



**Доклад**  
**по биологической химии на тему:**  
**“Наследственные заболевания , вызванные**  
**нарушением метаболизма аминокислот”**

Выполнил:  
Студент 344 группы Попов Владимир



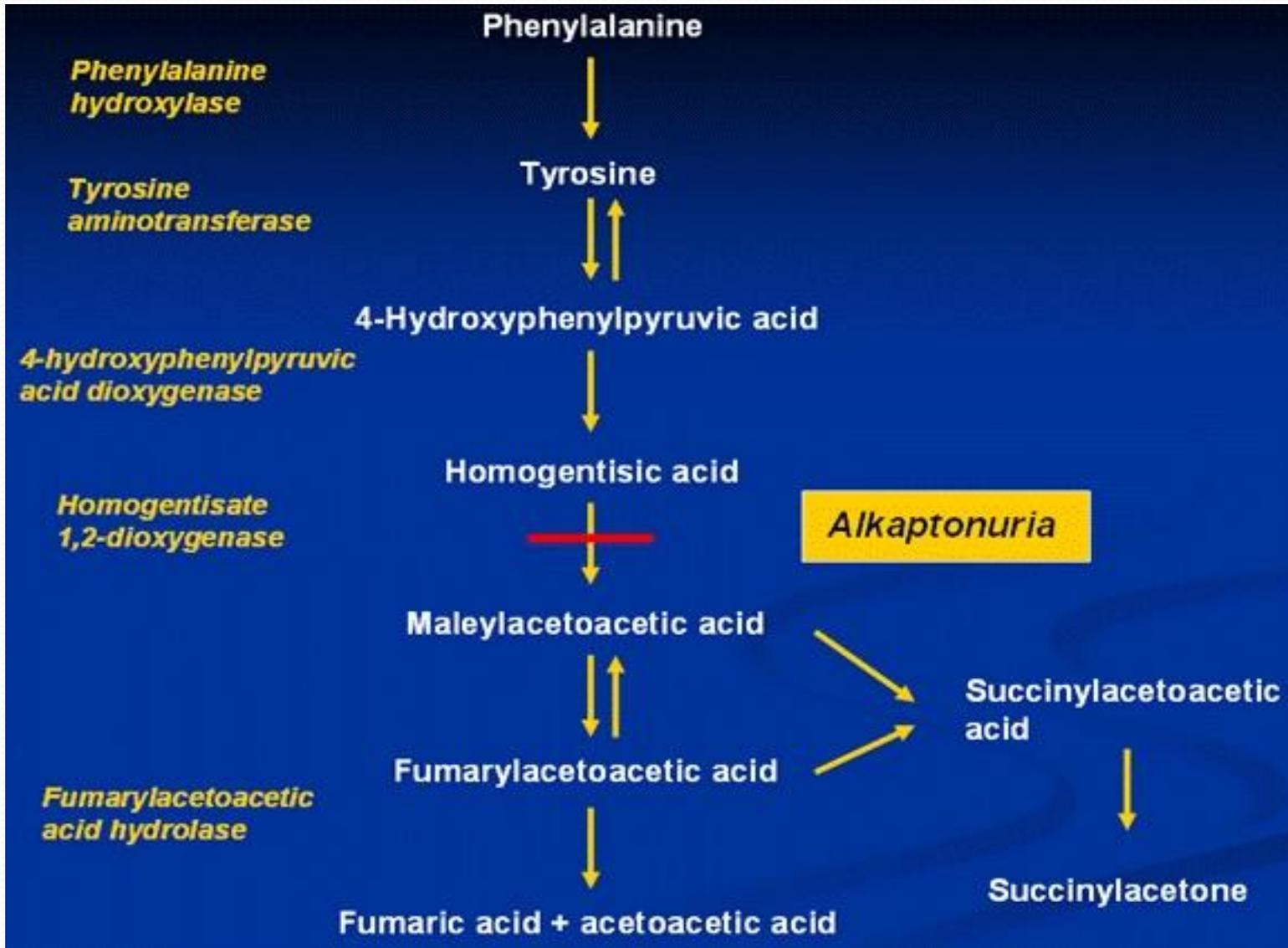
Fig. 3: Comparison of Colour of Freshly Voided Urine and Urine after 24 Hours

## Алкаптонурия – аутосомно-рецессивное заболевание

наследственное заболевание, обусловленное выпадением функций оксидазы гомогентизиновой кислоты и характеризующееся расстройством обмена тирозина и экскрецией с мочой большого количества гомогентизиновой кислоты. Моча ребенка черного цвета. Постепенно чернеют (охроноз) щеки, склеры, нос, уши. Есть изменения суставов.

**Диагностика:** 1) потемнение мочи при добавлении щелочи; 2) при добавлении хлорида железа моча становится пурпурно-черного цвета; 3) реакция Бенедикта дает коричневый цвет с желтым осадком; 4) хроматография.

**Лечение** включает исключение животных продуктов (мясо, яйца, сыр), употребление витамина С.

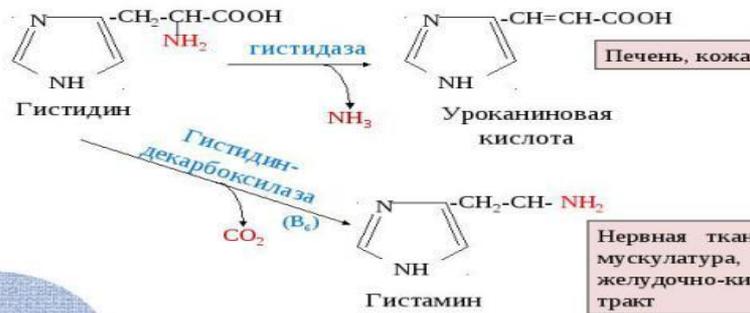


# • Гистидинемия

- Заболевание возникает в результате отсутствия или недостаточности активности фермента гистидазы. Наследуется аутосомно-рецессивно. Для детей первого года жизни гистидин – незаменимая аминокислота. При недостатке гистидина в этом возрасте отмечается нарушение ретенции азота, выявляется дефицит массы тела, появляются шелушение кожи и экзематозные высыпания. При гистидинемии происходит нарушение самого эффективного активного пути катаболизма – превращение гистидина в уроганиновую кислоту (этим путем в норме катаболируется большая часть гистидина). В результате метаболического блока происходит накопление в крови и моче гистидина. Увеличение активности трансаминирования и усиленный перевод гистидина в имидазолпировиноградную, имидазолмолочную и имидазолуксусную кислоты является компенсаторно-приспособительной реакцией организма.
- **Симптомы:** от тяжелой умственной отсталости до полного отсутствия каких-либо симптомов. Снижение интеллекта выявляется лишь у 50% больных детей. Больные гистидинемией имеют светлый цвет волос, голубые глаза. На первый план у таких детей выступает поражение нервной системы: снижение интеллекта, нарушение речи, судороги. А у детей с нормальным интеллектом можно выявить особенности психики при гистидинемии: эмоциональную лабильность, агрессивность.



# Гистидин (гликопластическая, частично заменимая)

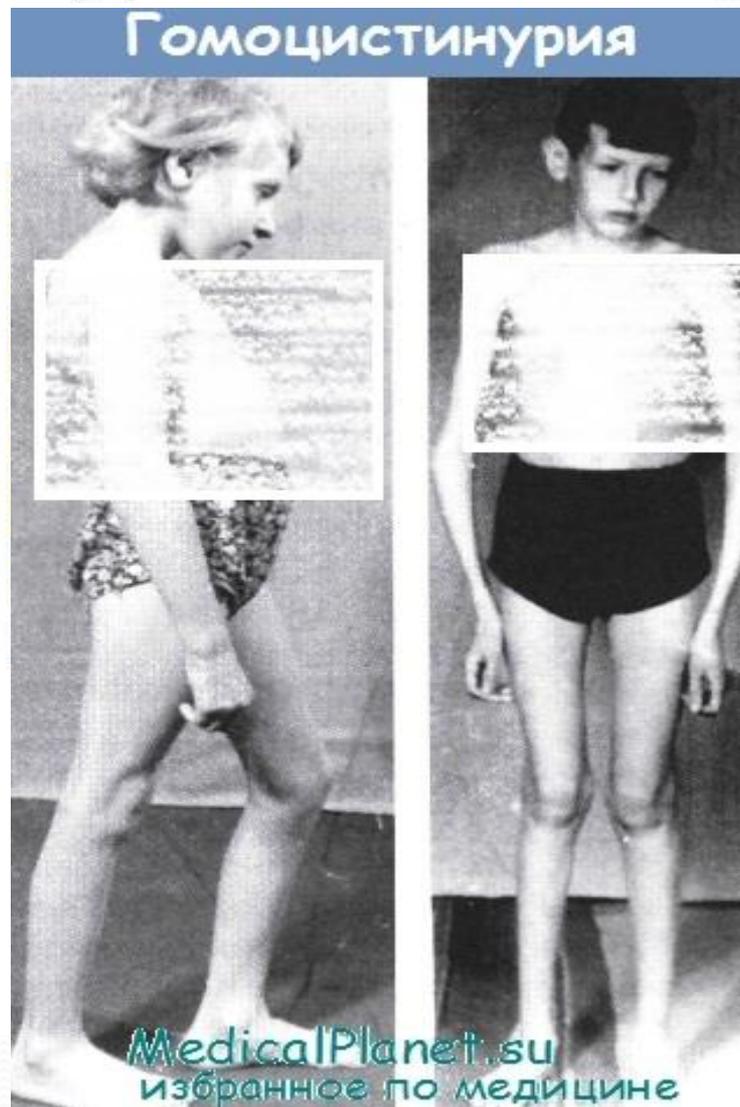


Наследственный дефект **гистидидазы** вызывает накопление гистидина и развитие **гистидинемии**, которая проявляется задержкой в умственном и физическом развитии детей.

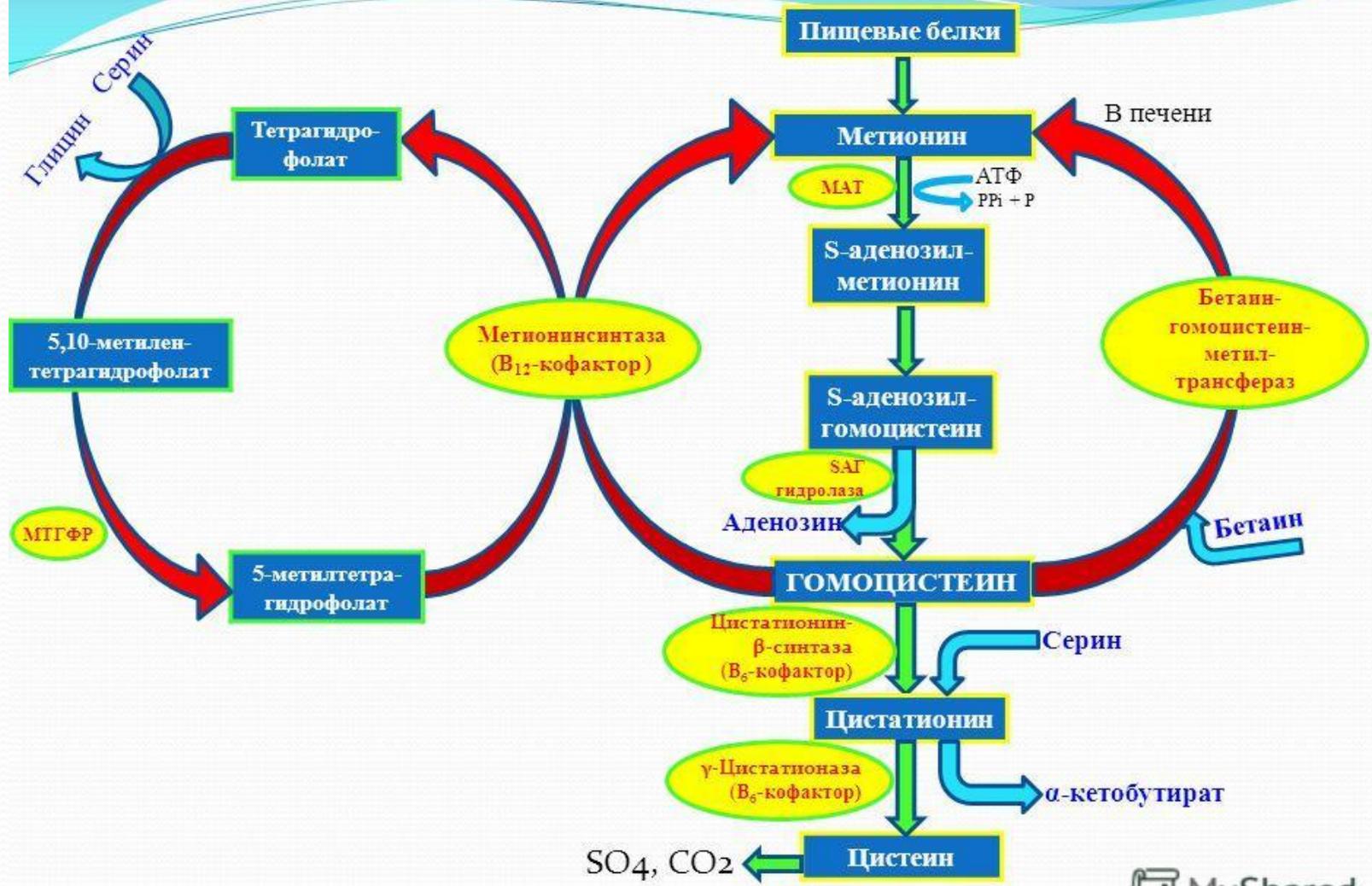


# Гомоцистинурия

- Внешний вид больных напоминает синдром Марфана.
- Характерным для гомоцистинурии является также удлинение трубчатых костей, воронкообразная или килевидная деформация грудной клетки, сколиоз, кифоз, вальгусная деформация коленных суставов и/или стоп, плоскостопие, изменение формы и расположения зубов, а также остеопороз, склонность к переломам, ограничение подвижности в суставах.

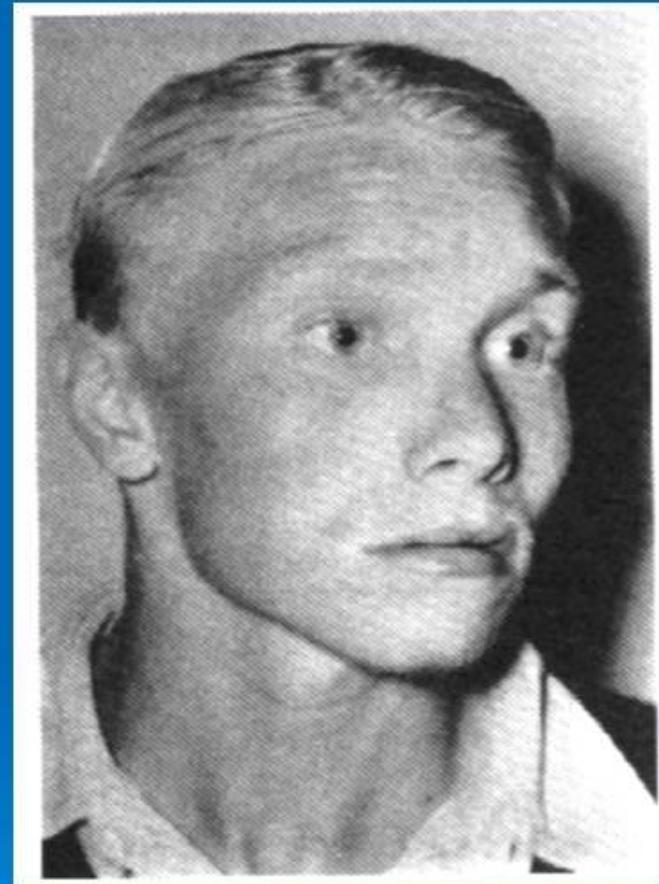


# Метаболизм Гомоцистеина

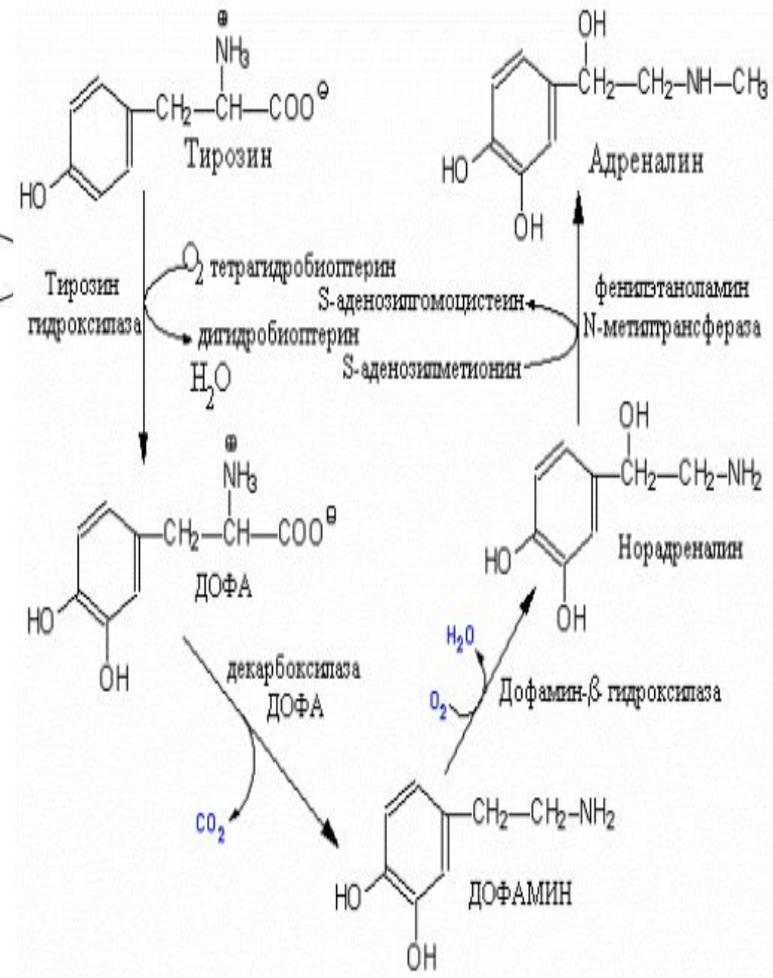
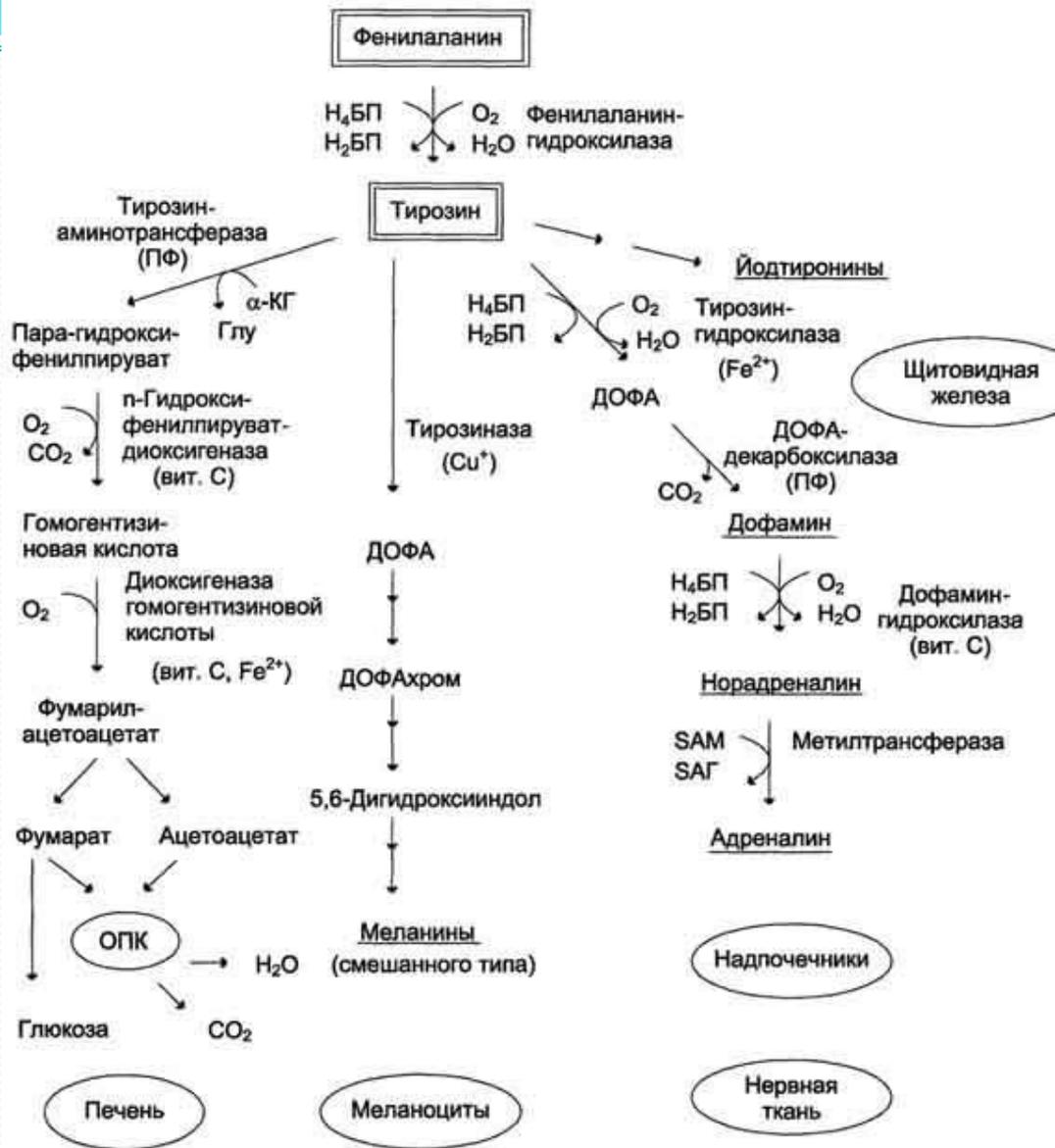


# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- Фенилкетонурия – болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента **фенилаланингидроксилазы**, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС).
- **Клинические признаки:** повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышиный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. **Ранняя профилактика и лечение – искусственная диета.**
- **Тип наследования: АР**  
**Популяционная частота - 1 : 10000**



Слабая пигментация кожи и радужки глаза, умеренная степень олигофрении

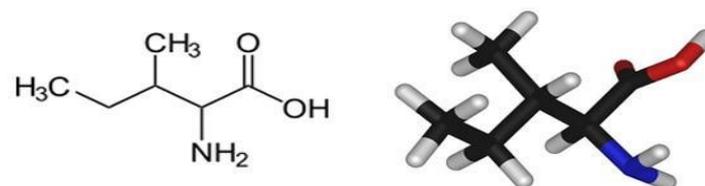


# ЛЕЙЦИНОЗ

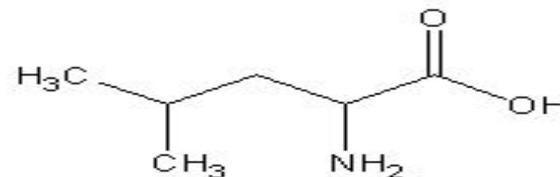
- ❖ - заболевание, основой которого является энзиматический блок в процессе декарбоксилирования аминокислот с разветвленной цепью — лейцина, изолейцина, валина.
- ❖ Если с первых же недель жизни не проводится лечение, дети, которым удастся прожить несколько лет, имеют резкую задержку умственного развития



## Изолейцин



## Лейцин (Leu/L)



2-амино-4-пентаметиловая кислота

