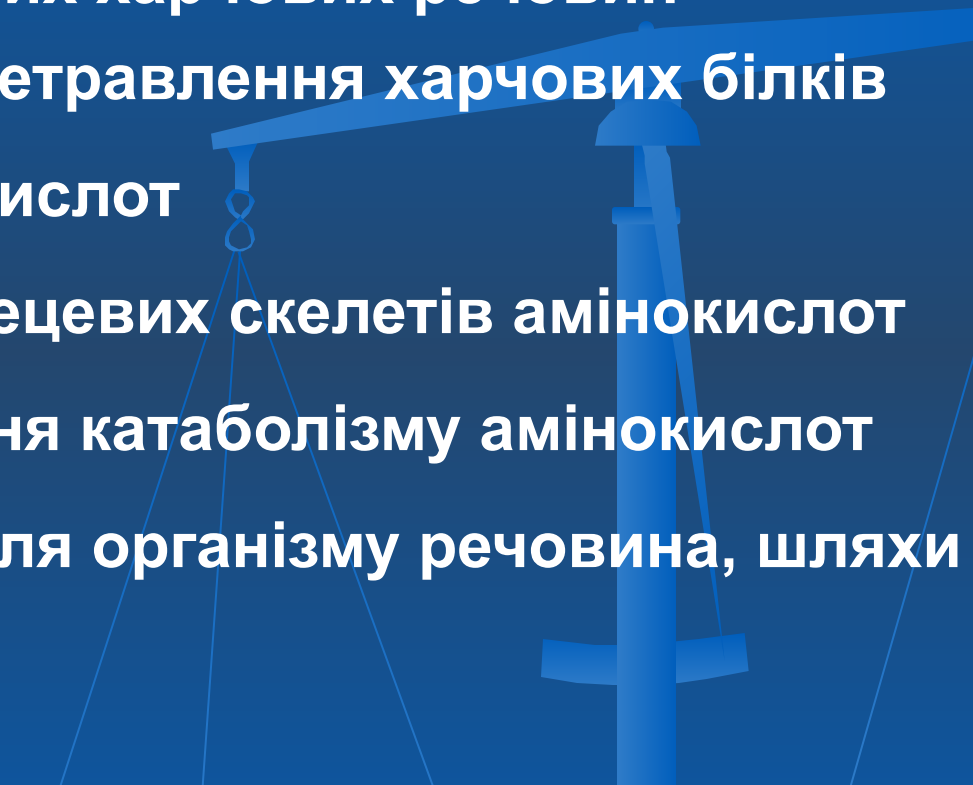
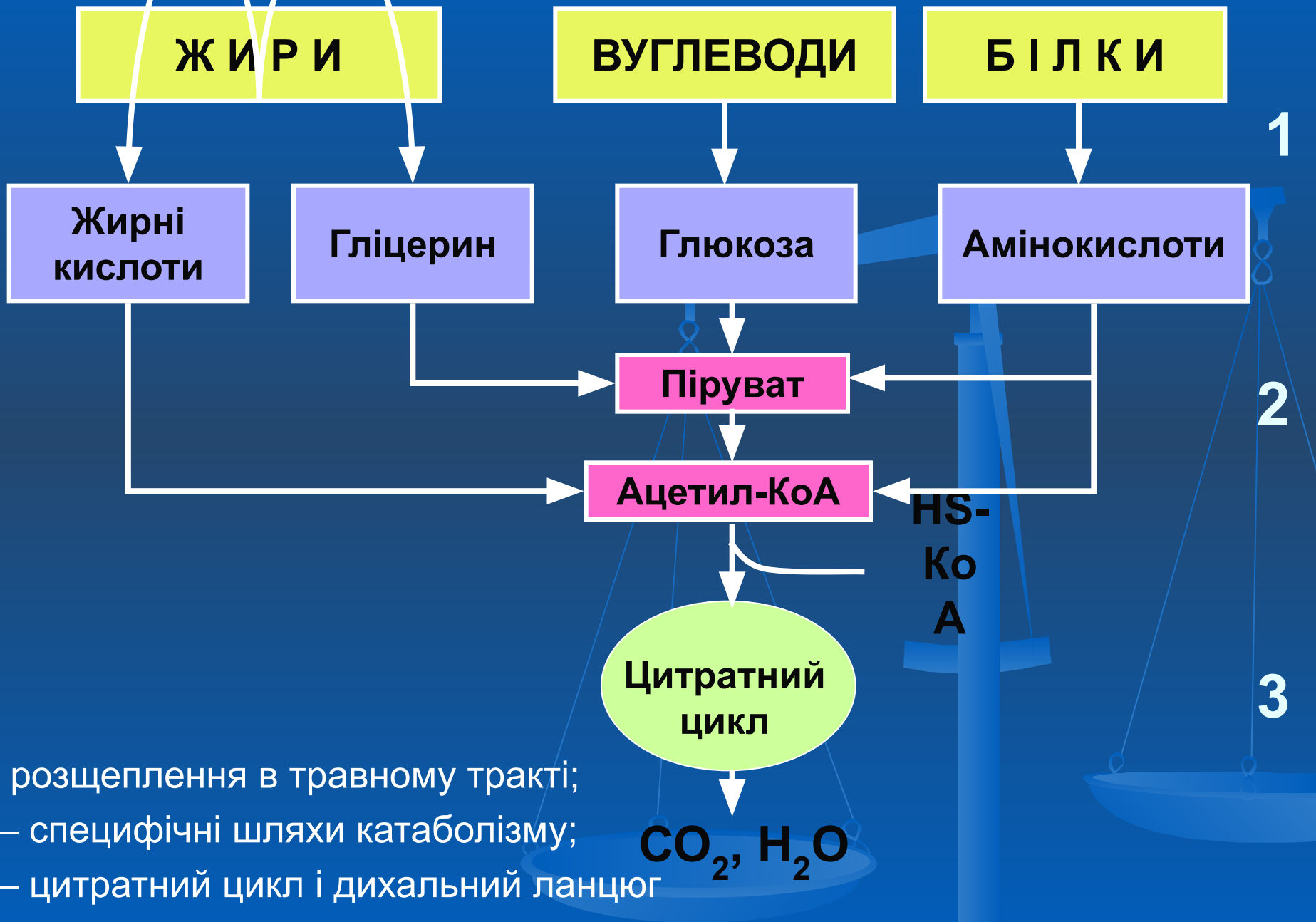


# МЕТАБОЛІЧНІ ПЕРЕТВОРЕННЯ БІЛКІВ І АМІНОКИСЛОТ

1. Катаболізм основних харчових речовин
  2. Функції білків. Перетравлення харчових білків
  3. Метаболізм амінокислот
  4. Розщеплення вуглецевих скелетів амінокислот
  5. Спадкові порушення катаболізму амінокислот
  6. Аміак – токсична для організму речовина, шляхи його виведення
  7. Цикл сечовини
- 

# КАТАБОЛІЗМ ОСНОВНИХ ХАРЧОВИХ РЕЧОВИН



1- розщеплення в травному тракті;  
2 – специфічні шляхи катаболізму;  
3 – цитратний цикл і дихальний ланцюг

# ОСНОВНІ ФУНКЦІЇ БІЛКІВ

1. Основні структурні компоненти органів і тканин, а також усіх клітинних органел.
2. Енергетична функція (катаболітичні процеси).
3. Поживна, запасаюча функція.
4. Виявляють каталітичну (ферментативну) активність – проте у 1982 р.- відкриття РНКзимів.
5. Беруть участь у регуляції метаболізму -клітинний рівень: білки - репресори та активатори транскрипції; організменний - білкова природа гормонів.
6. Виконують захисну функцію – антитіла.
7. Беруть участь у процесах скорочення м'язів і руху (актино-міозинові комплекси)
8. Беруть участь у процесах трансформації енергії - білки сітківки ока трансформують світлову енергію в електричну.
9. Транспортна функція: а)гемоглобін здійснює транспорт  $O_2$ ,  $CO_2$ ;б)трансферрин - транспорт заліза; в) пермеази - мембранні білки, які переносять полярні сполуки через мембрану як за, так і проти градієнту концентрації.
10. Буферна функція.
11. Клітинна сигналізація - приклад, епідермальний фактор росту, що є промотором клітинного поділу.
12. Беруть участь у процесах міжклітинної взаємодії та розпізнавання клітинних поверхонь - молекули адгезії, інтегрини.
13. Рецепторні білки - інсулінові рецептори і інші.
14. Білки, що виконують спеціальні функції - високоваріабельні протеїни, наприклад, антифризові білки, які попереджають від замерзання кров арктичних і антарктичних риб, клейові білки, що сприяють надійному прикріпленню мідій та інших морських організмів до скель.

## ENZYME

**function:** Catalyzes covalent bond breakage or formation.



**examples:** Living cells contain thousands of different enzymes, each of which catalyzes (speeds up) one particular reaction. Examples include: tryptophan synthetase—makes the amino acid tryptophan; pepsin—degrades dietary proteins in the stomach; ribulose biphosphate carboxylase—helps convert carbon dioxide into sugars in plants; DNA polymerase—copies DNA; protein kinase—adds a phosphate group to a protein molecule.

## STRUCTURAL PROTEIN

**function:** Provides mechanical support to cells and tissues.



**examples:** Outside cells, collagen and elastin are common constituents of extracellular matrix and form fibers in tendons and ligaments. Inside cells, tubulin forms long, stiff microtubules and actin forms filaments that underlie and support the plasma membrane. keratin forms fibers that reinforce epithelial cells and is the major protein in hair and horn.

## TRANSPORT PROTEIN

**function:** Carries small molecules or ions.



**examples:** In the bloodstream, serum albumin carries lipids, hemoglobin carries oxygen, and transferrin carries iron. Many proteins embedded in cell membranes transport ions or small molecules across the membrane. For example, the bacterial protein bacteriorhodopsin is a light-activated proton pump that transports H<sup>+</sup> ions out of the cell; the glucose carrier shuttles glucose into and out of liver cells; and a Ca<sup>2+</sup> pump in muscle cells pumps the calcium ions needed to trigger muscle contraction into the endoplasmic reticulum, where they are stored.

## MOTOR PROTEIN

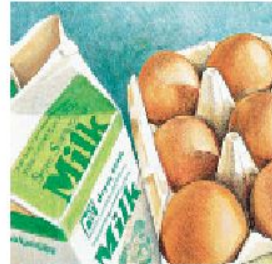
**function:** Generates movement in cells and tissues.



**examples:** Myosin in skeletal muscle cells provides the motive force for humans to move; kinesin interacts with microtubules to move organelles around the cell; dynein enables eucaryotic cilia and flagella to beat.

## STORAGE PROTEIN

**function:** Stores small molecules or ions.



**examples:** Iron is stored in the liver by binding to the small protein ferritin; ovalbumin in egg white is used as a source of amino acids for the developing bird embryo; casein in milk is a source of amino acids for baby mammals.

## SIGNAL PROTEIN

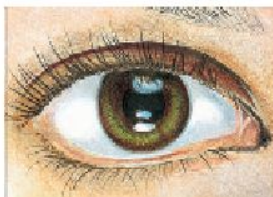
**function:** Carries signals from cell to cell.



**examples:** Many of the hormones and growth factors that coordinate physiological function in animals are proteins; insulin, for example, is a small protein that controls glucose levels in the blood; nerve growth factor (NGF) attracts growing nerve cells in a specific direction in a developing embryo; nerve growth factor (NGF) stimulates some types of nerve cells to grow axons; epidermal growth factor (EGF) stimulates the growth and division of epithelial cells.

## RECEPTOR PROTEIN

**function:** Detects signals and transmits them to the cell's response machinery.



**examples:** Rhodopsin in the retina detects light; the acetylcholine receptor in the membrane of a muscle cell receives chemical signals released from a nerve ending; the insulin receptor allows a liver cell to respond to the hormone insulin by taking up glucose; the adrenergic receptor on heart muscle increases the rate of heartbeat when it binds to adrenaline.

## GENE REGULATORY PROTEIN

**function:** Binds to DNA to switch genes on or off.



**examples:** The lactose repressor in bacteria silences the genes for the enzymes that degrade the sugar lactose; many different homeodomain proteins act as genetic switches to control development in multicellular organisms, including humans.

## SPECIAL-PURPOSE PROTEIN

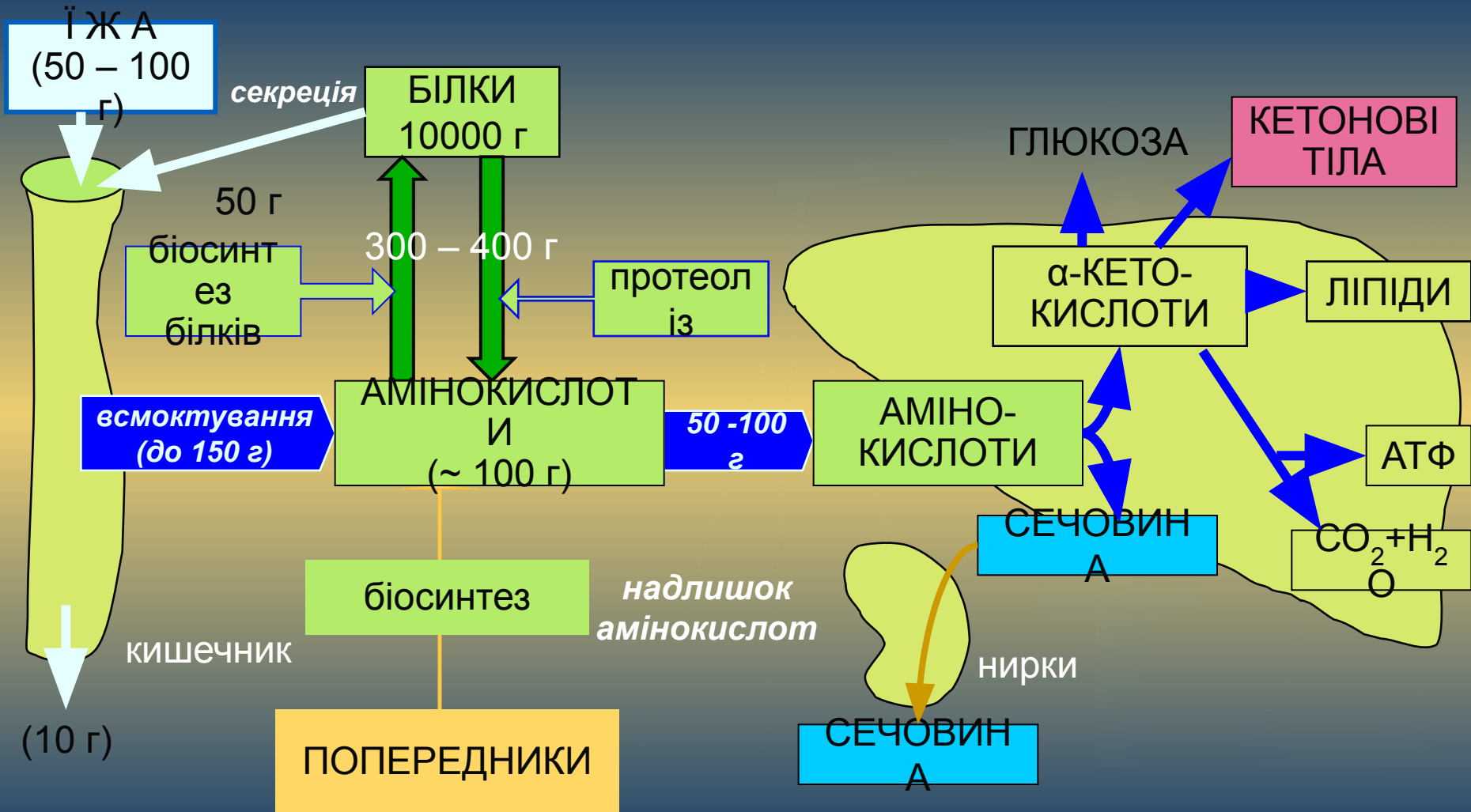
**function:** Highly variable.



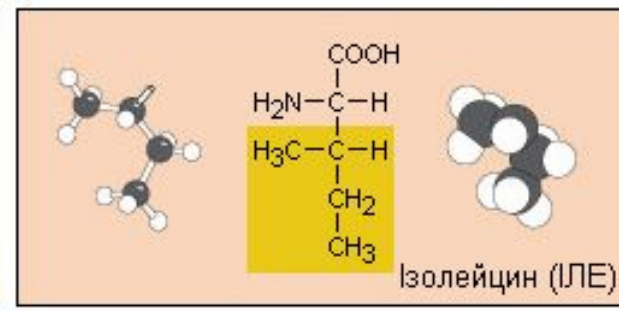
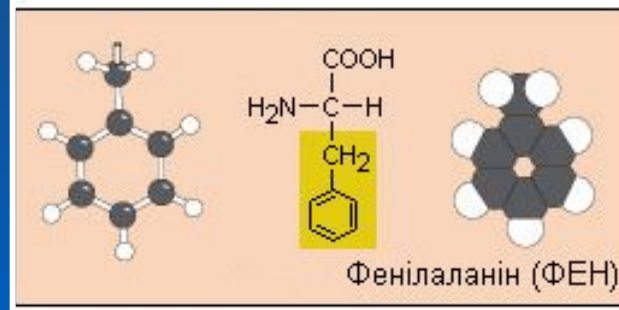
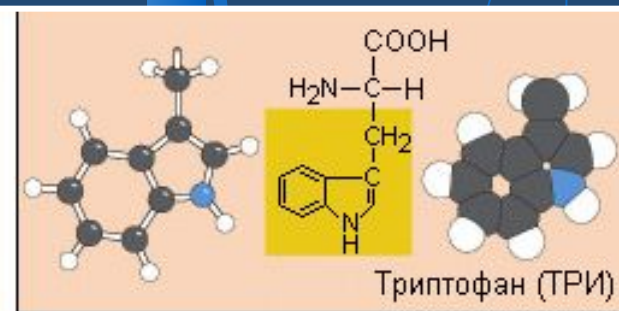
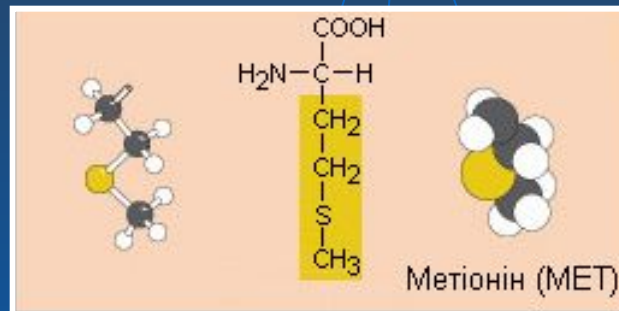
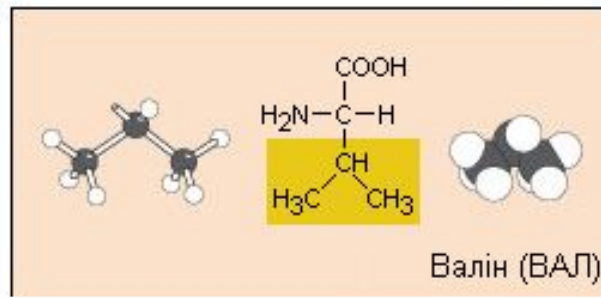
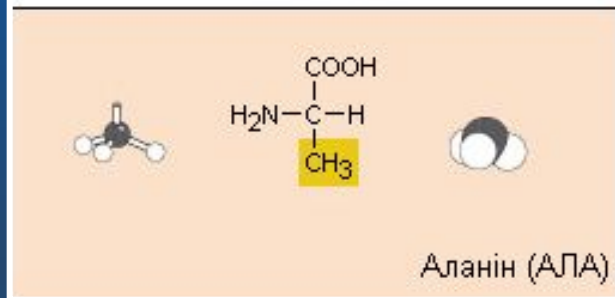
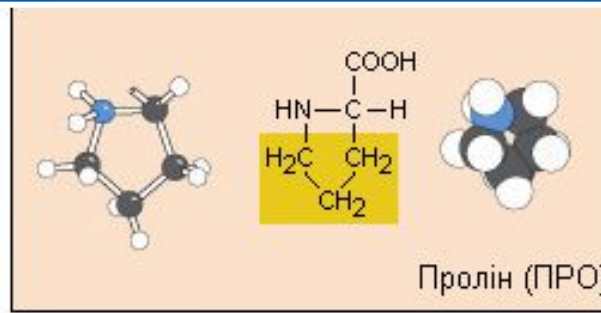
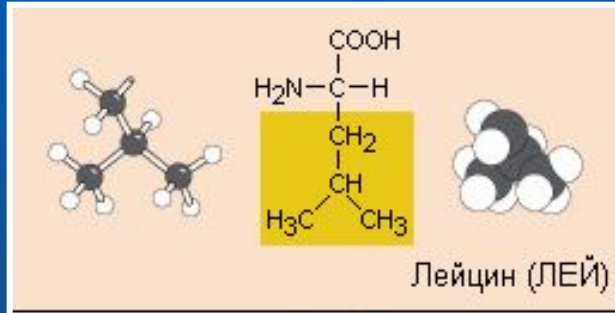
**examples:** Organisms make many proteins with highly specialized properties. These molecules illustrate the amazing range of functions that proteins can perform. The antifreeze proteins of Arctic and Antarctic fishes protect their blood against freezing; green fluorescent protein from jellyfish emits a green light; monellin, a protein found in an African plant, has an intensely sweet taste; mussels and other marine organisms secrete glue proteins that attach them firmly to rocks, even when immersed in seawater.

# ОСНОВНІ ФУНКЦІЇ БІЛКІВ

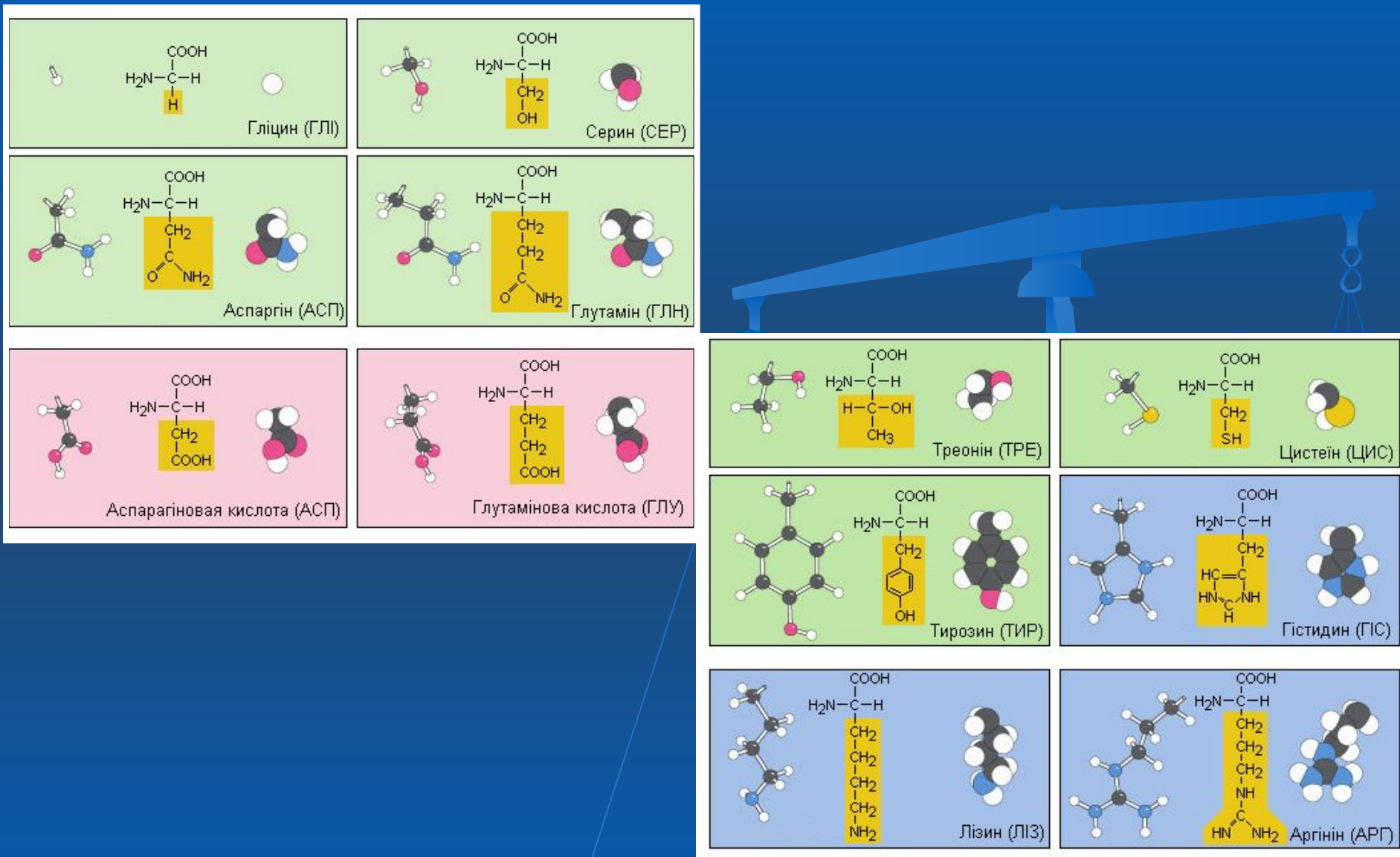
# ДЖЕРЕЛА І ШЛЯХИ ВИКОРИСТАННЯ АМІНОКИСЛОТ



# НЕПОЛЯРНІ (ГІДРОФОБНІ) АМІНОКИСЛОТИ



# ПОЛЯРНІ (ГІДРОФІЛЬНІ) АМІНОКИСЛОТИ



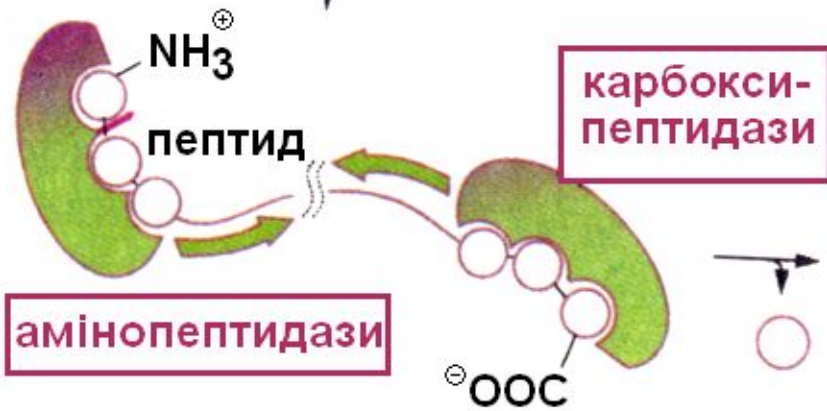
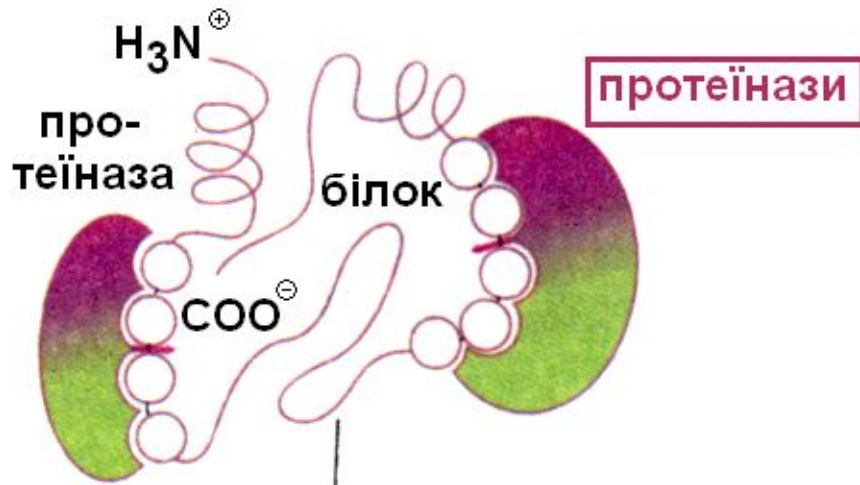
Полярні (гідрофільні) амінокислоти бувають: незаряджені, негативно заряджені, позитивно заряджені

# НЕОБХІДНІ АМІНОКИСЛОТИ

Незамінні	Умовно замінні	Частково замінні	Замінні
<b>Валін</b> <b>Ізолейцин</b> <b>Лейцин</b> <b>Лізин</b> <b>Метіонін</b> <b>Треонін</b> <b>Триптофан</b> <b>Фенілаланін</b>	<b>Тирозин</b> <b>Цистеїн</b>	<b>Аргінін</b> <b>Гістидин</b>	<b>Аланін</b> <b>Аспарагін</b> <b>Аспартат</b> <b>Гліцин</b> <b>Глутамат</b> <b>Глутамін</b> <b>Пролін</b> <b>Серин</b>



# МЕХАНІЗМ ДІЇ ПРОТЕЇНАЗ (Гідролази - КФ3.4.1- 3.4.4 ) ЕКЗО- ТА ЕНДОПЕПТИДАЗИ



амінопептидази



Трипсин: фермент-субстратний комплекс

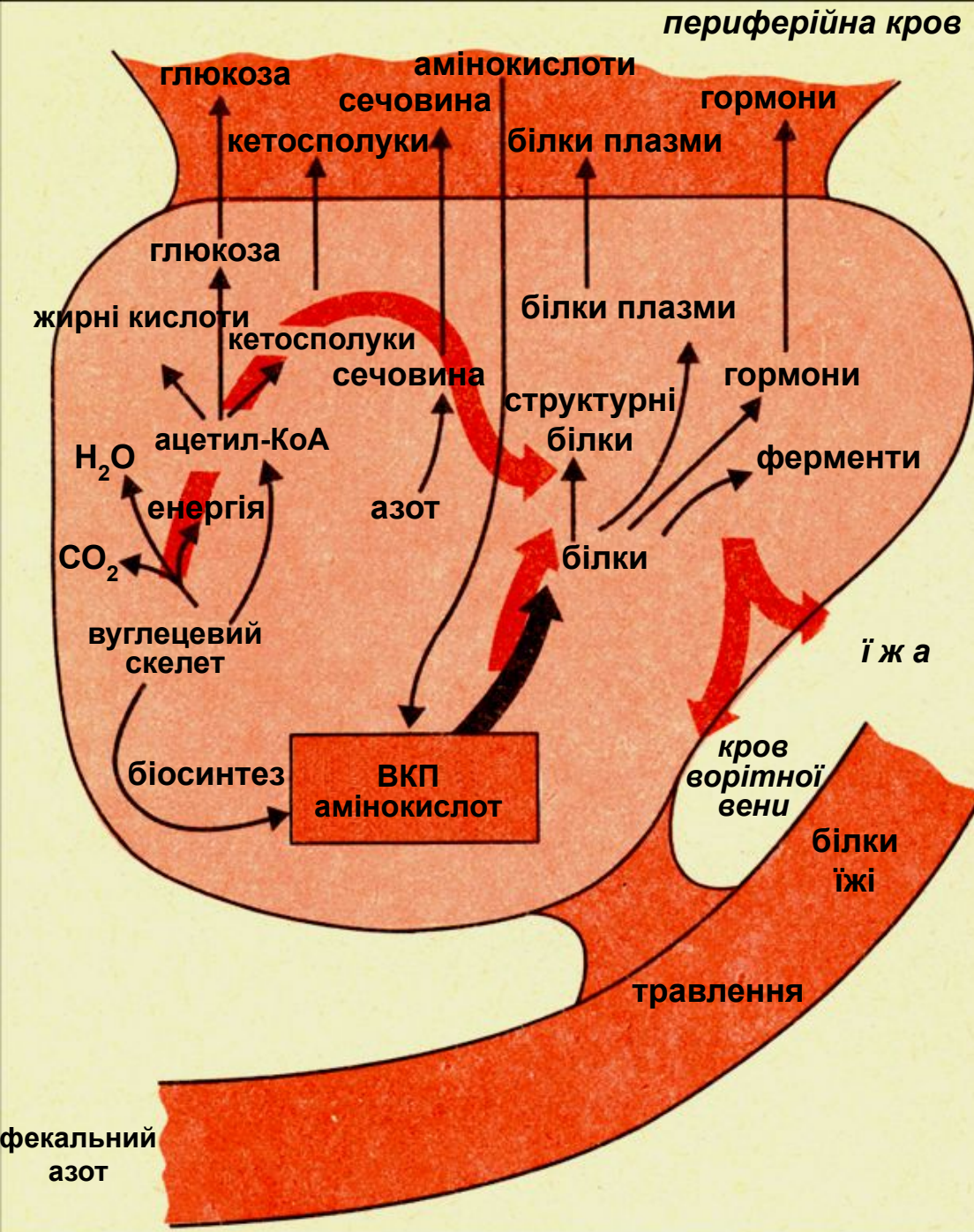


дипептидази

# ПРОТЕОЛІТИЧНІ ФЕРМЕНТИ ТРАВНОГО ТРАКТУ

Профермент	Місце синтезу	Місце активації та активатор	Фермент	Пептидні зв'язки, що розщеплюються
<b>Пепсиноген</b>	Слизова оболонка шлунка	Порожнина шлунка	<b>Пепсин</b>	- x - Tyr
		Відщеплення N-кінцевого пептиду (42 амінокислоти) від пепсиногену під впливом HCl і самого пепсину (аутокаталіз)		- x - Phe
<b>Трипсиноген</b>	Підшлункова залоза	Порожнина тонкої кишки	<b>трипсин</b>	- Arg - x -
		Відщеплення N-кінцевого гексапептиду від трипсиногену за участі ентеропептидази, яка виділяється клітинами кишечника, з наступним аутокаталізом під впливом самого трипсину		- Lys - x -
<b>Хімотрипсиноген</b>	Підшлункова залоза	Порожнина тонкої кишки	<b>хімотрипсин</b>	- Tyr - x -
		Активується під впливом трипсину		- Phe - x -

# МЕТАБОЛІЗМ АМІНОКИСЛОТ ВИЩИХ ТВАРИН



Перебіг більшості реакцій перетворення амінокислот відбувається в печінці. Тут синтезуються білки печінки, а також більшість білків плазми крові й проходить їх розпад. У печінці синтезуються певні азотомісні сполуки: пуринові й піримідинові основи, нікотинамід, сечова кислота, креатин, сечовина. Деякі з цих перетворень виявляються необоротними, і сполуки, що утворюються, транспортуються з печінки і виводяться з організму із сечею. Крім того, у печінці синтезуються певні замінні амінокислоти. Після дезамінування вуглецевий скелет амінокислот або окиснюється в аеробних умовах і служить джерелом енергії, або використовується в біосинтезі, включаючись у цикл трикарбонових кислот.

ВКП – внутрішньоклітинний пул

# П'ЯТЬ НАЙВАЖЛИВІШИХ МЕТАБОЛІЧНИХ ПЕРЕТВОРЕНЬ АМІНОКИСЛОТ, а також...

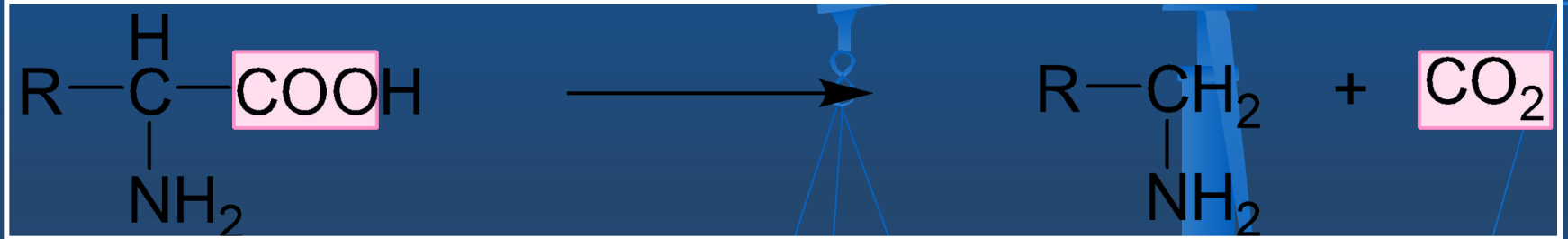
1. ДЕКАРБОКСИЛЮВАННЯ
2. ОКИСНЕ ДЕЗАМІНУВАННЯ (крім того – відновне, гідролітичне, внутрішньомолекулярне)
3. ТРАНСАМІНУВАННЯ ( ПЕРЕАМІНУВАННЯ )
4. МОДИФІКАЦІЯ БІЧНОГО ЛАНЦЮГА
5. ПОЛІМЕРИЗАЦІЯ

НЕПРЯМЕ ДЕЗАМІНУВАННЯ (трансдезамінування)



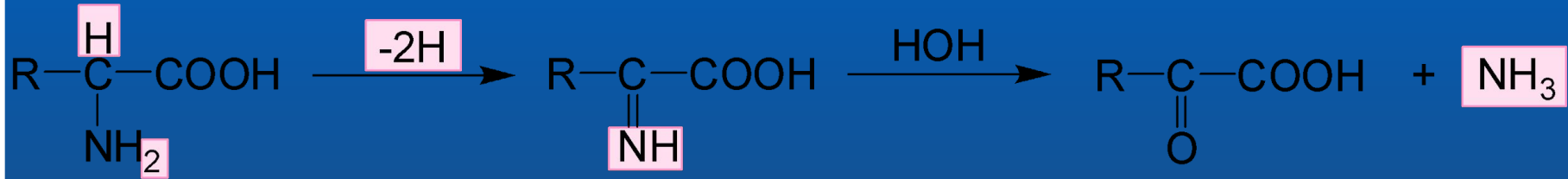
# П'ЯТЬ НАЙВАЖЛИВІШИХ МЕТАБОЛІЧНИХ ПЕРЕТВОРЕНЬ АМІНОКИСЛОТ

## ДЕКАРБОКСИЛЮВАННЯ

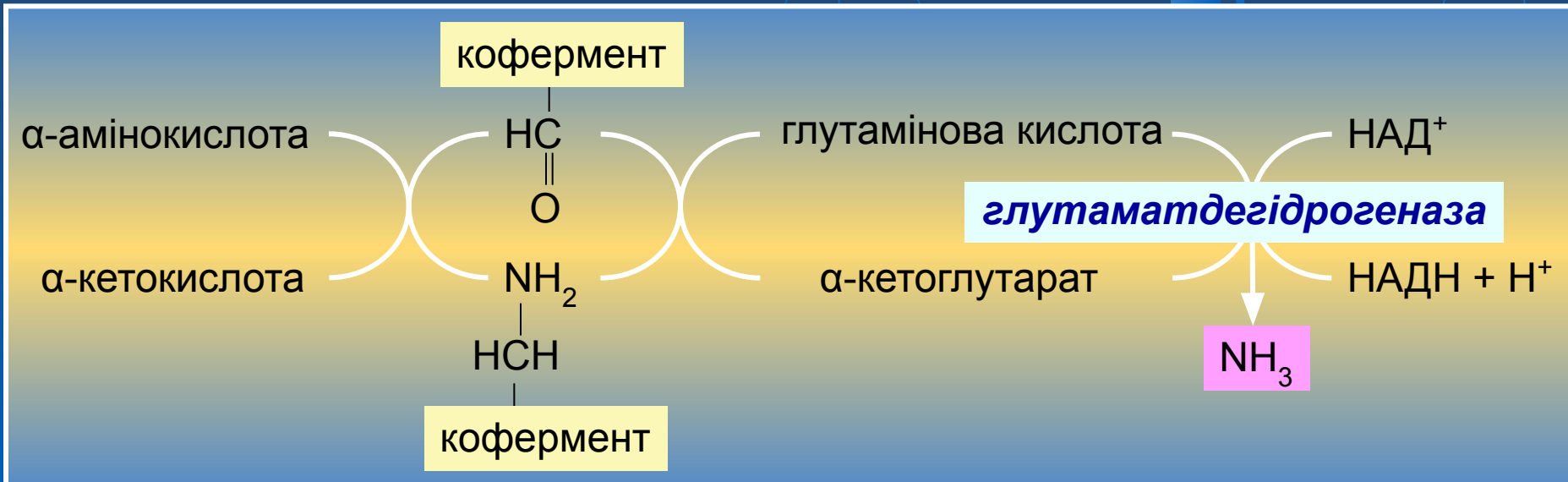
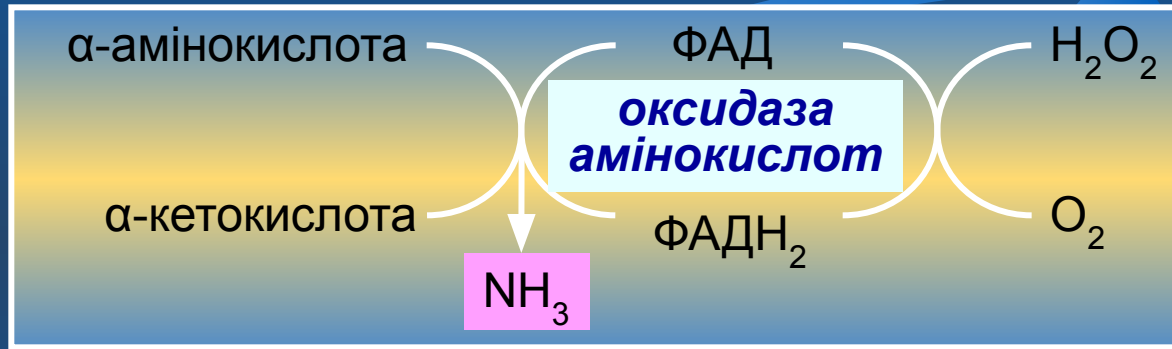


Амінокислоти підлягають декарбоксилуванню за участі декарбоксилаз (як кофермент - піридоксальфосфат). У цю реакцію вступають усі амінокислоти; аміни далі перетворюються під дією моноамінооксидази або діамінооксидази

# ОКИСНЕ ДЕЗАМІНУВАННЯ



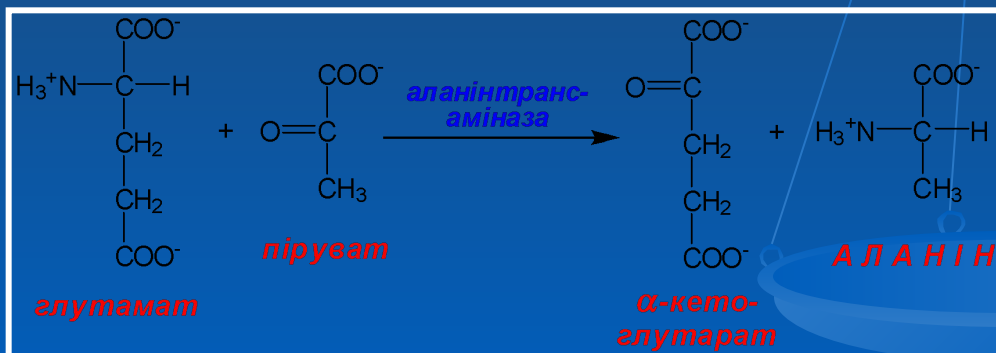
Окисне дезамінування проходить двома шляхами:



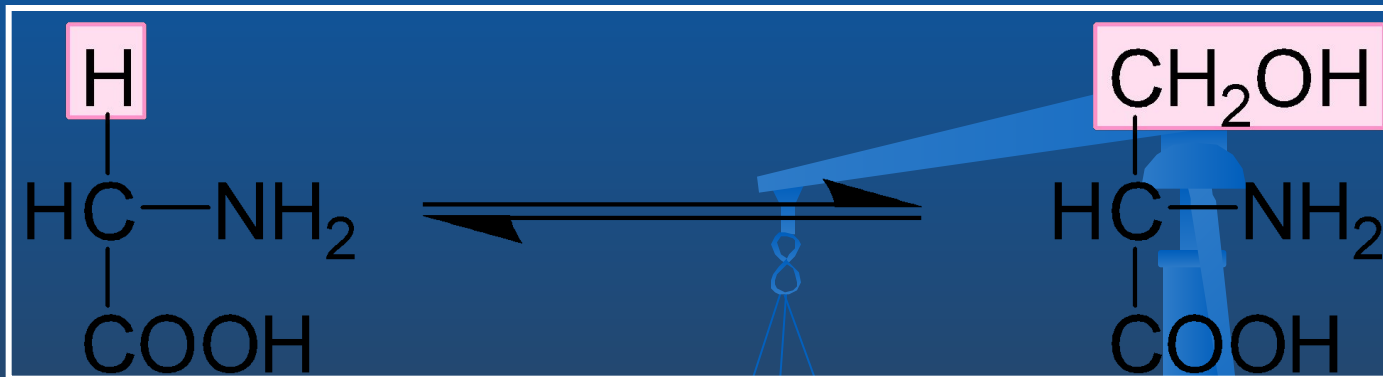
# ТРАНСАМІНУВАННЯ ( ПЕРЕАМІНУВАННЯ )



**Трансамінування** – це основна біосинтетична реакція замінних амінокислот за участі амінотрансфераз (трансаміназ) у присутності коферменту, роль якого виконує піридоксальфосфат. Реакція міжмолекулярного переносу аміногрупи від  $\alpha$ -амінокислоти на  $\alpha$ -кетокислоту без проміжного виділення аміаку. Переамінуються головним чином глутамінова кислота, аспарагінова кислота і в деяких випадках аспарагін та аланін (проте цей процес може відбуватися і за участю інших амінокислот). Таким шляхом відбувається синтез ряду амінокислот (аланін).



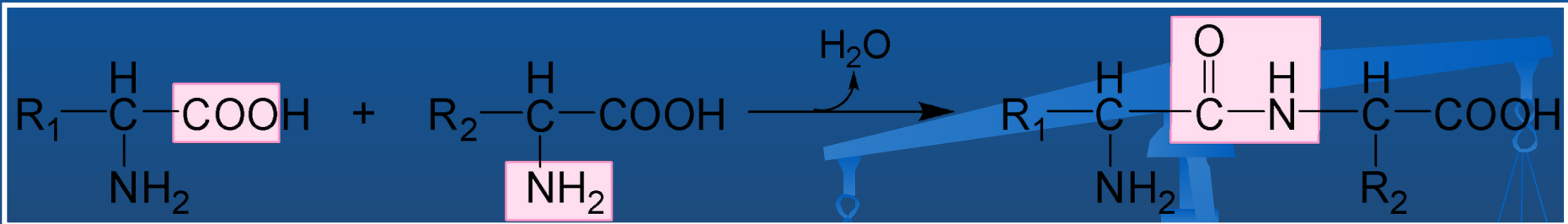
# МОДИФІКАЦІЯ БІЧНОГО ЛАНЦЮГА



Модифікація бічного ланцюга відбувається головним чином при взаємних перетвореннях *гліцин* ↔ *серин* у присутності піридоксальфосфату та тетрагідрофолієвої кислоти, а також при утворенні фосфосерину із серину

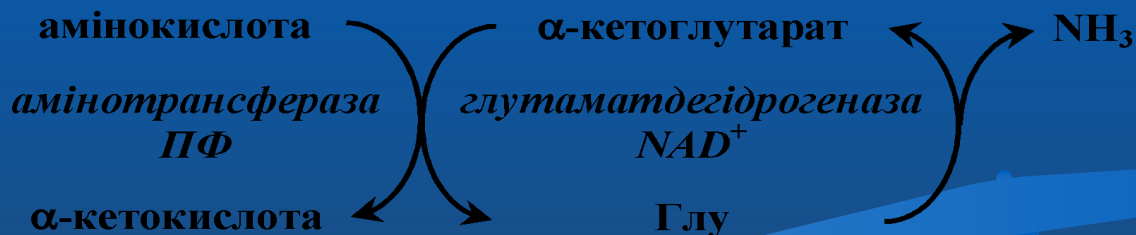


# ПОЛІМЕРИЗАЦІЯ



Пептидні ланцюги (три-, тетра-, пента-, оліго- та поліпептиди)  
виникають за рахунок полімеризації амінокислот

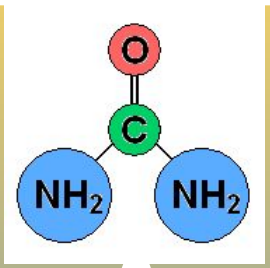
# НЕПРЯМЕ ДЕЗАМІНУВАННЯ (трансдезамінування)



Більшість амінокислот не здатні дезамінуватись в одну стадію, подібно глутамату. Аміногрупи таких амінокислот у результаті **трансамінування** переносяться на α-кетоглутарат з утворенням глутамінової кислоти, яка потім зазнає **прямого окисного дезамінування**. Такий механізм дезамінування амінокислот у 2 стадії отримав назву **трансдезамінування**, або **непрямого дезамінування**.

За сукупності 2-х реакцій – трансамінування і окисного дезамінування аміногрупа амінокислоти перетворюється на аміак. Глутамінова кислота в цьому процесі виконує **колекторну функцію** - її аміногрупа “збирається” з інших амінокислот. Саме ця функція є визначальною в унікальній ролі глутамату в катаболізмі інших амінокислот.

# НЕПРЯМЕ ДЕЗАМІНУВАННЯ (трансдезамінування)



**Цикл сечовини**

**БІЛКИ**

**АМІНОКИСЛОТИ**

**α-кето-  
глутарат**



**Глутамат**

**α-кето-  
кислоти**

**Жири та  
кетонів тіла**

**Глюкоза**

**ОКИСНЕННЯ**

а  
н  
г  
о  
р  
д  
і  
д  
-  
т  
а  
м  
с  
т  
л

а  
з  
а  
р  
е  
ф  
с  
н  
а  
р  
т  
-  
о  
н  
і  
а

$\text{NAD}^+$

$\text{NAD}^+$

# Біосинтез амінокислот

Важливе місце в біосинтезі азотовмісних сполук є процес фіксації азоту з подальшою первинною асиміляцією утвореного аміаку. У більшості тварин це відбувається за рахунок реакцій, які каталізуються рядом ферментних систем:

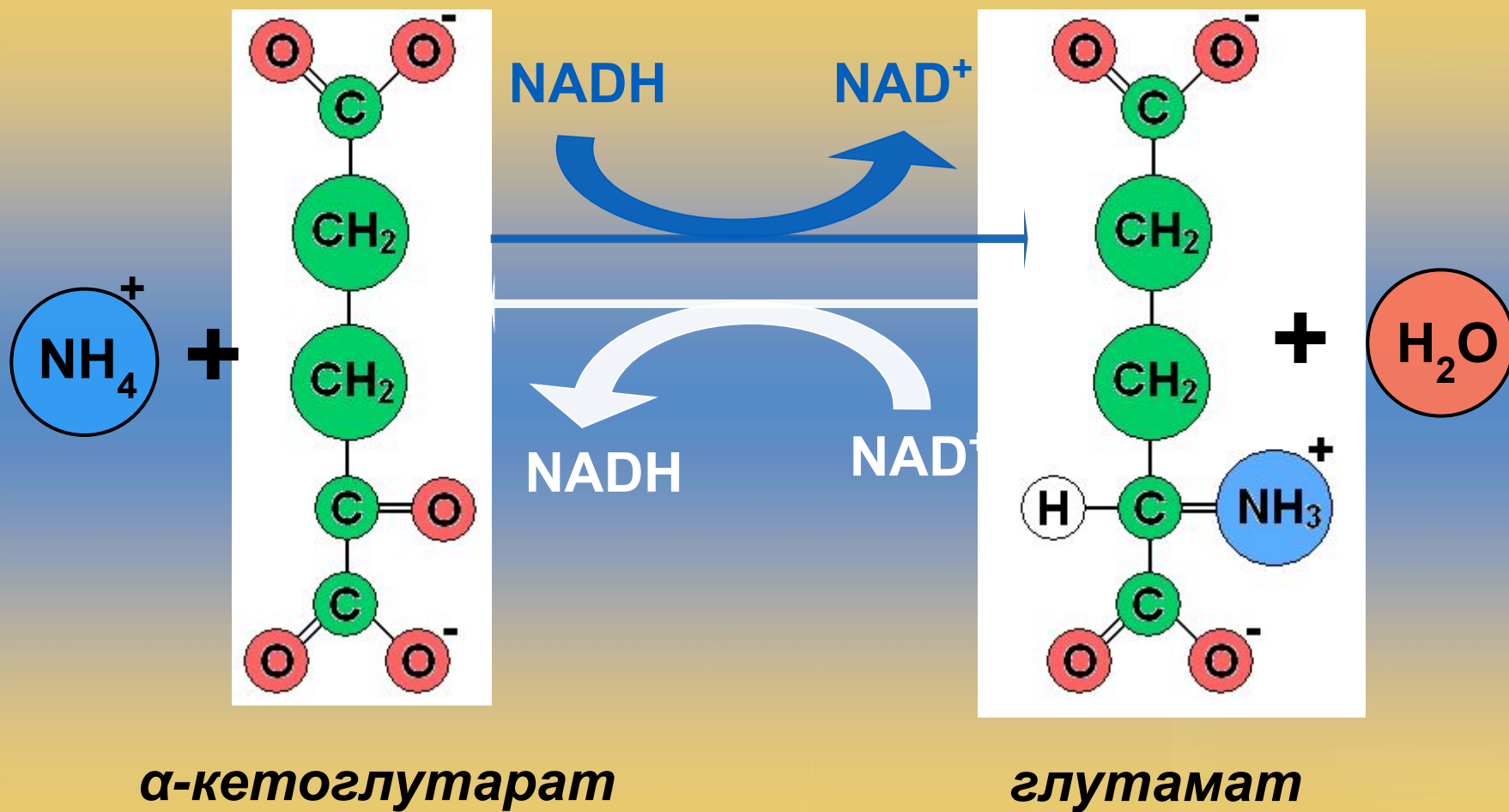
глутаматдегідрогеназною та

глутамінсинтетазною - послідовне включення двох молекул аміаку (амінокислоти)

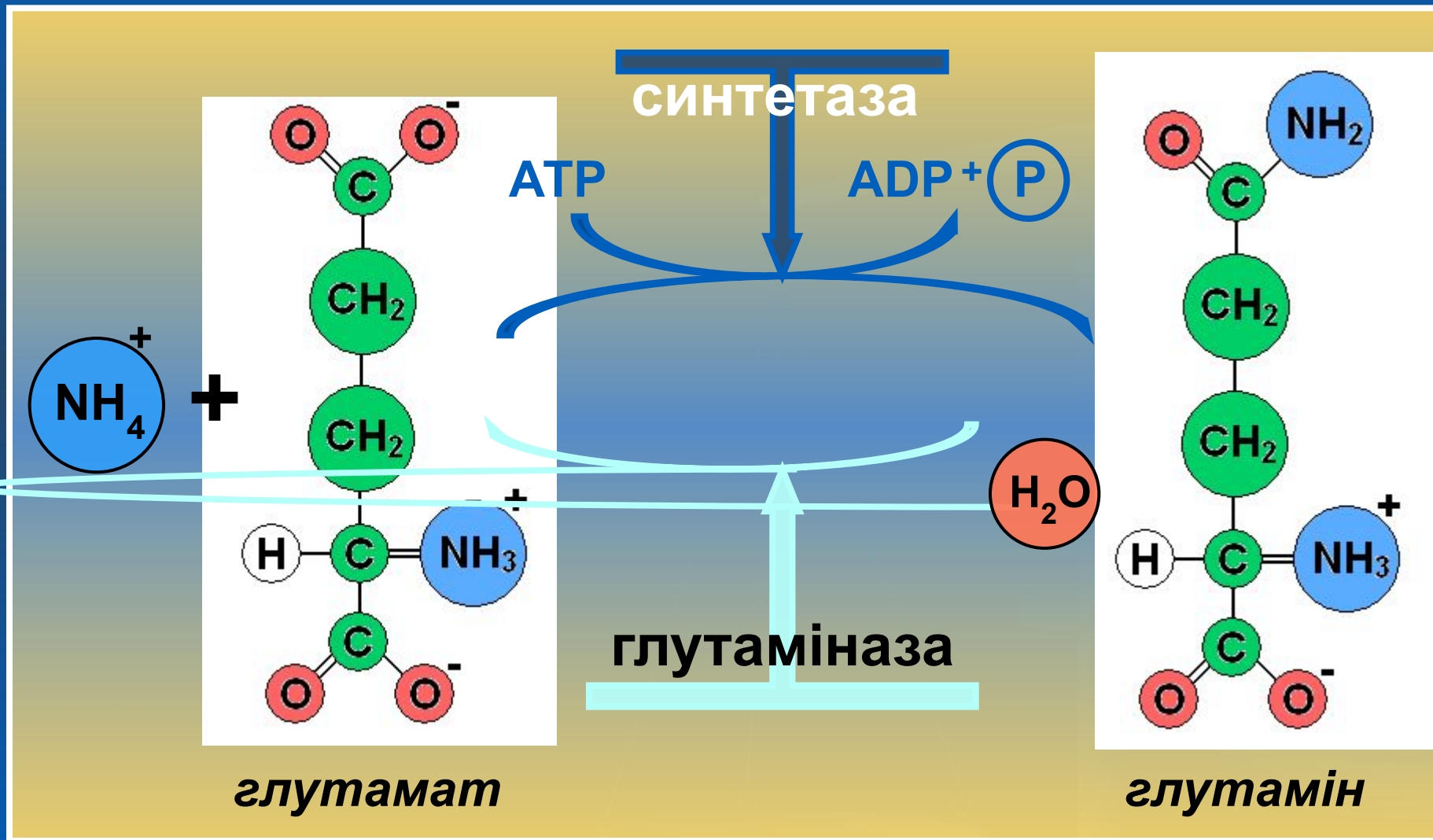
карбамоїлфосфатсинтетазною - включення молекули аміаку (сечовина, піримідини)

# ОБМІН ГЛУТАМАТУ ЗА УЧАСТІ ГЛУТАМАТДЕГІДРОГЕНАЗИ

(пряма реакція – відновне амінування  $\alpha$  – кетоглутарату; зворотна реакція – окисне дезамінування глутамату)



# ОБМІН ГЛУТАМАТУ ЗА УЧАСТІ ГЛУТАМІНСИНТЕТАЗИ (ГЛУТАМІНАЗИ)

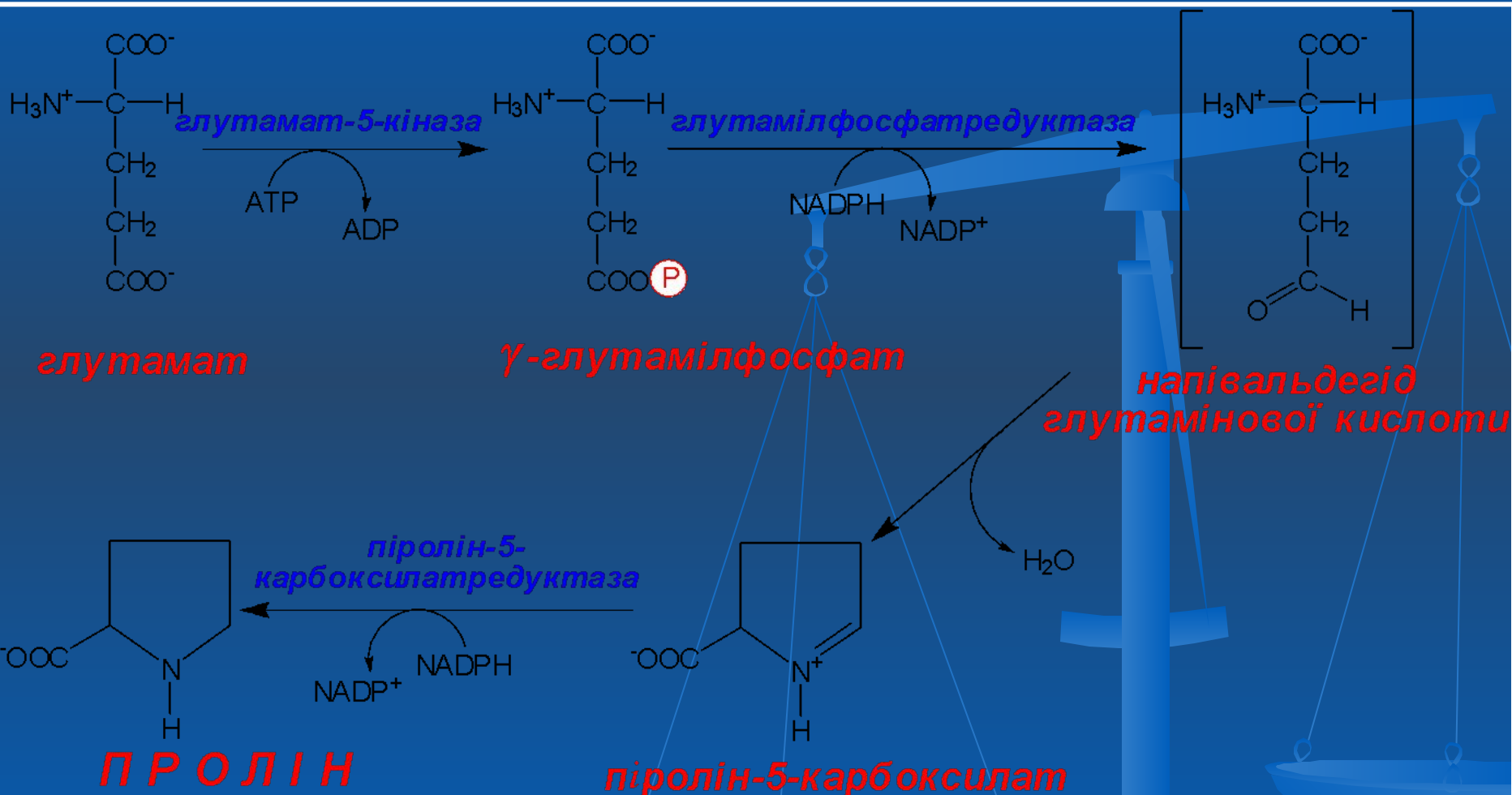


# Біосинтез окремих амінокислот

Функціонування біосинтетичних процесів пов'язано з так званими родинами (5).

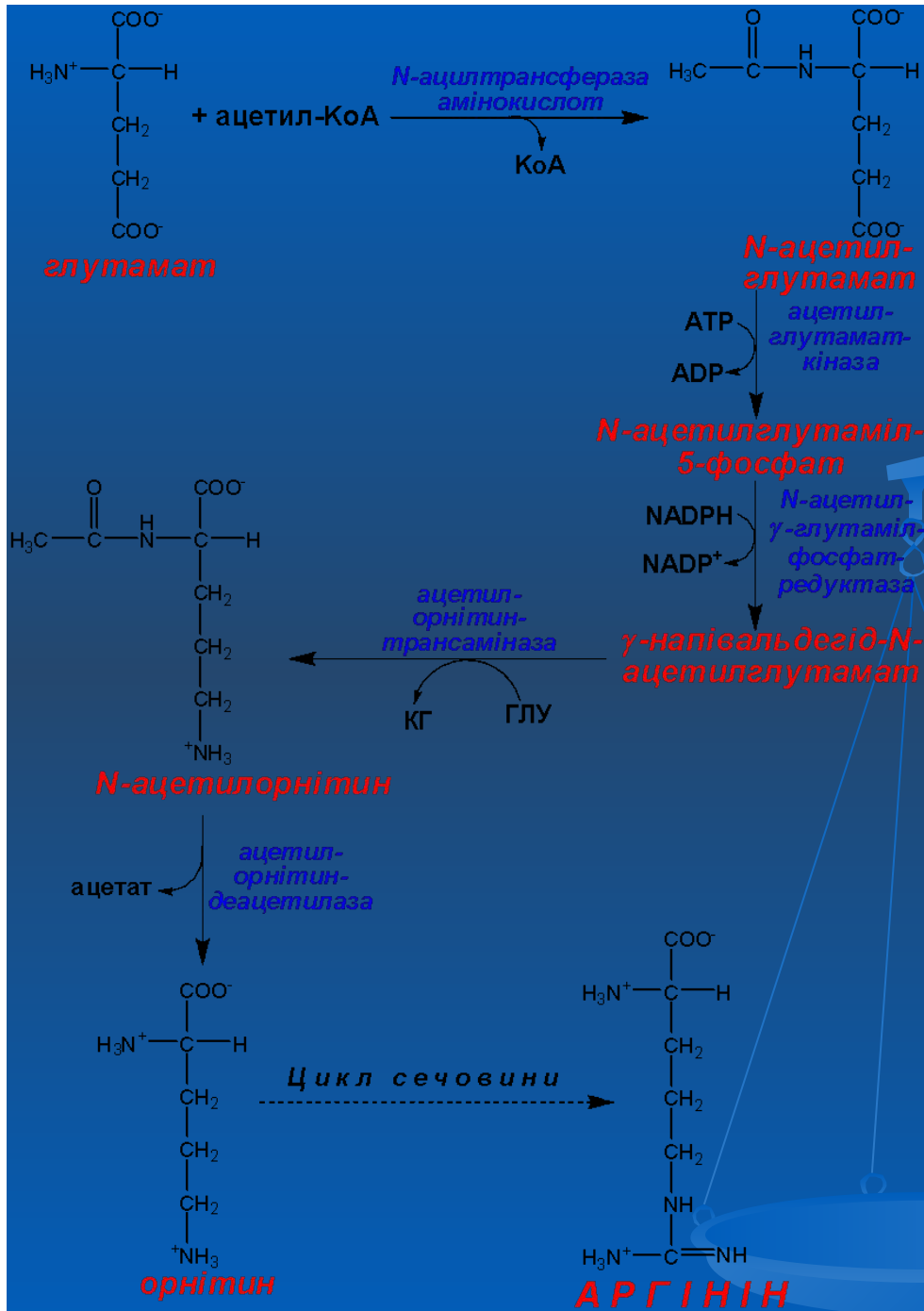
1. Родина глутамату – синтез власне глутамату, проліну, аргініну, аспартату і аспарагіну.
2. Родина аспартату – синтез власне аспартату, аспарагіну, треоніну, метіоніну, лізину, ізолейцину.
3. Родина пірувату - синтез аланіну, валіну, лейцину, ізолейцину.
4. Родина серину - синтез серину, цистеїну та гліцину.
5. Родина ароматичних амінокислот та гістидину – синтез триптофану, фенілаланіну, тирозину та гістидину

# БІОСИНТЕЗ ПРОЛІНУ (родина глутамату)



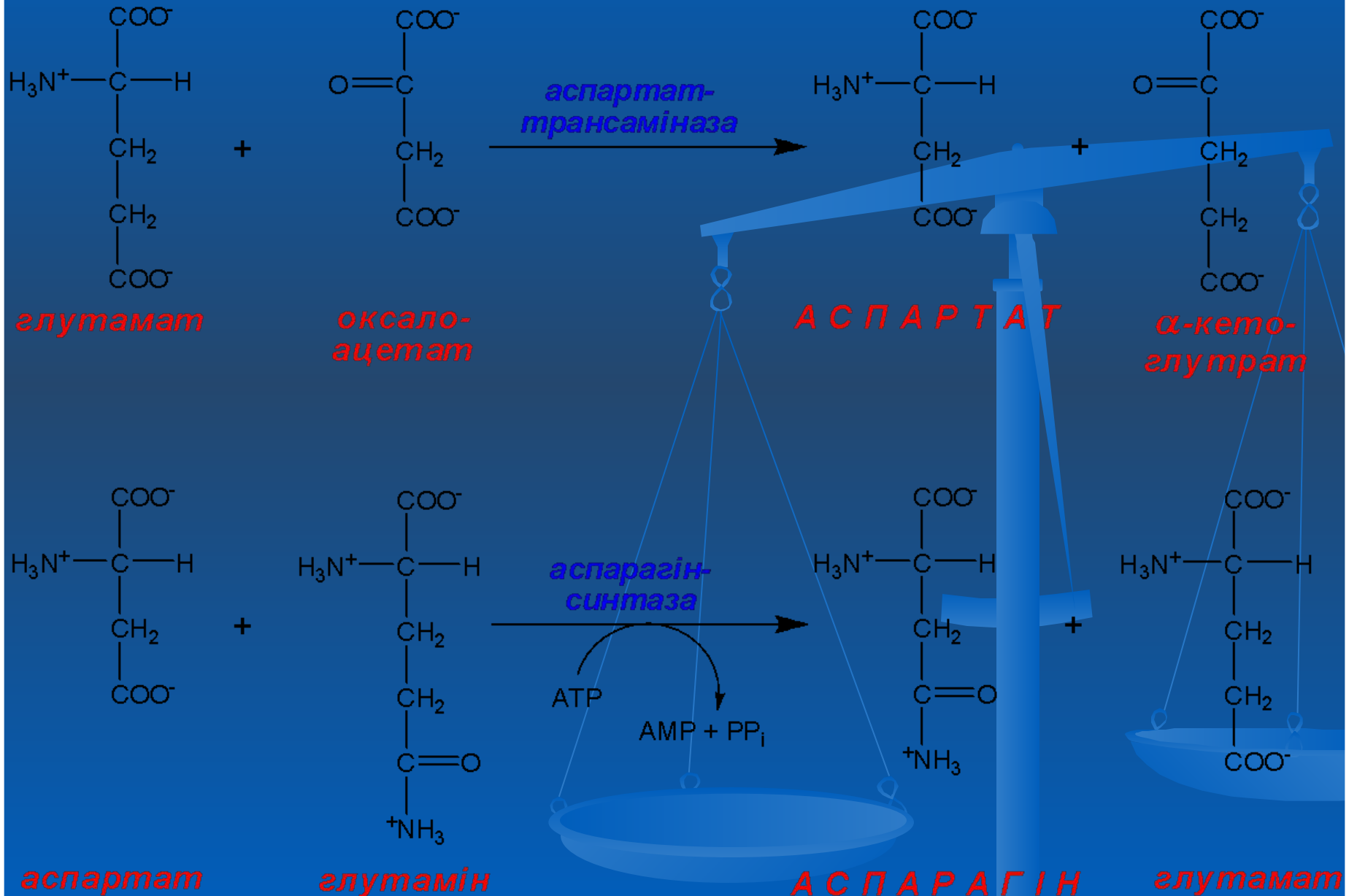


# БІОСИНТЕЗ АРГІНІНУ (родина глутамату)



КГ - α-кетоглутарат  
ГЛУ - глутамат

# БІОСИНТЕЗ АСПАРТАТУ Й АСПАРАГІНУ (родина глутамату та аспартату)



# БІОСИНТЕЗ ТРЕОНІНУ (родина аспартату)

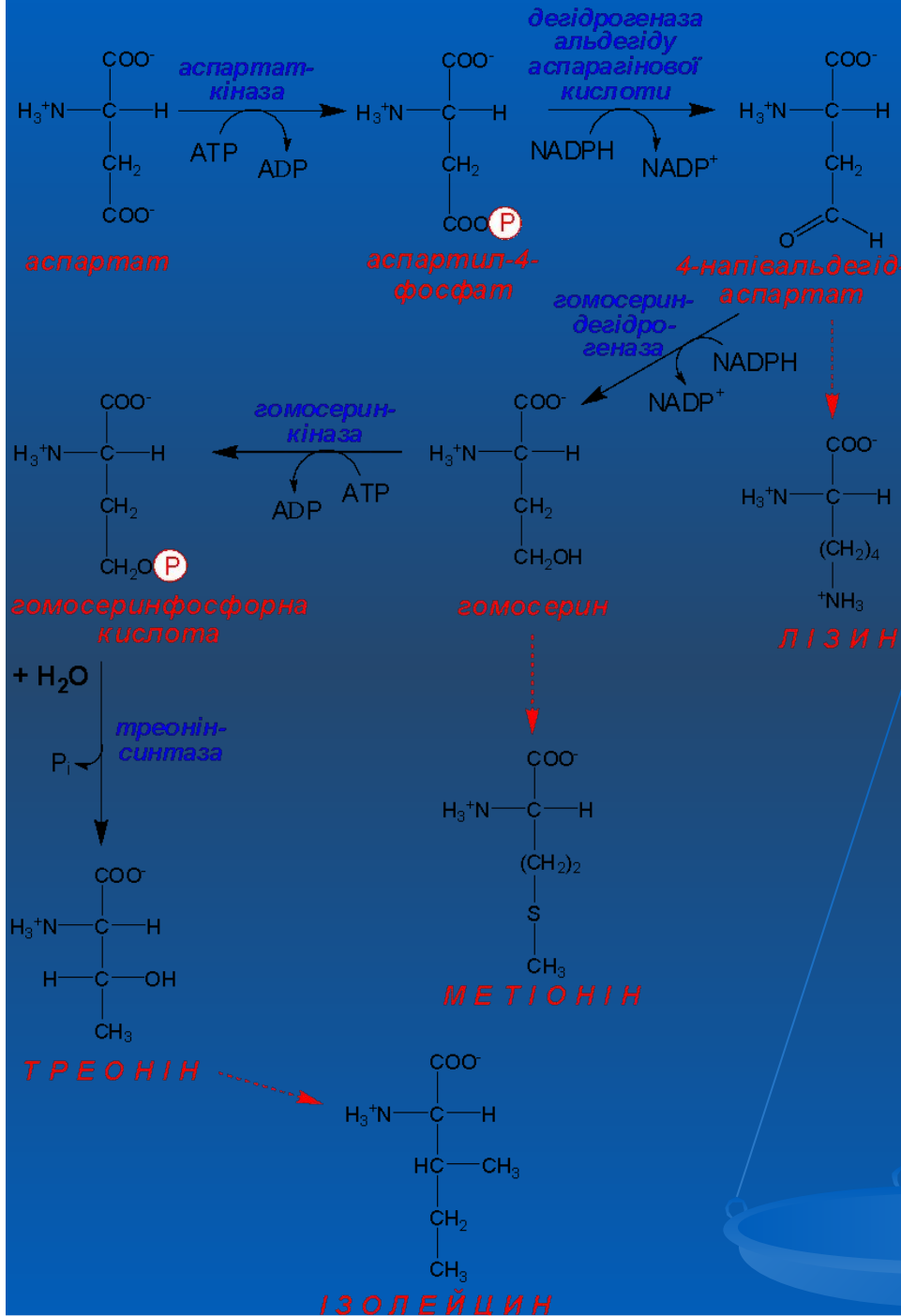
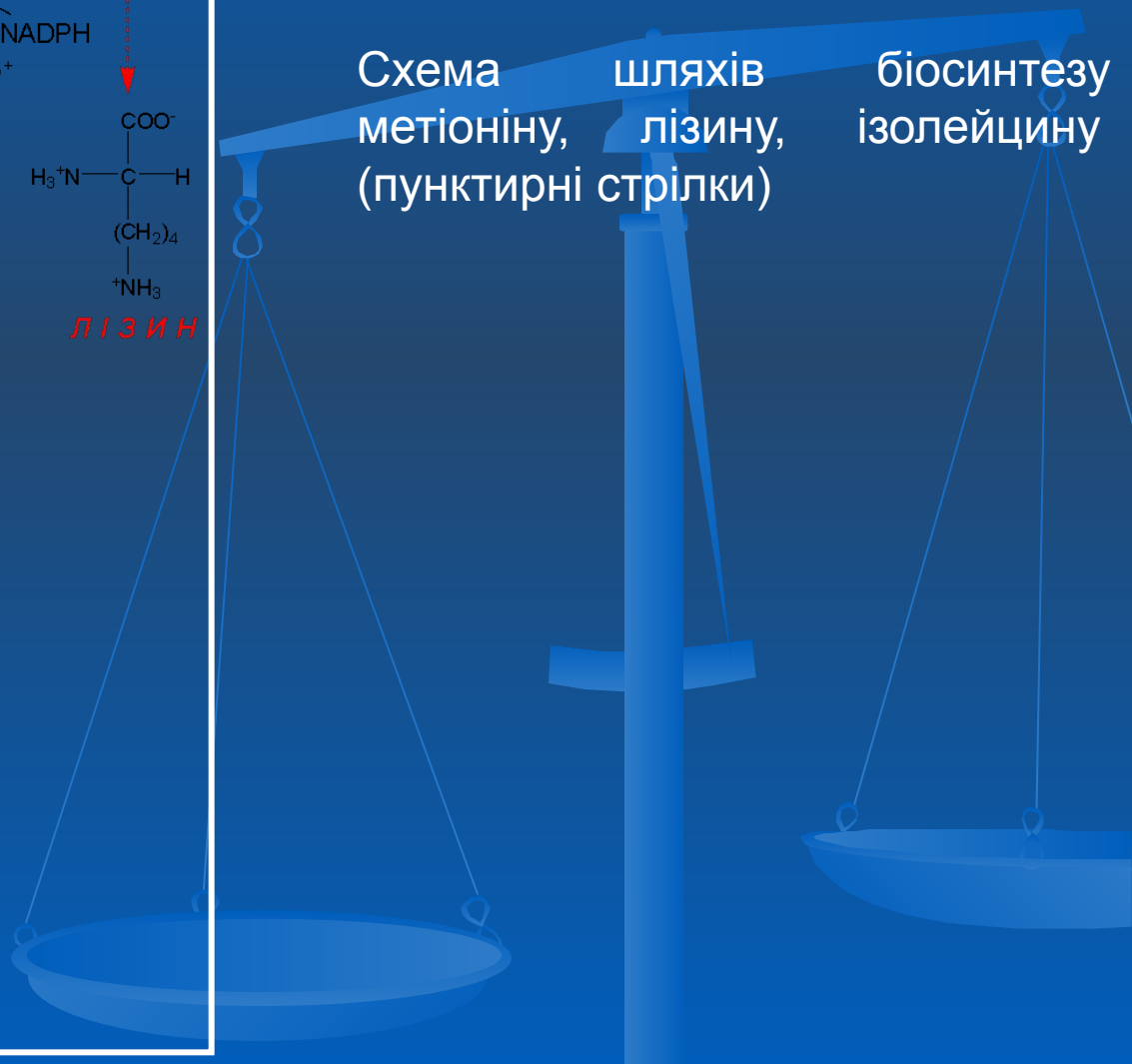
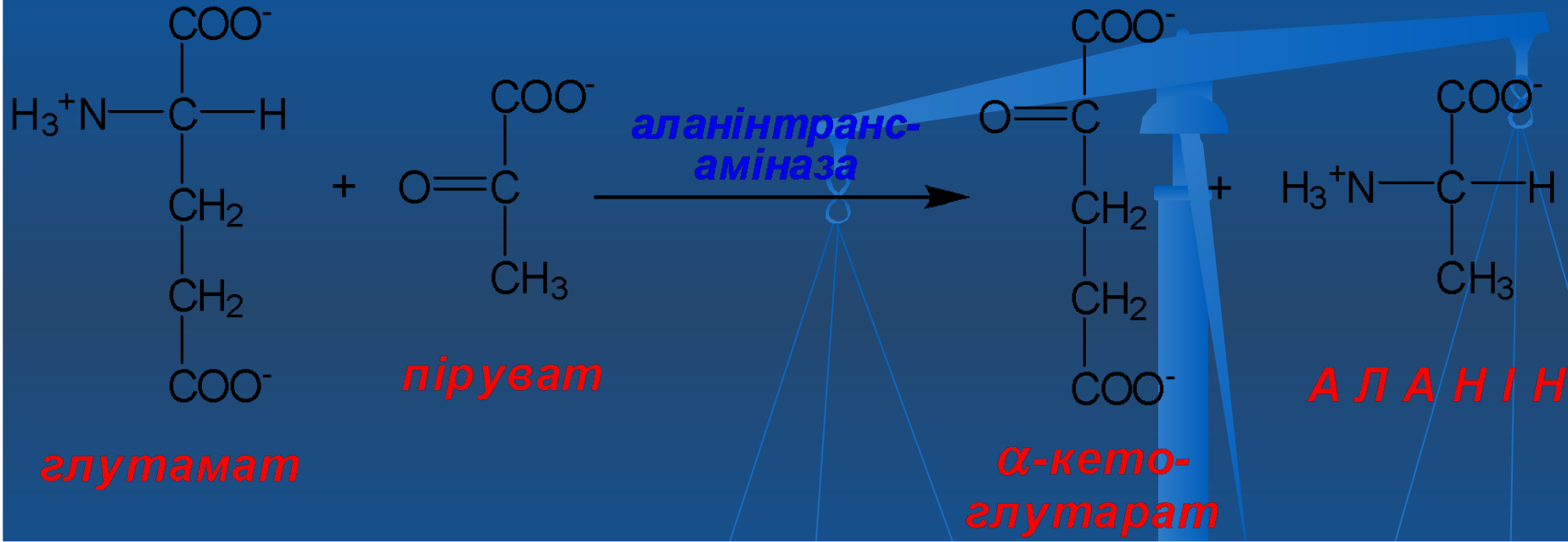


Схема шляхів біосинтезу метіоніну, лізину, ізолейцину (пунктирні стрілки)

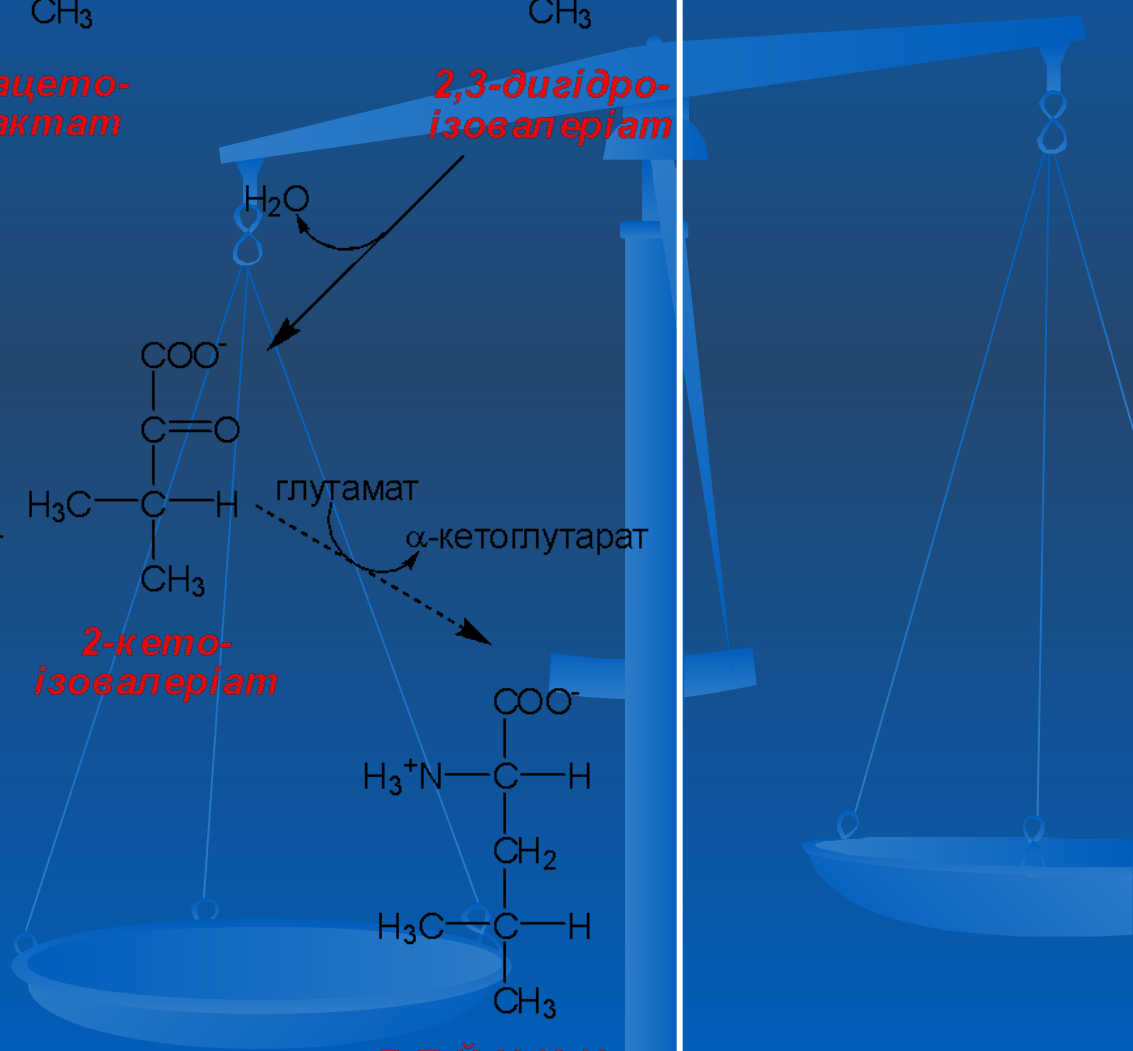
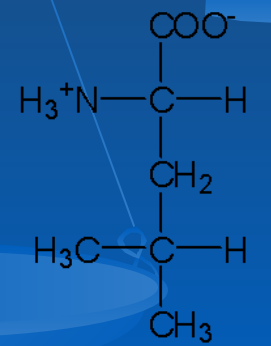
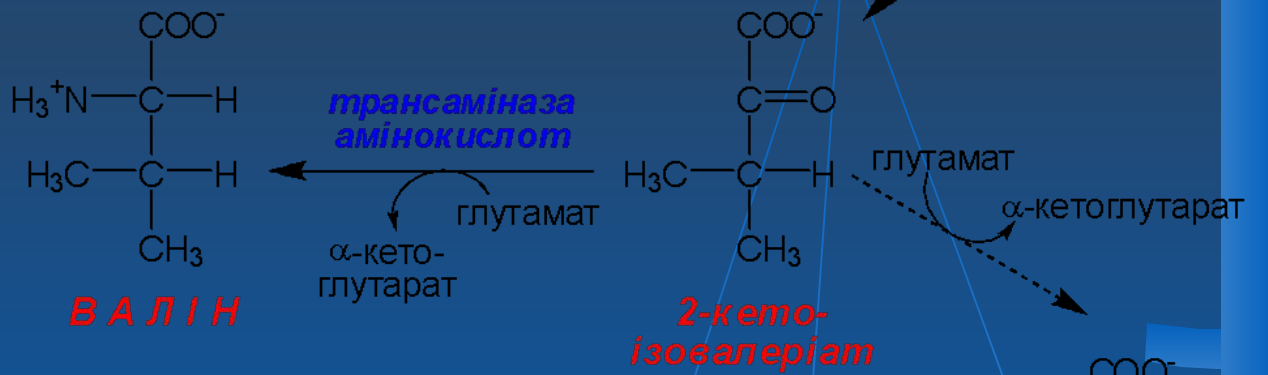
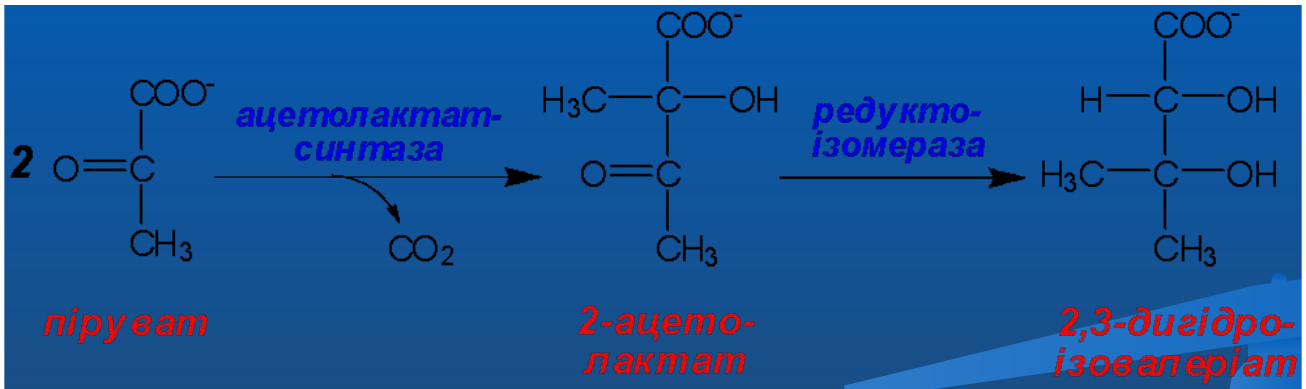


# БІОСИНТЕЗ АЛАНІНУ (родина пірвату)

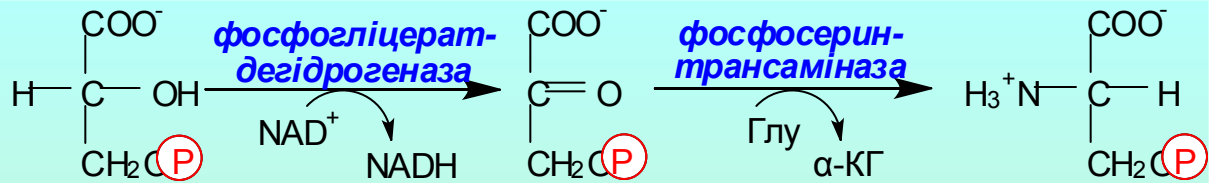


# БІОСИНТЕЗ ВАЛІНУ ТА ЛЕЙЦИНУ (родина пірвату)

пірвату)



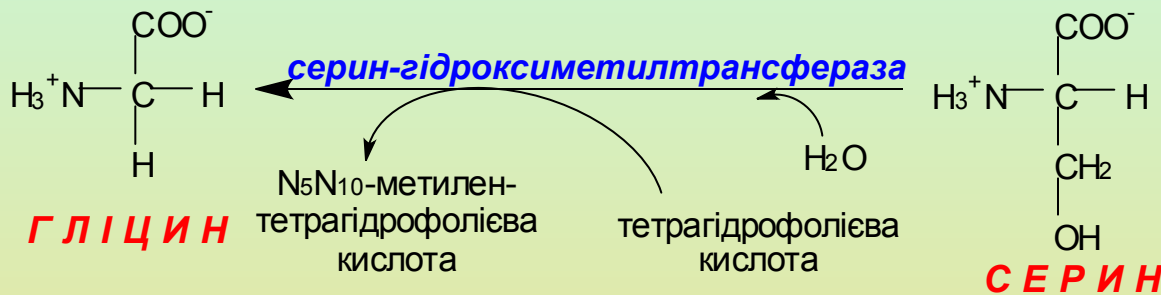
# БІОСИНТЕЗ СЕРИНУ, ЦИСТЕЇНУ ТА ГЛІЦИНУ (родина серину)



**3-фосфо-  
гліцерат**

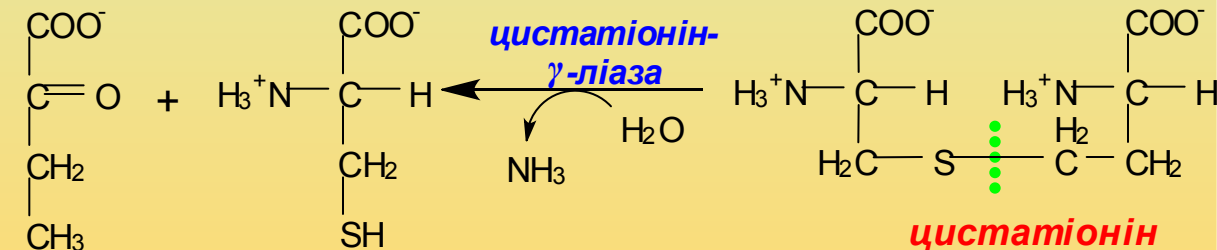
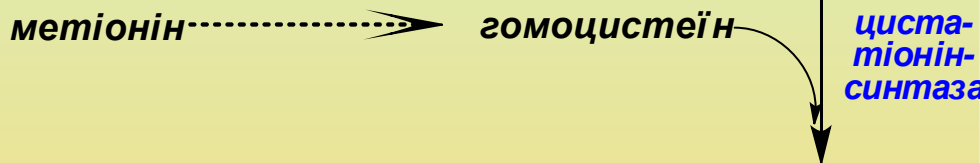
**3-фосфогідрокси-  
піруват**

**3-фосфосерин**



**ГЛІЦИН**

**СЕРИН**



**$\alpha$ -кето  
бутират**

**ЦИСТЕЇН**

**цистатіонін**

Пунктирною стрілкою показане багатостадійне перетворення метіоніну на гомоцистеїн.

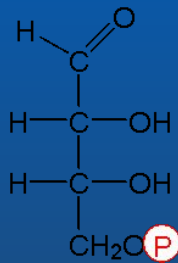
Пунктирною лінією в молекулі цистатіоніну позначений зв'язок, що атакується цистатіонін- $\gamma$ -ліазою.

Глу – глутамат  
КГ –  $\alpha$ -кетоглутарат

# ЗАГАЛЬНА СХЕМА БІОСИНТЕЗУ ГІСТИДИНУ, ТРИПТОФАНУ, ФЕНІЛАЛАНІНУ ТА ТИРОЗИНУ (РОДИНА АРОМАТИЧНИХ АМІНОКИСЛОТ ТА ГІСТИДИНУ)

**рибозо-5-фосфат**

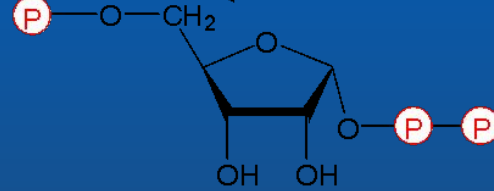
Ізомеризація,  
між молекулярні перебудови в пентозо-фосфатних шляхах



**еритрозо-4-фосфат**

**рибозофосфат-пірофосфокіназа**

ATP → AMP

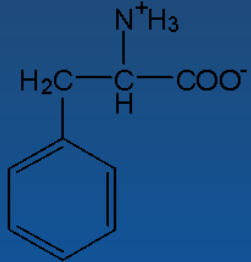


**5-фосфорибозил-1-пірофосфат**

+ фосфо-  
енолпіруват

**хоризмат**

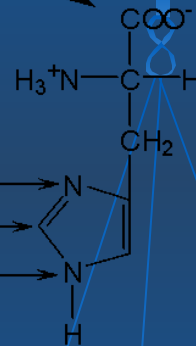
**ТРИПТОФАН**



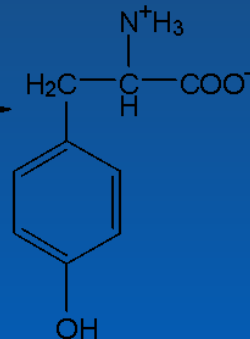
**ФЕНІЛАЛАНІН**

з глутаміну

з АТФ



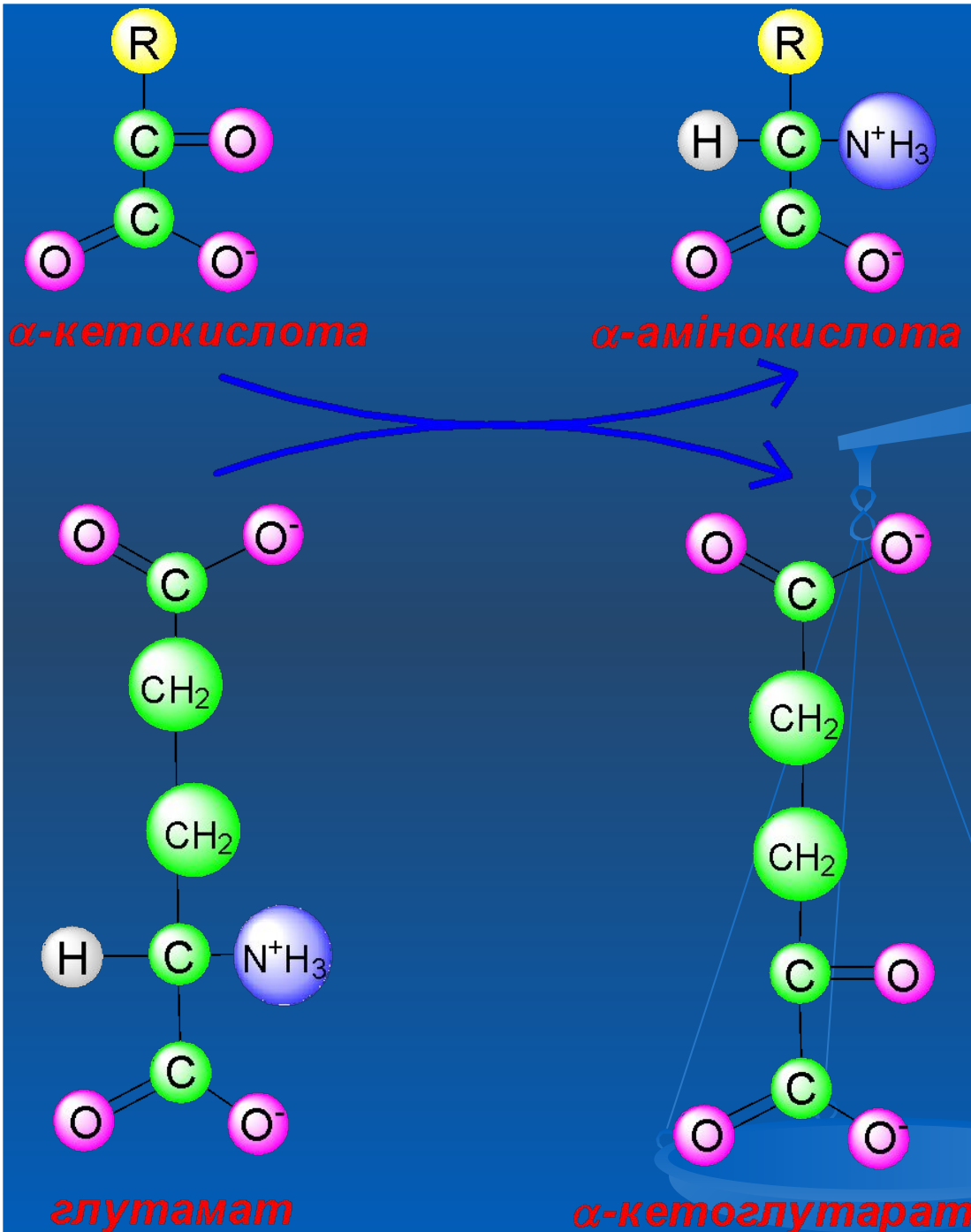
**ГІСТИДИН**



**ТИРОЗИН**

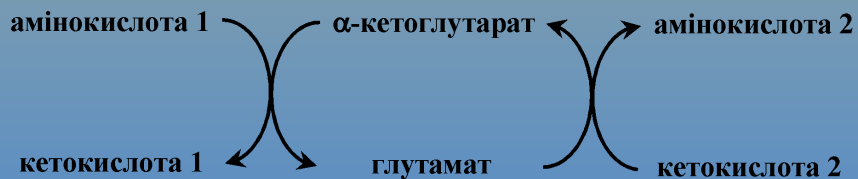
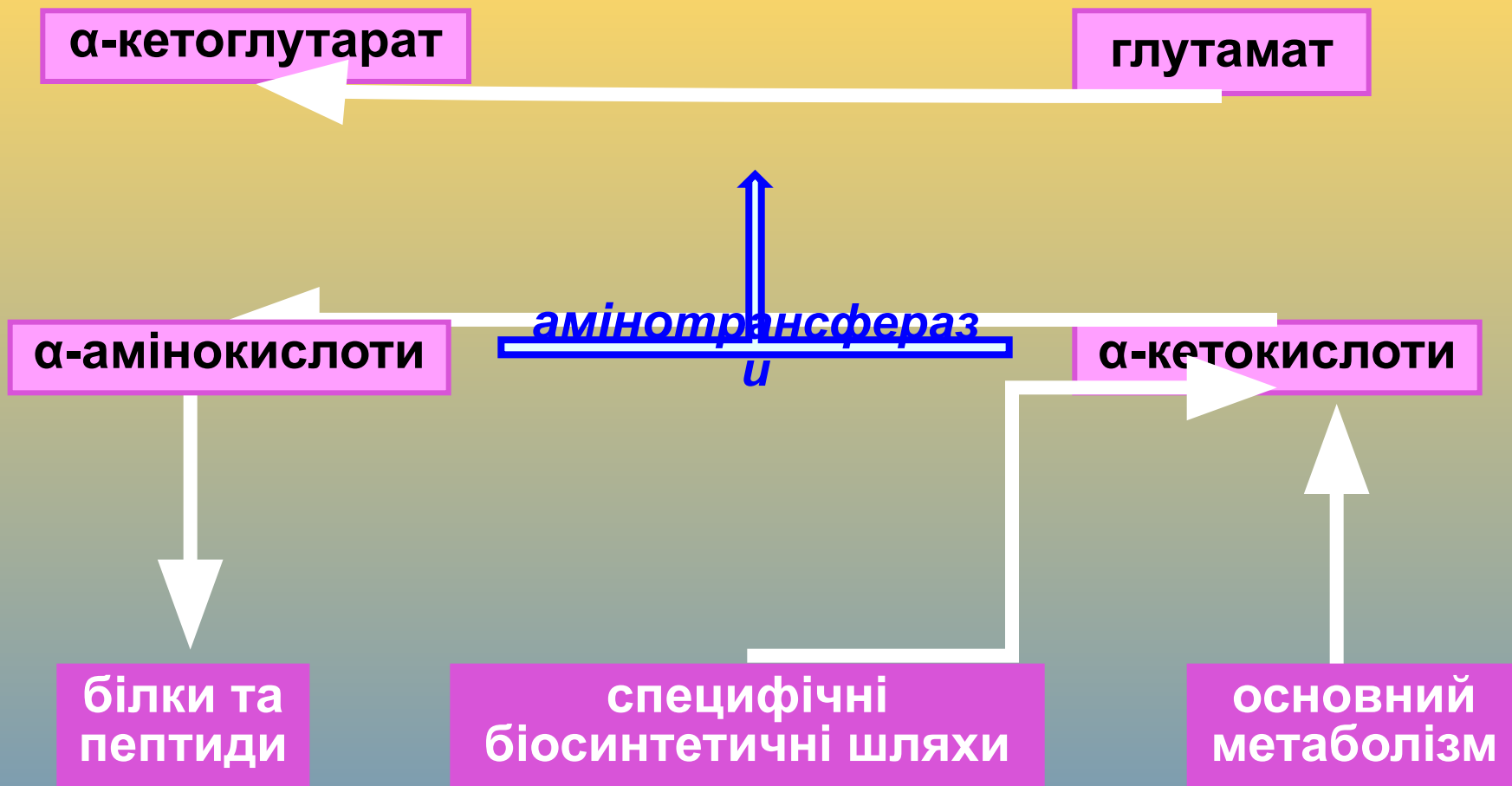
# БІОСИНТЕЗ АМІНОКИСЛОТ

Важливою реакцією в синтезі амінокислот з  $\alpha$ -кетокислот є реакція **трансамінування**, у ході якої аміногрупа переноситься від донорної  $\alpha$ -амінокислоти до акцепторної  $\alpha$ -кетокислоти. У результаті утворюється  $\alpha$ -кетокислота з донорної  $\alpha$ -амінокислоти та нова амінокислота. Реакцію каталізують ферменти аміотрансферази за участі коферменту піридоксальфосфату. Ця реакція легко оборотна. Будь-які амінокислоти, яких у їжі недостатньо, можна синтезувати за рахунок існуючих у надлишку при наявності відповідних кетокислот.

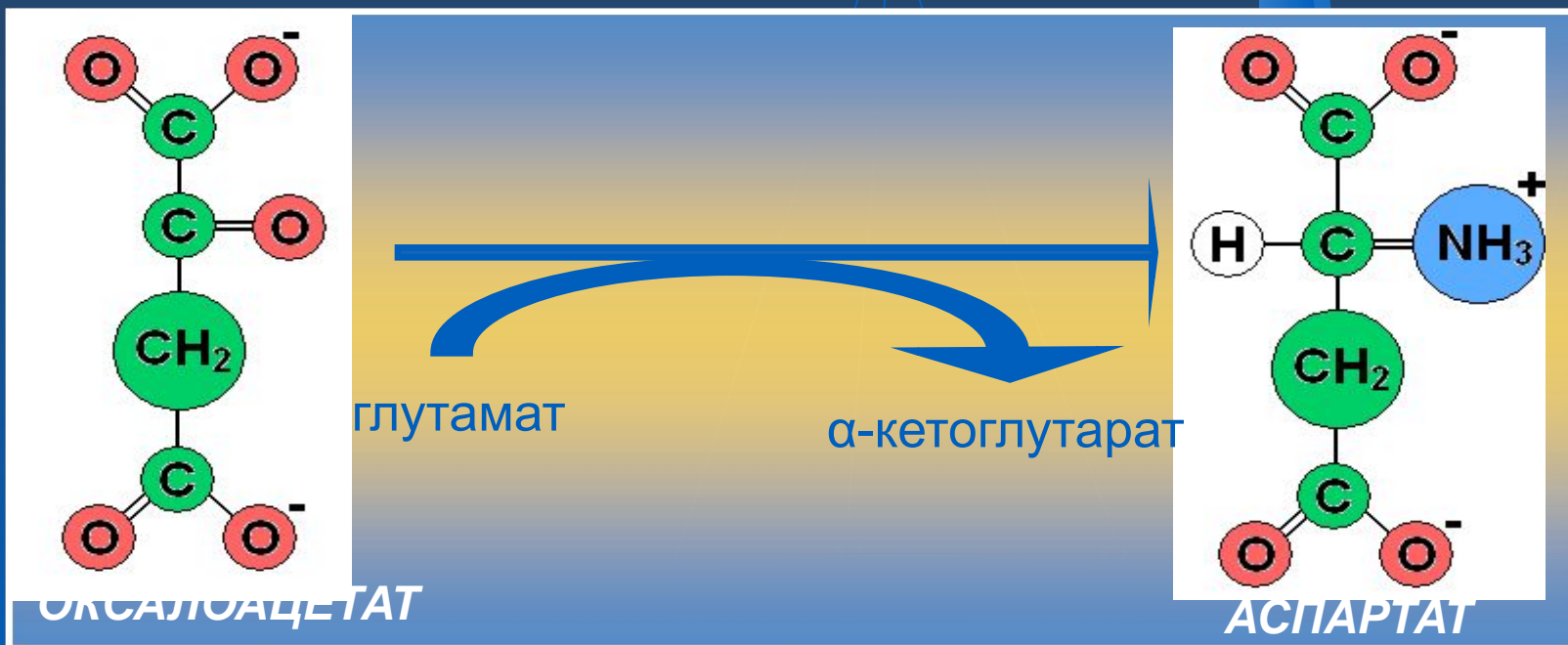
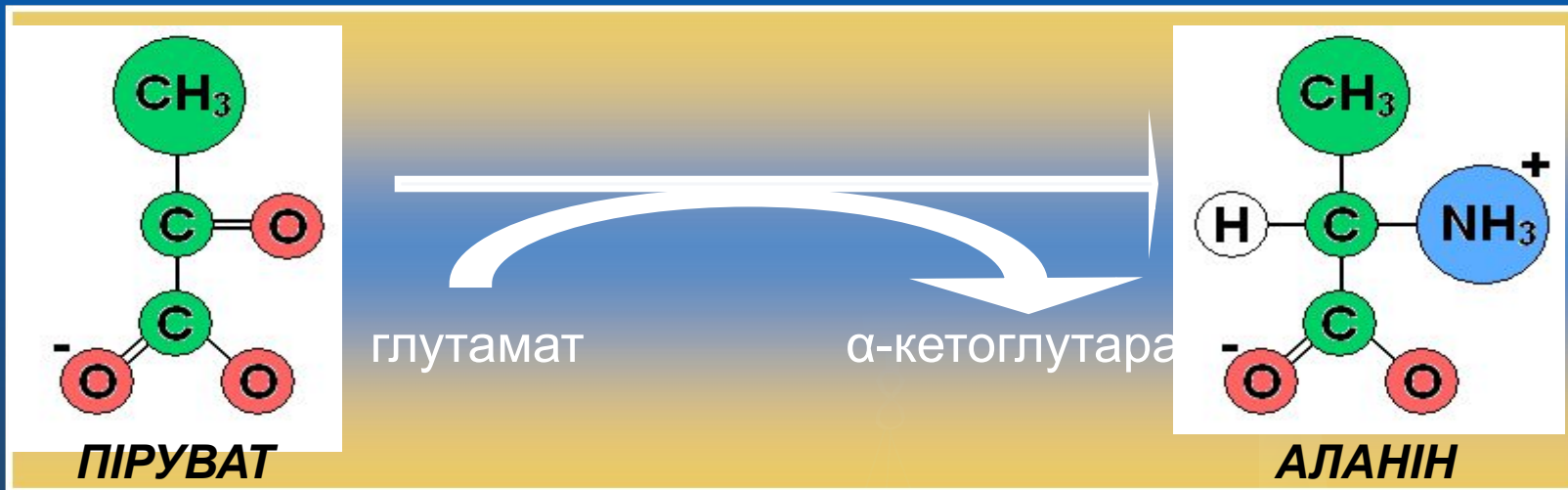




# ТРАНСАМІНУВАННЯ



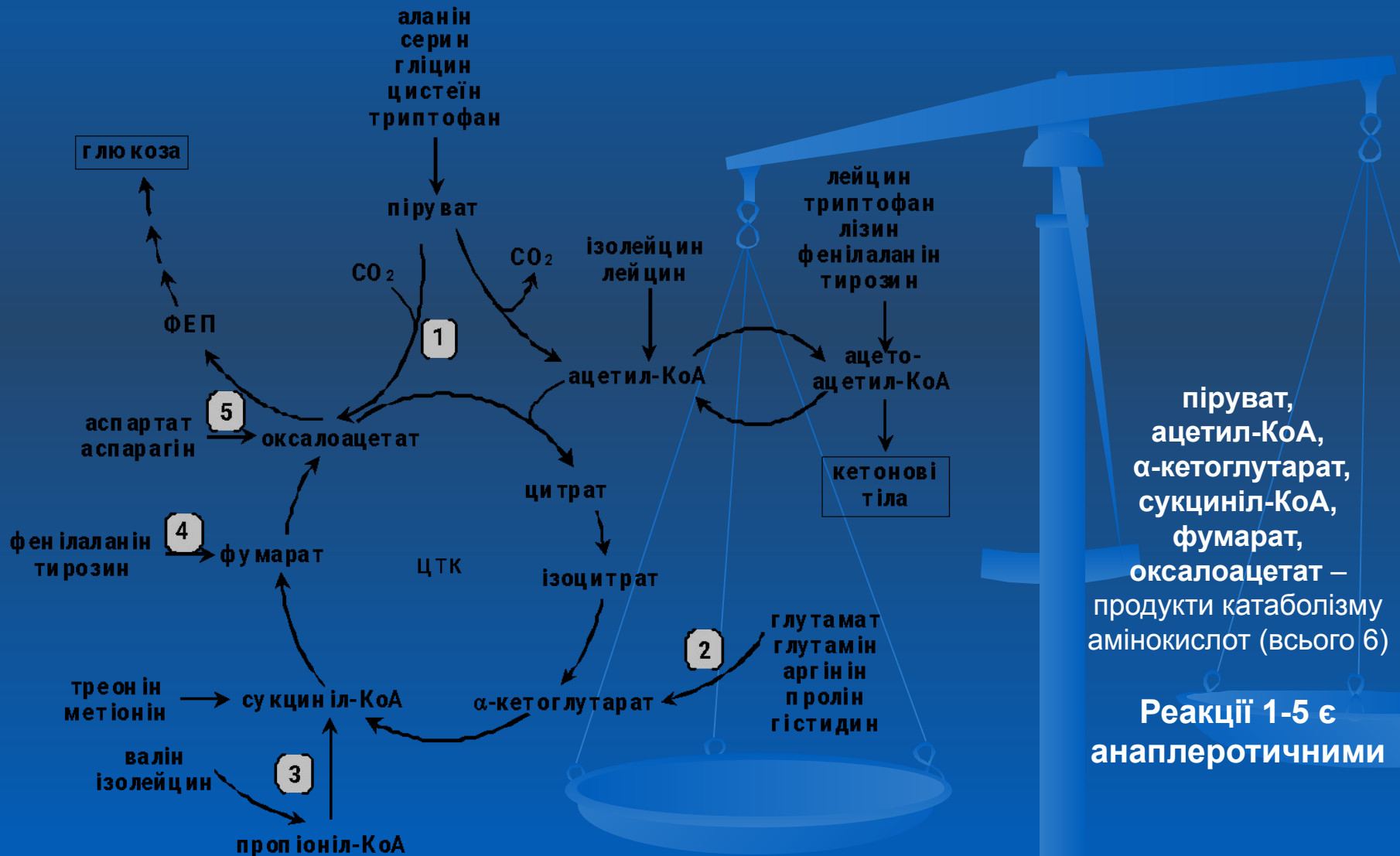
# РЕАКЦІЇ ЗА УЧАСТЮ АМІНОТРАНСФЕРАЗ ( АЛТ і АСТ )



# Біологічне значення трансамінування

Реакції трансамінування відіграють значну роль в обміні амінокислот. Оскільки цей процес зворотний, ферменти амінотрансферази функціонують як в процесах катаболізму, так і біосинтезу амінокислот. Фактично це реакції **амфіболічного типу**. Трансамінування – заключний етап синтезу замінних амінокислот із відповідних  $\alpha$ -кетокислот, якщо вони в даний момент необхідні клітинам. В результаті відбувається перерозподіл амінного азоту в тканинах організму. Трансамінування – перша стадія дезамінування більшості амінокислот, тобто початковий етап їх катаболізму. Утворені при цьому кетокислоти окислюються в ЦТК або використовуються для синтезу глюкози та кетонових тіл. При трансамінуванні загальна кількість амінокислот у клітині не змінюється.

# КАТАБОЛІЗМ ВУГЛЕЦЕВИХ СКЕЛЕТІВ АМІНОКИСЛОТ

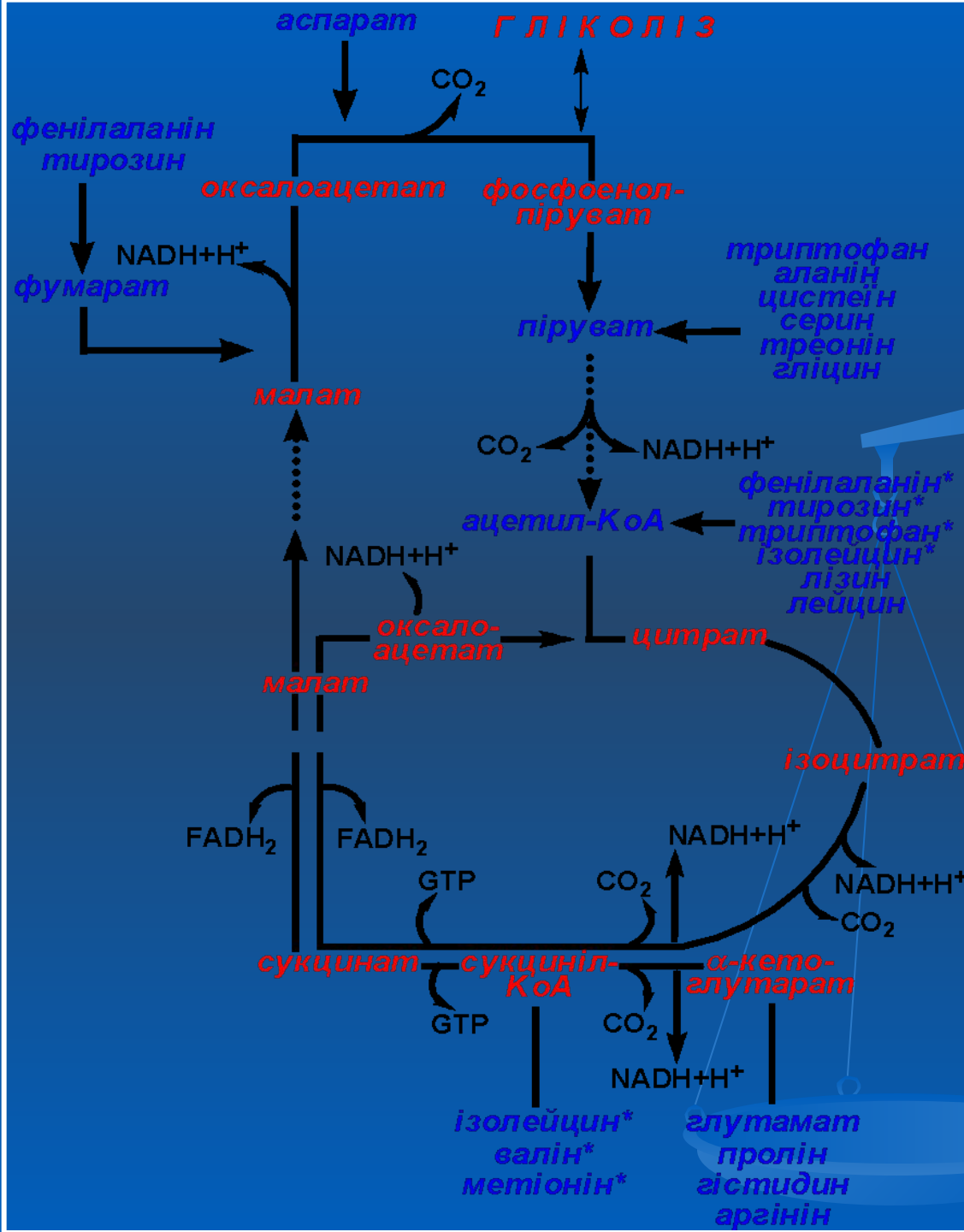


Амінокислоти, які перетворюються в піруват та проміжні продукти ЦТК ( **$\alpha$ -Кетоглутарат, сукциніл-КоА, фумарат**) і утворюють в кінці **оксалоацетат**, можуть використовуватись в процесі глюконеогенезу. Такі амінокислоти належать до групи **глікогенних амінокислот (14)**.

Деякі амінокислоти в процесі катаболізму перетворюються в **ацетоацетат (Ліз, Лей)** або **ацетил-КоА (Лей)** та можуть використовуватись в синтезі кетонових тіл - **кетогенні (2)**.

Ряд амінокислот використовується і для синтезу глюкози, і для синтезу кетонових тіл, тому що в процесі їх катаболізму утворюються **2 продукти** – певний метаболіт **цитратного циклу** та **ацетоацетат (Три, Фен, Тир)** або **ацетил-КоА (Іле)**. **Такі амінокислоти називають змішаними, або гліко-кетогенними(4)**.

# КАТАБОЛІЗМ ВУГЛЕЦЕВИХ СКЕЛЕТІВ АМІНОКИСЛОТ



піруват, ацетил-КоА,  
α-кетоглутарат,  
сукциніл-КоА, фумарат,  
оксалоацетат – продукти  
катаболізму амінокислот

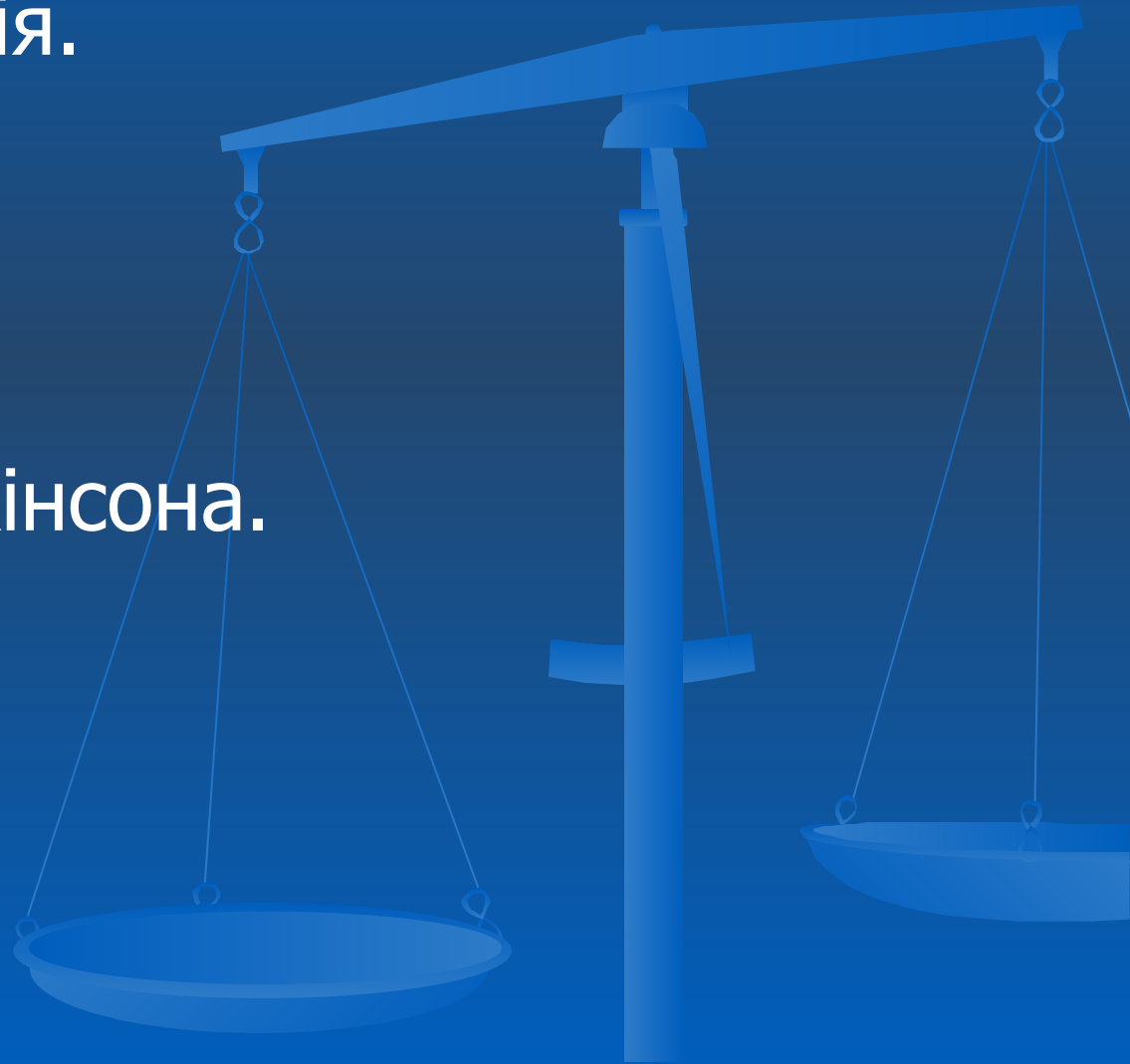
\* амінокислоти  
і кетогенні,  
і глікогенні

# КЛАСИФІКАЦІЯ АМІНОКИСЛОТ

<i>Глікогенні амінокислоти</i>	<i>Глікокетогенні амінокислоти</i>	<i>Кетогенні амінокислоти</i>
<b>Аланін</b> <b>Аспарагін</b> <b>Аспартат</b> <b>Гліцин</b> <b>Глутамат</b> <b>Глутамін</b> <b>Пролін</b> <b>Серин</b> <b>Цистеїн</b> <b>Аргінін</b> <b>Гістидин</b> <b>Валін</b> <b>Метіонін</b>	<b>Тирозин</b> <b>Ізолейцин</b> <b>Фенілаланін</b> <b>Триптофан</b>	<b>Лейцин</b> <b>Лізин</b>

# Спадкові порушення катаболізму амінокислот

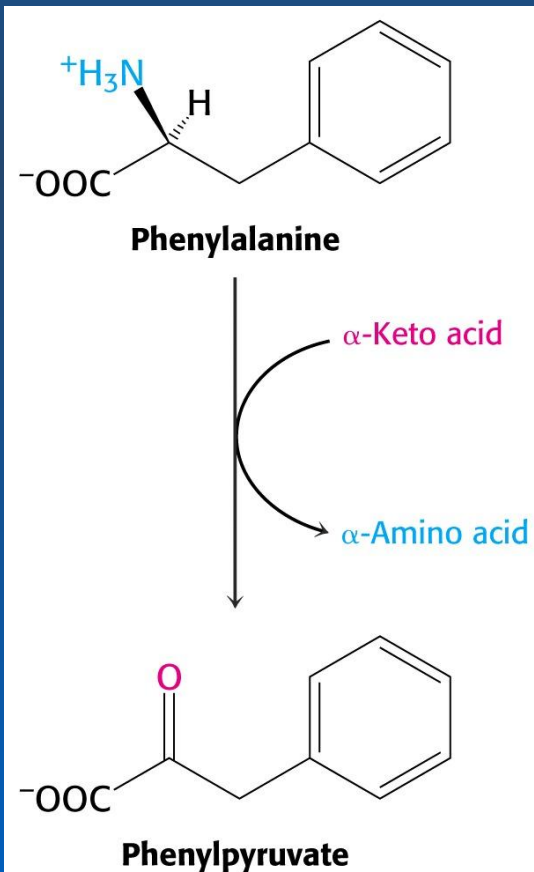
1. Фенілкетонурія.
2. Тирозиноз.
3. Алкаптонурія.
4. Альбінізм.
5. Хвороба Паркінсона.





**Фенілкетонурія** - відсутність або дефіцит **фенілаланінгідроксилази** (або її кофактора **тетрагідробіоптерину**), яка каталізує утворення **тирозину** → головний шлях катаболізму фенілаланіну, надлишок якого токсично діє на мозок дітей.

Активація альтернативного катаболічного шляху (рис. Реакція трансамінування з  $\alpha$ -кетоглутаратом) приводить до накопичення токсичних метаболітів - **фенілпірувату, фенілацетату, феніллактату**

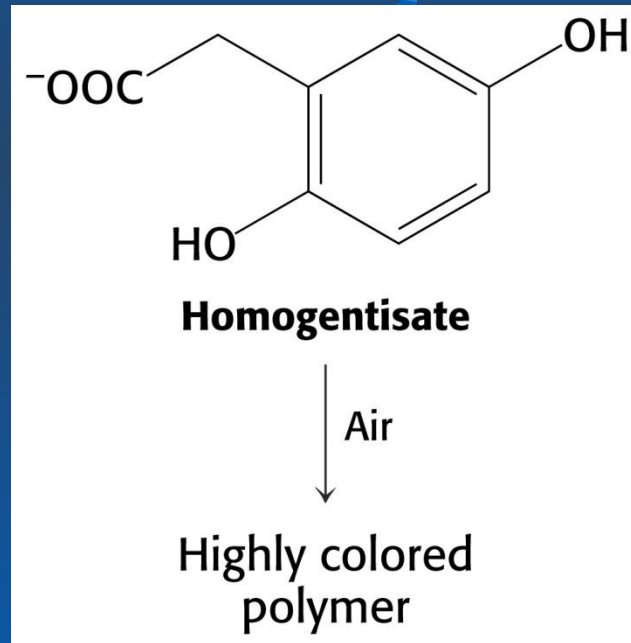


- Судомний синдром
- Розумове і фізичне відставання
- Порушення пігментації
- Тривалість життя різко знижується

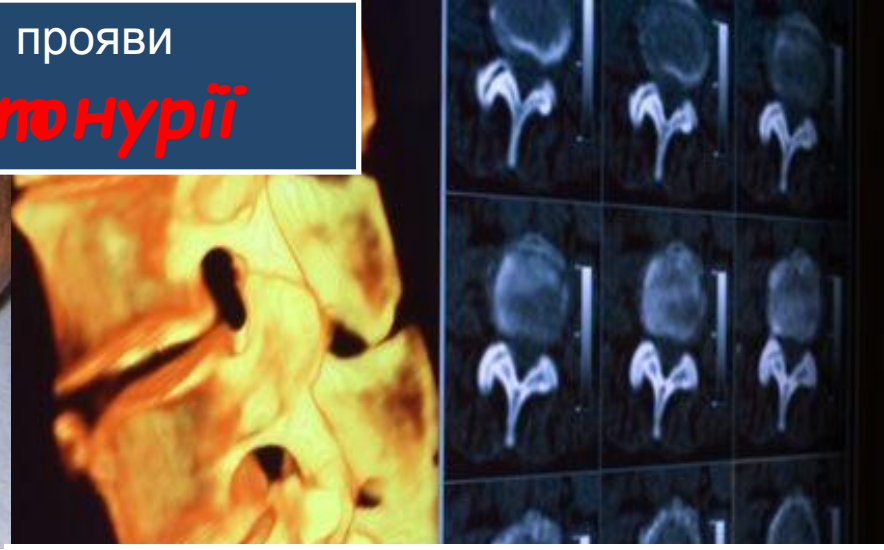
# Тирозиноз (тирозинемія I типу)

Причиною захворювання є, вірогідно, дефект ферменту фумарилацетоацетатгідролази, що каталізує розщеплення фумарилацетоацетату (проміжний метаболіт обміну тирозину) на **фумарат і ацетоацетат**. Гостра форма тирозинозу характерна для новонароджених. Клінічний прояв – діарея, блювання, затримки в розвитку. Без лікування діти гинуть у віці 6–8 місяців через недостатність печінки, що розвивається. Хронічна форма характеризується схожими, але менш вираженими симптомами. Загибель настає у віці 10 років. Вміст тирозину в крові хворих у декілька разів перевищує норму.

**Алкаптонурия (“чорна сеча”).** Причина захворювання – *дефект диоксигенази гомогентизинової кислоти*, що є проміжним метаболітом обміну тирозину, окислення якої сприяє утворенню темних пігментів – алкаптонів.



Клінічні прояви  
**алкаптонурії**



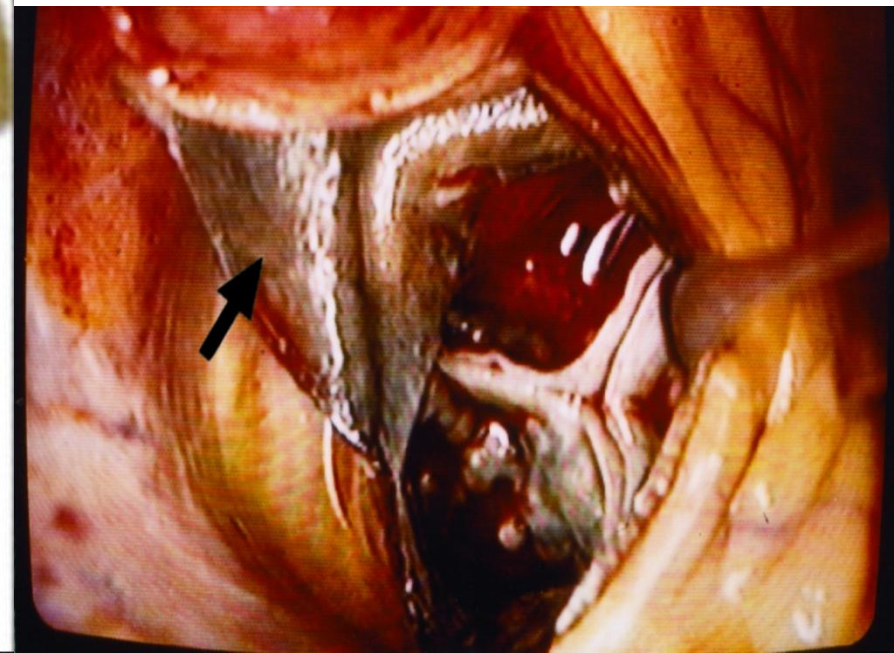
Охроноз – накопичення пігменту окисленої гомогентизинової кислоти в сполучній тканині

Артрит є частим ускладненням охронозу при алкаптонурії

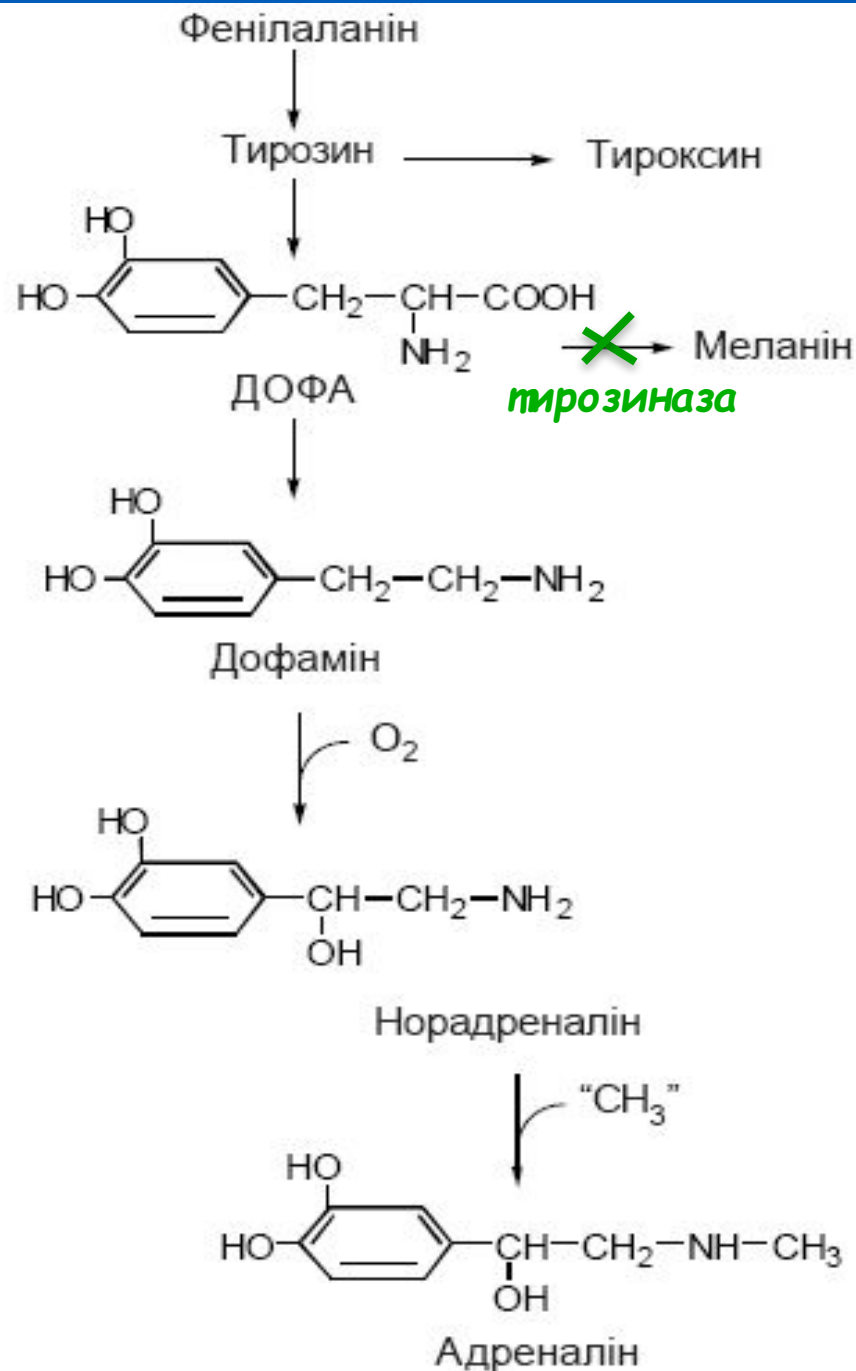
Стеноз аортального клапана при алкаптонурії



Сеча набуває чорного кольору на повітрі



- **Альбінізм** - генетично детермінована відсутність або недостатність ферменту **тирозинази**
- **Тироziназа** у меланоцитах окислює тирозин до ДОФА (дигідроксифенілаланін) і ДОФА-хінону, які є попередниками пігменту **меланіну**.
- **Дефект тироziнази** = порушення синтезу меланіну = відсутність пігментації шкіри і волосся

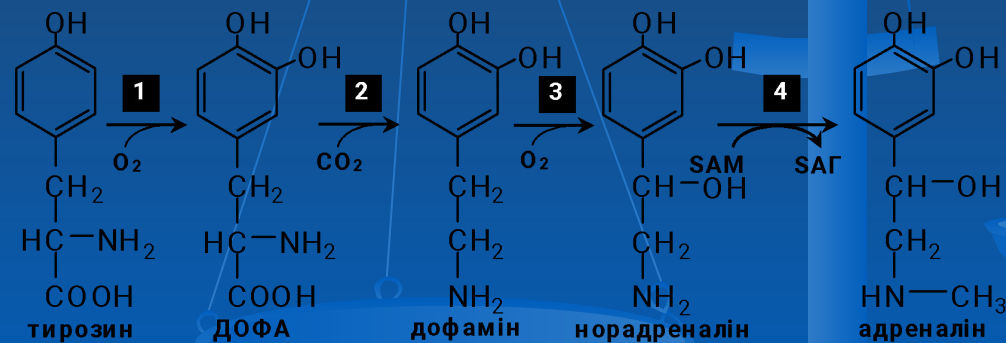


# Симптоми альбінізму:

- відсутність пігментації шкіри і волосся за рахунок зниження продукції або відсутність меланіну
- висока чутливість до сонячного світла
- підвищений ризик розвитку раку шкіри
- сонячні опіки
- фотофобія
- зниження гостроти зору
- частота захворювання на альбінізм становить **1 : 20000.**



**Хвороба Паркінсона.** Захворювання розвивається внаслідок нестачі дофаміну в чорній субстанції мозку за рахунок зниження активності тирозингідроксилази(1), ДОФА - декарбоксилази (2). Це одне з найпоширеніших неврологічних захворювань (частота – 1 : 200 серед людей, віком понад 50 років). Недостатній вміст дофаміну призводить до активуючого впливу базальних гангліїв на кору головного мозку. Захворювання супроводжується трьома основними симптомами: акінезія (обмеженість рухів), ригідність (напруження м'язів), тремор (мимовільне дрижання). Депресивні стани часто пов'язані зі зниженням у нервових клітинах вмісту дофаміну й норадреналіну. Гіперсекреція дофаміну в скроневій частці мозку спостерігається під час шизофренії.



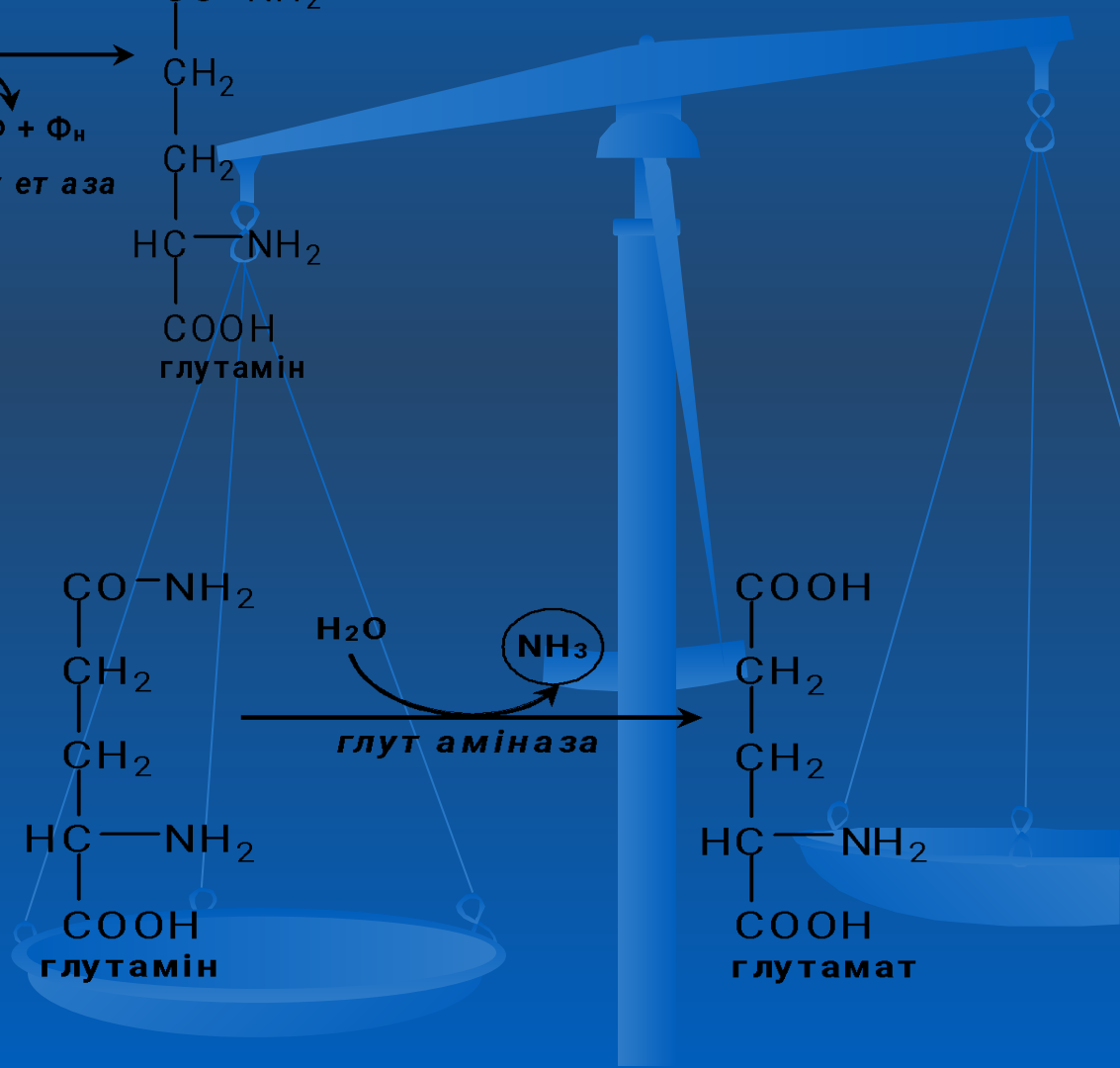
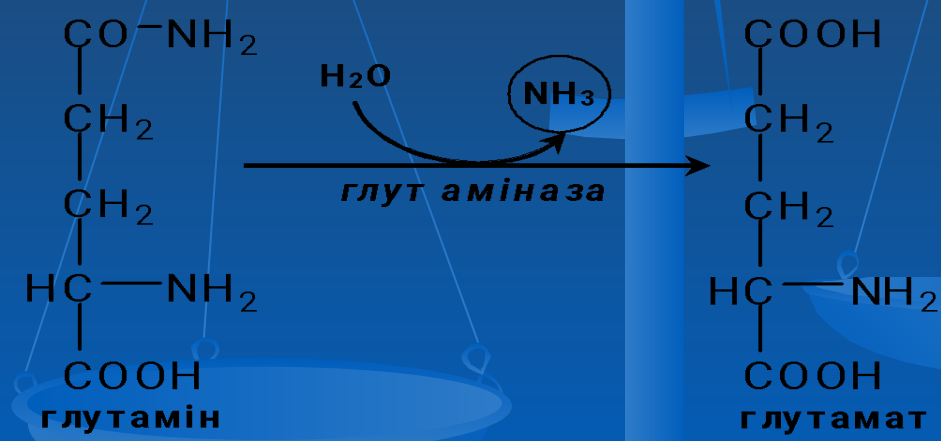
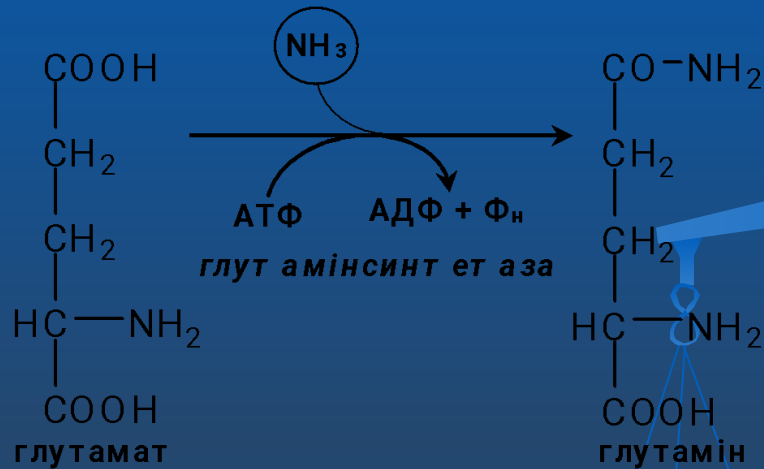
# Аміак – токсична для організму речовина. Шляхи його виведення

Залежно від форми виведення аміноного азоту різні види тварин можна розділити на три групи :

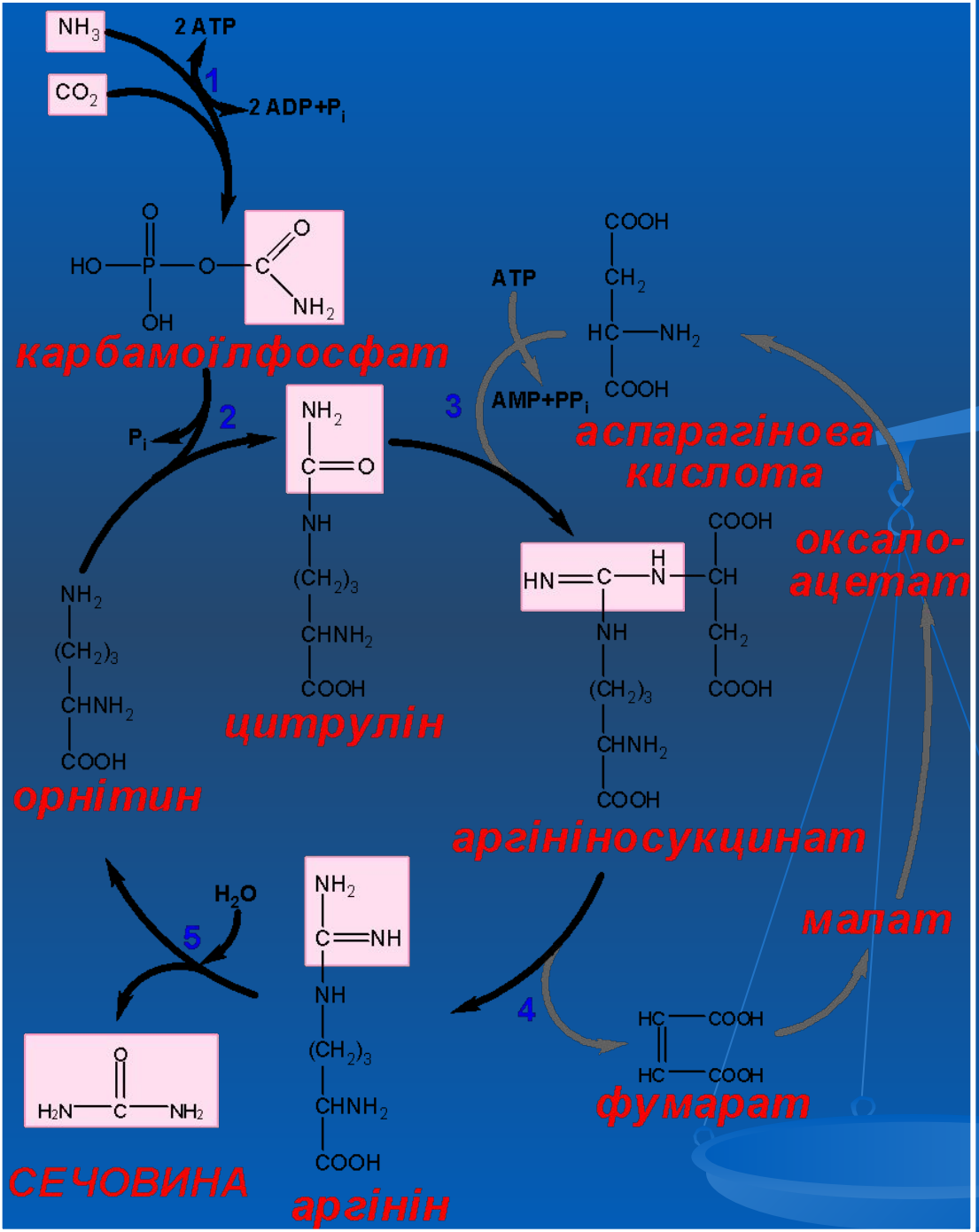
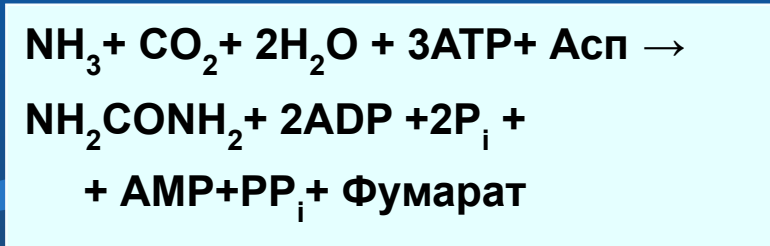
- амоніотелічні тварини**, аміноний азот виводиться у вигляді вільного аміаку. Це – водні хребетні (костисті риби);
- уреотелічні тварини**, аміноний азот виводиться у вигляді сечовини. Це – більшість наземних хребетних тварин.
- урикотелічні тварини**, аміноний азот виводиться у вигляді сечової кислоти. Це – птахи, змії, ящірки.



# ОСНОВНИЙ ШЛЯХ ВИВЕДЕННЯ АМІАКУ З ОРГАНІЗМУ



# СИНТЕЗ СЕЧОВИНИ орнітиновий цикл; цикл Кребса-Гензелейта



Три етапи:

- I - синтез α-амінокислоти **цитруліну** - дві реакції- проходить в мх
- II - синтез α-амінокислоти **аргініну**- дві реакції - проходить в цитоплазмі
- III-синтез **сечовини** – одна реакція - проходить в цитоплазмі.

Ферменти:

- 1 – карбамоїлфосфатсинтетаза
- 2 – орнітинкарбамоїлтрансфераза
- 3 – аргініносукцинатсинтетаза
- 4 – аргініносукцинатліаза
- 5 - аргіназа