

Патология обмена белков

Причиной патологии обмена белков может являться снижение количества, потребляемого белка. В слабо развитых странах это состояние получило название «квациоркор». Низкое содержание белков в рационе нарушает онкотическое давление крови, и приводит к резкому снижению биосинтеза ферментов.

Нарушаются не только процессы дезаминирования и трансаминирования, но и интеграции, обеспечивающие взаимосвязь основных метаболических путей.

- Причиной нарушения обмена белков может являться нарушения обмена аминокислот. Их делят на первичные и вторичные.
- **Первичные нарушения** связаны с нарушением обмена АмК и сопровождаются увеличением их концентрации в крови и моче.
- а). Эта группа аномалий связана с дефицитом ферментов, участвующими в метаболизме.
- К таковым состояниям относят- фенилкетонурию, цитруллинемию, аргининнемию.

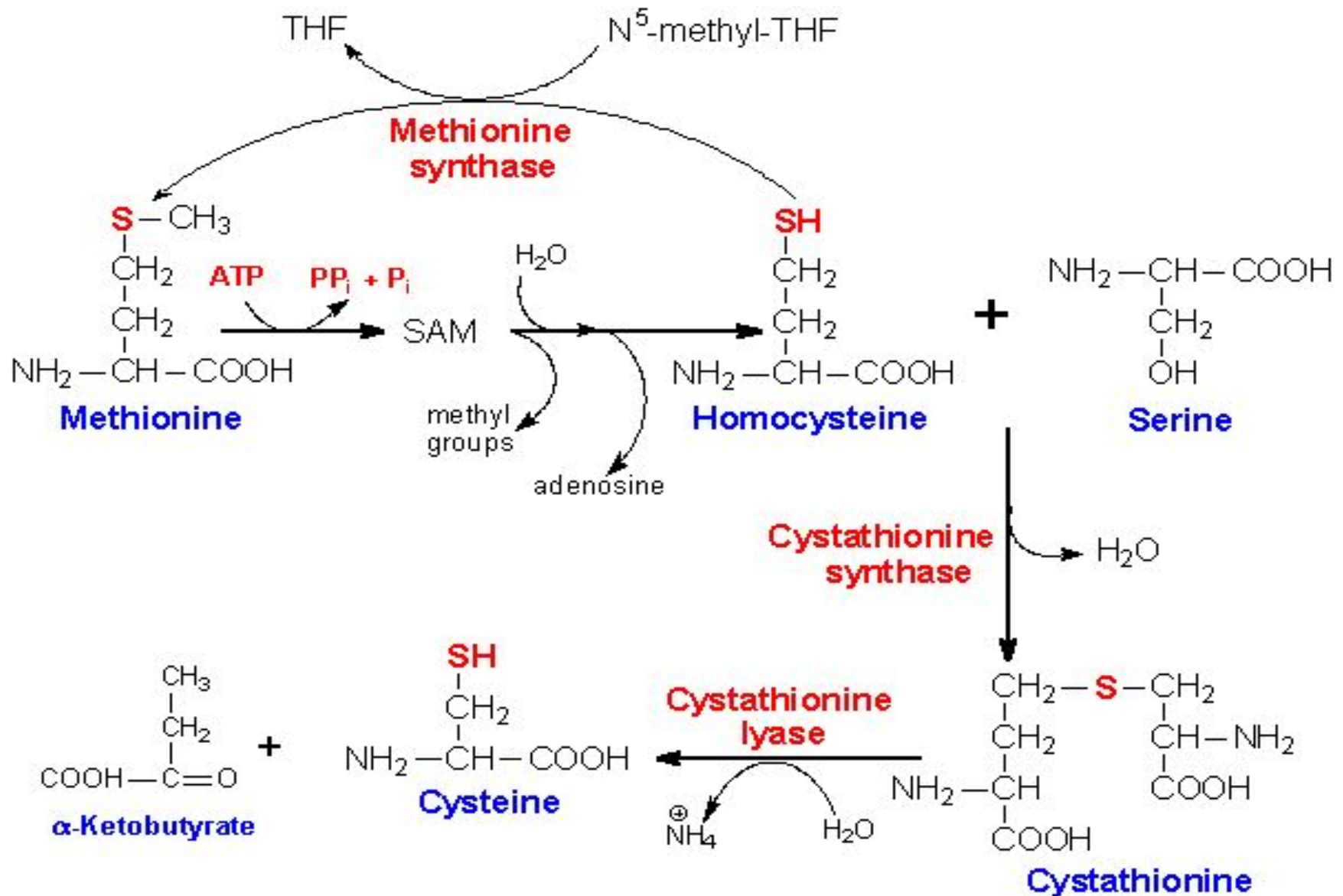
- б). Наследственные нарушения обмена АмК, сопровождающиеся повышением их выделения с мочой. Нарушена реабсорбция АмК в почечных канальцах. Это гомоцистинурия, цистатионурия, аргининосукцинат-ацидурия.
- г). Нарушения систем транспорта АмК.
- В этой группе заболевания снижена реабсорбция АмК в кишках и почках.
- Увеличение в моче концентрации цистина, аргинина, лизина, орнитина, . аминоглицинурия, болезнь Гартнупа.

- **Вторичные нарушения-**
гиперализованные аминокислотурии, как следствие вторичных нарушений.
- Это инфекционные болезни, лекарственные интоксикации, гиповитаминозы, гипертиреоз, недостаточное питание, рахит, отравления, злокачественные новообразования.

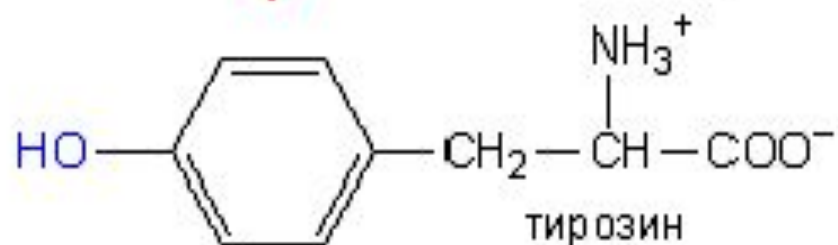
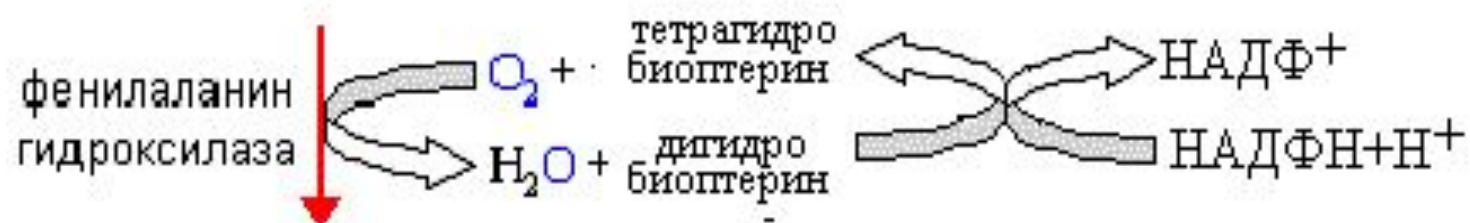
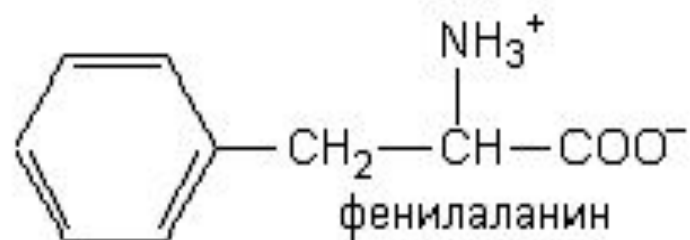
Нследственные нарушения обмена серосодержащих АмК.

- Цистинурия, цистиноз.(1: 600)
- Нарушение метаболизма Метеонина связано со снижением или отсутствием
- Активности фермента цистатионин-синтетазы

Синтез цистеина

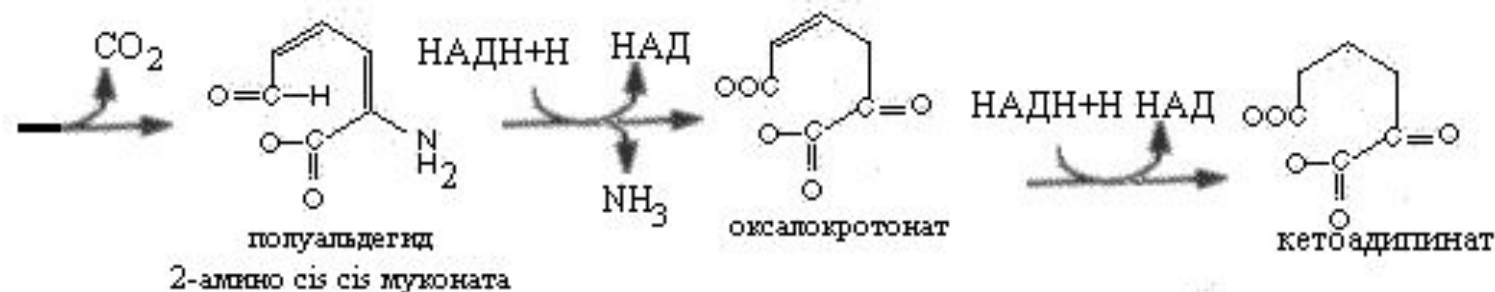
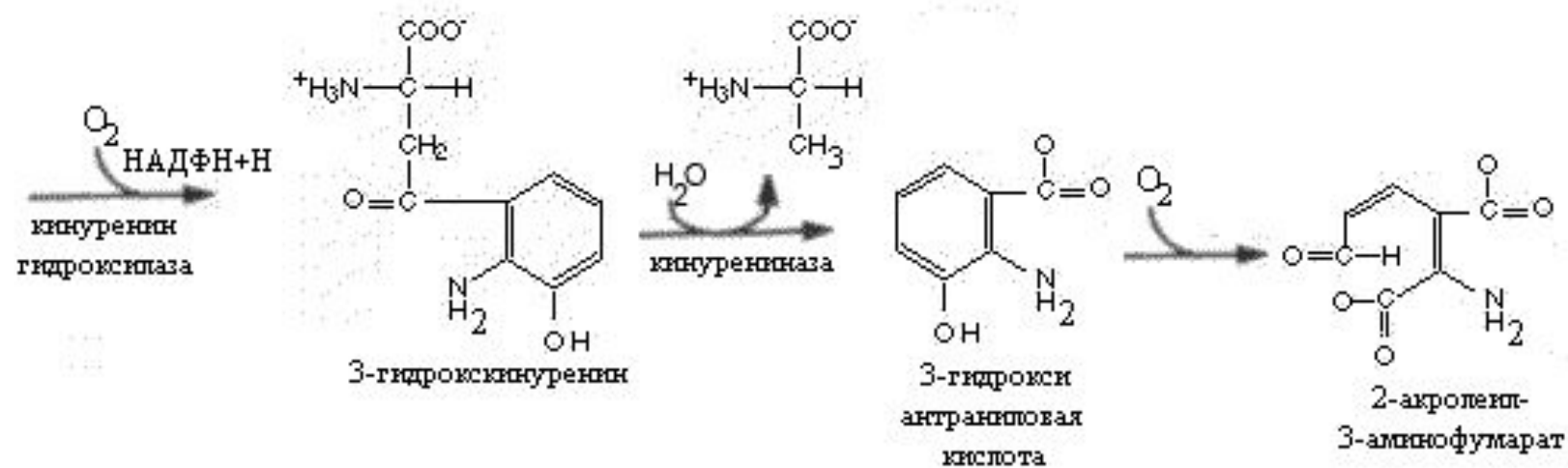
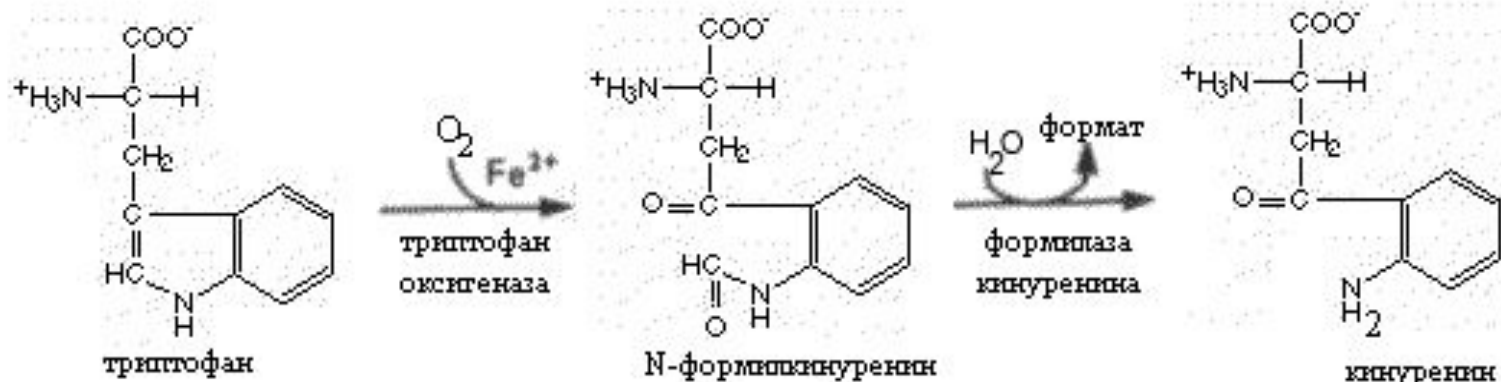


- Наследственные нарушения обмена серосодержащих аминокислот.
- Цистинурия-аномалия обмена, образование камней в почках, мочевом пузыре, мочеточниках. Как следствие отложение кристаллов цистина, на фоне глюкозурии, фосфатурии, общей аминоацидурии. Гомоцистинурия по клинической частоте уступает только фенилкетонурии. Полиморфизм проявляется в виде:
 - 1. подвывиха хрусталика, УО, тромбоэмболии
 - 2. гетерогенной форме связанной с нарушением использования витамина В6
 - 3. нарушением метаболизма фолиевой и ТГФК, сопровождающейся мышечной адинамией.
- При отсутствии последних, с возрастом происходит накопление гомоцистеина, что можно расценивать как риск-фактор в развитии многих заболеваний.



Нарушения в метаболизме фенилаланина и тирозина

- 1. фенилкетонурия-полное или частичное отсутствие ФА-гидроксилазы
- 2.тирозиноз
- 3.альбинизм
- 4.алкаптонурия



Нарушения обмена триптофана

- 1. **Первичные** нарушения обмена связаны с генетическими факторами:
 - -Болезнь Гартнупа-нарушение всасывания ТРП
 - -ферментативные блоки метаболизма ТРП-синдром«Голубых пеленок»;
 - -синдром Тада
 - -синдром Прайса
 - -наследственная ксантуренурия
- **2-Вторичные** зависят от гормонального статуса, обеспеченности витаминами, особенно В6.

- Болезнь Гартнупа наследуется по аутосомно-рецессивному признаку. Всасывание Трп и др. АмК в кишках снижено. Симптом – гипераминоацидурия, индиканурия, и т.д.
- При избытке индолпроизводных-синдром «голубых пеленок».;
- Синдром Тада- дефицит трп-пирролазы, в , результате -дефицит никотиновой кислоты и избыток индола;
- Синдром Прайса- избыток кинуренина в моче, склеродермия.