

ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России
Кафедра биохимии

Дисциплина: Биохимия

ЛЕКЦИЯ № 6

Углеводы. Обмен глюкозы

Лектор: Гаврилов И.В.
Факультет: лечебно-профилактический,
Курс: 2

Екатеринбург, 2016г

ПЛАН ЛЕКЦИИ

1. Углеводы: определение понятия, классификации. Биологические функции моно- и полисахаридов в организме человека. Основные углеводы пищи человека, принципы нормирования суточной потребности у детей и взрослых.
2. Переваривание углеводов в желудочно-кишечном тракте. Характеристика и механизм действия ферментов, участвующих в полостном и пристеночном пищеварении.
3. Всасывание углеводов в желудочно-кишечном тракте: локализация, механизмы всасывания пентоз и гексоз, роль транспортеров глюкозы (ГЛЮТ 1-5).
4. Приобретенные и наследственные нарушение переваривания и всасывания углеводов: причины, механизмы развития, последствия. Понятия мальабсорбция, диспепсия.
5. Транспорт моносахаридов в организме человека. Виды транспорта моносахаридов в ЖКТ, почках и тканях организма. Транспортеры гексоз: виды (ГЛЮТ 1-5), специфичность, тканевая локализация, регуляция активности.
6. Обмен галактозы в организме. Галактоземии, механизм развития, метаболические нарушения, биохимические и клинические проявления в детском и пожилом возрасте.
7. Основные пути превращения углеводов в организме человека: схемы обмена гл-6-ф в тканях (печень, почки, мышечная, жировая ткань). Роль ферментов гексокиназ, глюкозо-6ф фосфатаз в углеводном обмене.

3. Обмен гликогена: понятие, тканевые особенности, внутриклеточная локализация, биологическое значение. Схема реакций гликогенеза и гликогенолиза, ферменты, регуляция.
9. Нарушения обмена гликогена: гликогенозы и агликогенозы. Причины, метаболические и клинические проявления.
0. Анаэробный гликолиз: понятие, тканевые особенности, внутриклеточная локализация, биологическое значение. Схема реакций анаэробного гликолиза, ферменты, энергетический баланс, регуляция.
1. Аэробный путь окисления глюкозы: понятие, тканевые особенности, биологическое значение. Схема этапов аэробного окисления глюкозы, их внутриклеточная локализация, энергетический баланс, регуляция.
2. Челночные системы транспорта водорода: понятие, схемы малат-аспартатной и глицерофосфатной челночных систем, тканевые особенности. Энергетический баланса аэробного окисления глюкозы при работе разных челночных систем.
3. Эффект Пастера: понятие, схемы переключения аэробного и анаэробного окисления глюкозы в аэробных тканях, особенности энергетического баланса.
4. Глюконеогенез: понятие, тканевые особенности, биологическое значение. Схема глюконеогенеза, субстраты, ключевые ферменты, внутриклеточная локализация, энергетический баланс, регуляция.

5. Пентозофосфатный путь: понятие, тканевые особенности, внутриклеточная локализация, биологическое значение. Схема реакций пентозофосфатного пути, ферменты, регуляция. Роль витамина В1 в реакциях пентозофосфатного пути.
6. Регуляции углеводного обмена: основные принципы и уровни. Роль гормонов, органов, и метаболитов в регуляции углеводного обмена.
7. Центральный уровень регуляции углеводного обмена. Роль гормонов и молекулярные механизмы поддержания концентрации глюкозы в крови в абсорбтивный, постабсорбтивный период, при голодании и стрессе.
8. Инсулин: строение, синтез, регуляция синтеза и секреции, рецепторы, транспорт в крови и инактивация. Биологические функции, основные механизмы действия инсулина на метаболические процессы.
9. Понятия: нормогликемия, гипергликемия и гипогликемия. Физиологические и патологические причины развития гипергликемии и гипогликемии. Биохимические нарушения и клинические проявления, возникающие при острой и хронической гипергликемии и гипогликемии.

0. Сахарный диабет I типа (инсулинзависимый, ИЗСД): понятие, причины, стадии. Механизмы развития метаболических нарушений (гипергликемия, глюкозурия, гиперлиппротеинемия, гиперхолестеринемия, кетонемия, кетонурия, повышение лактата, ацидозы, азотемия, азотурия), острых (комы) и хронических (атеросклероз, диабетическая стопа, нефропатия, ретинопатия, нейропатия) осложнений. Взаимосвязь метаболических нарушений с клиническими проявлениями (полиурия, полидипсия, полифагия, кожный зуд, склонность к инфекциям, слабость, похудание) при ИЗСД. Биохимическая диагностика ИЗСД.
1. Сахарный диабет II типа (инсулиннезависимый, ИНЗСД): понятие, причины, стадии. Механизмы развития метаболических нарушений, острых и хронических осложнений: сходство и отличия с ИЗСД. Взаимосвязь метаболических нарушений с клиническими проявлениями при ИНЗСД. Биохимическая диагностика ИНЗСД.
2. Биохимическая лабораторная диагностика состояния углеводного обмена. Глюкозотолерантный тест, методика проведения, диагностическое значение.

Определение

- ***Углеводы*** – вещества с общей формулой $C_m(H_2O)_n$, название основано на предположении, что все они содержат 2 компонента — углерод и воду (XIX век).
- ***Углеводы*** - полиоксикарбонильные соединения и их производные.
- ***Углеводы*** – оксосоединения содержащие несколько оксигрупп

Классификация

Углеводы

По способности к гидролизу

Моносахариды

Дисахариды

Олигосахариды

Полисахариды

2
мономера

3-10
мономера

10 > моно-
меров

По положению оксогруппы

Альдозы

Кетозы

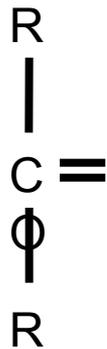
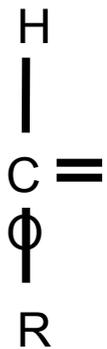
По видам мономеров

Гомо-

1 мономер

Гетеро-

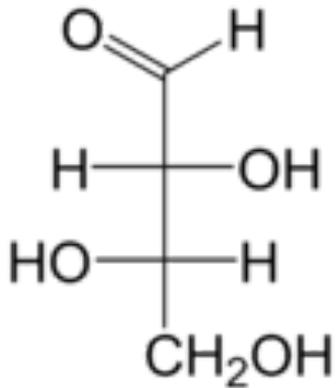
разные
мономеры



Моносахариды

1. выполняют энергетическую функцию (образование АТФ из АДФ).
2. выполняют пластическую функцию (участвуют в образовании ди-, олиго-, полисахаридов, аминокислот, липидов, нуклеотидов).
3. выполняют детоксикационную функцию (производные глюкозы, глюкурониды, участвуют в обезвреживании токсичных метаболитов и ксенобиотиков).
4. являются фрагментами гликолипидов (цереброзиды).

Тетрозы



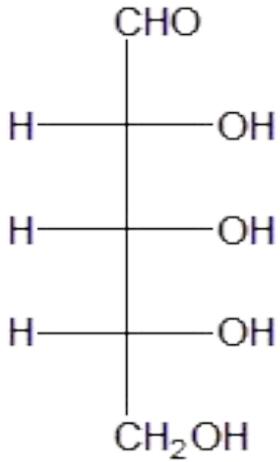
Эритроза

1. Эритрозо-4ф образуется в ПФШ, участвует в образовании фруктозо-6ф.
2. В растениях и многих микроорганизмах эритрозо-4ф участвует в синтезе ароматических АК: триптофана, тирозина и фенилаланина.
3. Эритроза-4ф в растениях, бактериях и грибах необходима для синтеза пиридоксина (витамин В6).

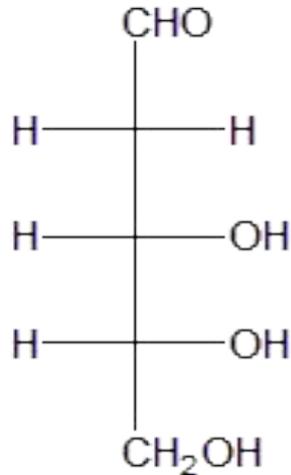
Пентозы

Альдозы

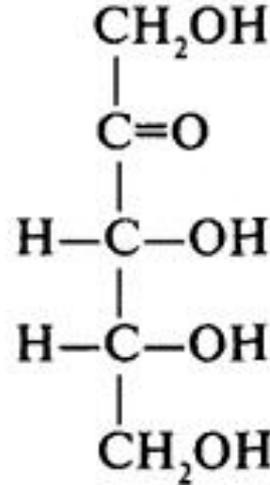
Кетозы



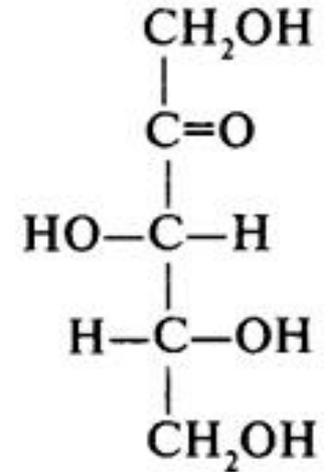
Рибоза



Дезоксирибоза



Рибулоза



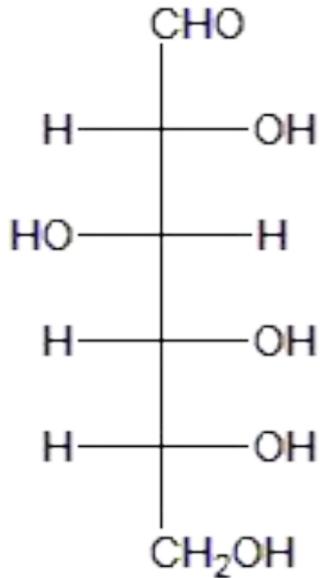
Ксилулоза

Участвуют в ПФШ

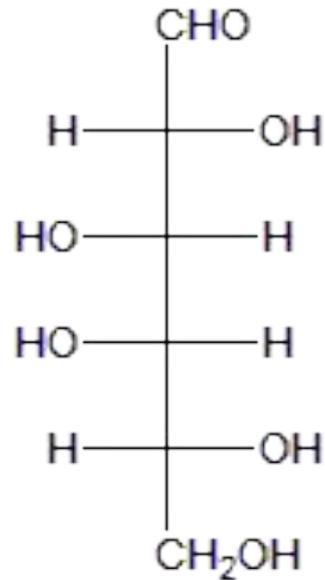
Компонент
НК, РНК

Компонент
НК, ДНК

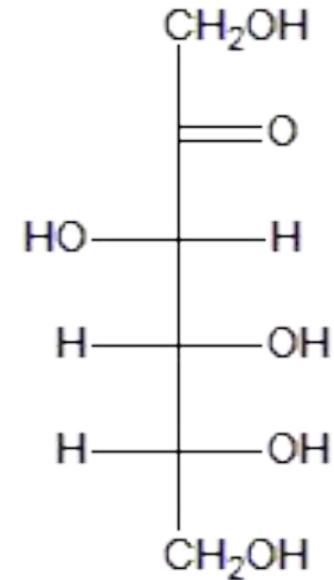
Гексозы



Глюкоза



Галактоза



Фруктоза

Участвуют в гликолизе

Компонент ди-, олиго-, полисахаридов

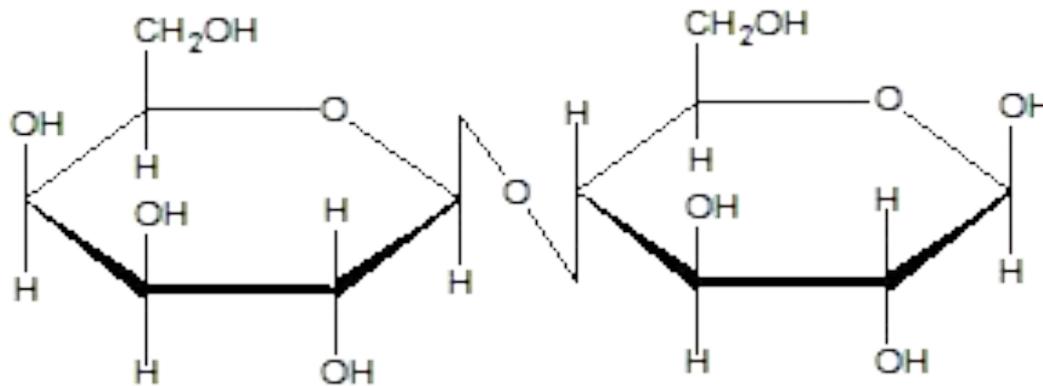
Основной источник энергии, синтез аминокислот, липидов, НК

Дисахариды

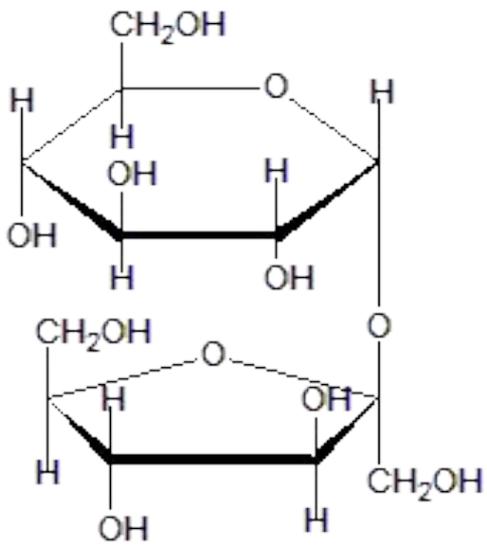
У человека образуется только 1 дисахарид – β -лактоза.

Лактоза синтезируется при лактации в молочных железах и содержится в молоке.

1. является источником глюкозы и галактозы для новорожденных;
2. участвует в формировании нормальной микрофлоры у новорожденных.

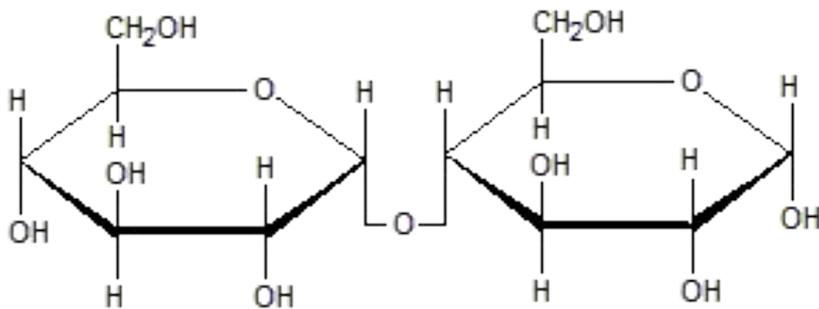


β -лактоза



Сахароза

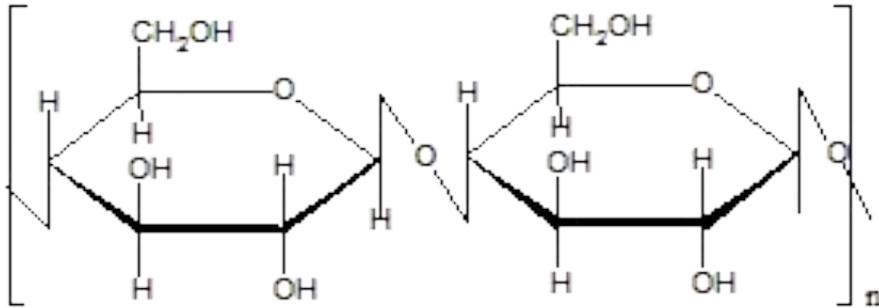
Сахароза является весьма распространённым в природе дисахаридом, она встречается во многих фруктах, плодах и ягодах. Особенно велико содержание сахарозы в сахарной свёкле и сахарном тростнике (до 28 % сухого вещества), они используются для производства пищевого сахара.



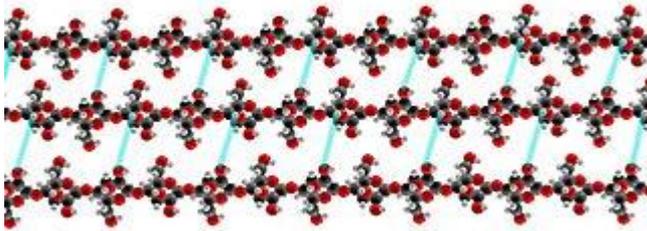
Мальтоза

Мальтоза является промежуточным продуктом кислотного гидролиза гликогена и крахмала и конечным продуктом их гидролиза под влиянием амилаз и поэтому содержится в пищеварительном тракте и является промежуточным продуктом при винокурении, пивоварении. Содержится в некоторых растениях.

Гомополисахариды



Целлюлоза



Хлопок
(99,5%
целлюлозы)

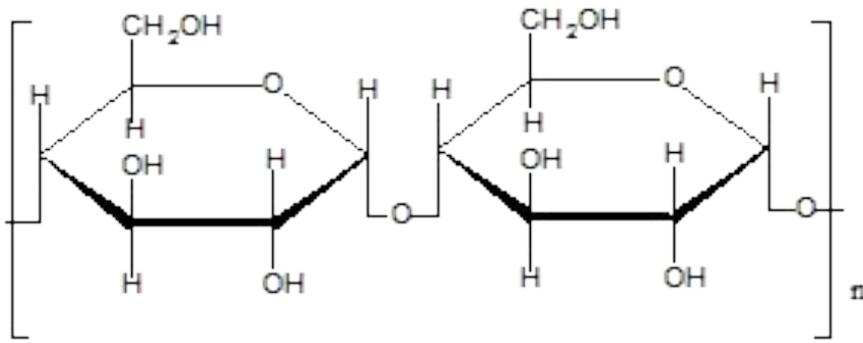


Древесина

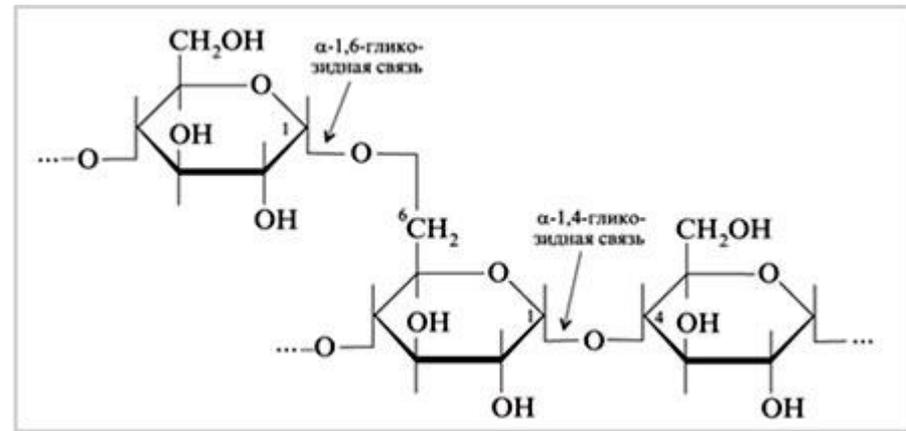
Линейный полисахарид (300—10 000 остатков глюкозы), наиболее распространенный биополимер, входящий в состав клеточных стенок растений и ряда микроорганизмов.

Некоторые микроорганизмы, а также отд. виды беспозвоночных - черви, древооточцы благодаря ферменту целлюлазе, переваривают целлюлозу.

Для человека обеспечивает перистальтику кишечника, является пищевым сорбентом, формирует нормальную микрофлору



Амилоза
(компонент крахмала)



Амилопектин
(компонент крахмала и гликогена)

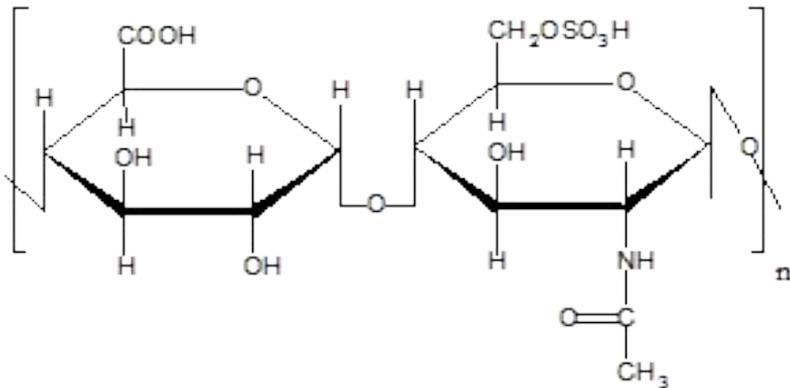


Крахмал



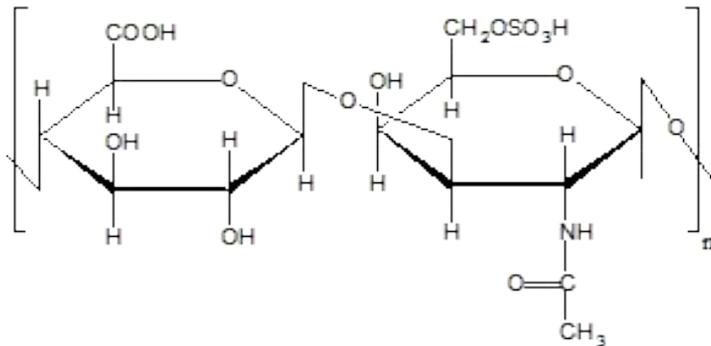
Гликоген

Гетерополисахариды



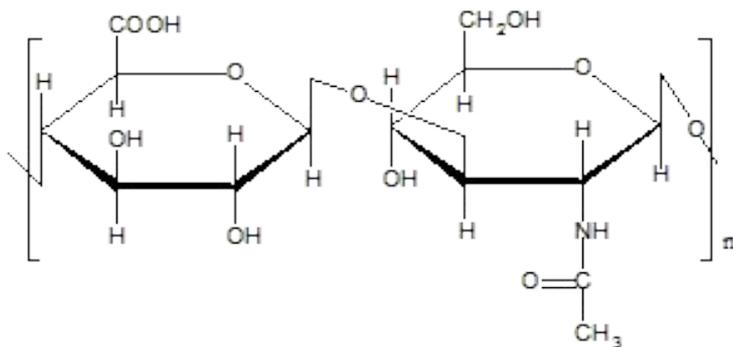
Гепарин

Антикоагулянт широкого спектра действия, регулятор многих биохимических и физиологических процессов, протекающих в животном организме



Хондроитин-6-сульфат

структурный компонент межклеточного вещества. Много в хрящевой ткани, есть в синовиальной жидкости, сухожилиях, связках, коже, костях



Гиалуроновая к-та

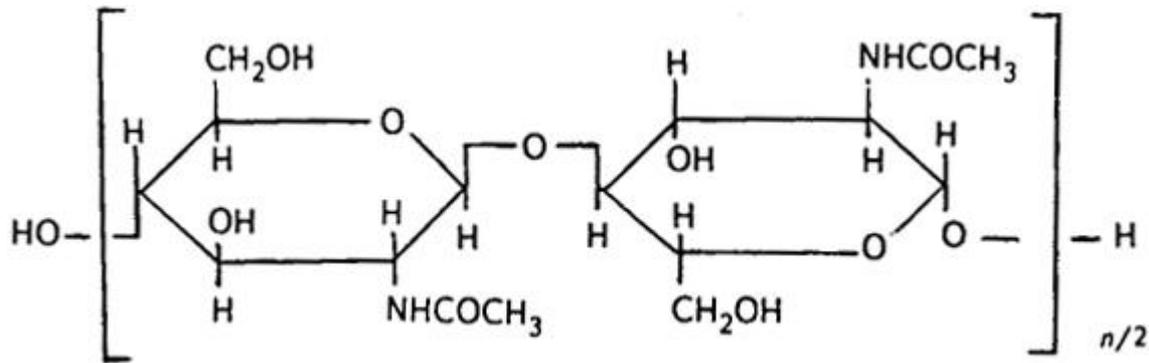
В организме человека с массой тела 70 кг около 15 г. гиалуроновой кислоты.

Время полураспада в составе суставной смазки - от 1 до 30 недель, в эпидермисе и дерме – 1 – 2 дня, а в крови – несколько минут

Присутствует в свободном виде и комплексе с белками.

Структурный компонент межклеточного вещества. Входит в состав суставной жидкости, кожи, костей, сухожилий связок, хрящей.

Удерживает воду в геле, принимает участие в процессах размножения, миграции, узнавания и дифференцировки клеток различных органов и тканей



Хитин - высокомолекулярный линейный полисахарид, построенный из остатков N-ацетил-βD-глюкозамина с 1-4-связями между ними

Широко распространен в природе, являясь опорным компонентом клеточной стенки большинства грибов и некоторых водорослей, наружной оболочки членистоногих и червей, некоторых органов моллюсков



Переваривание углеводов

Состав углеводов пищи

Основными углеводами пищи являются полисахариды. Моносахаридов и дисахаридов в рационе меньше, они придают пище сладкий вкус.

- Крахмал, целлюлоза – растительного происхождения
- Гликоген, гликозаминогликаны – животного происхождения
- Хитин – грибы, членистоногие.
- Сахароза - сахарная свекла, сахарный тростник
- Мальтоза – пиво.
- Лактоза - молоко
- Фруктоза – мед, фрукты

Принципы нормирования суточной потребности

- Углеводы составляют 75% массы пищевого рациона.
- Для предотвращения гипергликемии рекомендуется употреблять больше сложных углеводов и меньше простых

	г в сутки	
Взрослые	Муж	425
	Жен	360
Пожилые	Муж	310
	Жен	270

Роль углеводов в питании

1. **Углеводы пищи являются источником моносахаридов:** большая часть поли-, олиго- и дисахаридов пищи гидролизуется до моносахаридов, которые хорошо всасываются в кишечнике и попадают в кровь.
2. **Целлюлоза пищи не переваривается, но обеспечивает процесс пищеварения** (стимулирует перистальтику кишечника, формирование нормальной микрофлоры, выведение токсинов, токсичных метаболитов, холестерина и его производных из организма)
 - **Всосавшиеся углеводы обеспечивают синтез более 50% макроэнергических соединений.**
 - **Часть моносахаридов идет на синтез олиго- и полисахаридов, липидов, белков, НК и других соединений**

Переваривание

- **Переваривание** – это процесс расщепления веществ до их усвояемых форм

Переваривание

Внутриклеточное
(лизосомальное)

Внеклеточное

Полостное

Пристеночное



Переваривание углеводов

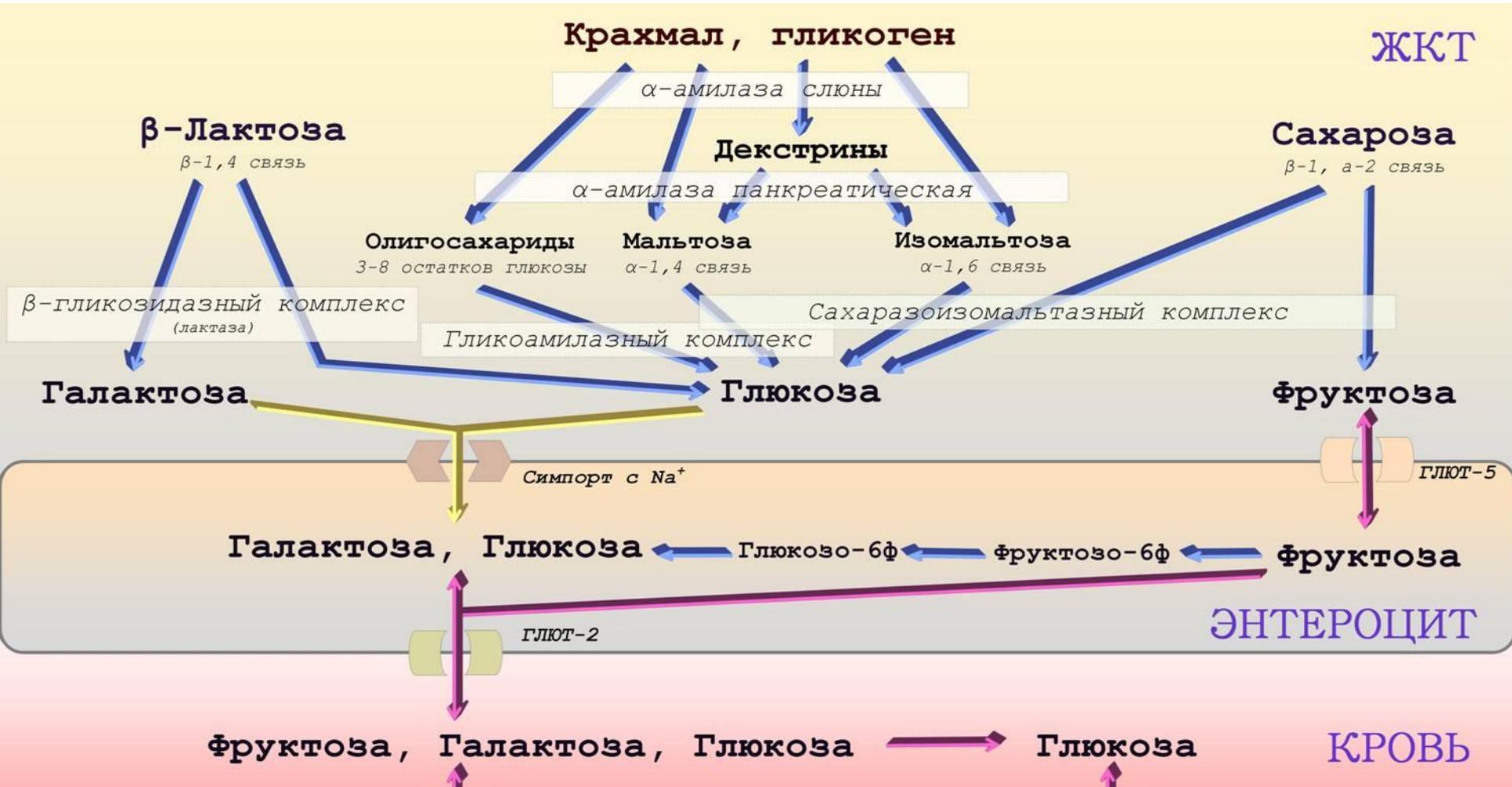


Транспортеры глюкозы

GLuT (ГЛЮТ)

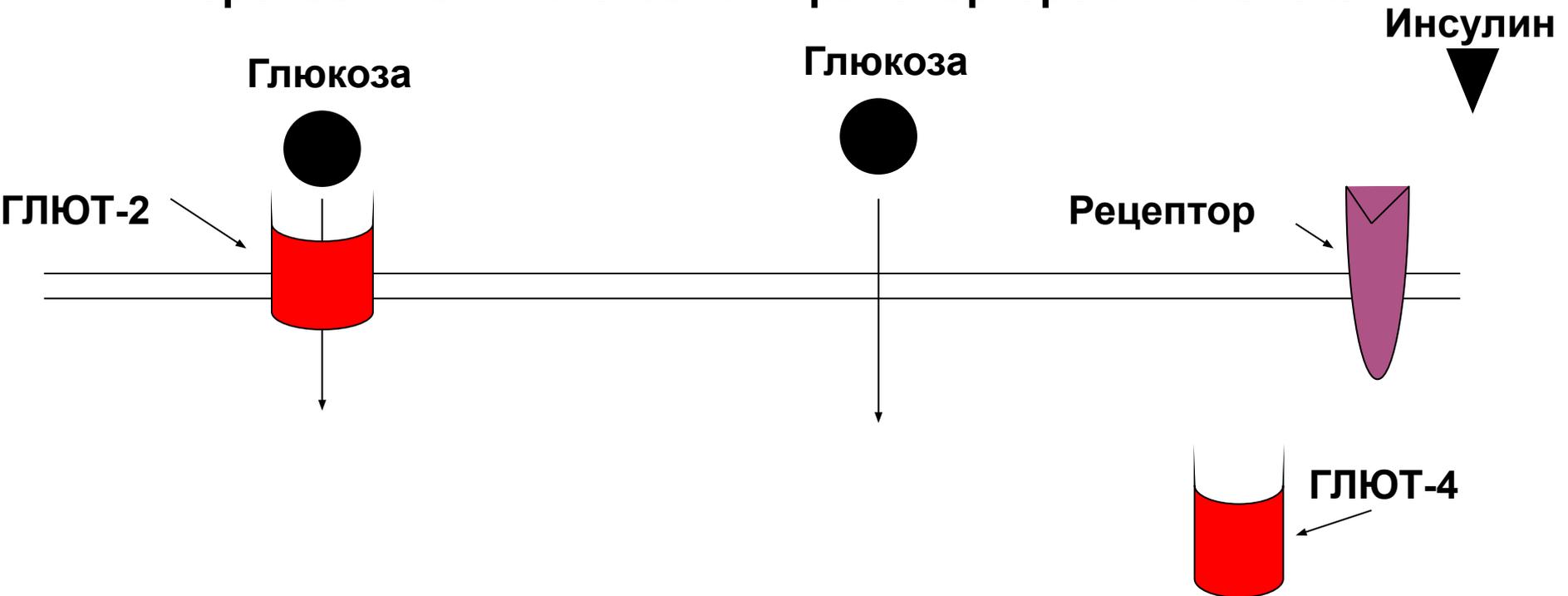
- **ГЛЮТ-1** (эритроцитарный тип) – в эритроцитах, эндотелии сосудов гематоэнцефалического барьера. Ген - в 1-й хромосоме
- **ГЛЮТ-2** (печеночный тип) - в печени, почках, тонкой кишке и панкреатических β -клетках. Молекула - 524 аминокислотных остатка. Ген - в 3-й хромосоме
- **ГЛЮТ-3** (мозговой тип) в мозге, плаценте. Молекула - из 496 аминокислотных остатков. Ген - в 12-й хромосоме
- **ГЛЮТ-4** (мышечно-жировой тип) в мышцах, адипоцитах. Молекула - из 509 аминокислотных остатков. Ген - в 17-й хромосоме
- **ГЛЮТ-5** (кишечный тип) находится в тонкой кишке, почках. Молекула - из 501 аминокислотного остатка. Ген в 1-й хромосоме. **Всасывание фруктозы**
-

Всасывание углеводов

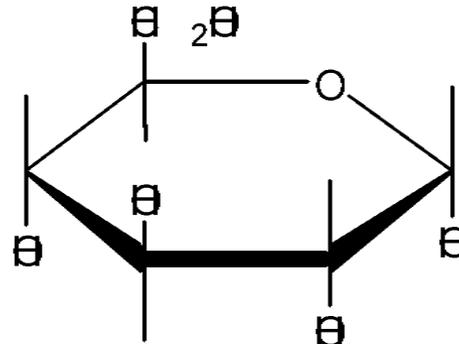


Транспорт глюкозы

- Глюкоза поступает из кровотока с помощью белков-переносчиков – глюкозных транспортеров - ГЛЮТов.

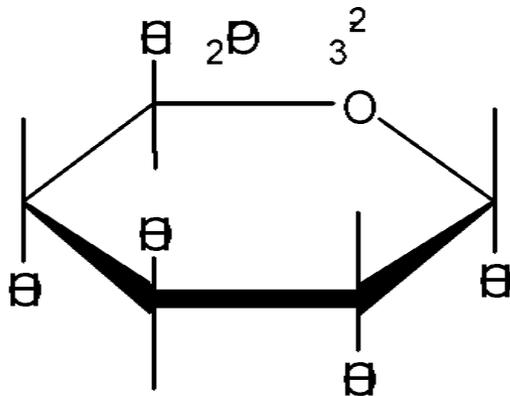
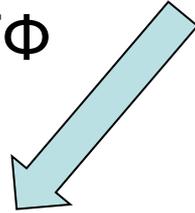


Активация углеводов



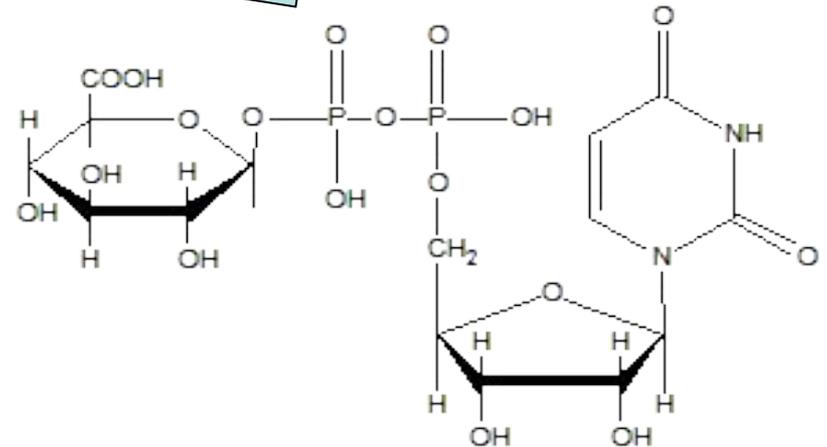
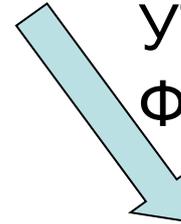
D-глюкоза

АТФ



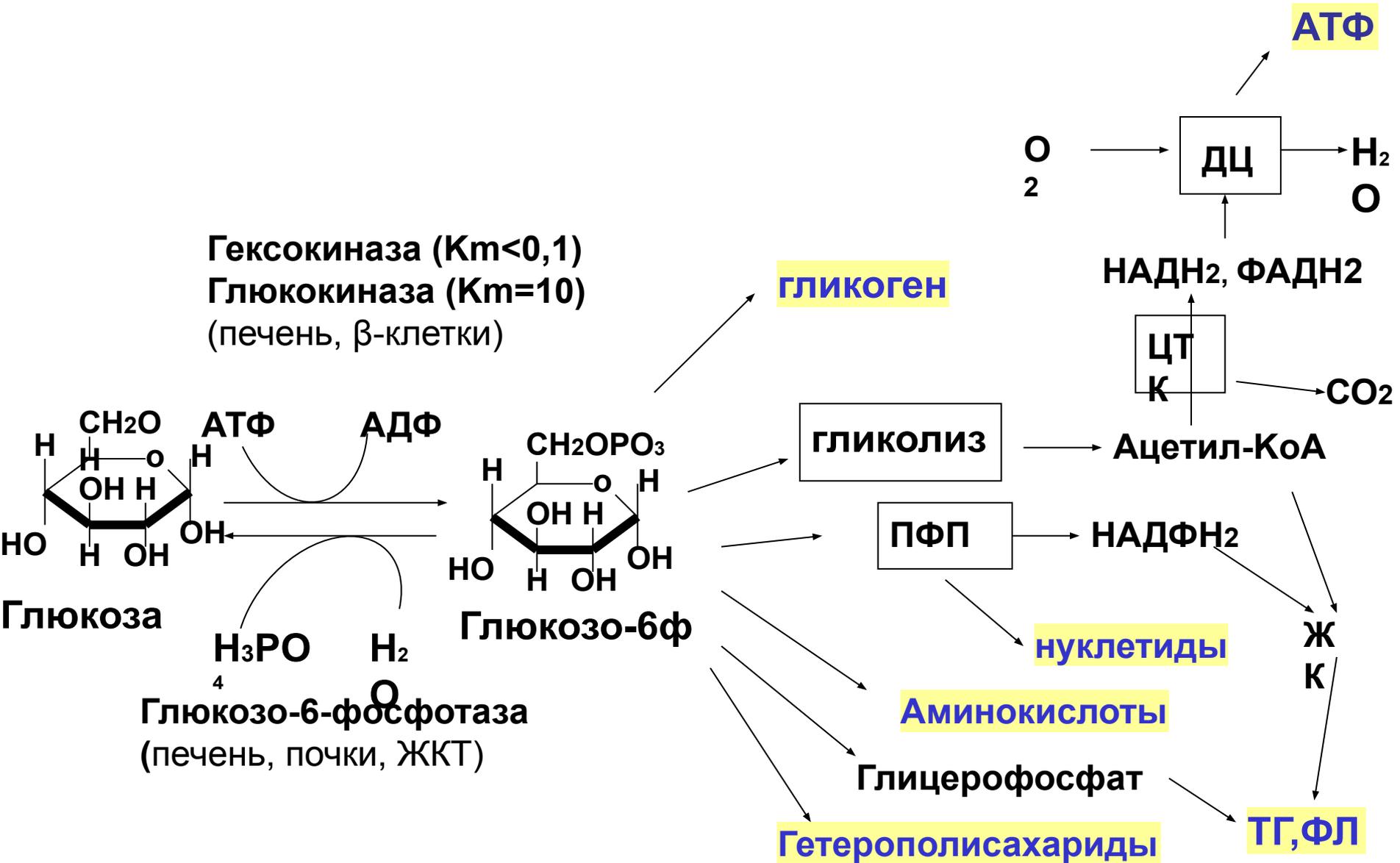
D-глюкозо-6ф

УТ
Ф

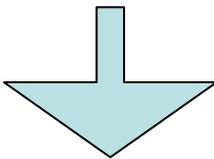


УДФ-глюкуроновая кислота

Пути обмена глюкозо-6ф в клетке



Катаболизм глюкозы

90% 

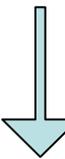
Гликолиз



АТФ, НАДН₂



Энергетический путь

10% 

ПФШ



пентозы, НАДФН₂



- Синтез новых веществ,
- обезвреживание ксенобиотиков, токсинов
- Антиоксидантная защита

Катаболизм глюкозы в клетке может проходить как в аэробных, так и в анаэробных условиях, его основная функция - это синтез АТФ.

Аэробное окисление глюкозы

В аэробных условиях глюкоза окисляется до CO_2 и H_2O .

- 1. Аэробный гликолиз.** В окисления 1 глюкозы до 2 ПВК, с образованием 2 АТФ (сначала 2 АТФ затрачиваются, затем 4 образуются) и 2 НАДН₂;
- 2. Превращение 2 ПВК в 2 ацетил-КоА с выделением 2 CO_2 и образованием 2 НАДН₂;**
- 3. ЦТК.** В нем происходит окисление 2 ацетил-КоА с выделением 4 CO_2 , образованием 2 ГТФ (дают 2 АТФ), 6 НАДН₂ и 2 ФАДН₂;
- 4. Цепь окислительного фосфорилирования.** В ней происходит окисления 10 (8) НАДН₂, 2 (4) ФАДН₂ с участием 6 O_2 , при этом выделяется 6 H_2O и синтезируется 34 (32) АТФ

В результате аэробного окисления глюкозы образуется 38 (36) АТФ

Анаэробное окисление глюкозы

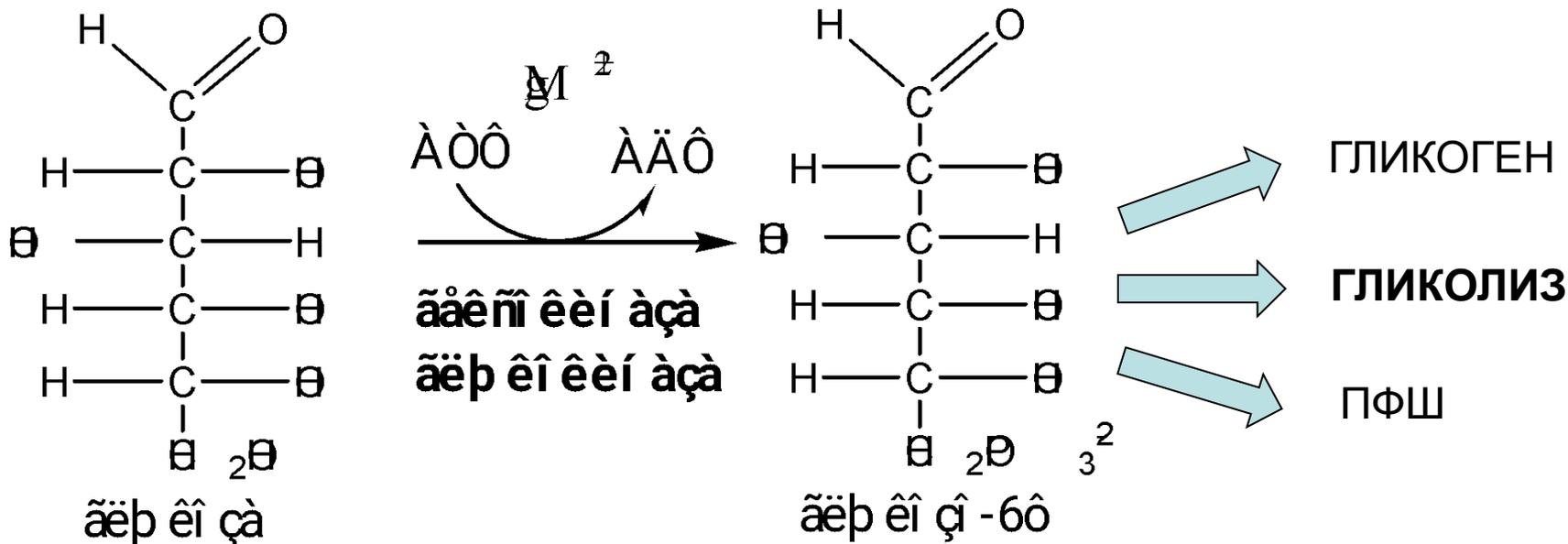
Катаболизм глюкозы без O_2 идет в анаэробном гликолизе и ПФШ (ПФП).

- В ходе **анаэробного гликолиза** происходит окисления 1 глюкозы до 2 молекул молочной кислоты с образованием 2 АТФ (сначала 2 АТФ затрачиваются, затем 4 образуются). В анаэробных условиях гликолиз является единственным источником энергии.
- В ходе **ПФП** из глюкозы образуются пентозы и НАДФН₂.
В ходе **ПФШ** из глюкозы образуются только НАДФН₂.

Анаэробный гликолиз отличается от аэробного только наличием последней 11 реакции, первые 10 реакций у них общие.

Гликолиз

Гликолиз – главный путь катаболизма глюкозы, фруктозы и галактозы. Все его 10-11 реакций протекают в цитозоле.



Гексокиназа в мышцах фосфорилирует в основном глюкозу, меньше – фруктозу и галактозу. $K_m < 0,1$ ммоль/л.

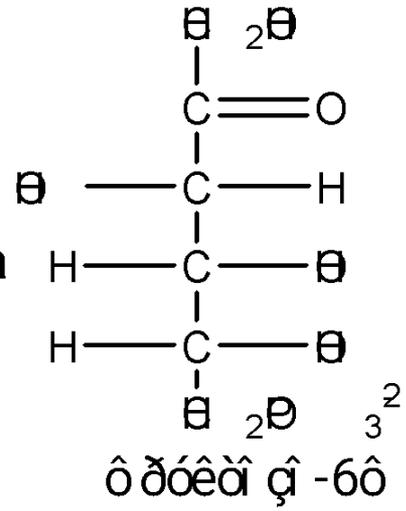
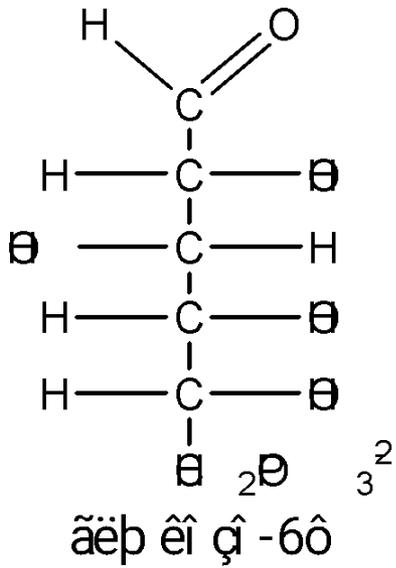
Ингибитор глюкозо-6-ф.

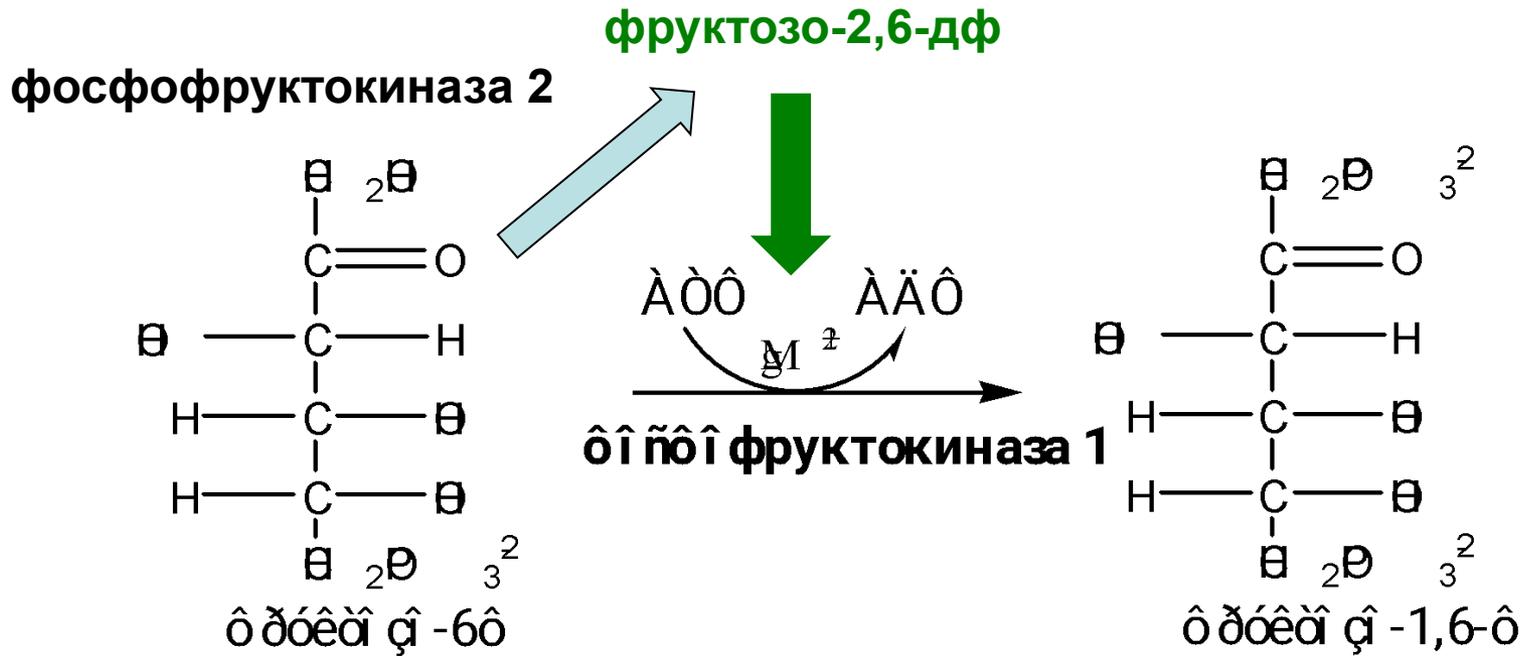
Активатор адреналин. Индуктор инсулин.

Глюкокиназа фосфорилирует глюкозу. $K_m = 10$ ммоль/л, активна в печени, почках, ЖКТ.

Индуктор инсулин. Не ингибируется глюкозо-6-ф.

рибозо-5-ф



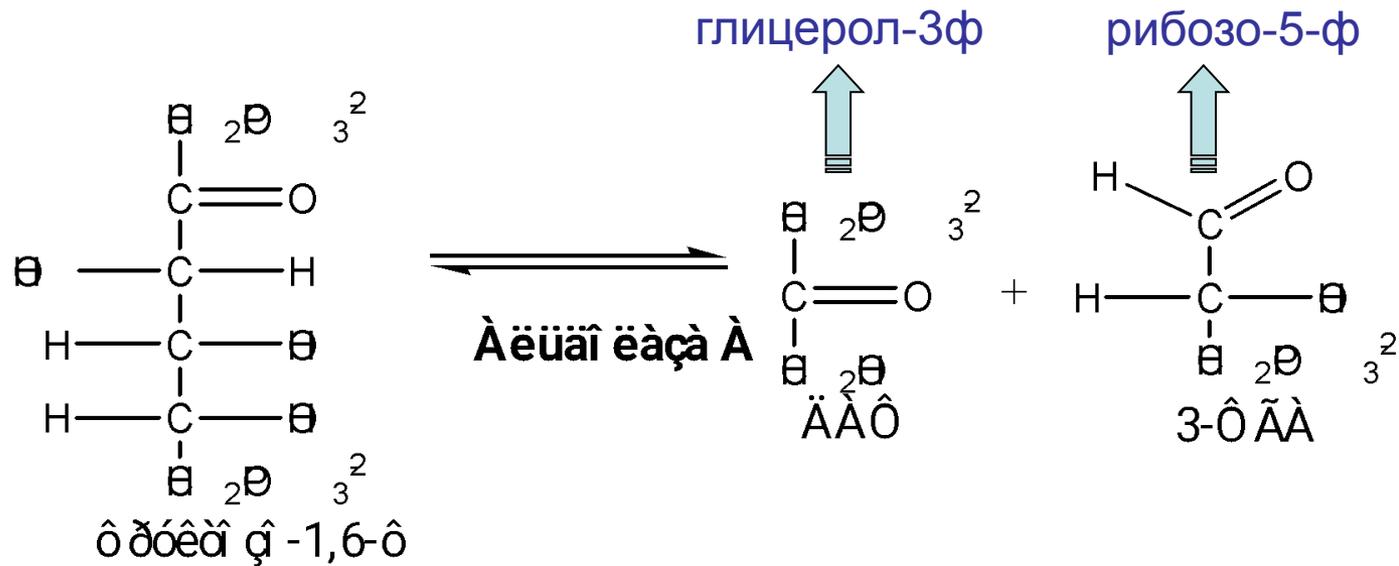


Фосфофруктокиназа 1. Реакция необратима и самая медленная из всех реакций гликолиза, определяет скорость всего гликолиза.

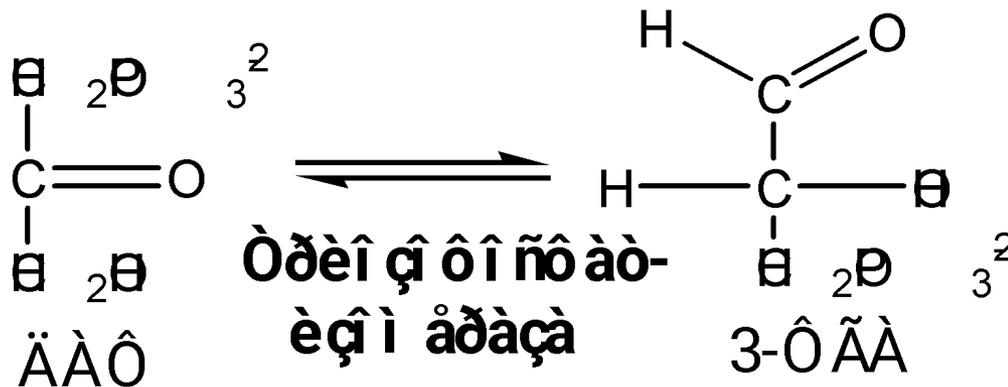
Активируется: АМФ, фруктозо-2,6-дф (мощный активатор, образуется с участием фосфофруктокиназы 2 из фруктозы-6ф).

Индуктор реакции инсулин.

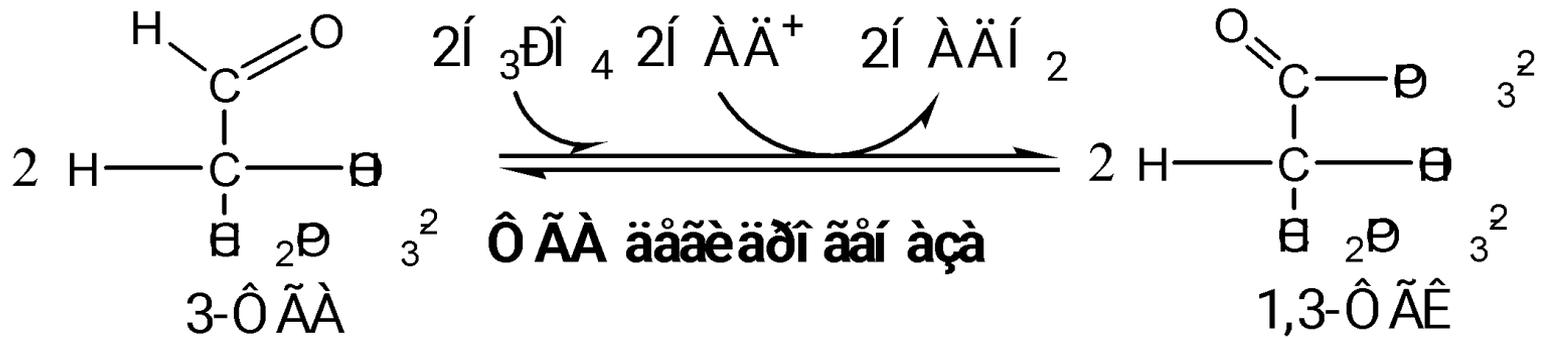
Ингибируется: глюкагоном, АТФ, цитратом, жирными кислотами,



Альдолаза А Альдолазы действуют на открытые формы гексоз, имеют 4 субъединицы, образуют несколько изоформ. В большинстве тканей содержится Альдолаза А. В печени и почках – Альдолаза В.



Фосфотриозоизомераза (ДФ-ФГА-изомераза).



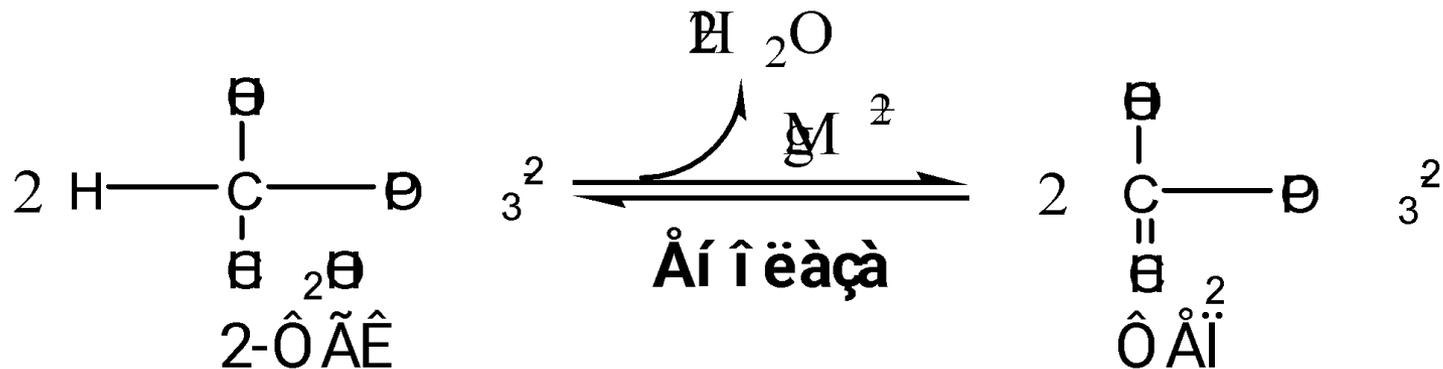
3-ФГА дегидрогеназа Катализирует образование макроэргической связи в 1,3-ФГК и восстановление НАДН₂.



Фосфоглицераткиназа Осуществляет субстратное фосфорилирование АДФ с образованием АТФ.

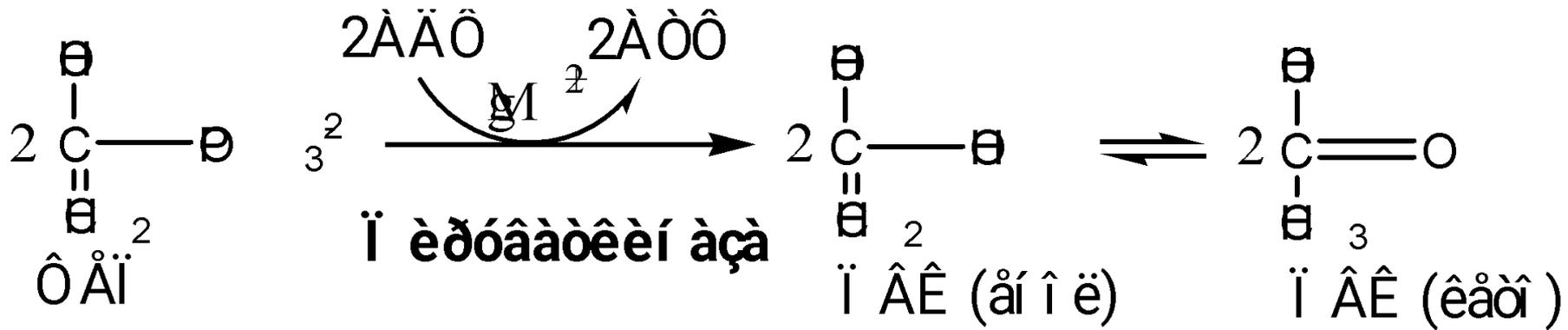


Фосфоглицератмутаза осуществляет перенос фосфатного остатка в ФГК из положения 3 положение 2.



Енолаза отщепляет от 2-ФГК молекулу воды и образует высокоэнергетическую связь у фосфора.

Ингибируется ионами F⁻.



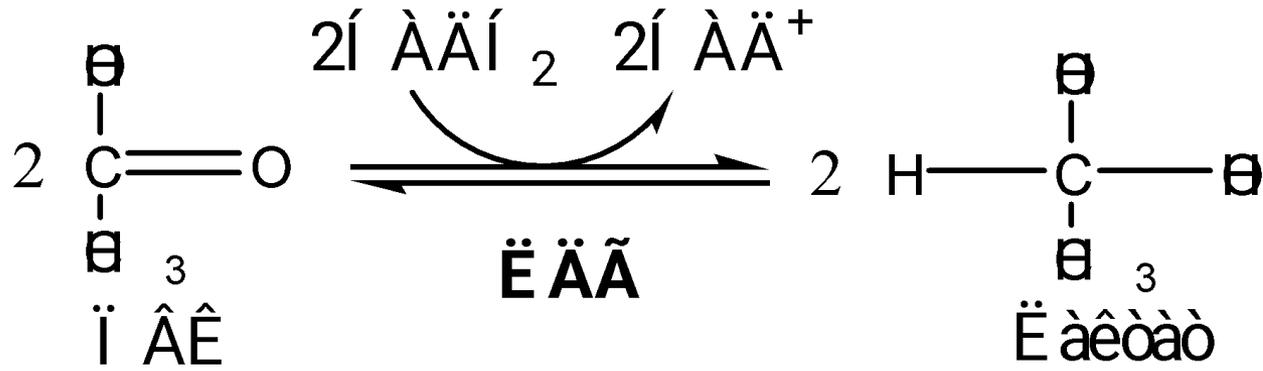
Пируваткиназа осуществляет субстратное фосфорилирование АДФ с образованием АТФ.

Активируется: фруктозо-1,6-дф. Индуктор: инсулин.

Ингибируется АТФ, Ацетил-КоА, глюкагоном, адреналином.

Дальнейший катаболизм 2 ПВК и использование 2 НАДН₂ зависит от наличия O₂

Реакция анаэробного гликолиза



Лактатдегидрогеназа. Стоит из 4 субъединиц, имеет 5 изоформ.

В анаэробных условиях ПВК обеспечивает регенерацию NAD^+ из NADH_2 , что необходимо для продолжения реакций гликолиза.

Лактат не является конечным продуктом метаболизма, удаляемым из организма. Из анаэробной ткани лактат переносится кровью в печень, где превращаясь в глюкозу (Цикл Кори), или в аэробные ткани (миокард), где превращается в ПВК и окисляется до CO_2 и H_2O .

КАТАБОЛИЗМ ПВК В МИТОХОНДРИЯХ

В аэробных условиях ПВК и НАДН_2 транспортируются в матрикс митохондрий.

ПВК проходит симпортом с H^+ , НАДН_2 проходит с помощью малат аспартатного и глицерофосфатного челнока

ПВК в митохондриях используется в 2 реакциях:

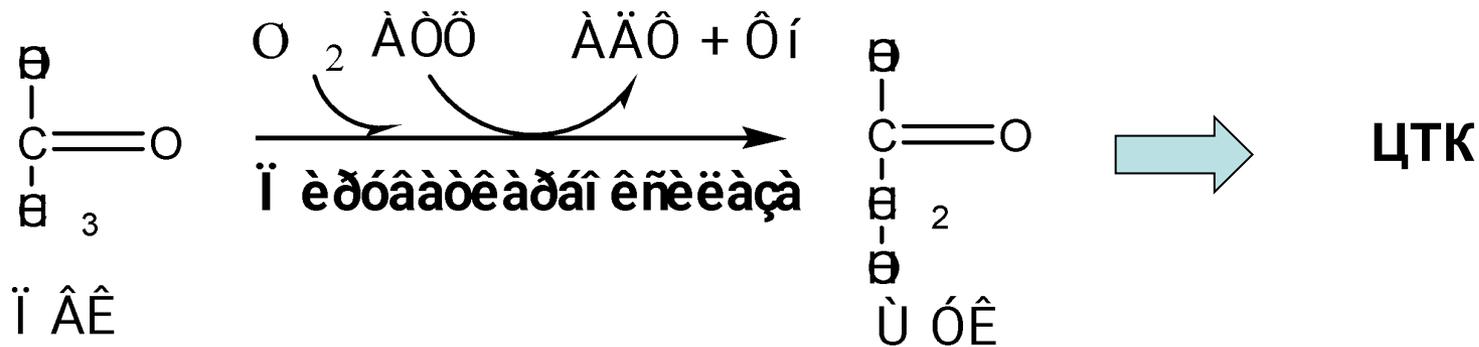


1. Активатор: НАД^+ > HSCoA , АДФ. Индуктор инсулин

2. Ингибитор: НАДН_2 > Ацетил-КоА, АТФ, жирные кислоты, кетоновые тела.

содержит 3 фермента и 5 коферментов:

- а) Пируватдекарбоксилаза содержит (E1) 120 мономеров и кофермент ТПФ;
- б) Дигидролипоилтрансацилаза (E2) содержит 180 мономеров и коферменты липоамид и HSCoA ;
- в) Дигидролипоилдегидрогеназа (E3) содержит 12 мономеров и коферменты ФАД и НАД.

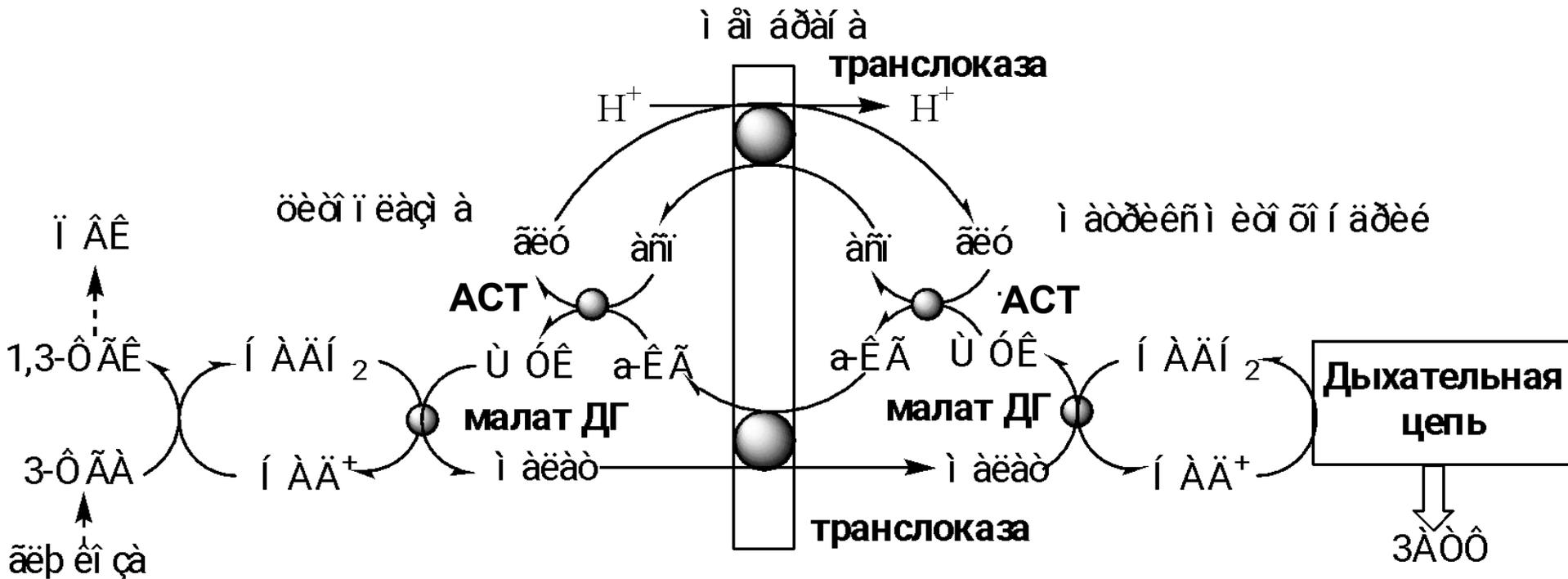


Пируваткарбоксилаза сложный олигомерный фермент, содержит биотин.

Активатор: Ацетил-КоА.

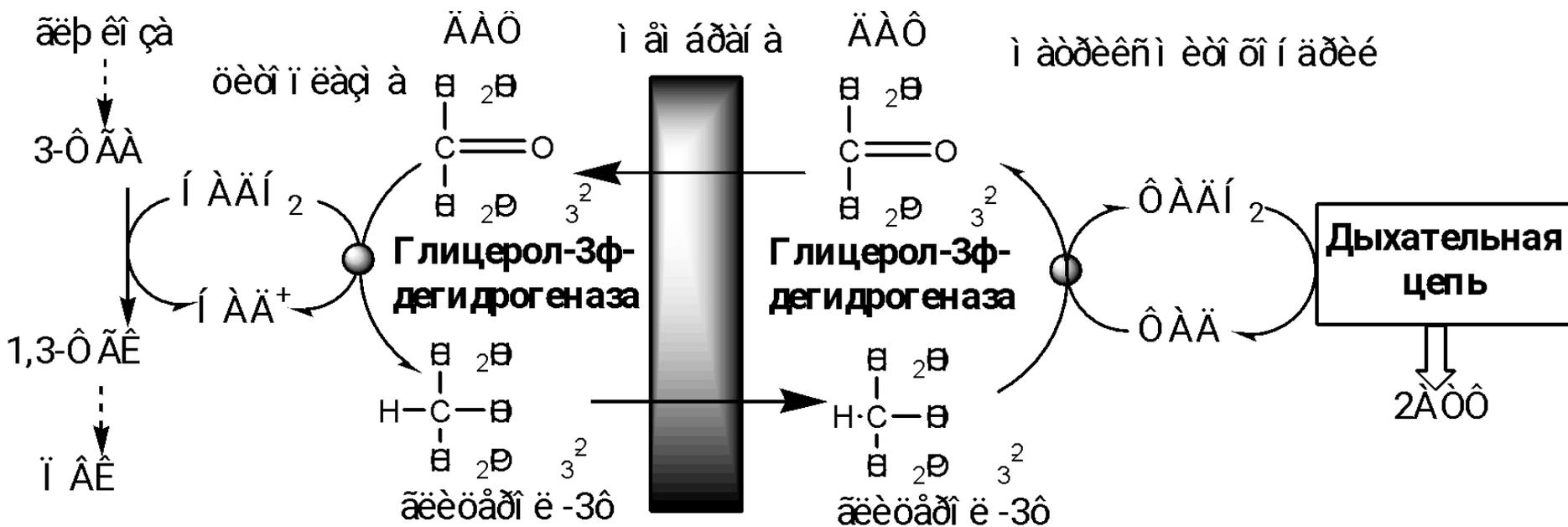
ЧЕЛНОЧНЫЕ СИСТЕМЫ

Малат-аспартатный челнок является универсальным, работает в печени, почках, сердце.



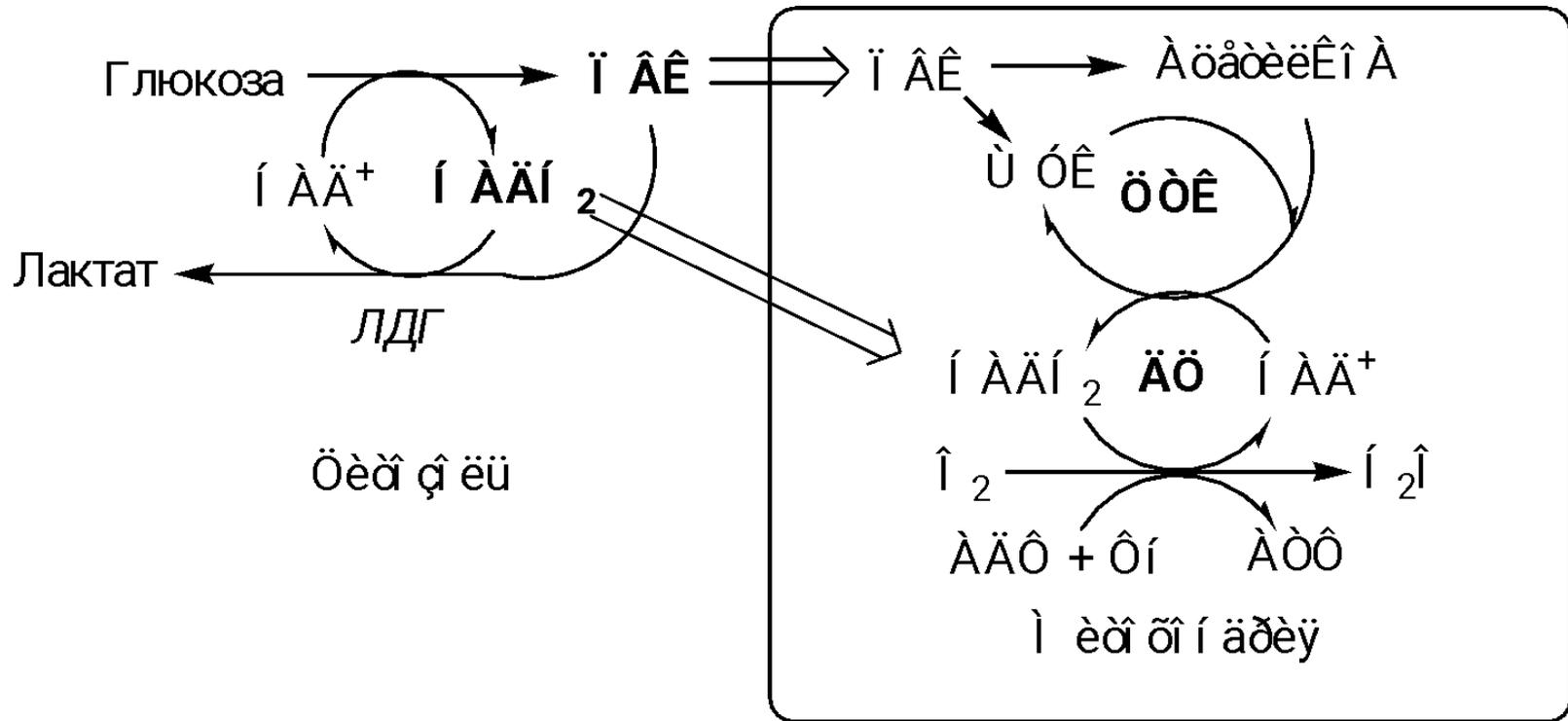
Глицерофосфатный челночный механизм

Работает в белых скелетных мышцах, мозге, в жировой ткани, гепатоцитах.



Регуляция гликолиза

Эффект Пастера – снижение скорости потребления глюкозы и накопления лактата в присутствии кислорода.



Пентозофосфатный шунт

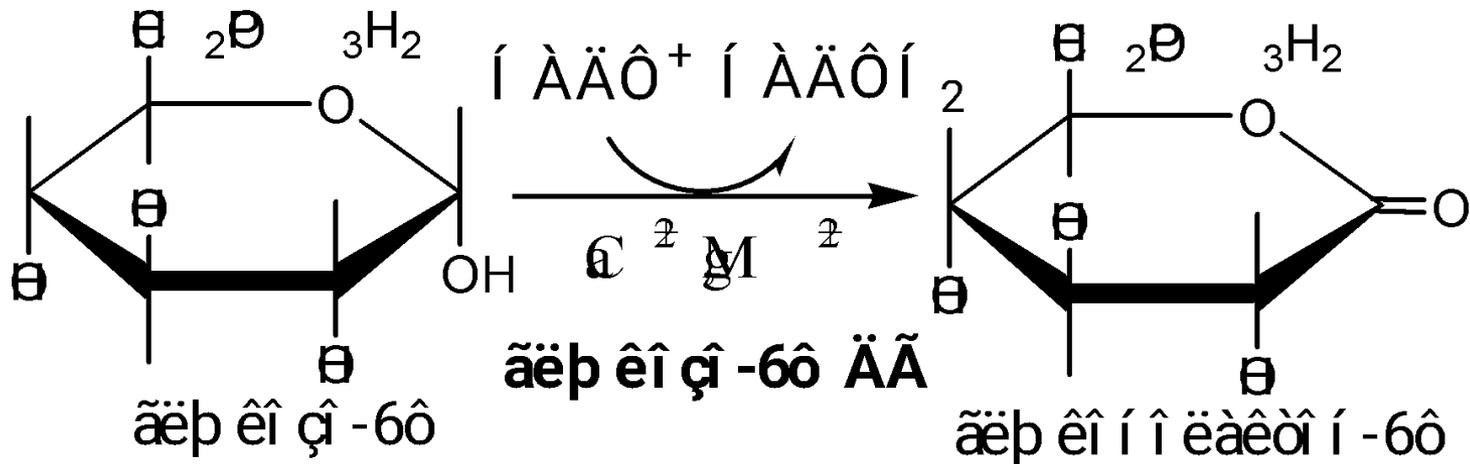
- **анаэробный путь окисления глюкозы**
- **Локализация в организме:** жировая ткань, печень, кора надпочечников, эритроциты, эпителий ЖКТ, лейкоциты, молочная железа, семенники
- **Локализация в клетке:** цитозоль
- **Этапы:** 1 окислительный (восстановление НАДФН₂) и 2 неокислительный (синтез пентоз)

ОКИСЛИТЕЛЬНАЯ СТАДИЯ ПФШ

состоит из 3 необратимых реакций:

1). **Глюкозо-6ф дегидрогеназа** (глюкозо-6ф: НАДФ+ оксидоредуктаза).

Ингибитор НАДФН₂. Индуктор инсулин.



недостаточность гл-6-ф-ДГ

ген. дефект → ↓ гл-6-фосфатДГ →

↓ НАДФН₂ →

↓ восст. глутатиона →

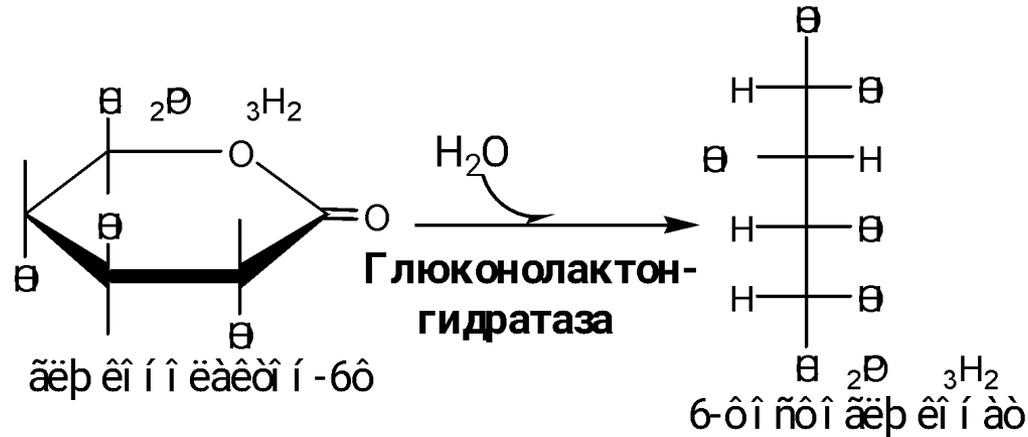
↑ активных форм кислорода →

нарушение мембран эритроцитов →

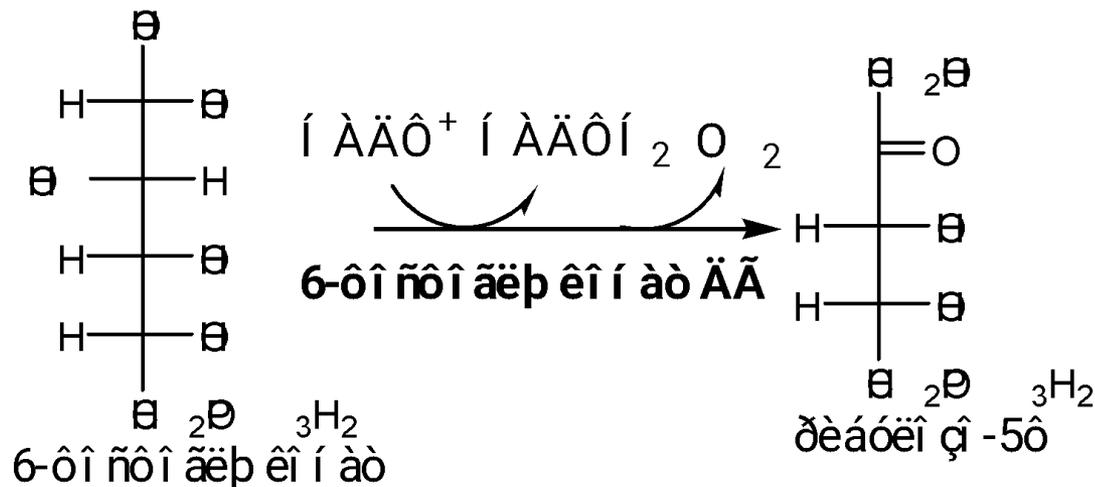
гемолиз эритроцитов →

приступы гемолитической анемии

2). **Глюконолактонгидратаза** (6-фосфоглюконат: гидро-лиаза).



3). **6-фосфоглюконат дегидрогеназа** (6-фосфоглюконат: НАДФ⁺ оксидоредуктаза (декарбоксилирующая)). Индуктор инсулин.



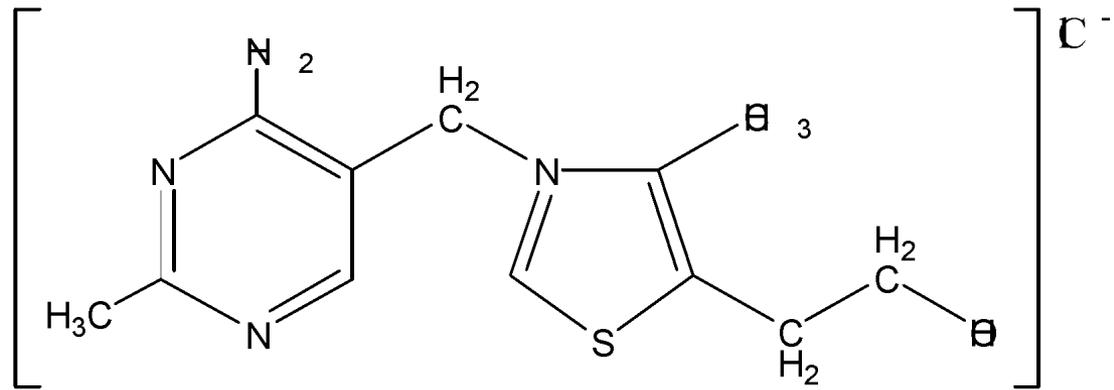
Тканевые особенности функционирования ПФШ, ПФП, ПФЦ

В зависимости от потребности ткани, пентозофосфатный процесс может протекать в виде метаболического цикла, пути или шунта начальных реакций гликолиза:

При ПФЦ или ПФШ в качестве продукта образуется только НАДФН₂. Пентозы в этом случае не являются конечным продуктом, они превращаются в фосфогексозы, которые замыкают цикл, или уходят в гликолиз, завершая шунт. В жировой ткани, эритроцитах. Продуктом ПФП являются НАДФН₂ и пентозы. В печени, костном мозге.

В тканях, которые не испытывают потребность в НАДФН₂, функционирует только неокислительная стадия ПФП, причем ее реакции идут в обратную сторону начиная с фруктозы-6ф до фосфопентоз. В мышцах.

Витамин В1 (тиамин)



В1 распространён в продуктах растительного происхождения (оболочка семян хлебных злаков и риса, горох, фасоль, соя и др.).

ТПФ в организмах животных (образуется из В1 в печени, почках, мозге, сердечной мышце путём фосфорилирования при участии тиаминкиназы и АТФ).

Недостаточность витамина В1

- Недостаточность – болезнь «бери-бери»
- лабораторный показатель недостаточности – снижение активности транскетолазы в эритроцитах

Основной признак недостаточности витамина В1 — полиневрит, в основе которого лежат дегенеративные изменения нервов: Вначале развивается болезненность вдоль нервных стволов, затем — потеря кожной чувствительности и наступает паралич (бери-бери).

Второй важнейший признак заболевания — нарушение сердечной деятельности, что выражается в нарушении сердечного ритма, увеличении размеров сердца и в появлении болей в области сердца.

К характерным признакам недостаточности витамина В1, относят также нарушения секреторной и моторной функций ЖКТ; наблюдают снижение кислотности желудочного сока, потерю аппетита, атонию кишечника.

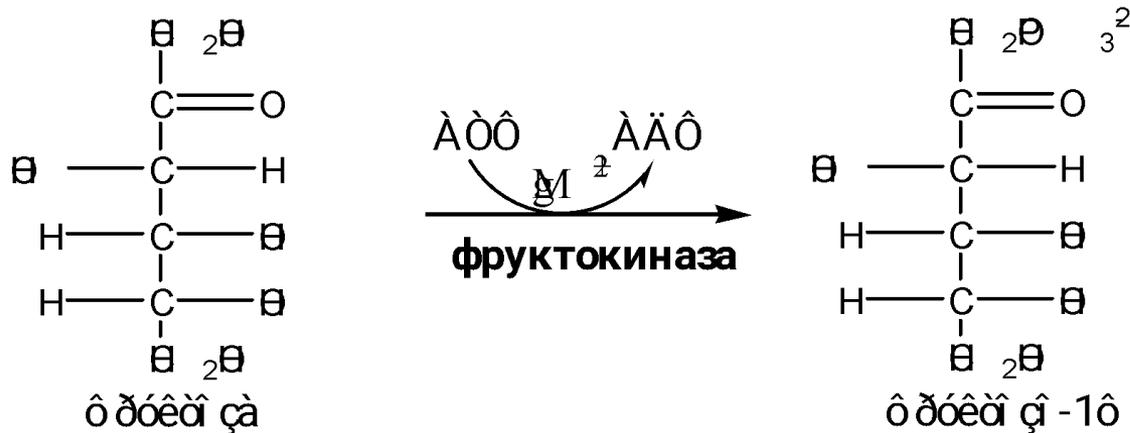
Обмен фруктозы и галактозы

МЕТАБОЛИЗМ ФРУКТОЗЫ И ГАЛАКТОЗЫ

Фруктоза и галактоза наряду с глюкозой используются для получения энергии или синтеза веществ: гликогена, ТГ, ГАГ, лактозы и др.

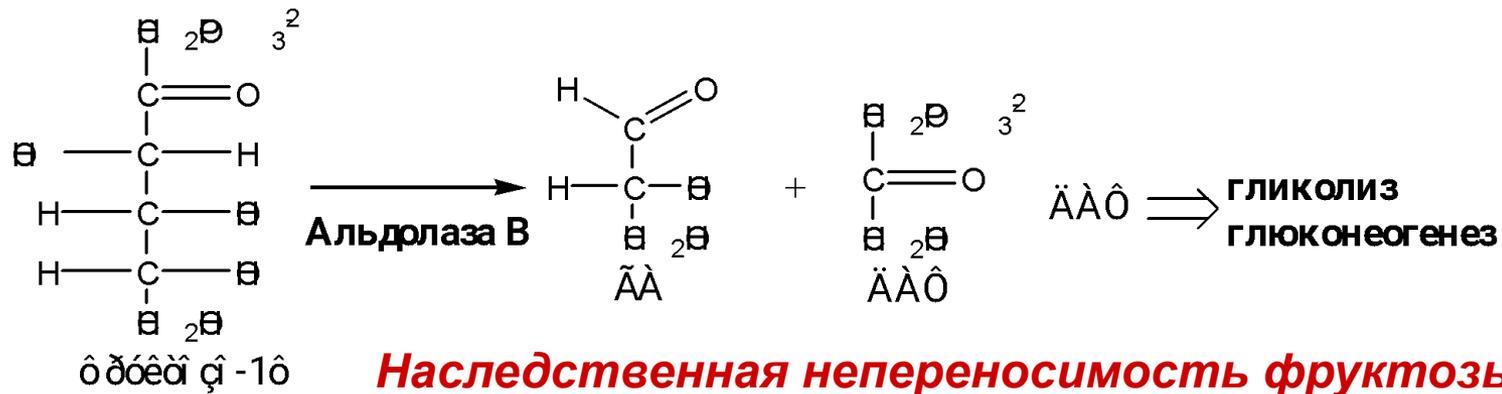
Метаболизм фруктозы

Фруктоза, образуящаяся при расщеплении сахарозы, превращается в глюкозу уже в клетках кишечника. Часть фруктозы поступает в печень.

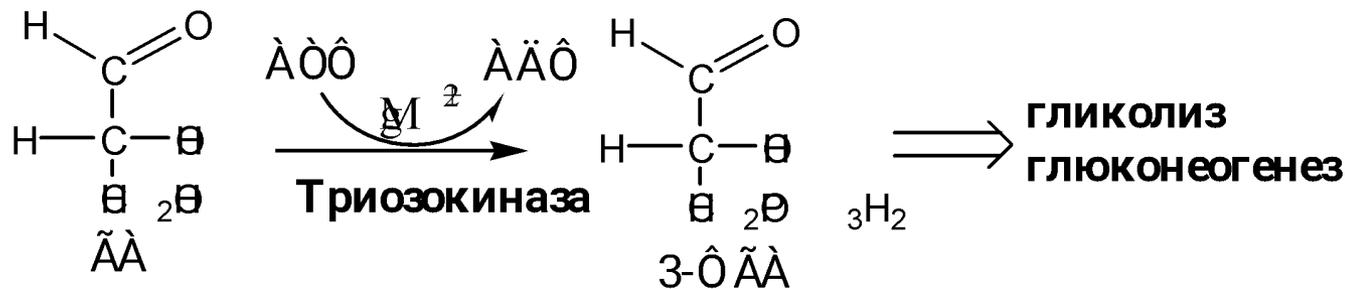


Добркачественная эссенциальная фруктозурия

Фруктокиназа фосфорилирует только фруктозу, имеет к ней высокое сродство. Содержится в печени, почках, кишечнике. Инсулин не влияет на ее активность.



Альдолаза В есть в печени, расщепляет фруктозо-1ф (фруктозо-1,6ф) до глицеринового альдегида (ГА) и диоксиацетонфосфата (ДАФ).



Триозокиназа. Много в печени.

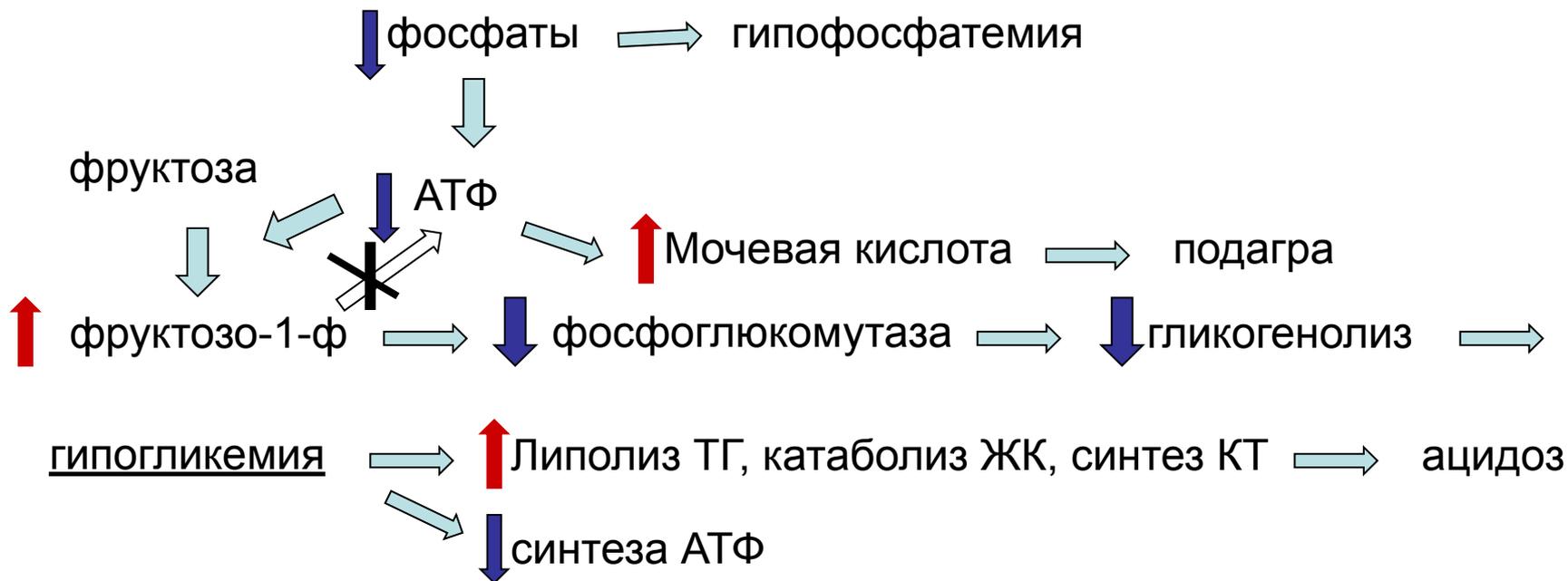
ДАФ и ГА, полученные из фруктозы, включаются в печени в глюконеогенез. Часть ДАФ может восстанавливаться до глицерол-3-ф и участвовать в синтезе ТГ

Доброкачественная эссенциальная фруктозурия

Связана с недостаточностью фруктокиназы, клинически не проявляется. Фруктоза накапливается в крови и выделяется с мочой, где её можно обнаружить лабораторными методами. Частота 1:130 000.

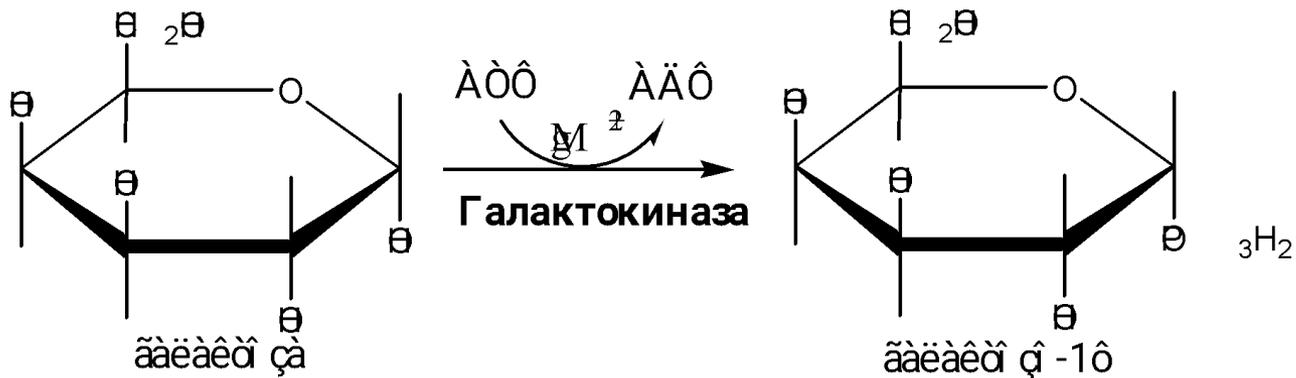
Наследственная непереносимость фруктозы

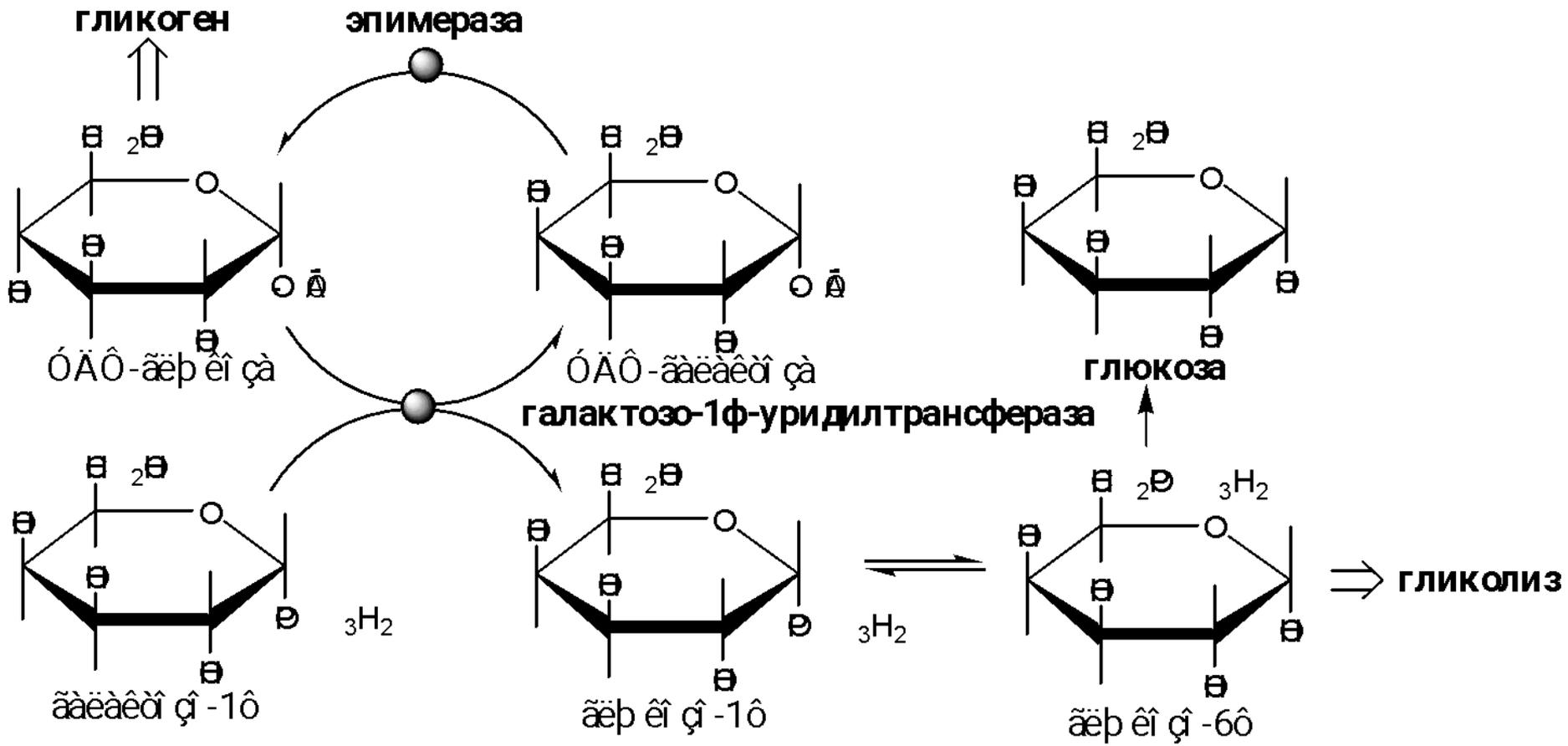
Генетический дефект альдозазы В. Проявляется, когда в рацион добавляют фрукты, соки, сахарозу. После приёма пищи, содержащей фруктозу возникает рвота, боли в животе, диарея, гипогликемия и даже кома и судороги. У детей развиваются хронические нарушения функций печени и почек.



Метаболизм галактозы

Галактоза образуется в кишечнике в результате гидролиза лактозы.
Превращение галактозы в глюкозу происходит в печени





Галактозо-1ф-уридилтрансфераза замещает галактозой остаток глюкозы в УДФ-глюкозе с образованием УДФ-галактозы.

Эпимераза — НАД-зависимый фермент, катализирует эпимеризацию ОН группы по С4 углеродному атому, обеспечивая взаимопревращения галактозы и глюкозы в составе УДФ

Галактоземия

Обусловлена наследственным дефектом любого из трёх ферментов

- Ранние симптомы: рвота, диарея, дегидратация, уменьшение массы тела, желтуха.
- В крови, моче и тканях много галактозы и галактозо-1-ф.
- В хрусталике галактоза восстанавливается альдоредуктазой (НАДФ) с образованием дульцита, который связывает большое количество воды и приводит к катаракте.
- Галактозо-1-ф ингибирует активность ферментов углеводного обмена (фосфоглюкомутазы, глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы) → гипогликемия, энергодефицит.
- Галактозо-1ф оказывает токсическое действие на гепатоциты: возникают гепатомегалия, жировая дистрофия.
- Галактитол и галактозо-1-ф вызывают почечную недостаточность. Отмечают нарушения в клетках полушарий головного мозга и мозжечка, в тяжёлых случаях — отёк мозга, задержку умственного развития, возможен летальный исход.

Спасибо за внимание!