



Leucinose : déficit en α cétodécarboxylase

- Trop de **VIL** dans le sang (= diagnostic) = encéphalopathie

1 / 200 000

Phénylcétonurie : déficit en **phénylalanine hydroxylase**

- Trop de **F** et dérivés toxiques = retard mental
- Attention à l'**aspartame** (surtout chez l'enfant)

Alimentation végétarienne : déficience en **lysine K**

Maladie de Parkinson : perte des neurones dopaminergiques

Narcolepsie : perte des neurones produisant l'**orexine**

- Endormissements soudains

Maladie d'Alzheimer : dégénérescence neuro-fibrillaire

- Accumulation du **peptide amyloïde** ou agrégation de la protéine tau
- Traitement par inhibiteurs des **β** et **γ secretases** + recherches sur la vaccination

15% des + de 75 ans

Diabète 1 : disparition des îlots de Langherans

- Diminution / absence d'**insuline** car pas de cellules **β** la produisant = glycémie non contrôlée

Diabète 2 : résistance périphérique à l'**insuline**

Ehlers Danlos : pb de synthèse du **collagène**

Scorbut : manque de **vitamine C**

- Déficit d'hydroxylation de la **proline** = pb de **collagène** (car l'**hydroxyproline** est un de ses constituants)

Leucémie : accumulation de chaînes des **IgG**

Anémie falciforme (drepanocytose) : mutation (**$\beta^6E \rightarrow V$**)

- Déformation des GR = thromboses

Hemoglobéinopathies : pathologies liées à l'**Hb**

Mutation des enzymes formant la dopaquinone : albinisme plus ou moins prononcé

Trisomie 21 : déficiences mentales

- Accumulation du **peptide amyloïde** (car gène codant pour ce peptide présent sur le chromosome 21)

Dosage dans le sang

- \uparrow **ALAT** = lésion au foie
- \uparrow **ASAT** = lésion musculaire (cardiaque ++)