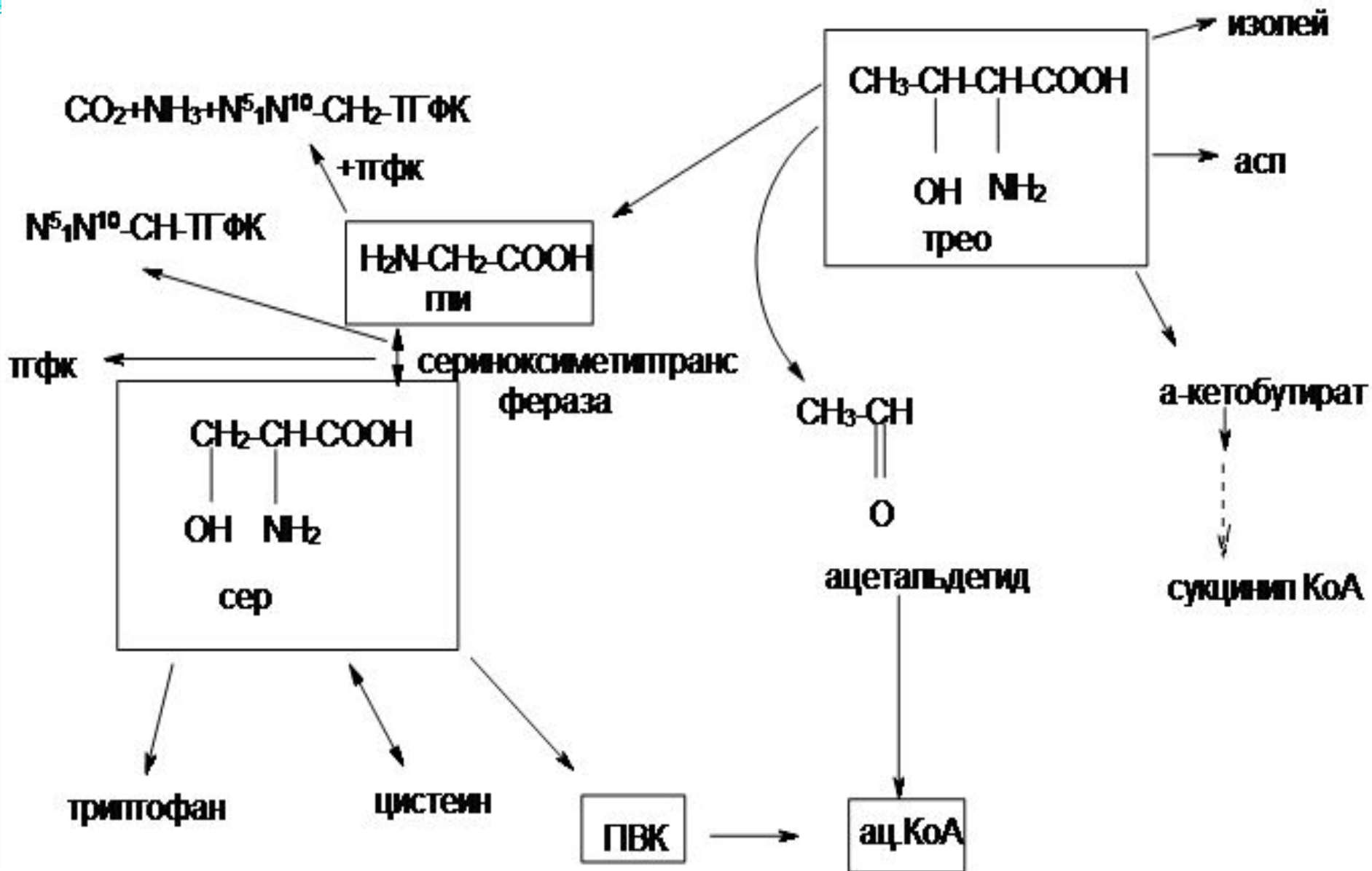


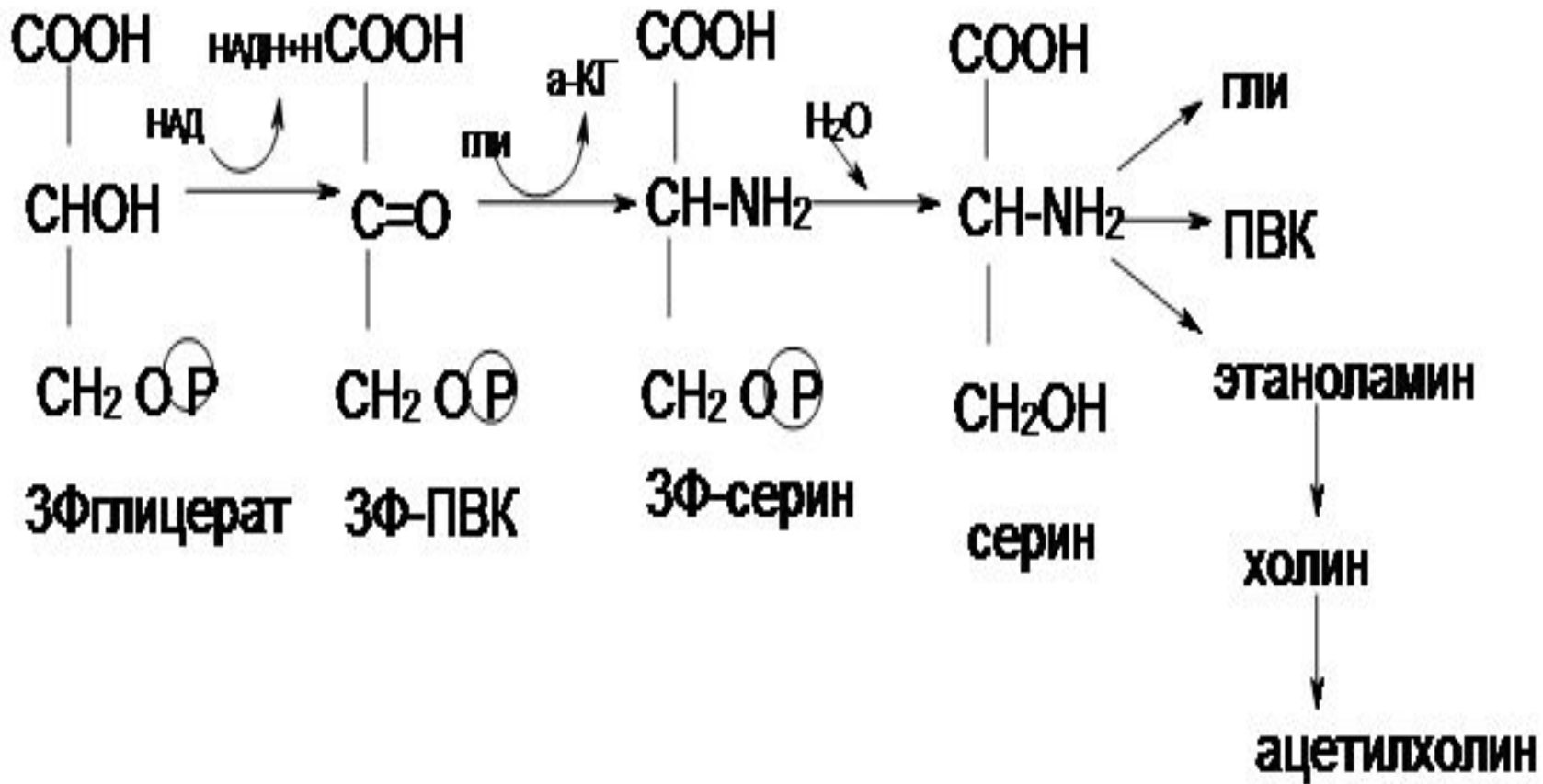


# ОБМЕН ОТДЕЛЬНЫХ АМИНОКИСЛОТ

# Метаболизм глицина, серина, треонина.

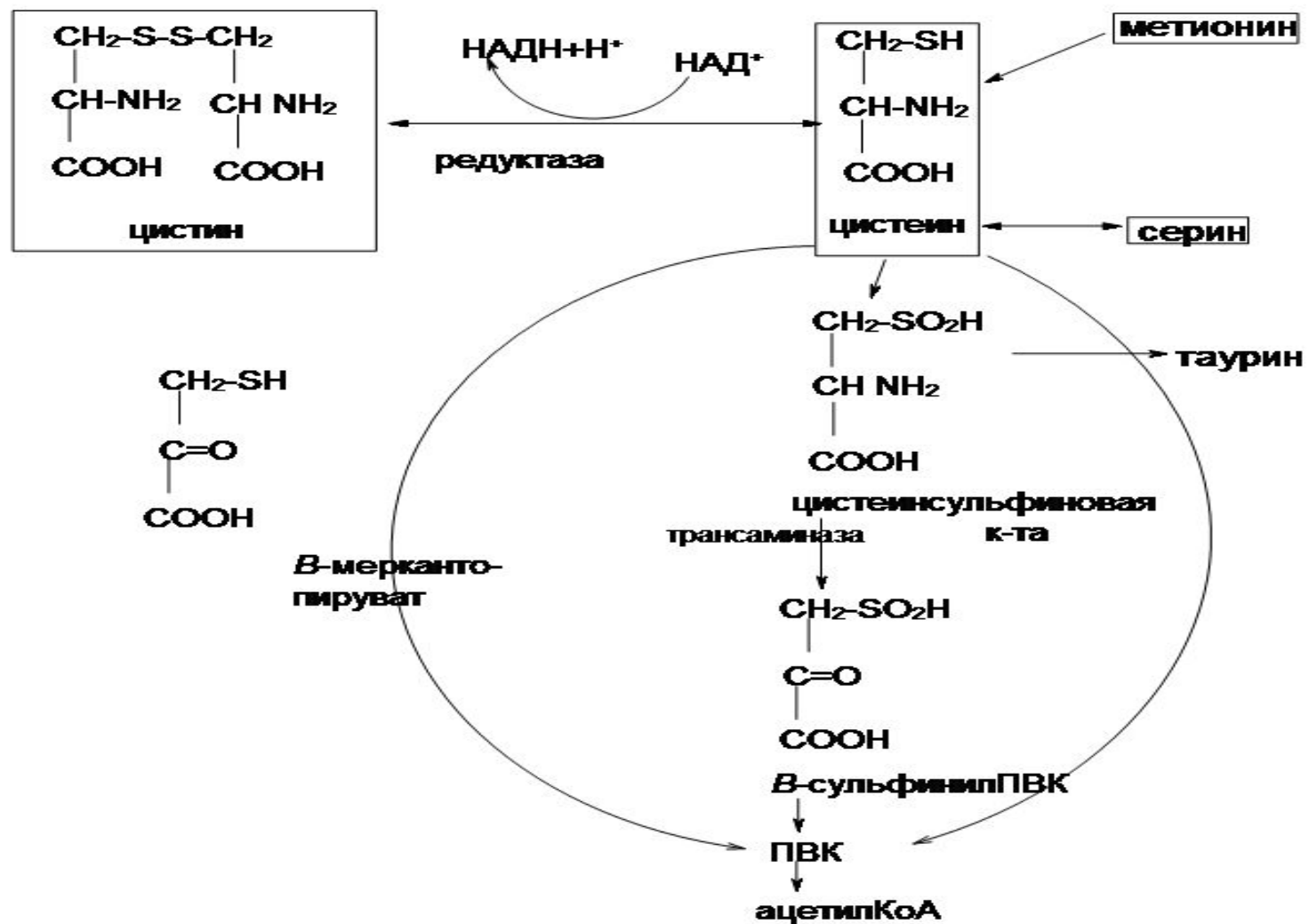


Г  
Л  
Ю  
К  
О  
З  
А

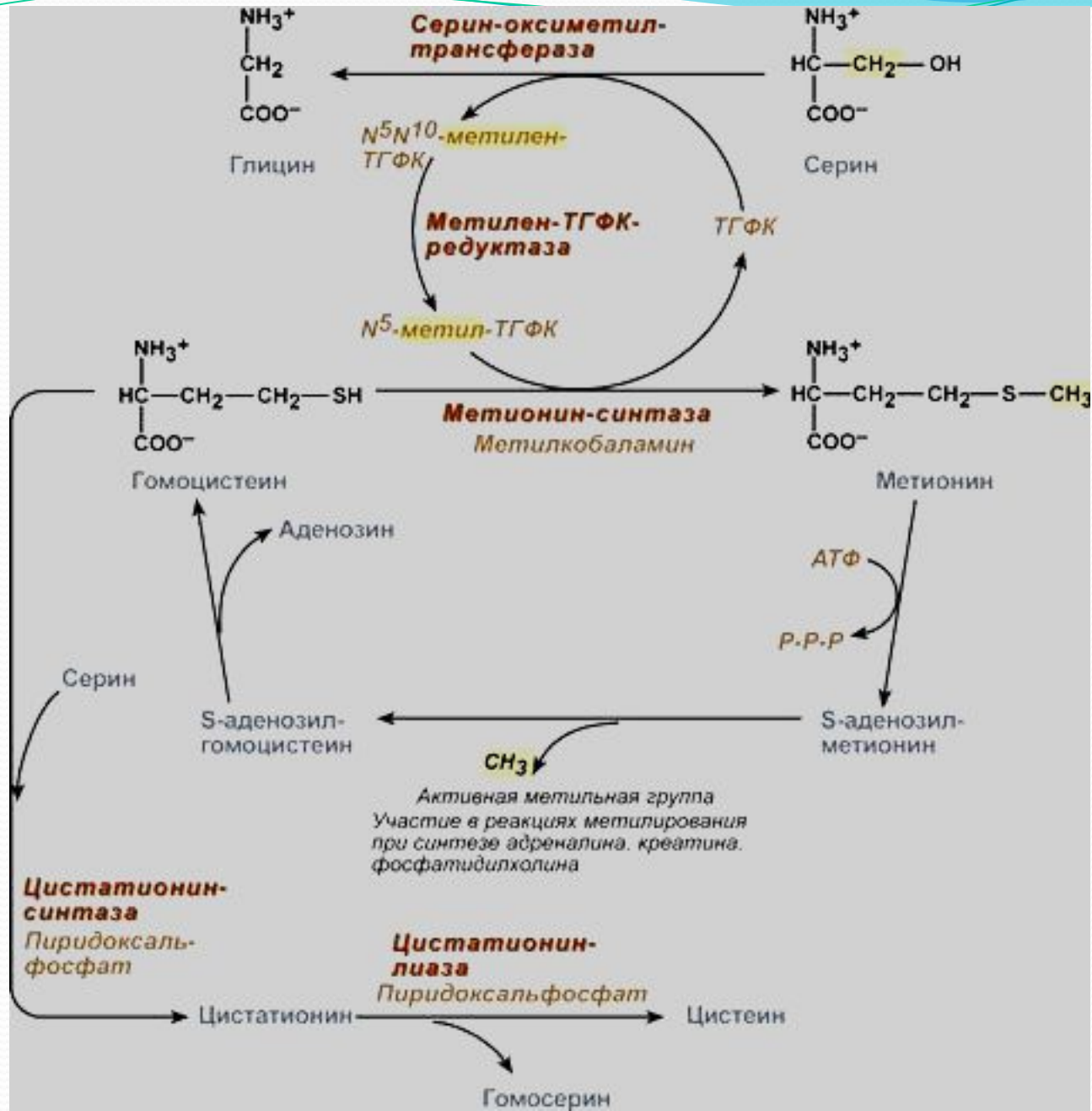


# Обмен серосодержащих аминокислот.

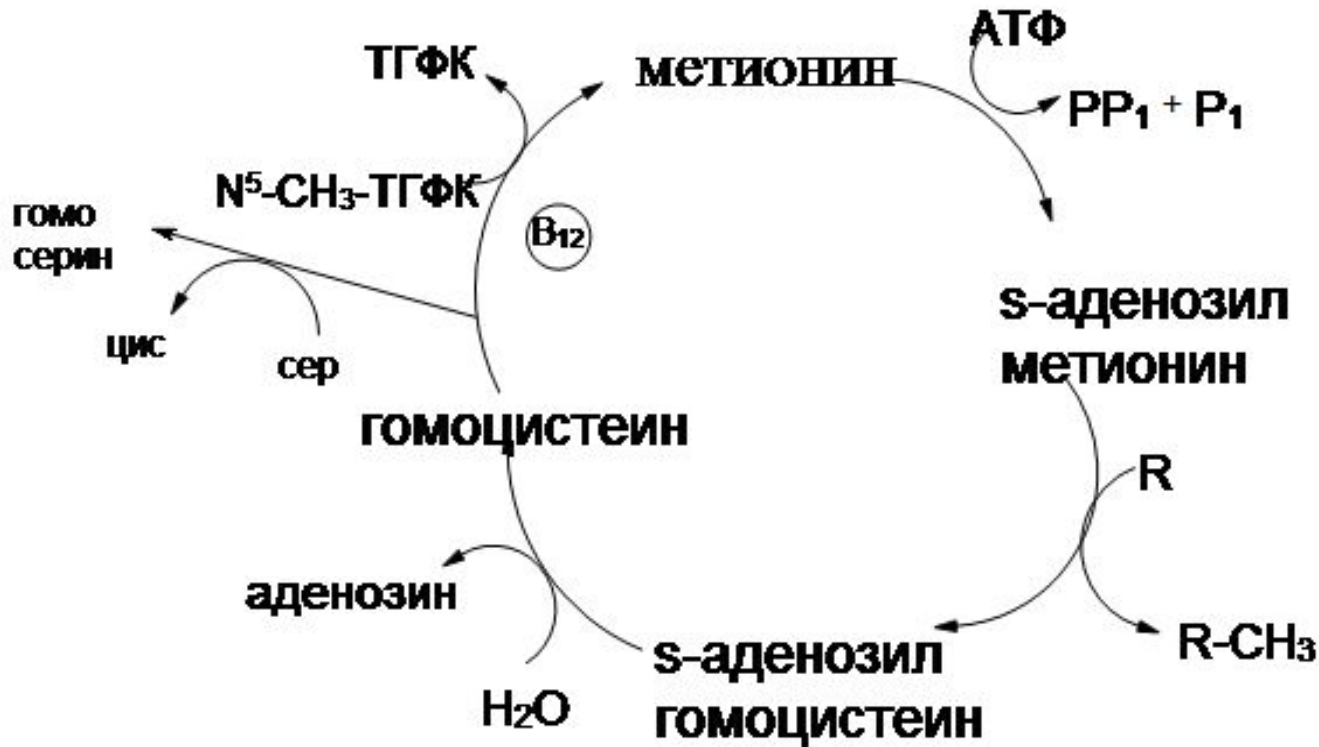
## Цистеин.

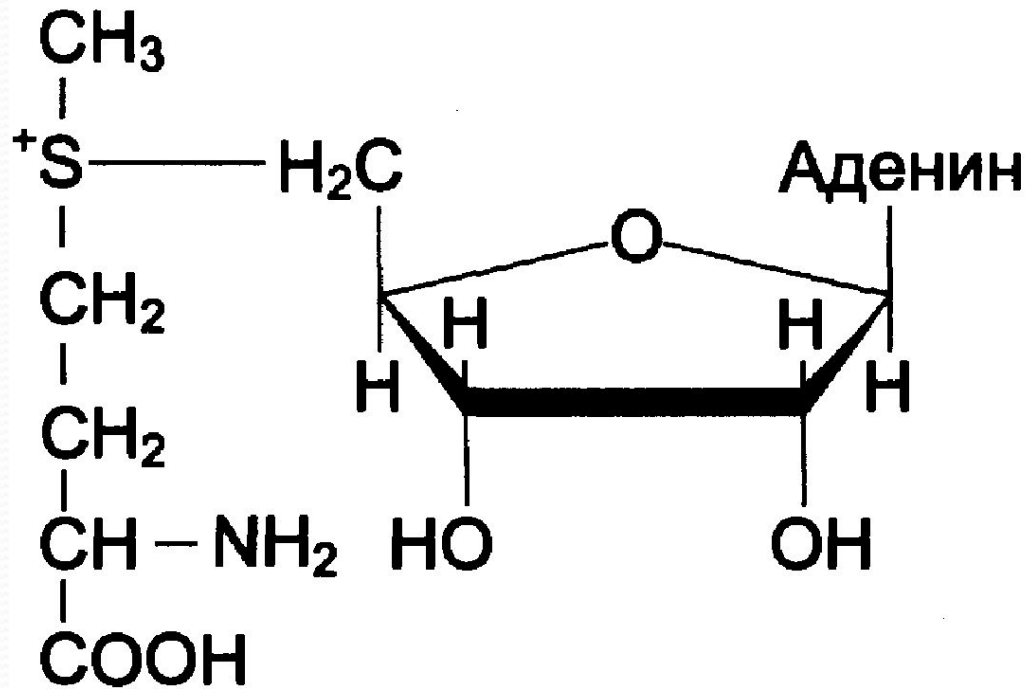


# Взаимосвязь обмена серина, глицина, метионина и цистеина:



# Трансметилирование





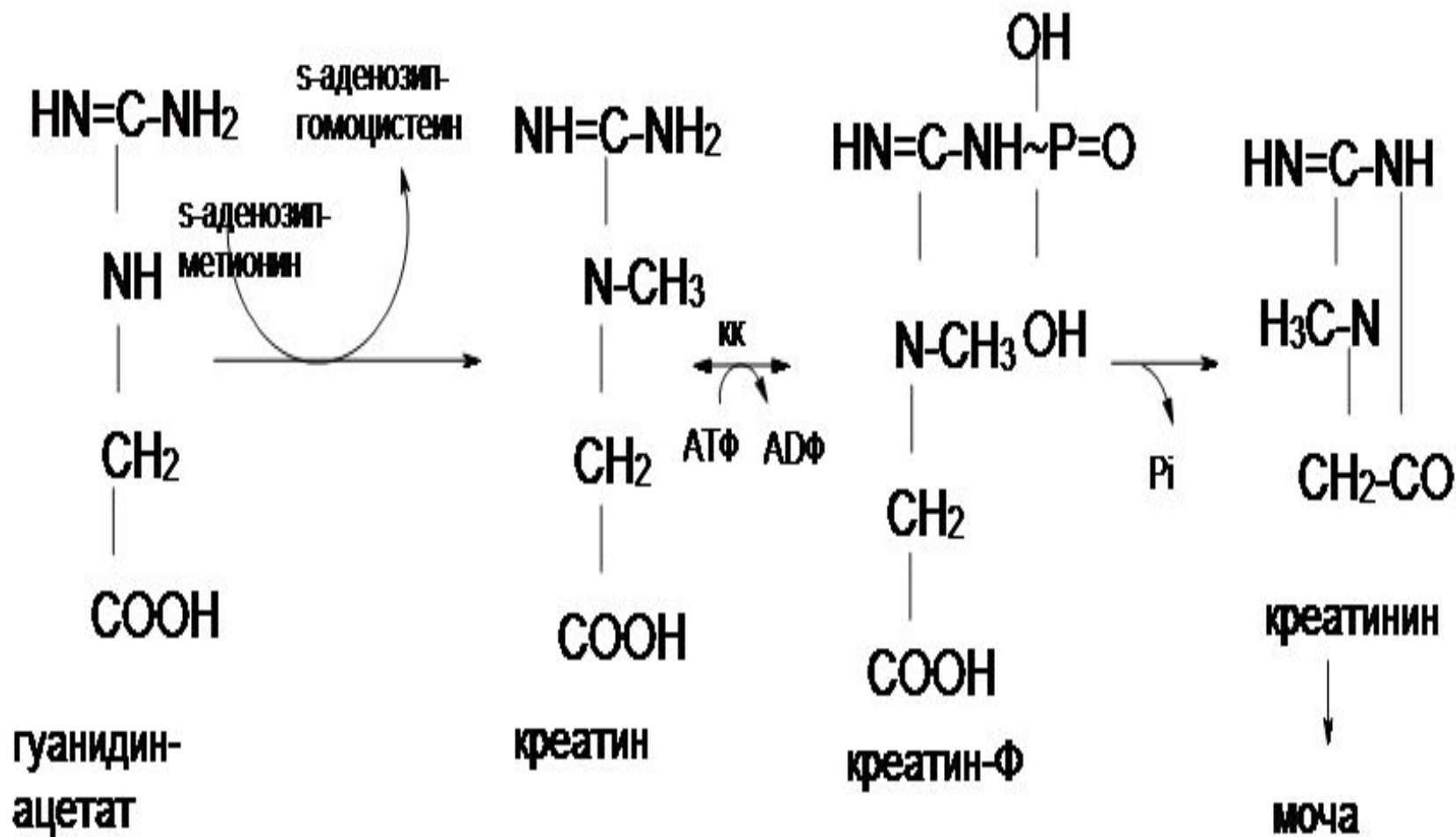
**S-аденозилметионин  
(SAM)**

# Синтез креатина

Протекает в 2х органах : почках и печени

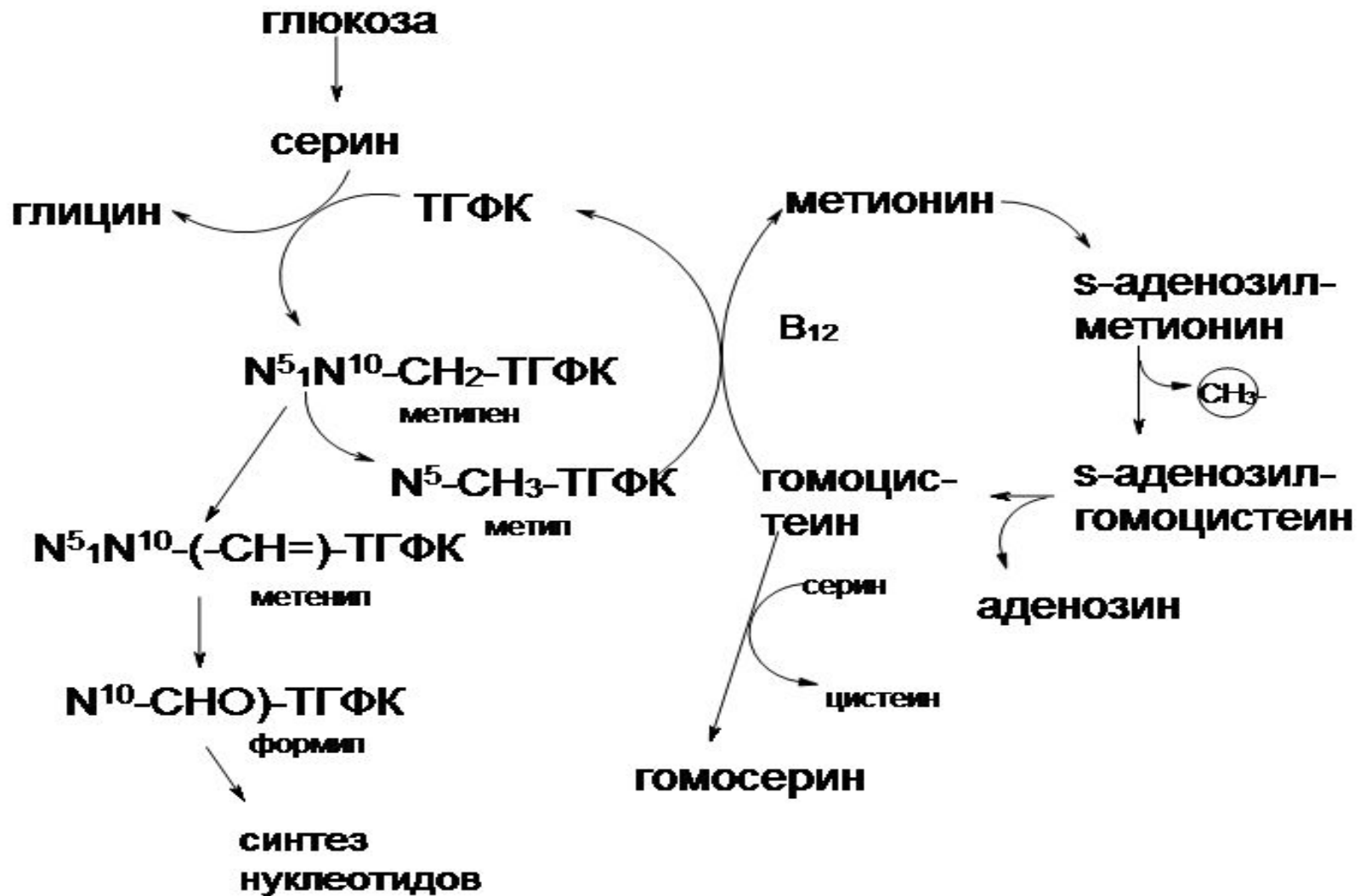


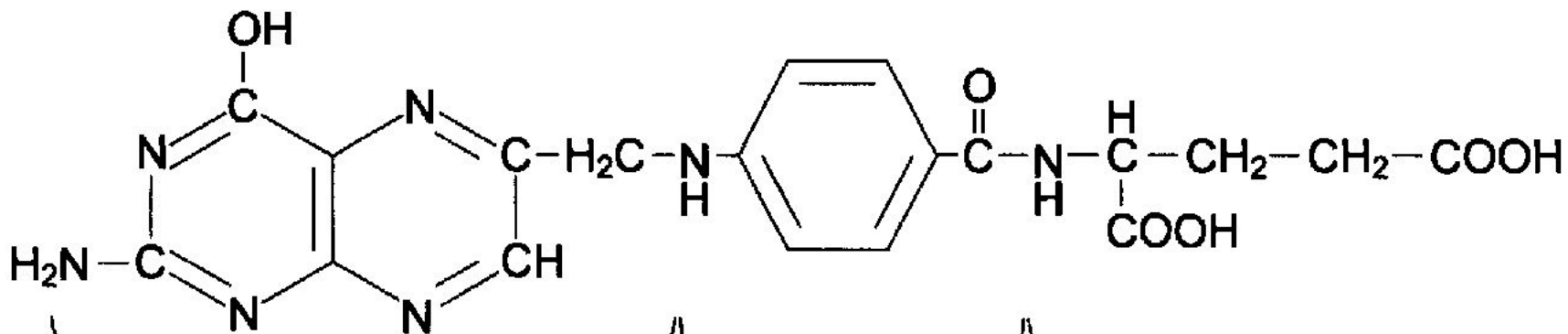




Креатин-Ф играет большую роль особенно для мышц, поскольку поддерживает соотношение АТФ к АДФ в мышцах.

# Обмен одноуглеродных фрагментов.





2-амино-4-окси-6-метил-птерин

п-аминобензойная  
кислота

Глутаминовая кислота

Птероиновая кислота

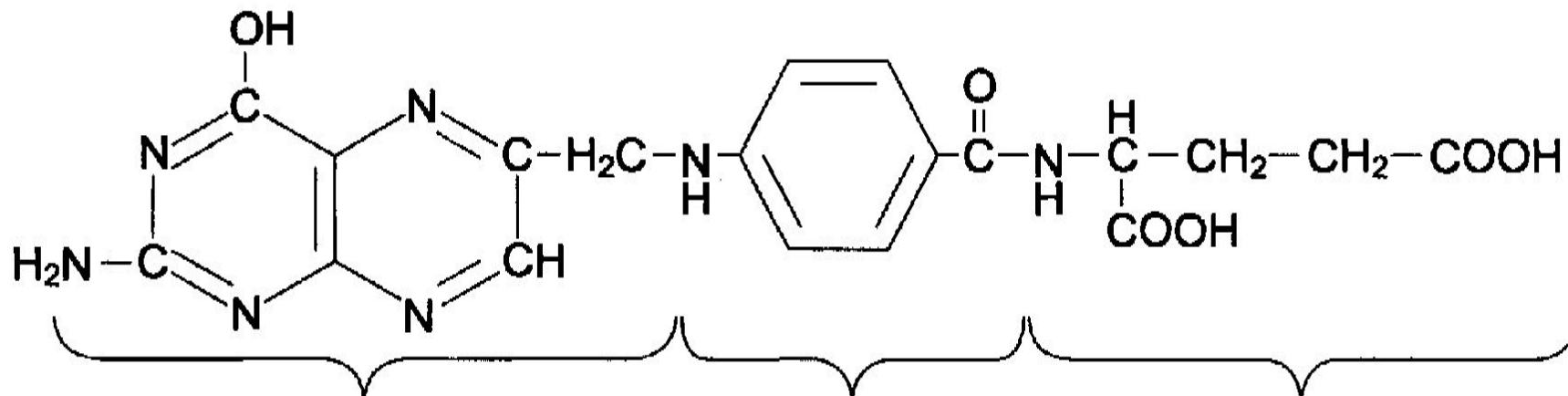
Фолиевая кислота

# Недостаточность фолиевой кислоты.

Недостаточность фолиевой кислоты у человека возникает редко. Гиповитаминоз фолиевой кислоты приводит к нарушению обмена одноуглеродных фрагментов.

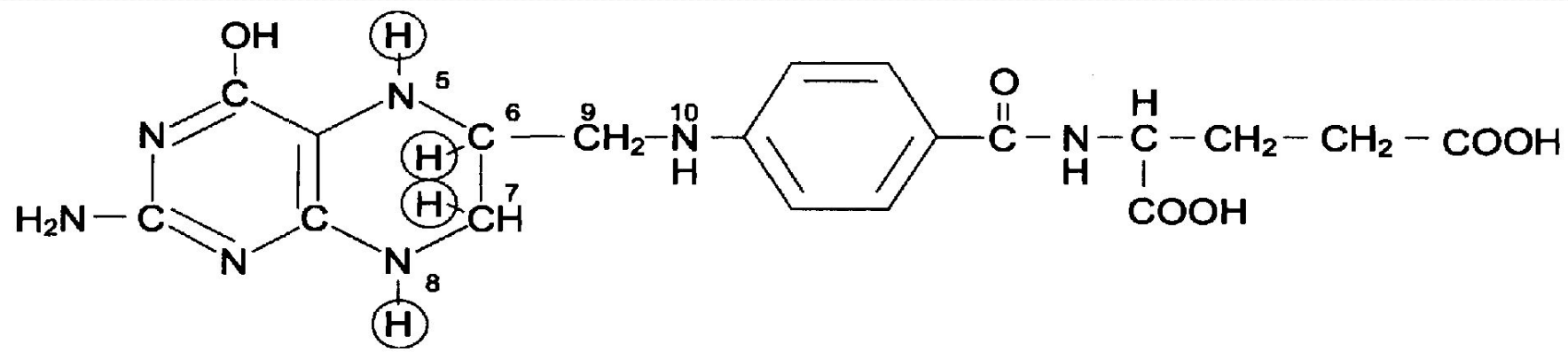
Проявления недостаточности фолиевой кислоты:

- Первое проявление дефицита фолиевой кислоты – мегалобластная анемия. Она характеризуется уменьшением количества эритроцитов, снижением содержания в них гемоглобина, что вызывает увеличение размеров эритроцитов.
- Лейкопения и тромбоцитопения.
- Подавление активности иммунных реакций.
- Снижение фагоцитарной активности гранулоцитов.
- Ослабление резистентности организма к возбудителям инфекции (преимущественно вирусной природы).

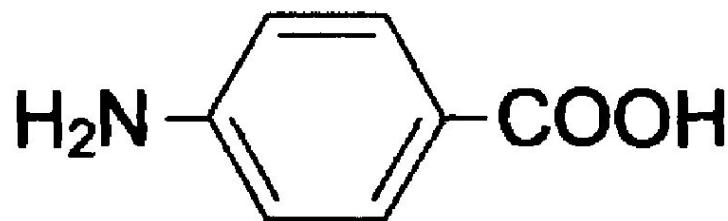


2-амино-4-окси-6-метил-птерин    p-аминобензойная кислота    Глутаминовая кислота

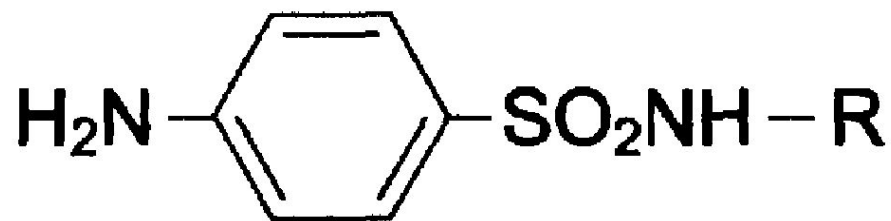
Фолиевая кислота



Тетрагидрофолиевая кислота

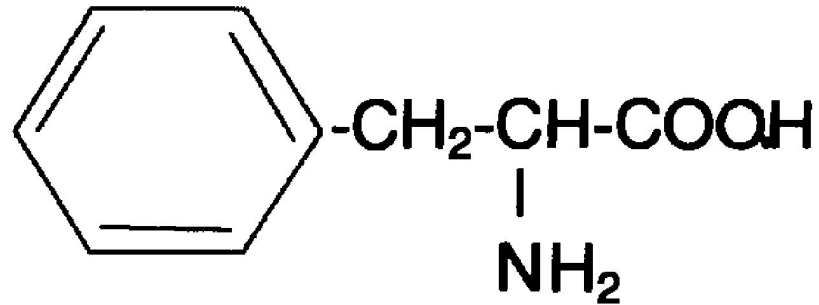


**Парааминобензойная  
кислота**

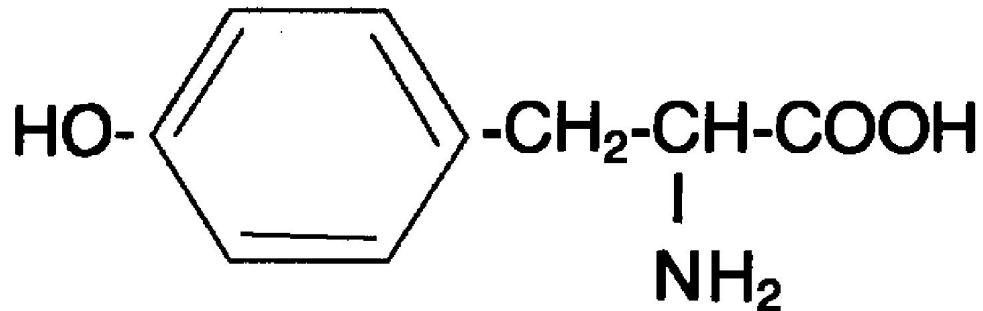


**Общая формула  
сульфаниламидов**

# Обмен фенилаланина и тирозина.



Фенилаланин



Тирозин





# Фенилкетонурия.

**Классическая ФКУ** - наследственное заболевание, связанное с мутациями в гене **фенилаланингидроксилазы**, которые приводят к снижению активности фермента или полной его инактивации.

Наиболее тяжёлые проявления ФКУ - нарушение умственного и физического развития, судорожный синдром, нарушение пигментации. При отсутствии лечения больные не доживают до 30 лет.

Тяжёлые проявления ФКУ связаны с токсическим действием на клетки мозга высоких концентраций фенилаланина, фенилпирувата, фениллактата. Большие концентрации фенилаланина ограничивают транспорт тирозина и триптофана через гематоэнцефалический барьер и тормозят синтез нейромедиаторов (дофамина, норадреналина, серотонина).

**Вариантная ФКУ** (коферментзависимая гиперфенилаланинемия) - следствие мутаций в генах, контролирующих метаболизм H4БП.

Заболевание характеризуется тяжёлыми неврологическими нарушениями и ранней смертью ("злокачественная" ФКУ).

## **Симптомы фенилкетонурии:**

Ребенок умственно отсталый, возбудим, своеобразная походка, осанка и поза при сидении, конечности находятся в необычном положении, стереотипность движений, сухожильные рефлексy повышены, возможны судороги, микроцефалия, гипопигментация, экзема, гипопигментированность волос, катаракта, своеобразный запах тела.

## **Лечение фенилкетонурии:**

Больной должен соблюдать диету - продукты не должны содержать фенилаланин. Исключены мясные блюда, блюда из птицы, а также рыбные, грибные и молочные. Белок компенсируется специальными смесями аминокислот с малым содержанием фенилаланина.



Source: Adv Neonatal Care © 2003 W. B. Saunders

# Тирозинемии.

## Тирозинемия типа I (тирозиноз).

Причиной заболевания является, вероятно, дефект фермента **фумарилацетоацетатгидролазы**, катализирующего расщепление фумарилацетоа-цетата на фумарат и ацетоацетат. Накапливающиеся метаболиты снижают активность некоторых ферментов и транспортных систем аминокислот. Патофизиология этого нарушения достаточно сложна. **Острая форма** тирозиноза характерна для новорождённых. Клинические проявления - диарея, рвота, задержка в развитии. Без лечения дети погибают в возрасте 6-8 мес из-за развивающейся недостаточности печени. **Хроническая форма** характеризуется сходными, но менее выраженными симптомами. Гибель наступает в возрасте 10 лет. Содержание тирозина в крови у больных в несколько раз превышает норму. Для лечения используют диету с пониженным содержанием тирозина и фенилаланина.

## Тирозинемия типа II (синдром Рихнера-Ханхорта).

Причина - дефект фермента **тирозиламинотрансферазы**. Концентрация тирозина в крови больных повышена. Для заболевания характерны поражения глаз и кожи, умеренная умственная отсталость, нарушение координации движений.

## Тирозинемия новорождённых (кратковременная).

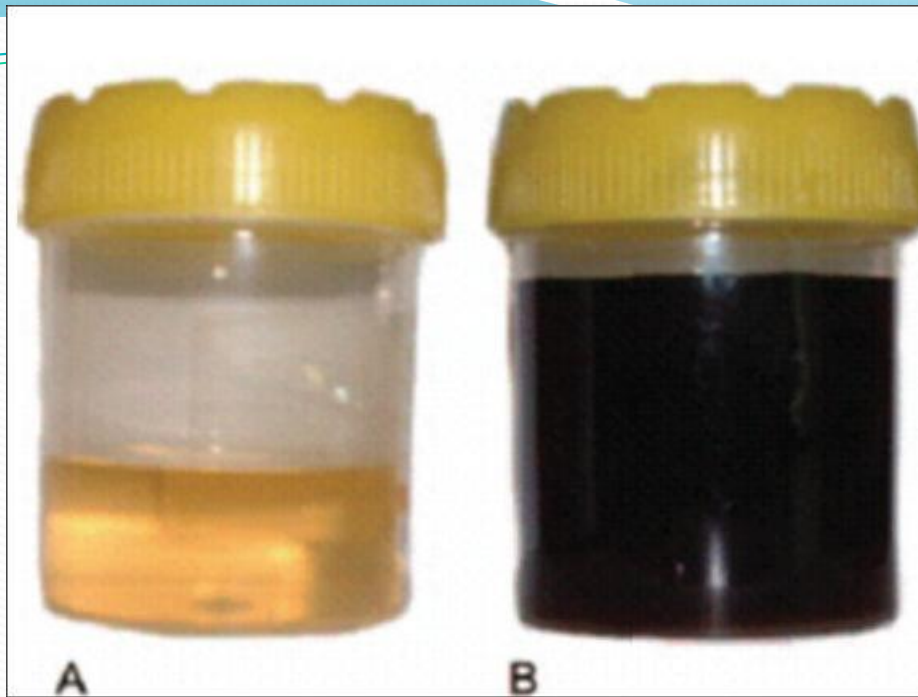
Заболевание возникает в результате снижения активности фермента **гидроксифенилпируватдиоксигеназы**, превращающего гидроксифенилпируват в гомогентизиновую кислоту. В результате в крови больных повышается концентрация гидроксифенилацетата, тирозина и фенил-аланина. При лечении назначают бедную белком диету и витамин С.



Поражение кожи при тирозинемии.

# Алкаптонурия ("чёрная моча")

- Причина заболевания - дефект диоксигеназы гомогентизиновой кислоты. Для этой болезни характерно выделение с мочой большого количества гомогентизиновой кислоты, которая, окисляясь кислородом воздуха, образует тёмные пигменты алкаптоны.
- Клиническими проявлениями болезни, кроме потемнения мочи на воздухе, являются пигментация соединительной ткани (охроноз) и артрит.

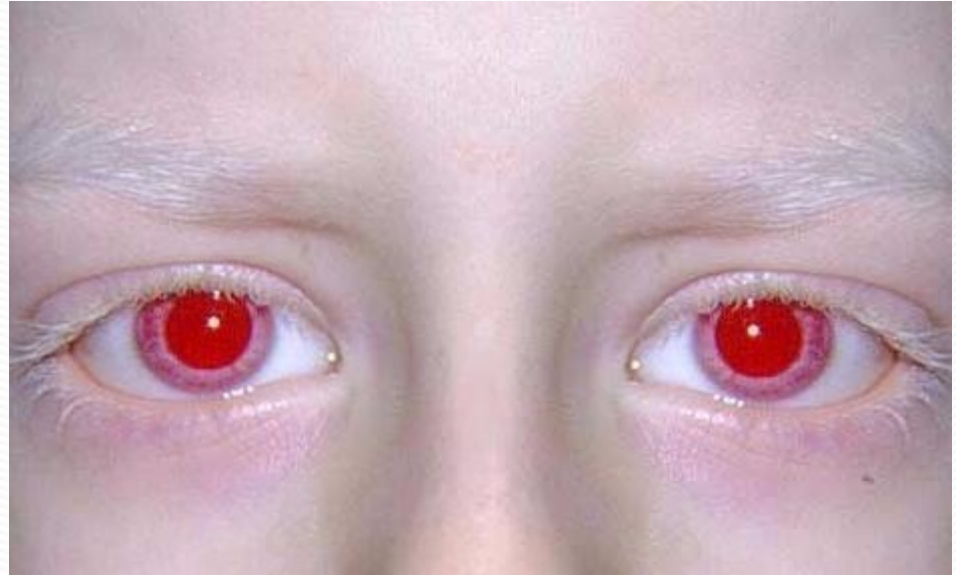






# Альбинизм.

- Причина метаболического нарушения - врождённый дефект **тирозины**. Этот фермент катализирует превращение тирозина в ДОФА в меланоцитах. В результате дефекта тирозины нарушается синтез пигментов меланинов.
- Клиническое проявление альбинизма (от лат. *albus* - белый) - отсутствие пигментации кожи и волос. У больных часто снижена острота зрения, возникает светобоязнь. Длительное пребывание таких больных под открытым солнцем приводит к раку кожи.



# Болезнь Паркинсона.

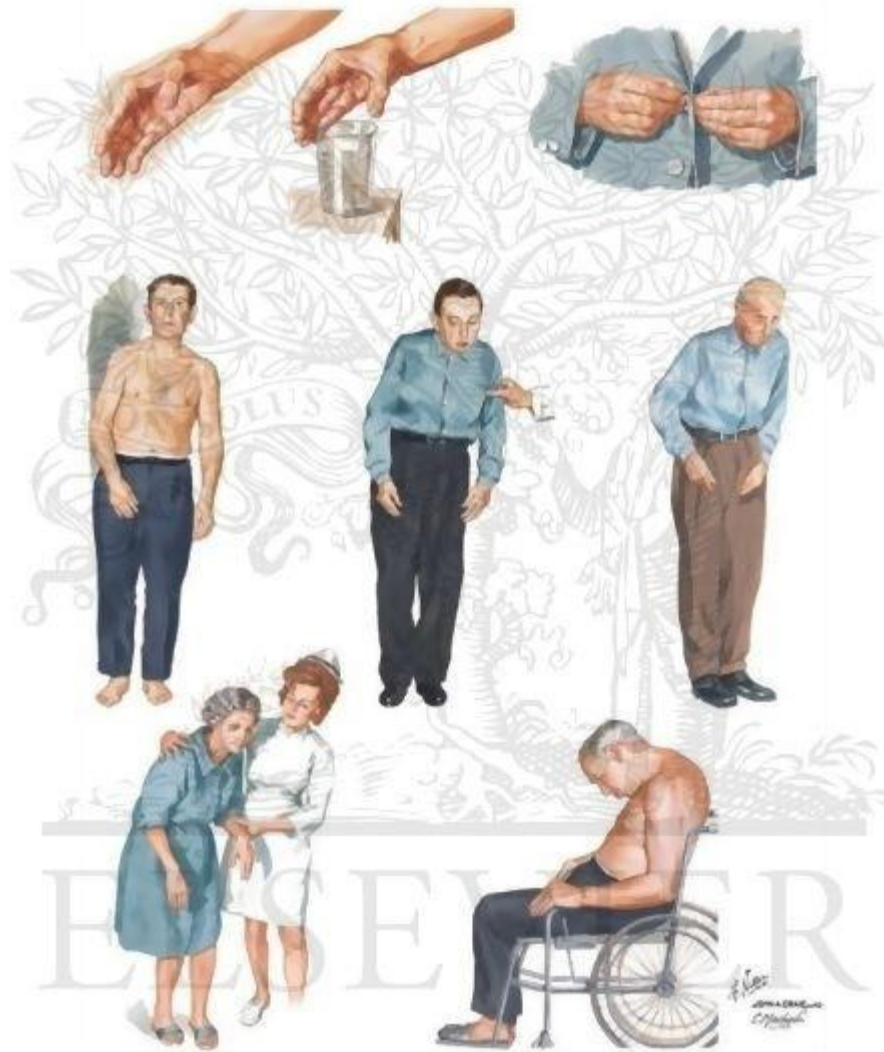
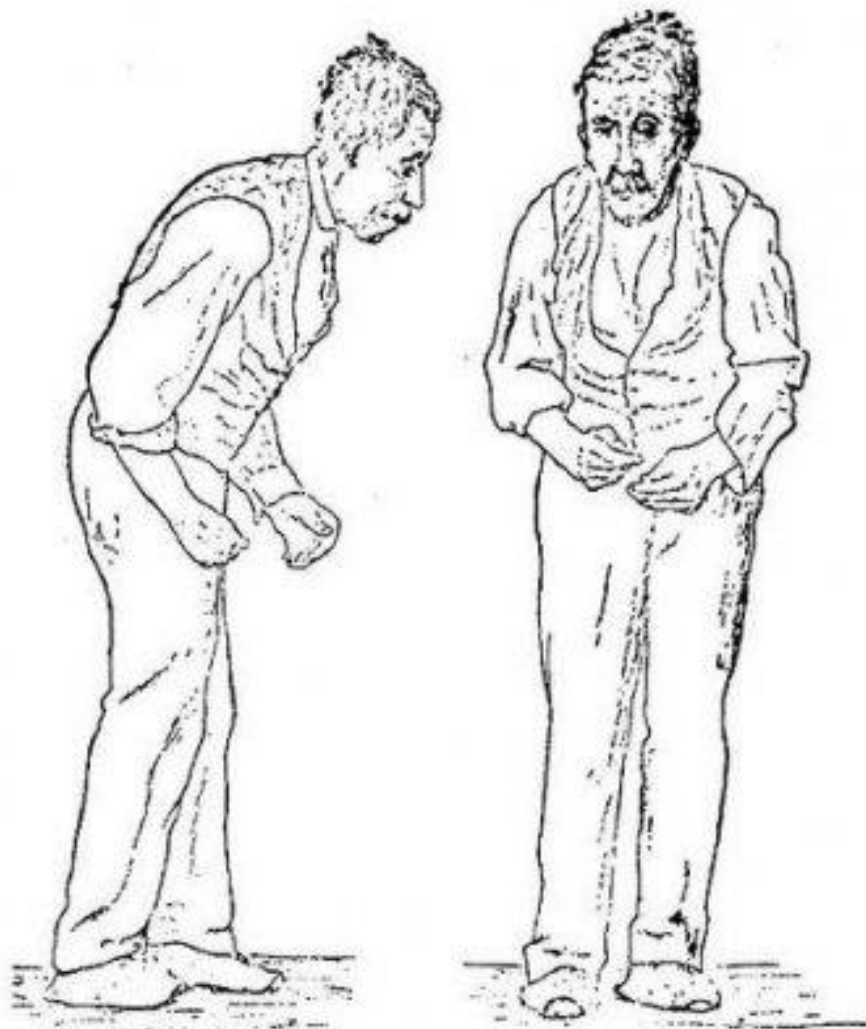
Заболевание развивается при недостаточности **дофамина** в чёрной субстанции мозга. При этой патологии снижена активность **тирозингидроксилазы, ДОФА-декарбоксилазы**. Заболевание сопровождается тремя основными симптомами:

- акинезия (скованность движений),
- ригидность (напряжение мышц),
- тремор (непроизвольное дрожание).

Для лечения паркинсонизма предлагаются следующие принципы:

**Заместительная терапия** препаратами-предшественниками дофамина (производными ДОФА) - леводопа, мадопар, наком и др.

**Подавление инактивации дофамина** ингибиторами МАО (депренил, ниаламид, пиразидол и др.).



Catherine Montzger

73 Octobre 1869

# Болезнь мочи кленового сиропа.

БМКС вызвана дефицитом **комплекса дегидрогеназы альфа-кетокислот с разветвленной цепью**, вследствие чего в крови и моче происходит накопление аминокислот с разветвленной углеродной цепью (лейцина, изолейцина и валина) и токсичных продуктов их метаболизма. Заболевание характеризуется наличием сладкого запаха мочи у маленьких детей (запах аналогичный запаху кленового сиропа). При рождении у детей нет никаких видимых признаков заболевания. Однако, если расстройство не лечить, то у больных возникают серьезные повреждения головного мозга, которые могут привести к смерти пораженного ребенка.



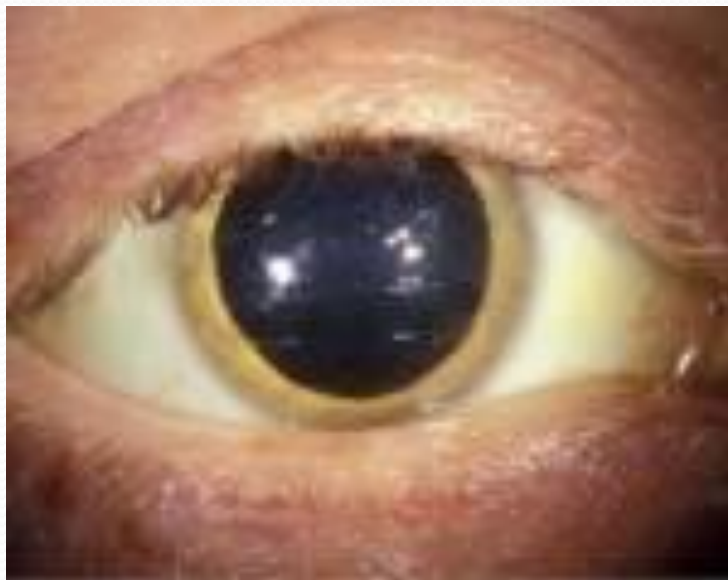
Лейциноз или болезнь мочи кленового сиропа



# Болезнь Вильсона-Коновалова.

- врождённое нарушение метаболизма меди, приводящее к тяжелейшим наследственным болезням центральной нервной системы и внутренних органов. Нарушение метаболизма выражается в нарушении синтеза и снижении в крови концентрации **церулоплазмينا**. Церулоплазмин участвует в процессе выведения меди из организма. В печени формируется крупноузловой или смешанный цирроз. В почках в первую очередь страдают проксимальные канальцы. В головном мозге поражаются в большей степени базальные ганглии, зубчатое ядро мозжечка и черная субстанция. Отложение меди в десцеметовой мембране глаза приводит к формированию кольца Кайзера-Флейшера.

Типичным симптомом болезни является **кольцо Кайзера-Флейшера** — отложение по периферии роговой оболочки содержащего медь зеленовато-бурого пигмента; оно более выражено при поздних формах заболевания. Иногда отмечается желтовато-коричневая пигментация кожи туловища и лица. Часты геморрагические явления (кровоточивость дёсен, носовые кровотечения, положительная проба жгута), мраморность кожи, акроцианоз. Капилляроскопия обнаруживает атонию капилляров и застойность кровотока. Отмечаются суставные боли, профузные поты, остеопороз, ломкость костей.





# Обмен триптофана

