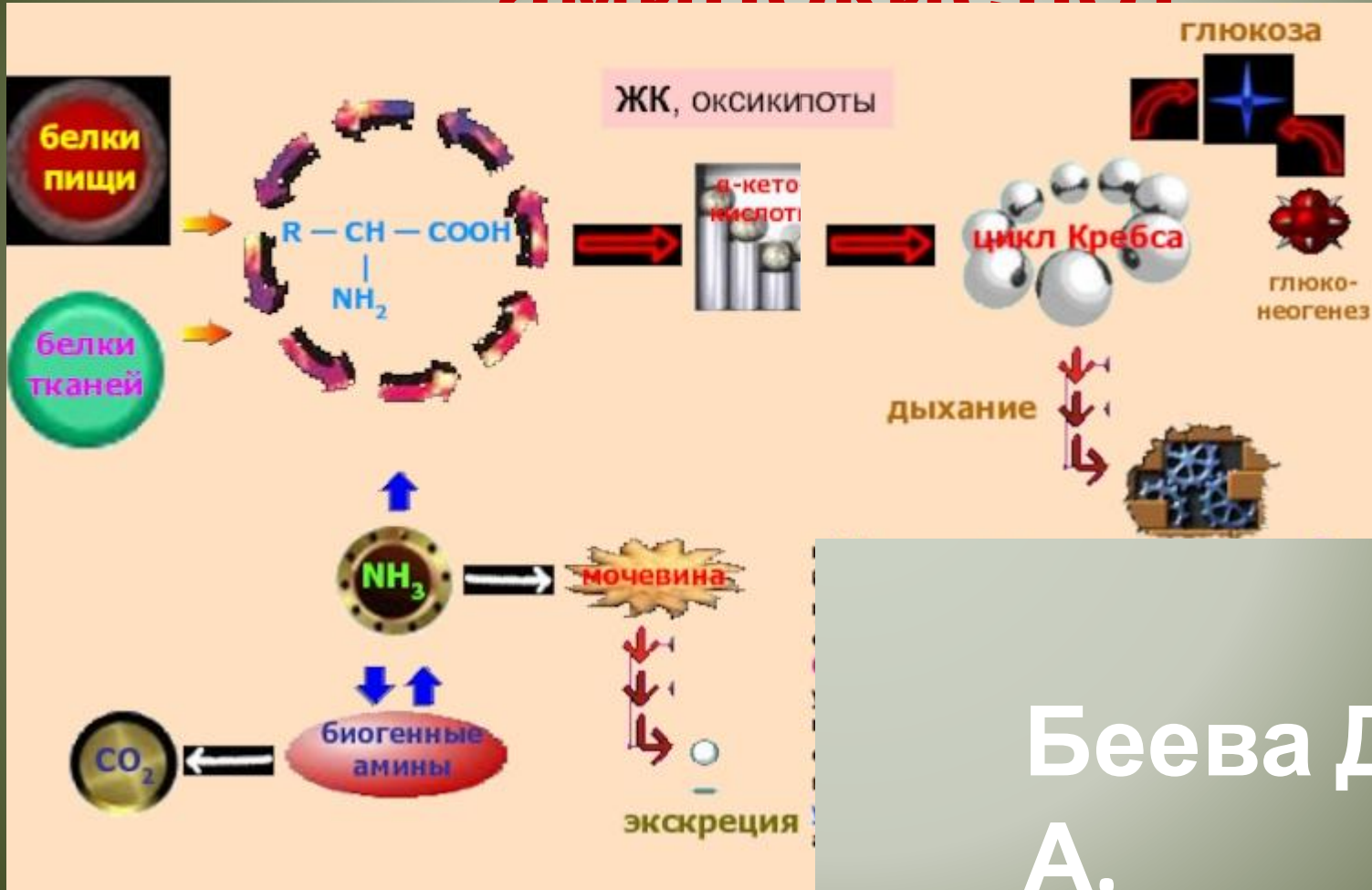


Патологии обмена аминокислот



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

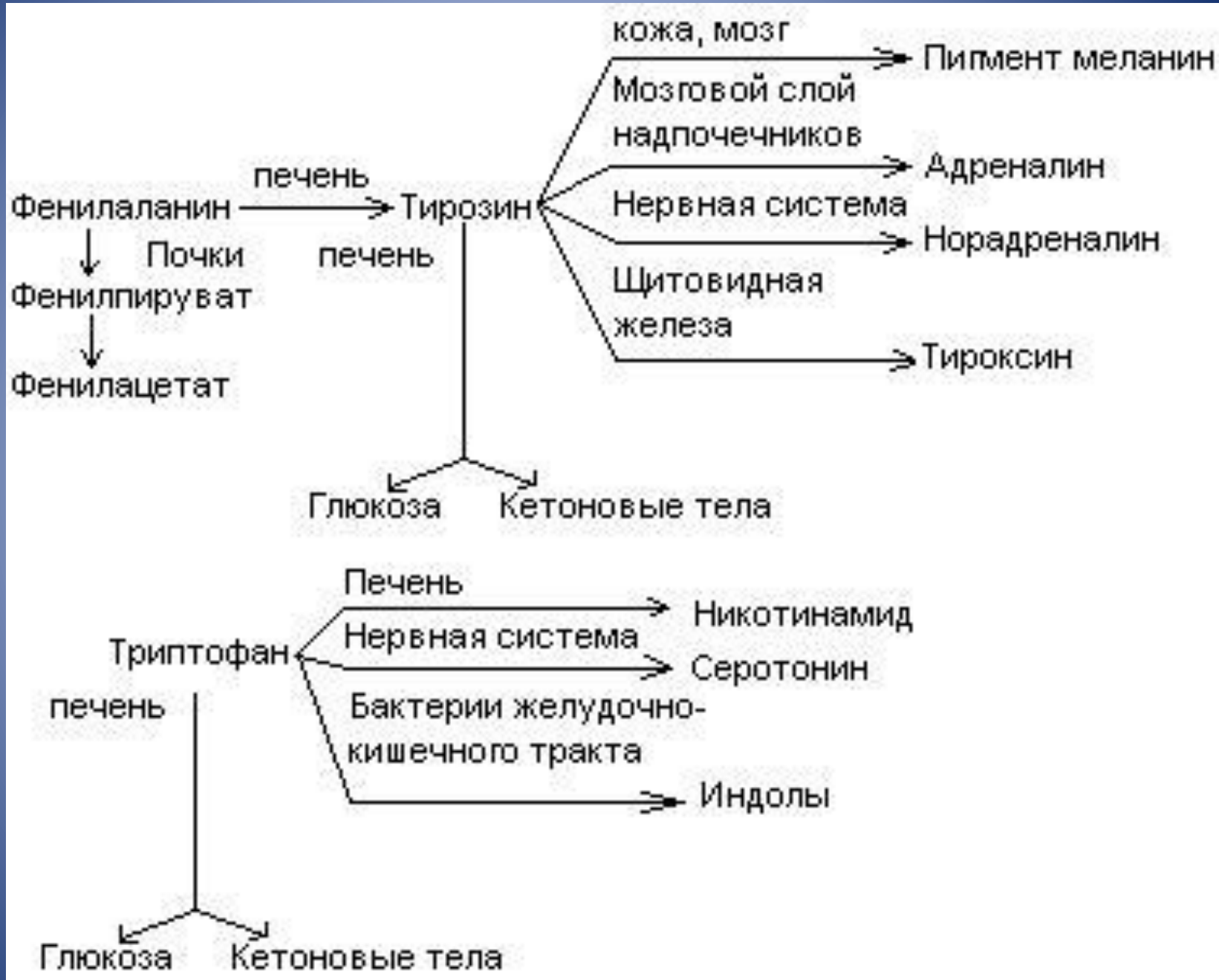
глицин

пролин

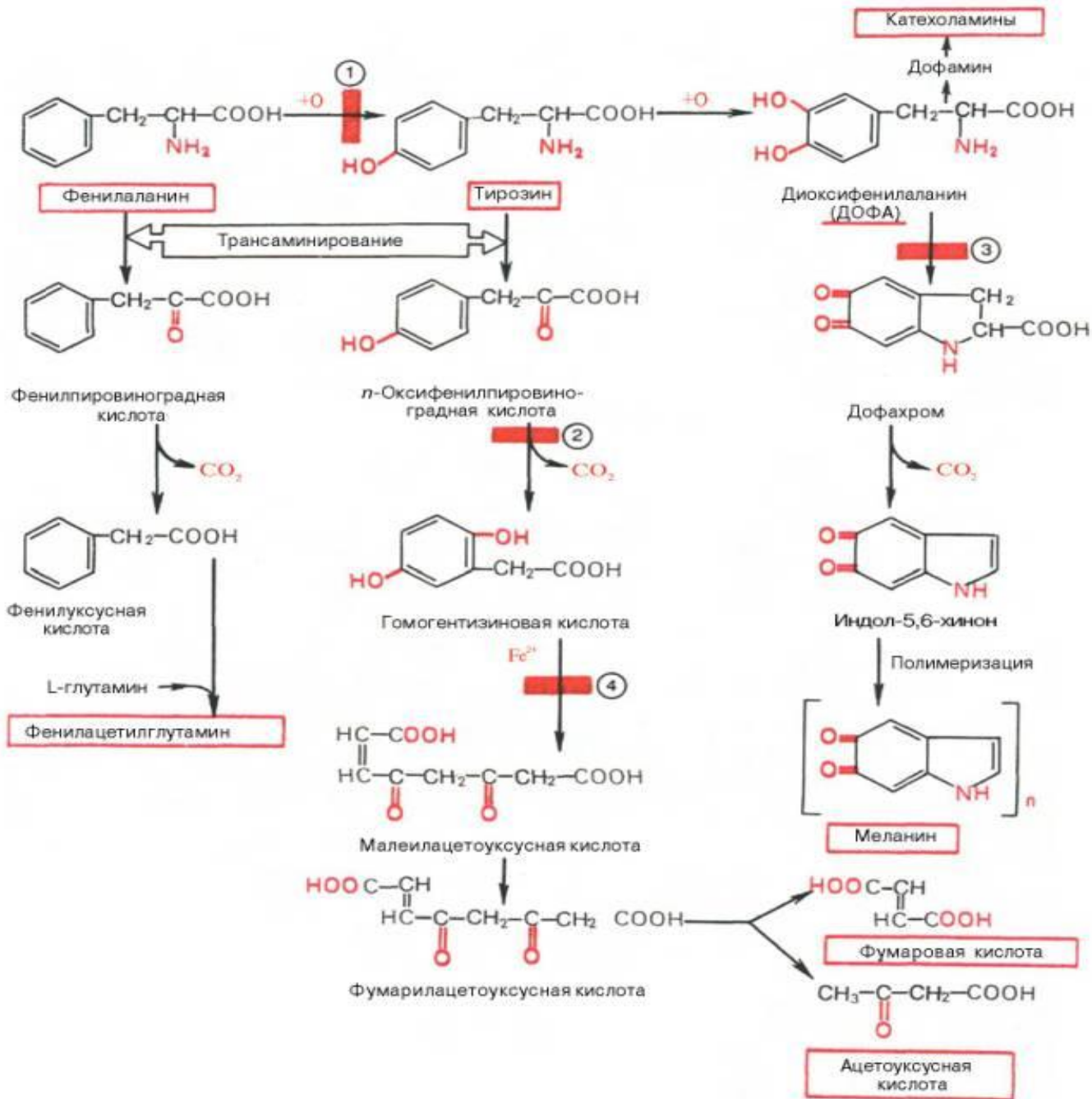
серин

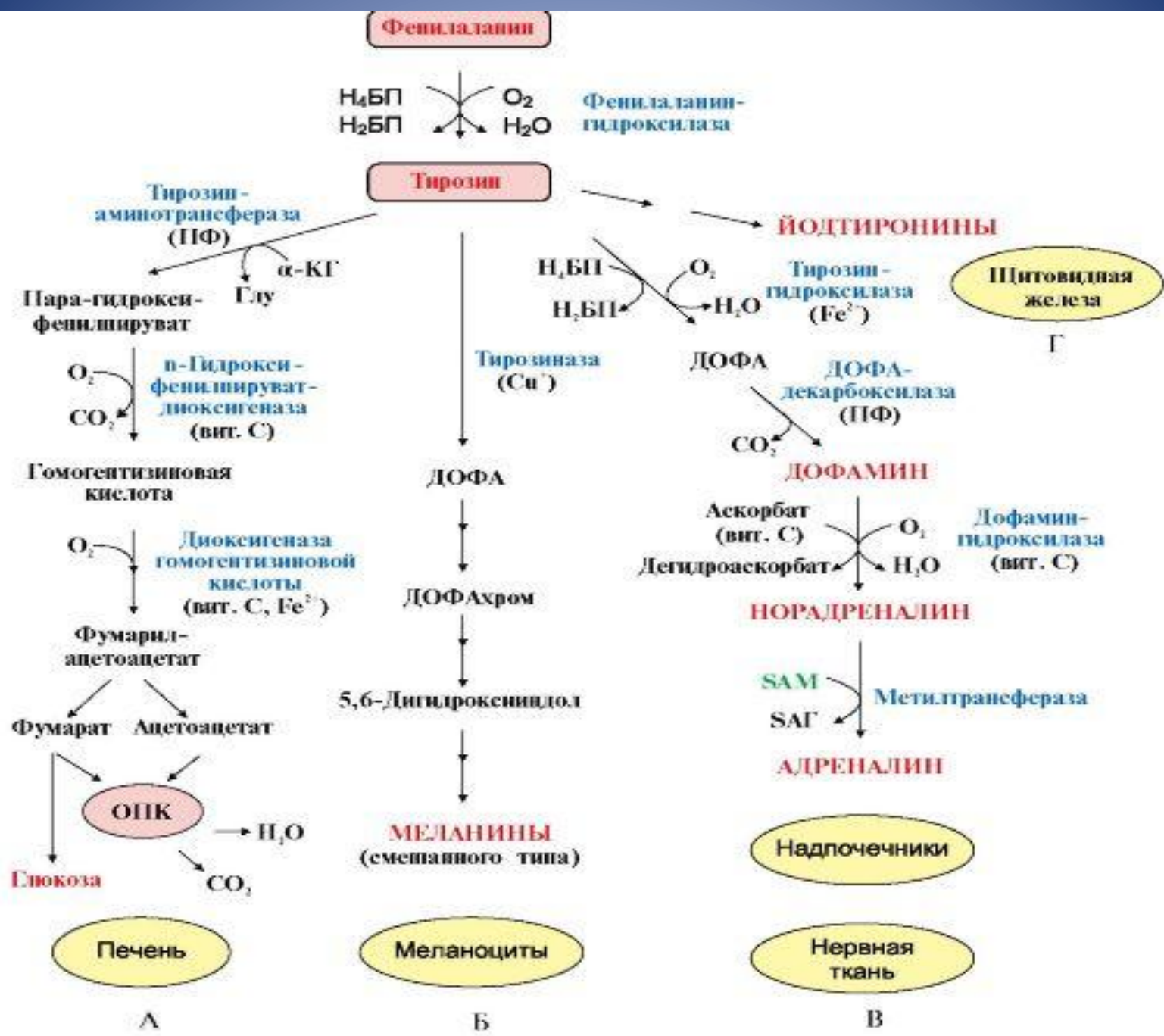
тирозин

Обмен ароматических аминокислот

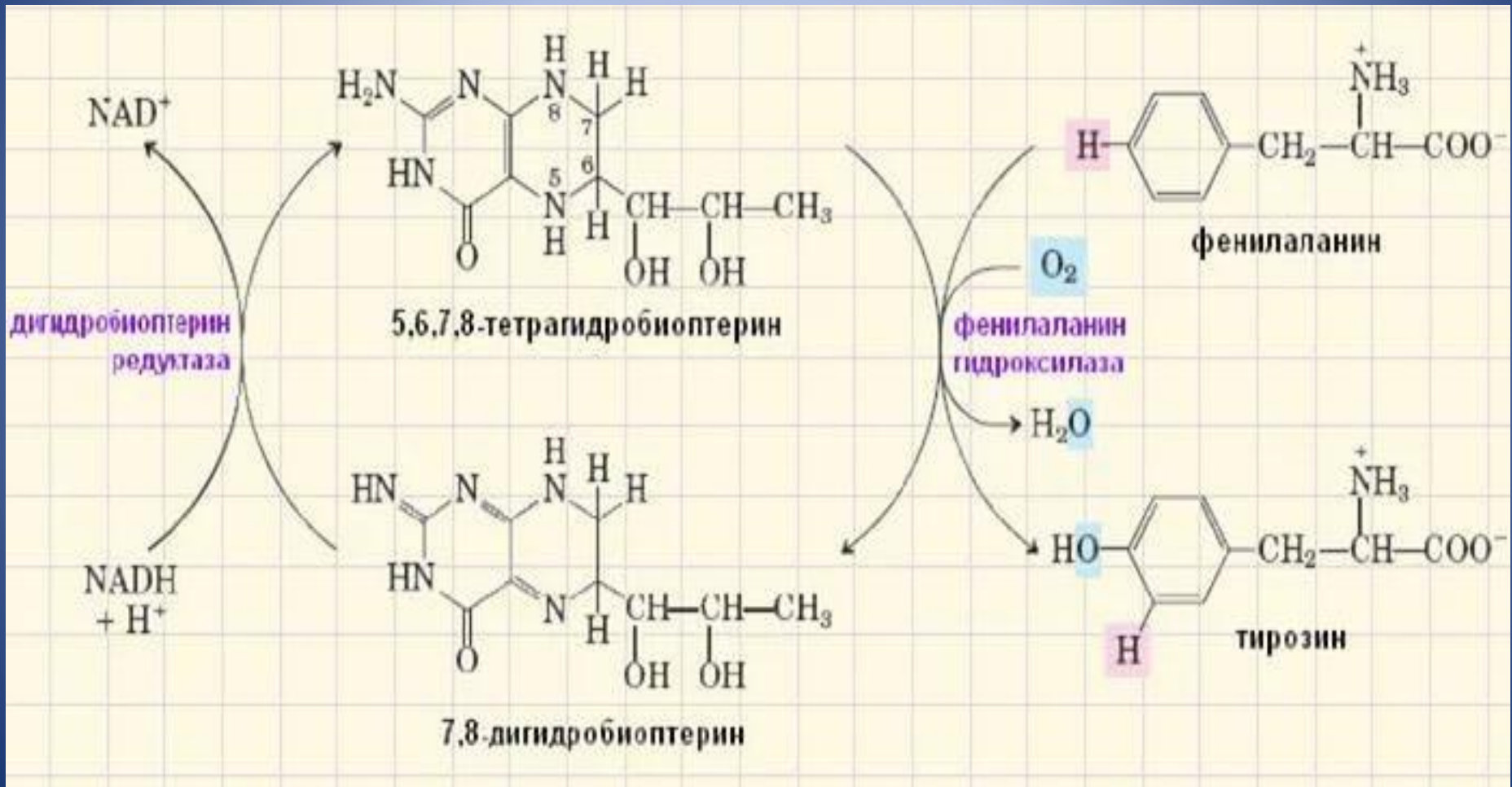


Пути обмена фенилаланина





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

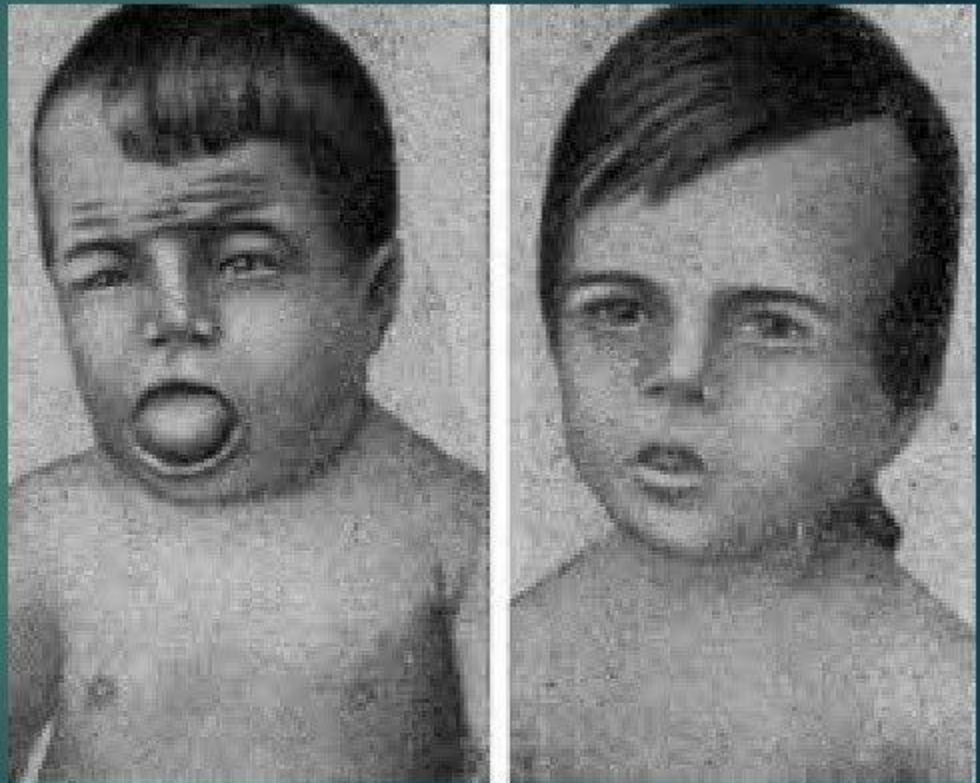


Трудности концентрации
внимания
«Дефицит» рабочей
памяти
Замедление информа-
ционных процессов
Гипотимия
Моторная заторможен-
ность
Утомляемость
Боли

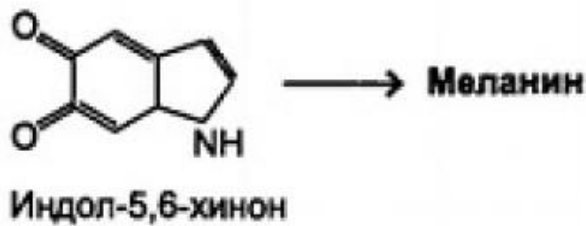
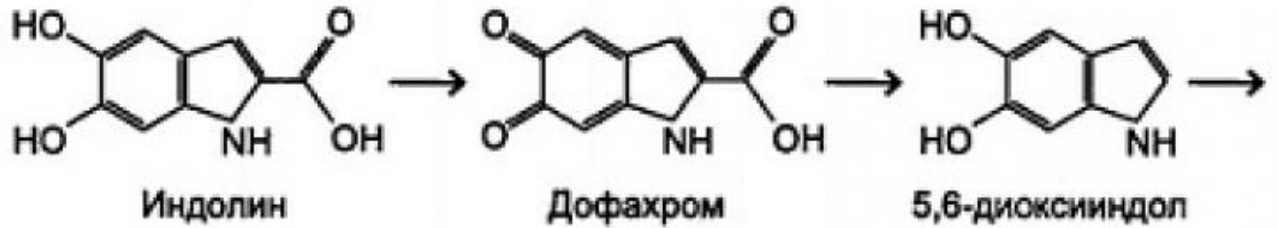
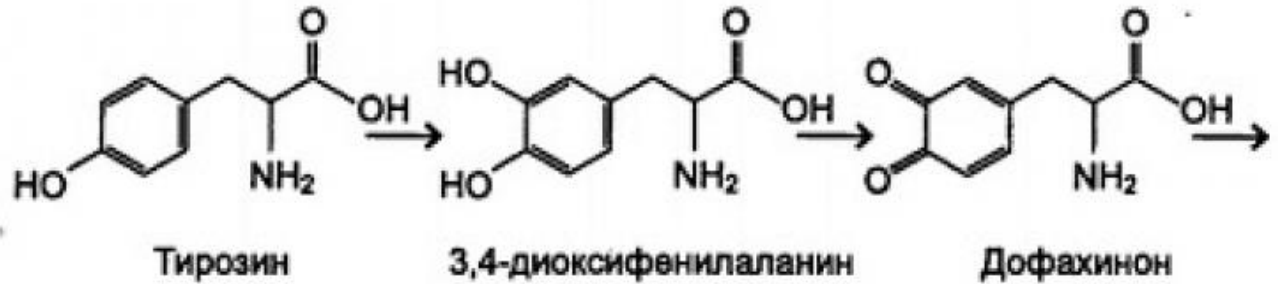
Кретинизм (гипотиреоз)

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

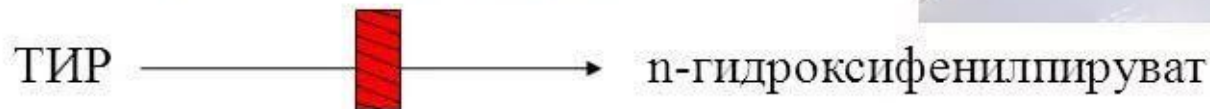
Ацетоацетат



Тирозинемии

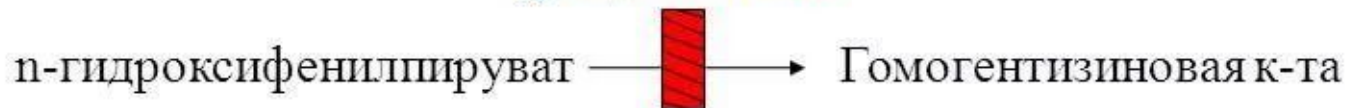
2) **Тирозинемия типа 2 (Синдром Рихнера –Ханхорта).** Причиной является дефект фермента **тирозиламинотрансферазы**. Для заболевания характерны поражения глаз и кожи, умеренная умственная отсталость, нарушения координация движений.

Тирозиламинотрансфераза

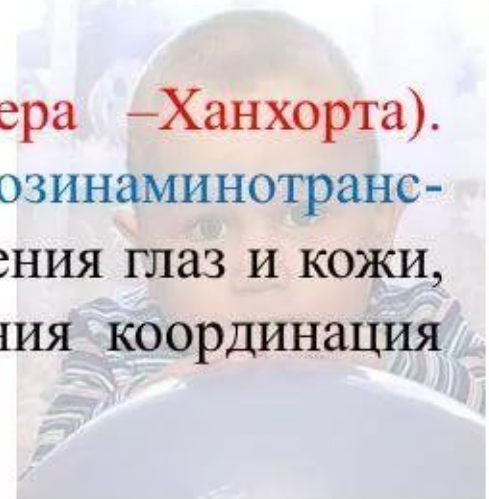


3) **Тирозинемия новорожденных (кратковременная).** Причина – дефект фермента **п-гидроксифенилпируватдиоксигеназы**. В крови повышается концентрация п-гидроксифенилацетата, тирозина и фенилаланина.

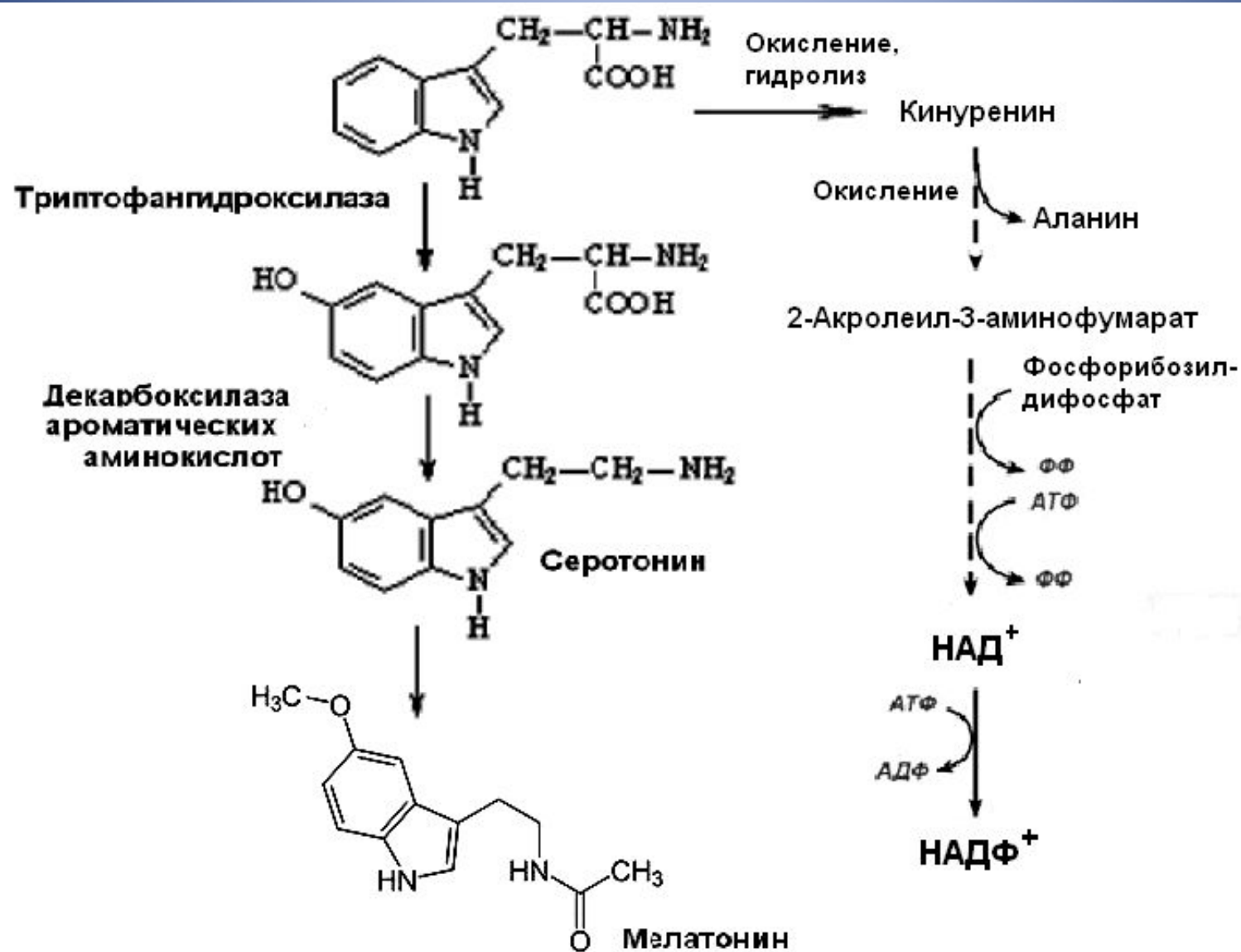
п-гидроксифенилпируватдиоксигеназа



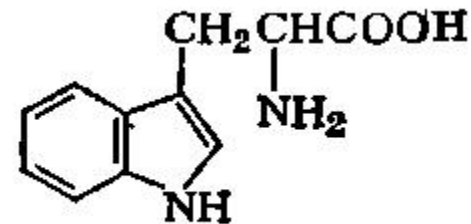
При лечении назначают малобелковую диету и витамин С



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 индолацетата и индикана (ФАФС+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.



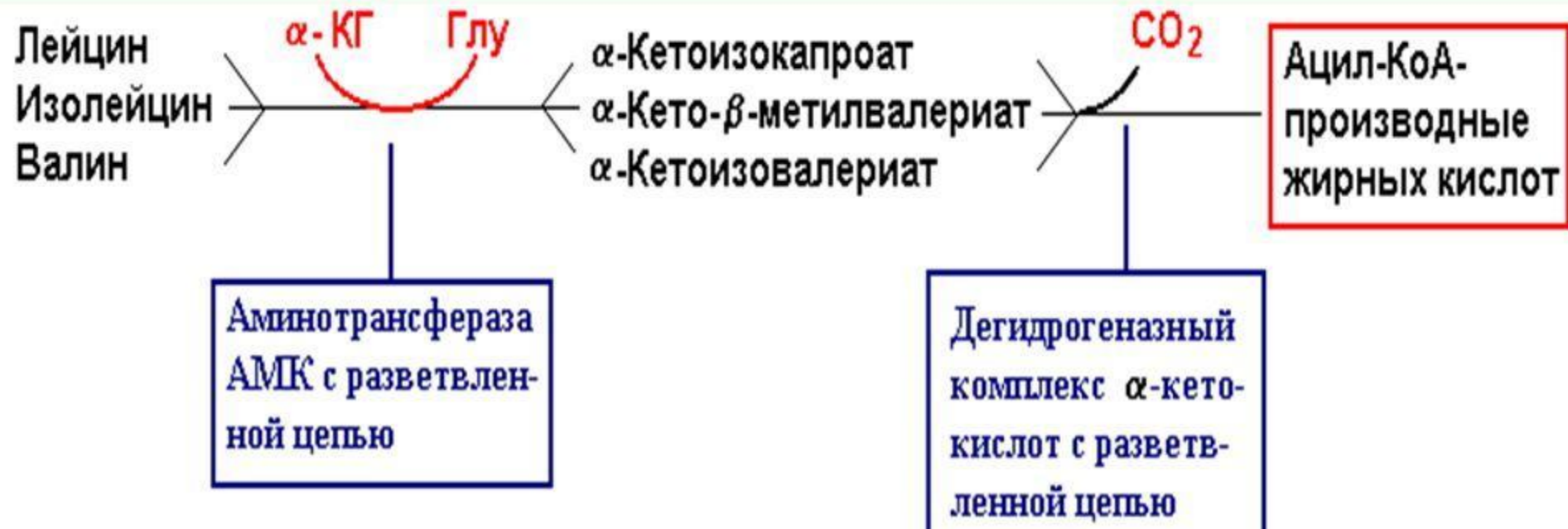
ИНДИКАНУРИЯ (БОЛЕЗНЬ «ГОЛУБЫХ ПЕЛЕНОК»)

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

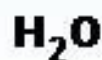
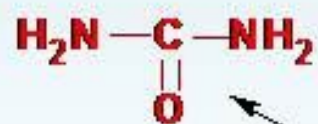
ГИПЕРАММОНИЕМИЯ

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

