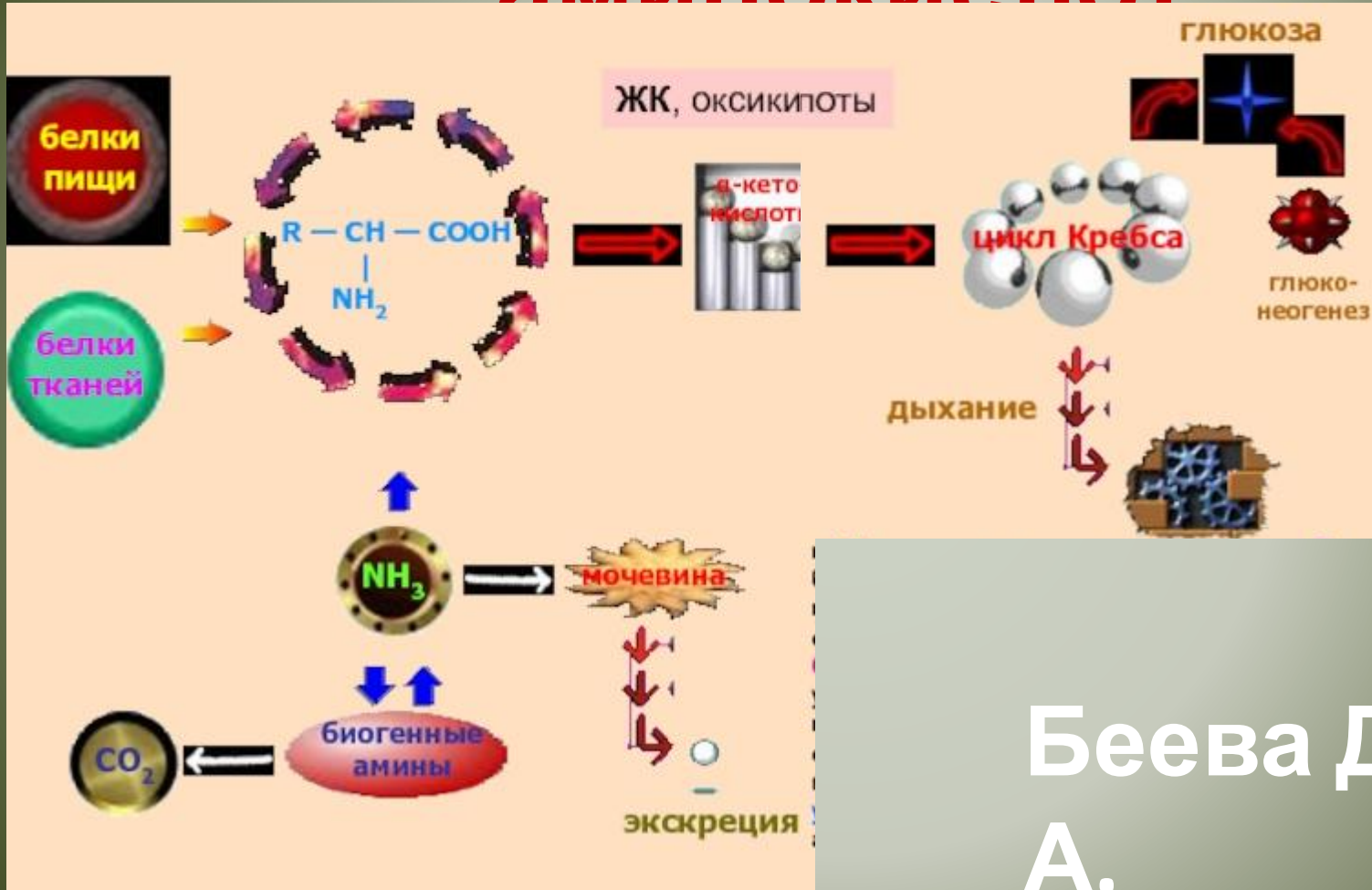


# Патологии обмена аминокислот



Беева Д.  
А.

# Патологии обмена аминокислот

## Незаменимые аминокислоты

гистидин

изолейцин

лейцин

лизин

метионин

фенилаланин

типрофан

валин

треонин

## Заменимые аминокислоты

аланин

Аргинин, гистидин

условно заменимые

аспаргиновая кислота

цистеин

цистин

глутаминовая кислота

глутамин

глицин

пролин

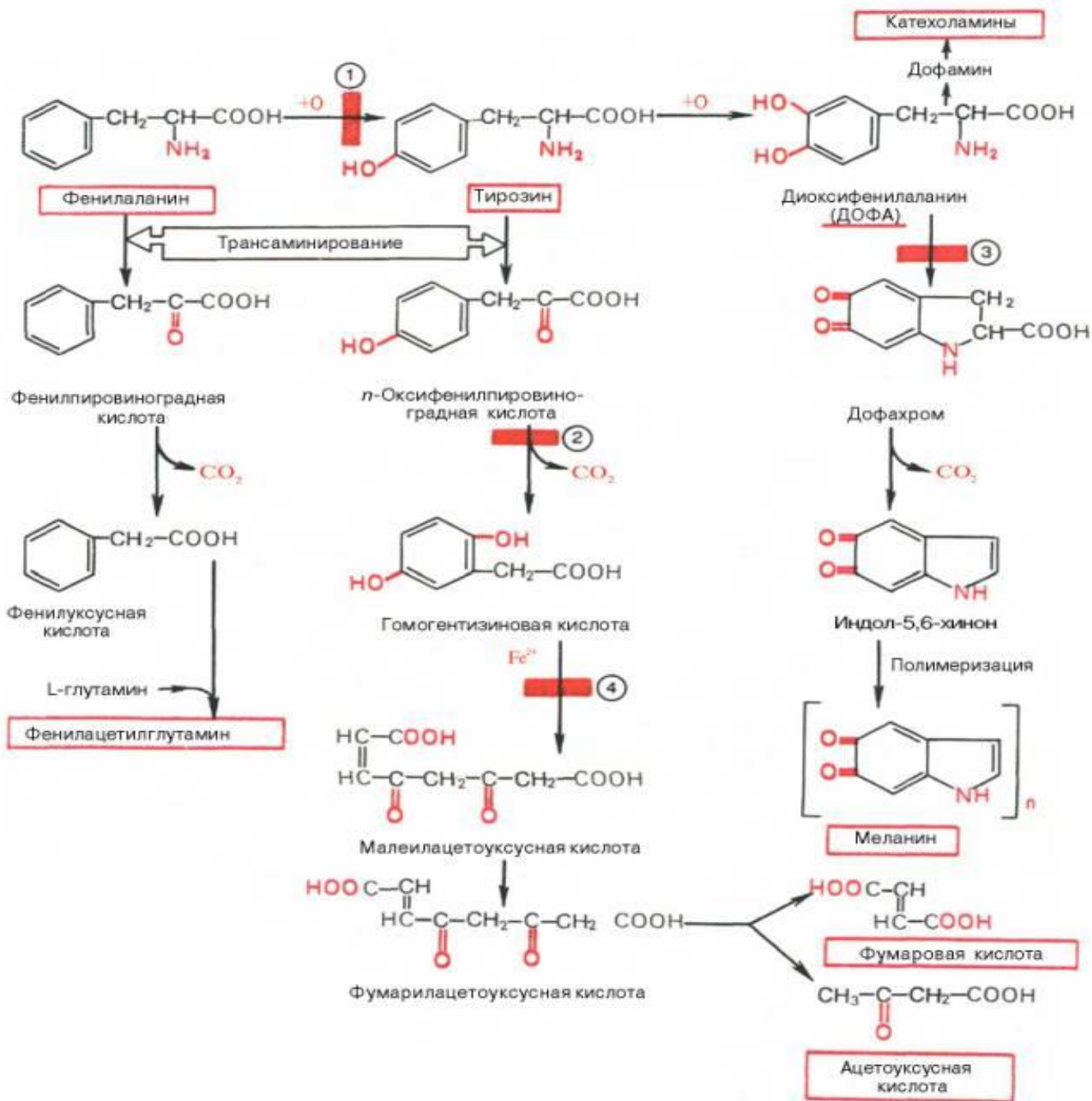
серин

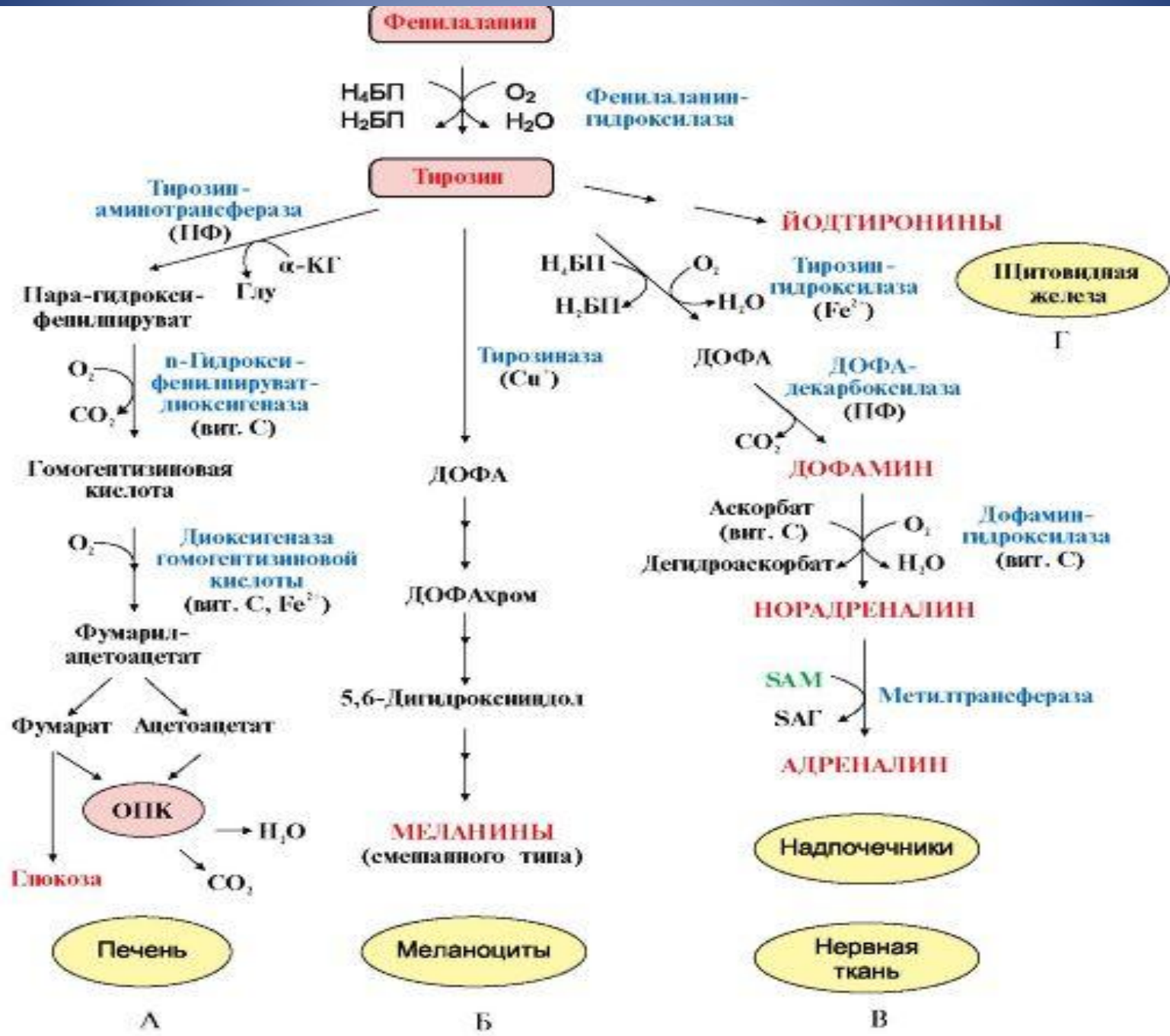
тирозин

# Обмен ароматических аминокислот

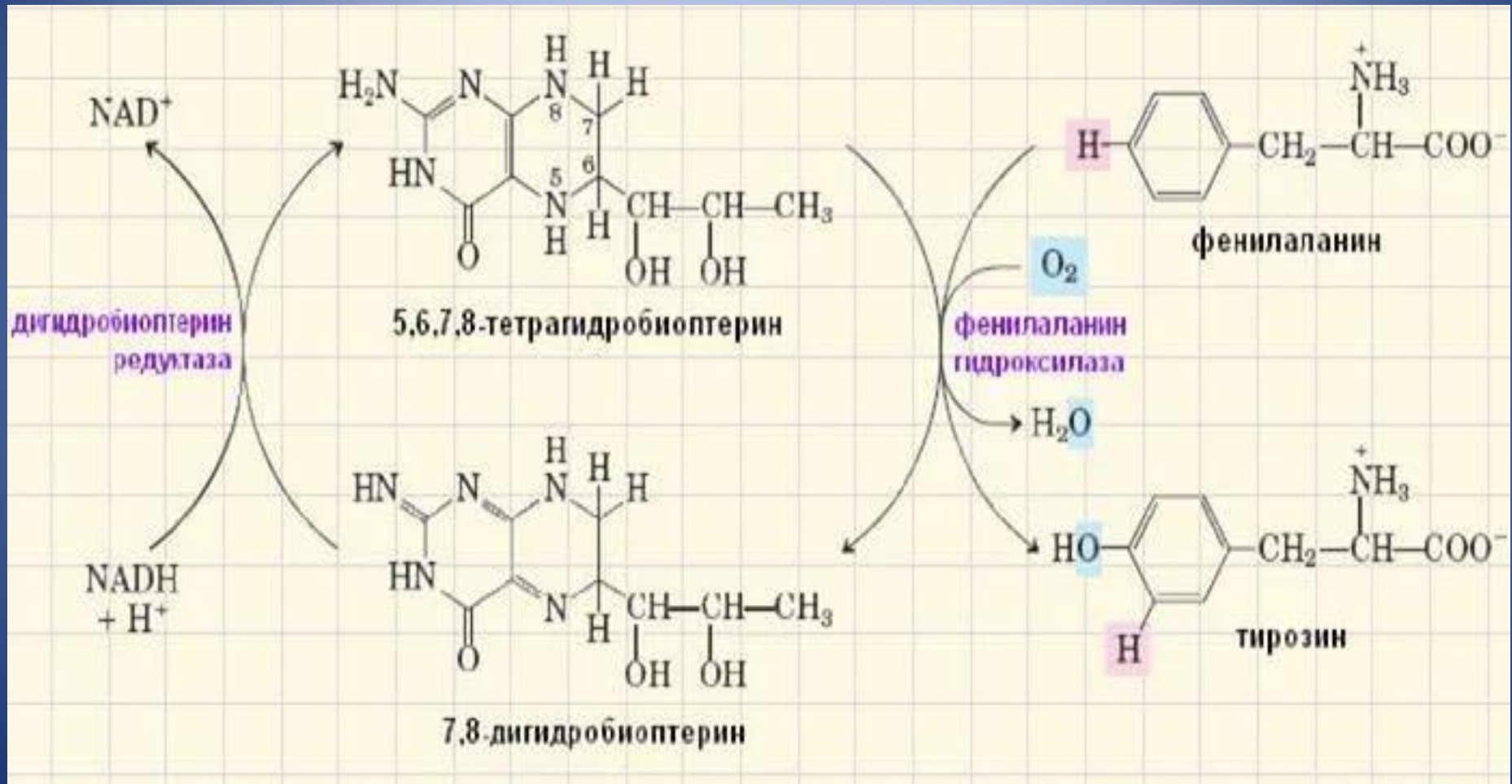


# Пути обмена фенилаланина





# Превращение фенилаланина



# фенилкетонурия

## Симптомы:

1. Неврологические и психические расстройства
2. Умственная отсталость
3. Судороги
4. Изменения кожи
5. Экземы
6. Рвоты
7. Мышиный или затхлый запах от тела



# Болезнь Паркинсона

Характерная  
поза

Нарушение  
движений  
рук

Медленная  
шаркающая  
походка



Напряжение и дрожь  
головы

Напряжение и  
дрожь в руках



# Синдромы дефицита моноаминов (S. Stahl , 2005)

Синдром дефицита  
дофамина  
СДД



Ангедония  
Апатия  
Аспонтанность  
Уплощенный аффект  
Эмоциональная  
отгороженность  
Затруднённое абстракт-  
ное мышление  
Нарушение плавности  
и содержательности  
мышления

Синдром дефицита  
серотонина  
СДС



Гипотимия  
Тревога  
Приступы паники  
Фобии  
Обсессии и компульсии  
Пищевой крейвинг  
Булимия  
Боли

Синдром дефицита  
норадреналина  
СДН

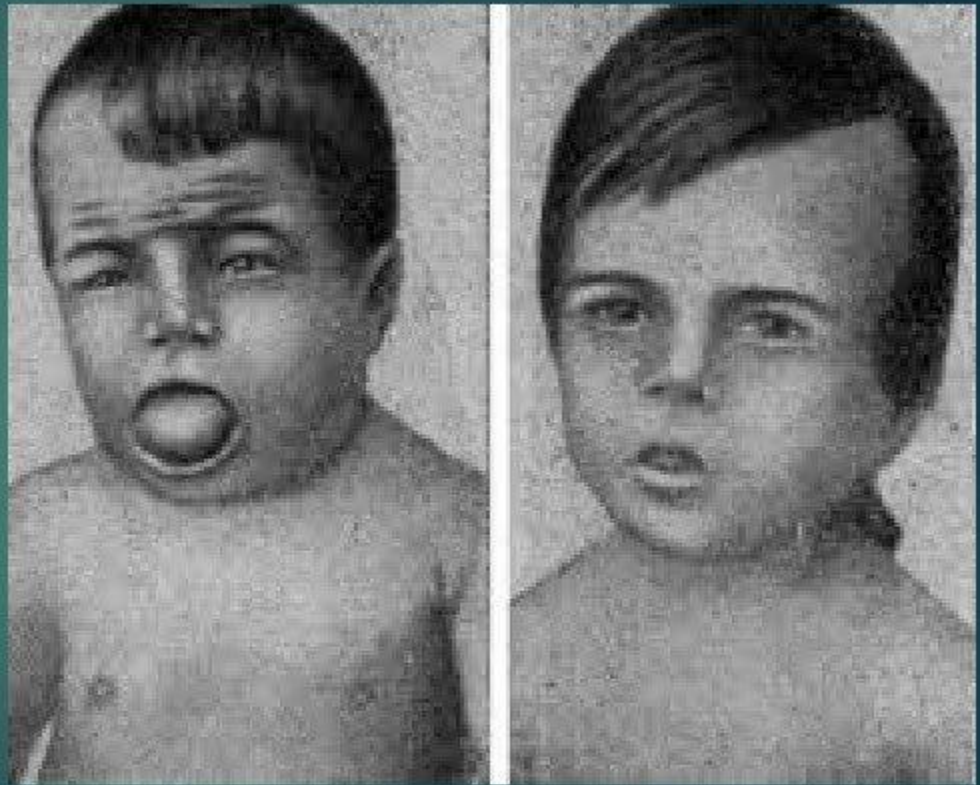


Трудности концентрации  
внимания  
«Дефицит» рабочей  
памяти  
Замедление информа-  
ционных процессов  
Гипотимия  
Моторная заторможен-  
ность  
Утомляемость  
Боли

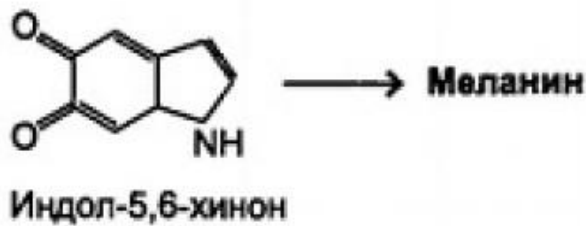
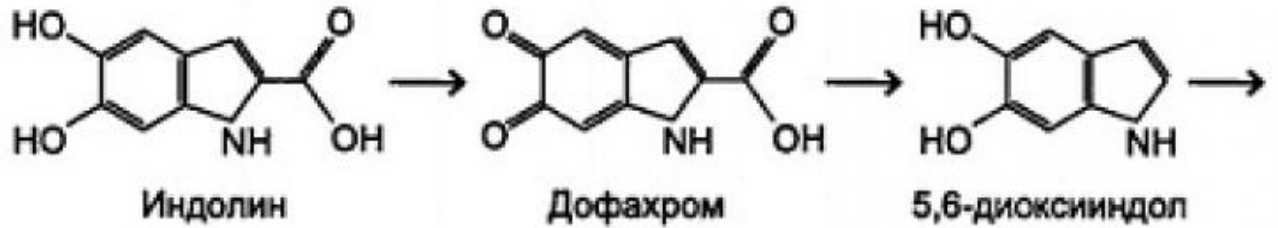
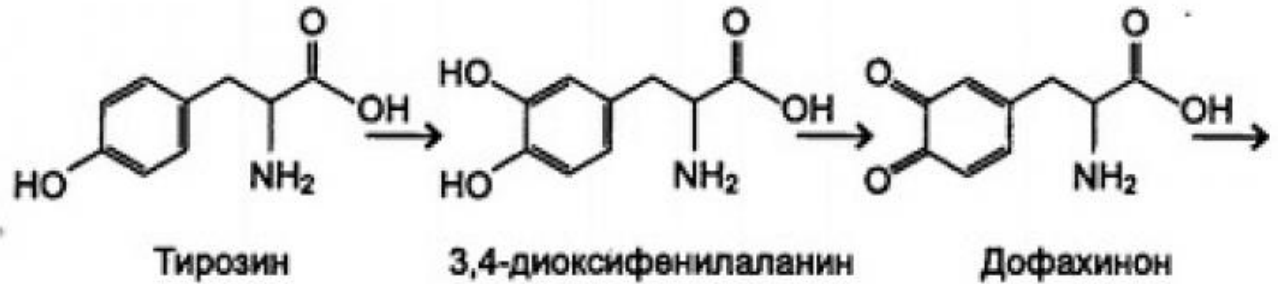
# Кретинизм (гипотиреоз)

**эндемический** – возникает внутриутробно и развивается при дефиците йода в организме или при наличие струмогенных веществ в пище. Возможна генетическая предрасположенность. Встречается на эндемичных по зобу районах. Чаще всего развивается в семьях, в которых имеется браки между кровными родственниками;

**спорадический** – развивается в результате наследственных дефектов ферментных систем, которые обеспечивают продукцию тиреоидных гормонов. Связан с эмбриональными нарушениями формирования щитовидной железы. Развивается в любой местности.



# альбинизм



Основными симптомами заболевания является очень светлая кожа и волосы, голубой или красноватый цвет глаз, в ряде случаев могут быть

# Алкоптонурия («черная моча»)



Недостаточность фермента оксидазы гомогентизиновой кислоты приводит к экскреции больших количеств этой кислоты с мочой и накоплению пигмента (окисленная гомогентизиновая кислота) в соединительной ткани (охроноз).

Через много лет охроноз обуславливает развитие особой формы дегенеративного артрита.

# Тирозинемии

Нарушения катаболизма тирозина в печени приводит к тирозинемии и тирозинурии. Различают 3 типа тирозинемии:

1) **Тирозинемия типа 1 (тирозиноз)**. Причина – дефект фермента **фумарилацетоацетатгидролазы**.

Клинические проявления у новорожденных – диарея, рвота, задержка в развитии. Без лечения дети погибают в возрасте 5-8 месяцев из-за развивающейся недостаточности печени.

Для лечения используют диету с пониженным содержанием **тирозина и фенилаланина**.



Фумарилацетоацетатгидролаза

Фумарилацетоацетат



Фумарат

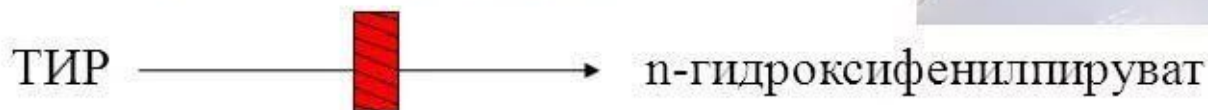
Ацетоацетат



# Тирозинемии

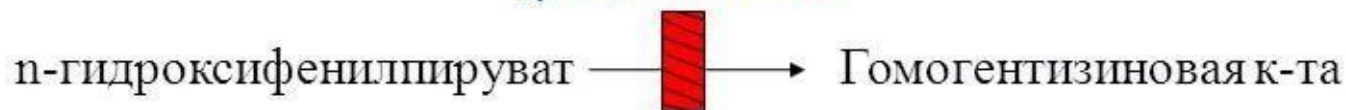
2) Тирозинемия типа 2 (Синдром Рихнера –Ханхорта). Причиной является дефект фермента тирозинаминотрансферазы. Для заболевания характерны поражения глаз и кожи, умеренная умственная отсталость, нарушения координация движений.

Тирозинаминотрансфераза



3) Тирозинемия новорожденных (кратковременная). Причина – дефект фермента п-гидроксифенилпируватдиоксигеназы. В крови повышается концентрация п-гидроксифенилацетата, тирозина и фенилаланина.

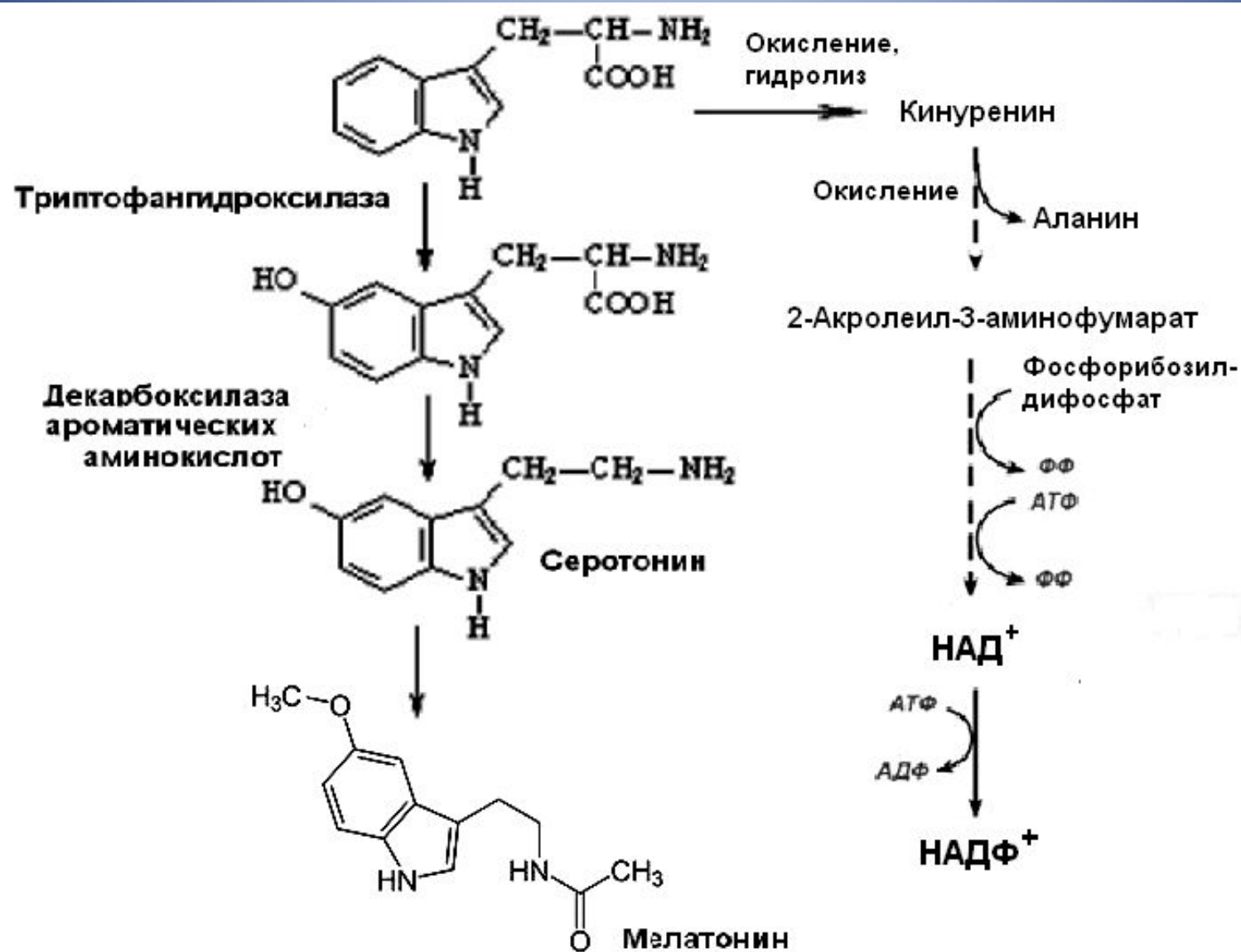
п-гидроксифенилпируватдиоксигеназа



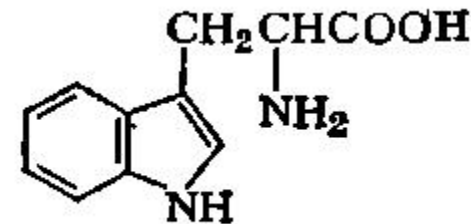
При лечении назначают малобелковую диету и витамин С



# Обмен триптофана



# Обмен триптофан



**Действие серотонина:**  
Агрегация тромбоцитов,  
полимеризация фибрина,  
стимулирующее действие  
на гладкую мускулатуру  
сосудов,  
кишечника, бронхов.  
**Дефицит:** бессонница,  
неврозы,  
депрессии

Приводит к синтезу витамина **РР**  
(никотиновая кислота, коферменты  
**НАД+**,  
**НАДФ+**) Дефицит — пеллагра синдром  
Тогда





# Обмен триптофана

**Болезнь Хартнупа** — метаболический дефект, связанный с врожденным нарушением всасывания триптофана в кишечнике и реабсорбции триптофана и триптофановых продуктов его обмена в почечных канальцах.

Основным проявлением болезни, помимо пеллагроподобных кожных поражений, психических расстройств и атаксии (нарушение координации движения), служит гипераминоацидурия (повышение концентрации индолилуксусной кислоты и индикана (ФАУС+индол) в моче). По химическому составу индолилпроизводных в моче и крови можно судить о природе болезни (карциноидная опухоль, фенилкетонурия и др.) и о механизме нарушения обмена триптофана, что важно для постановки правильного диагноза и проведения адекватного лечения.



## ИНДИКАНУРИЯ (БОЛЕЗНЬ «ГОЛУБЫХ ПЕЛЕНОК»)

Индиканурия- нарушение всасывания триптофана в кишечнике с образованием избыточного количества индола, который всасывается, окисляется, сульфируется и выделяется в виде индикана – калиевой соли индоксилсерной кислоты. При индиканурии под влиянием воздуха индикан окисляется, окрашивая мочу в голубой цвет. Наблюдается гиперкальциемия, нефрокальциноз, периодическая гипертермия. Повышается при болезнях почек, раке желудка, кишечной непроходимости, брюшном тифе



# Обмен разветвленных аминокислот

Происходит в мышцах, жировой ткани, почках и ГОЛОВНОМ МОЗГЕ



# Болезнь Кленового Сиропа

врожденный дефект метаболизма аминокислот, приводящий к появлению в моче большого количества валина, лейцина, изолейцина и аллоизолейцина, вследствие чего она приобретает запах кленового сиропа.

- Наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Встречается с частотой 1 на 120-300 тыс. новорождённых
- Первичный биохимический дефект заключается в отсутствии или резком снижении активности ферментной системы, обеспечивающей окислительное декарбоксилирование трёх аминокислот - лейцина, изолейцина и валина.
- В результате в организме накапливаются эти аминокислоты и их предшественники. Наиболее патогенно накопление лейцина.

# Болезнь кленового сиропа или лейциноз

Заболевание начинает проявляться через 3-14 дней после рождения ребенка: малыш отказывается от пищи, тихо плачет, могут быть частые срыгивания и даже рвота. Если не обратиться за врачебной помощью, могут развиваться подергивания отдельных групп мышц, мышечный тонус увеличивается, в связи с чем все тело вытягивается, а нижние конечности скрещиваются.

При тяжелом течении болезни могут наступить нарушения дыхания и сознания, и, если с первых недель жизни лечение не проводилось, прогноз заболевания плохой. Такие дети резко отстают в весе и психомоторном развитии.

Проявление болезни:  
увеличение печени,  
почечная недостаточность,  
Катаракта,  
Повреждение головного  
мозга,  
повреждение костей

# Нарушения синтеза мочевины

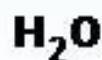
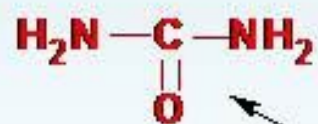
## ГИПЕРАММОНИЕМИЯ

I типа



## ГИПЕРАММОНИЕМИЯ II типа

орнитин-карбамоил-трансфераза



орнитин

цитруллин

аспартат  
АТФ

аргинин-сукцинат-синтетаза

фумарат

аргинин-сукцинат-лиаза

аргинин-янтарная кислота

ЦИТРУЛЛИНЕМИЯ

АРГИНИНЯНТАРНАЯ АМИНОЦИДУРИЯ

