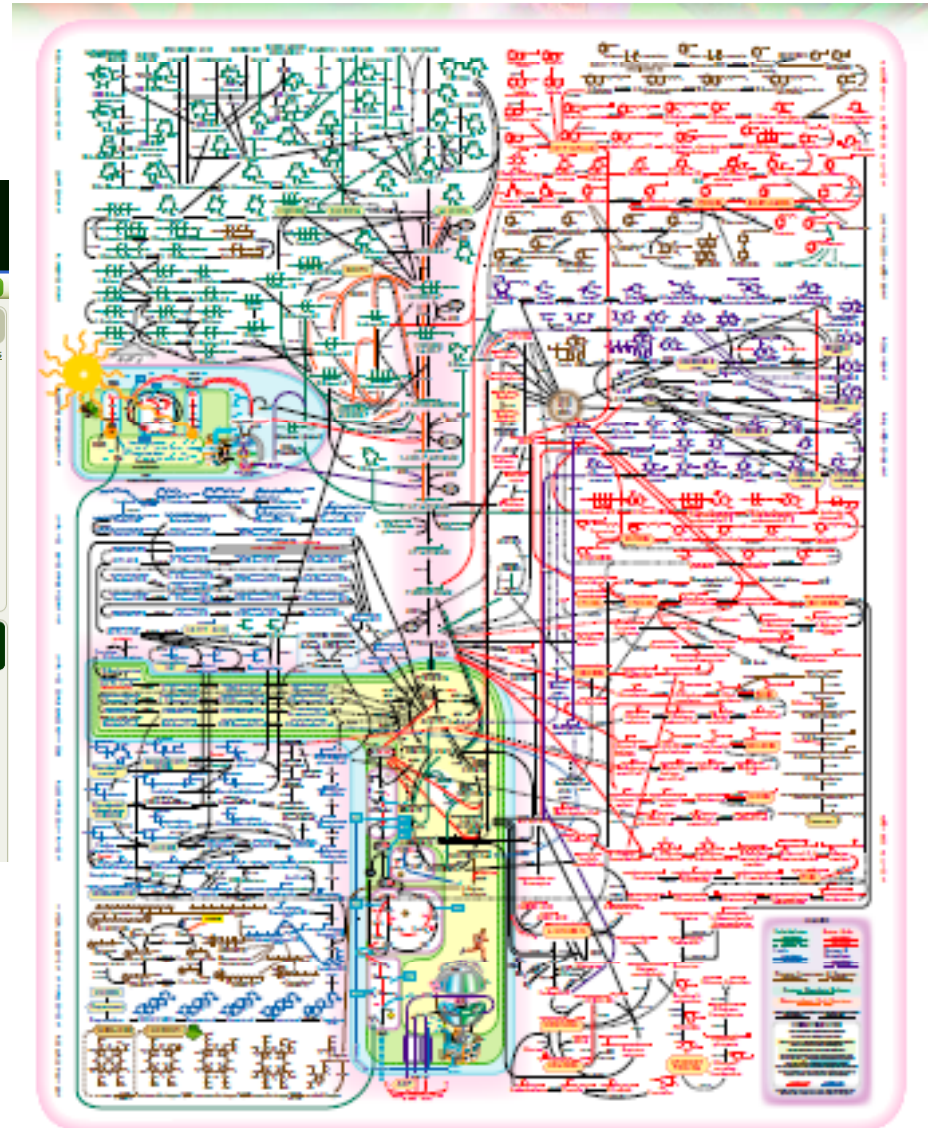
INBORN ERROR OF METABOLISM

מחלה מטבולית = מחלה תורשתית (גנטית) פגם במסלול מטבולי

Diseases >1000
Combined frequency ~1:3000 live births

The screenshot shows the homepage of the Online Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease (OMMBID) website. The header includes the OMMBID logo and the title 'The Online Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease'. Below the header is a navigation menu with links for Home, Table of Contents, Updates, About, Editorial Board, Contributors, Blog, My OMMBID, and Logout. A search bar is located in the top right. The main content area is divided into several sections: 'Clinical Phenotypes: Diagnosis and Algorithms', 'Search Related Resources' (with links to PubMed, OMIM, and GeneReviews), 'Sign up for free OMMBID E-Newsletter', 'MMBID Archive', 'OMMBID Editorial Board' (featuring David Valle, M.D.), and 'ACCESS Medicine'. A 'Search OMMBID' box is prominently displayed. The 'Updates' section lists recent articles, including 'PART 9: ORGANIC ACIDS' and 'PART 16: LYSOSOMAL DISORDERS'. A 'Go to OMMBID BLOG' button is also visible.

>1000 מחלות
1:3000 לידות חי



DEFECTIVE ENZYME

פגם פעילות אנזים

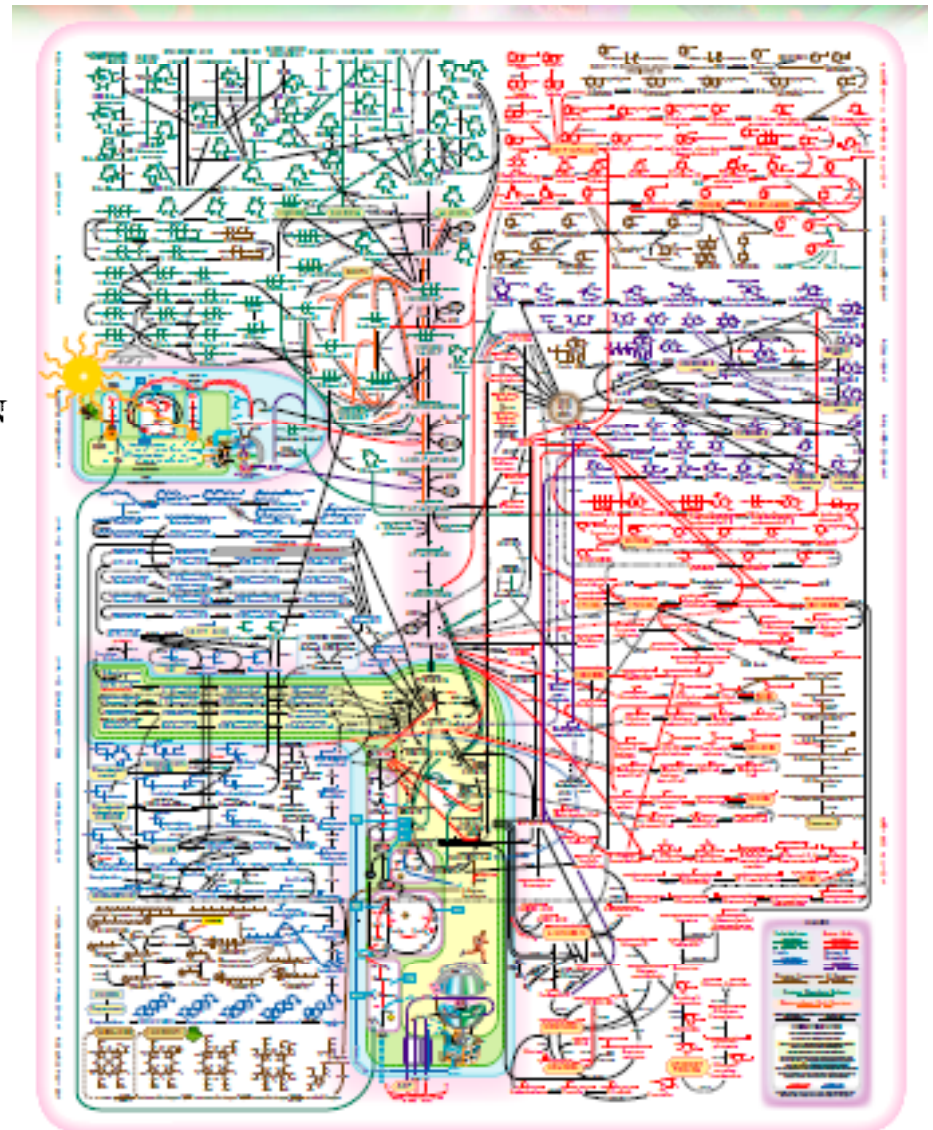
1952

GLUCOSE-6-PHOSPHATASE OF THE LIVER IN GLYCOGEN STORAGE DISEASE

By GERTY T. CORI AND CARL F. CORI

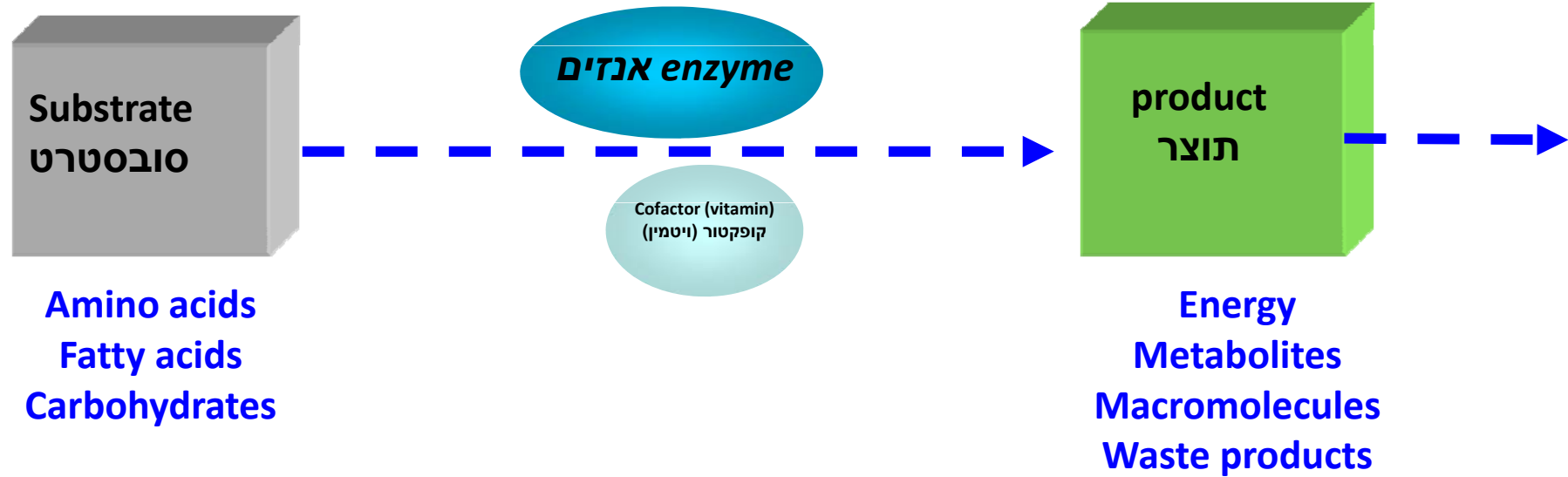
(From the Department of Biological Chemistry, Washington University School of Medicine, St. Louis, Missouri)

(Received for publication, June 27, 1952)



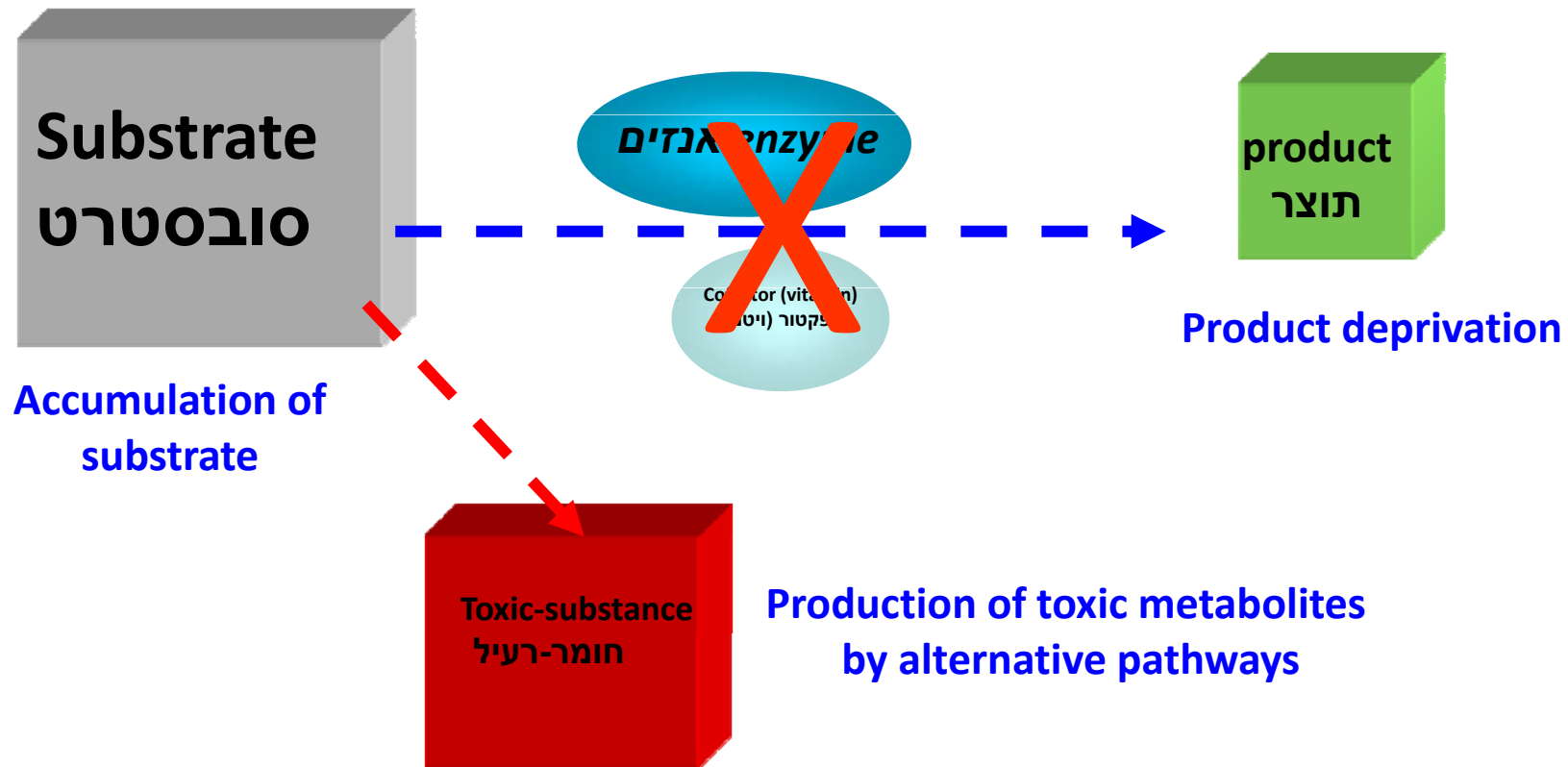
DEFECTIVE ENZYME

פגם פעילות אנזים



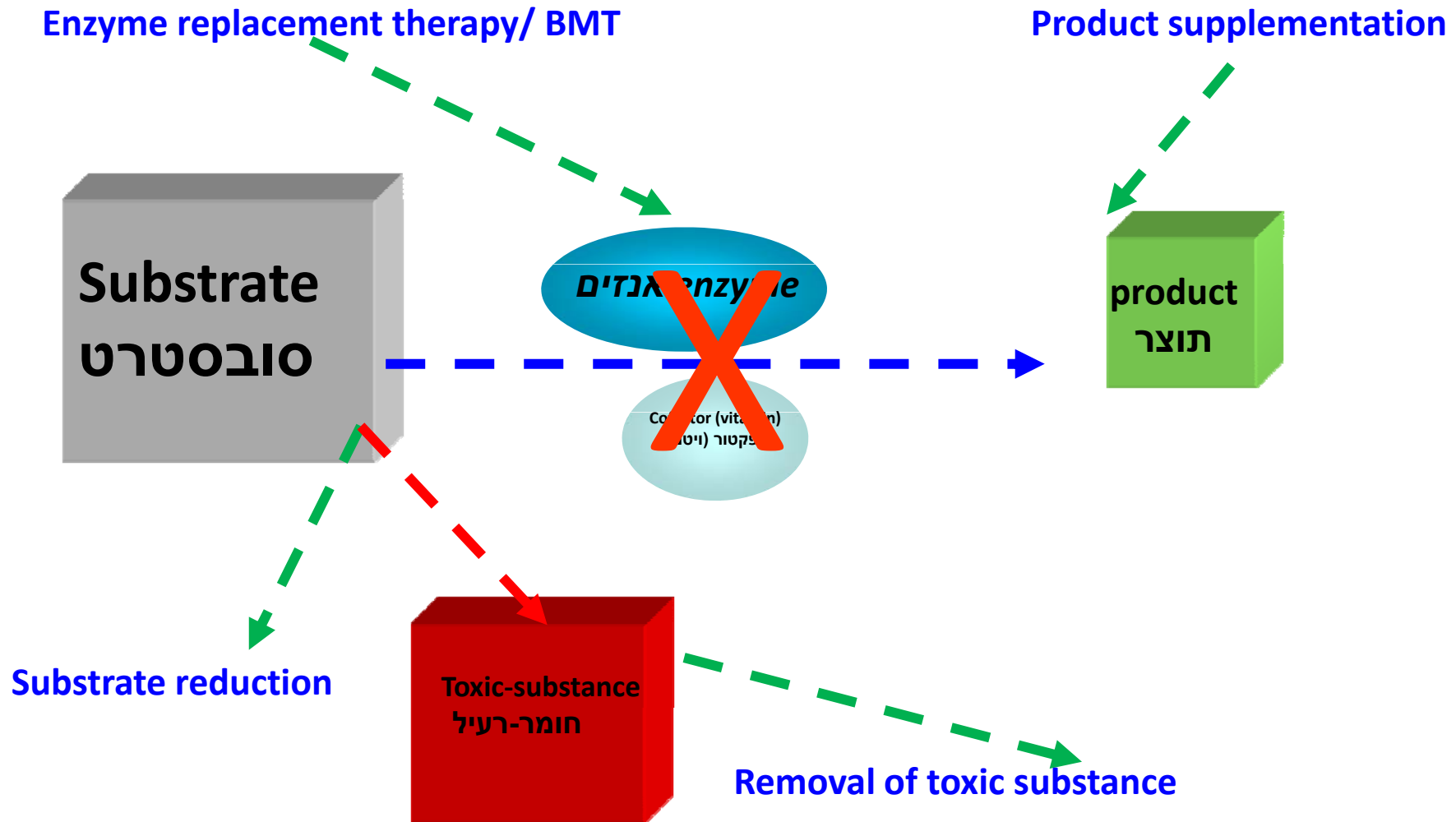
METABOLIC DISTURBANCE

הפרעה מטבולית



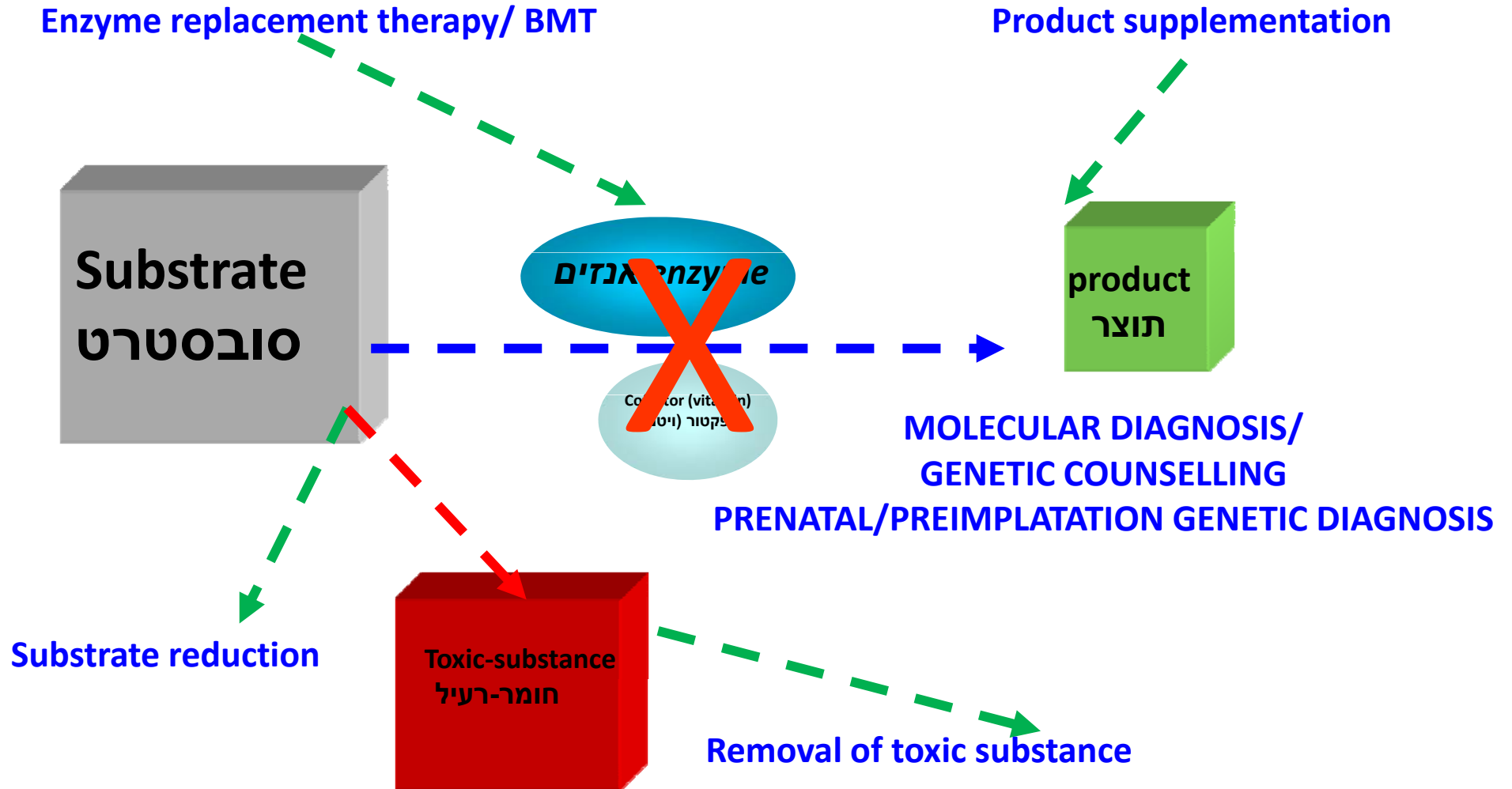
EARLY DIAGNOSIS-TREATMENT

זיהוי מוקדם – טיפול



EARLY DIAGNOSIS-PREVENTION

זיהוי מוקדם – מניעה



METABOLIC LABORATORY TESTS - EARLY DIAGNOSIS

בדיקות מעבדה

Amino acid analyser



spectrophotometer

Electrophoresis



DNA-sequencer



Gas chromatography
- Mass spect.

