

# ОБМЕН И ФУНКЦИИ АМИНОКИСЛОТ- III



**Автор: доцент  
МАГЛЫШ  
Сабина Степановна**





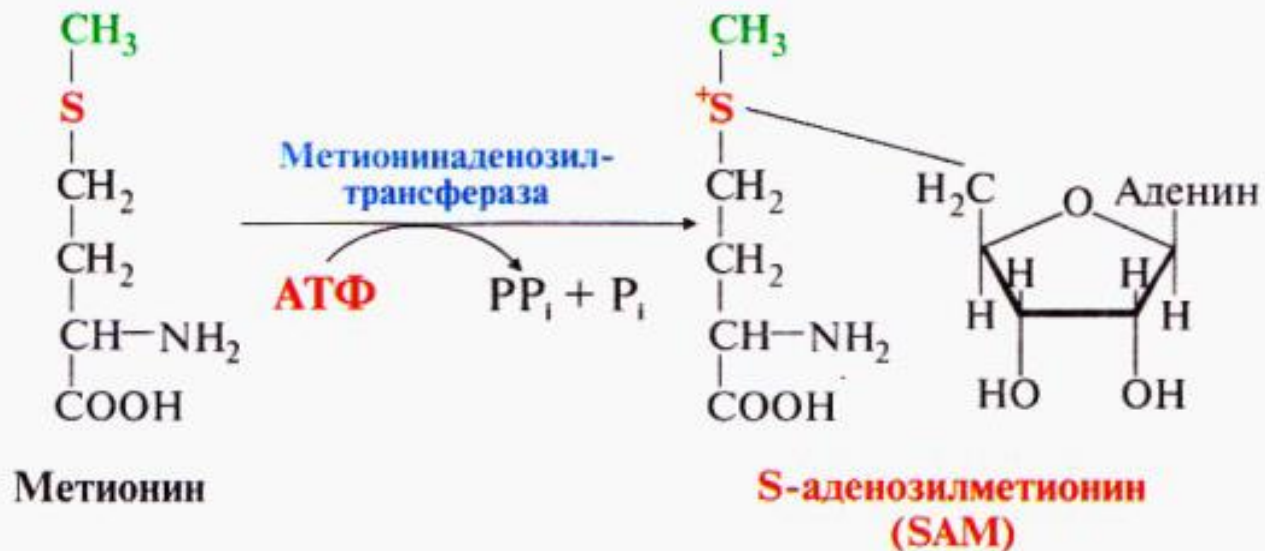
# ВОПРОСЫ ЛЕКЦИИ

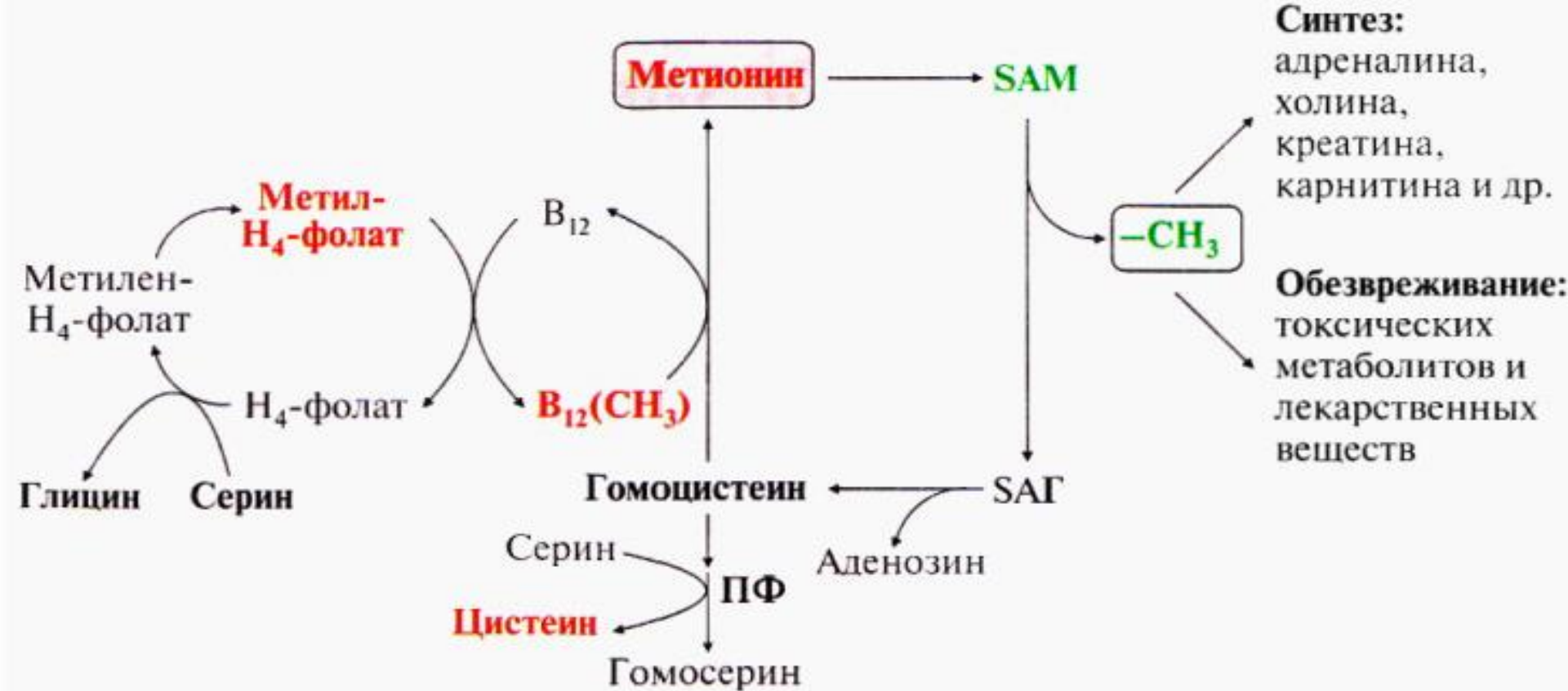
- **1. Метаболизм метионина, образование SAM, участие в реакциях трансметилирования.**
- **2. Нарушения обмена ароматических аминокислот:**
  - **а) Фенилкетонурия.**
  - **б) Алкаптонурия.**
  - **в) Альбинизм.**
  - **г) Болезнь Паркинсона.**
- **3. Нарушения обмена специфических аминокислот:**
  - **а) Болезнь «кленового сиропа»;**
  - **б) Болезнь «синдром китайского ресторана».**

# 1. Метаболизм метионина, образование SAM, участие в реакциях трансметилирования

## Метионин – незаменимая кислота:

- 1) необходимая для синтеза белков, подвергается трансаминированию;
- 2) мет-тРНК участвует в инициации процесса трансляции каждого белка.
- 3) особая роль метионина заключается в том, что его метильная группа используется для синтеза целого ряда соединений в реакциях трансметилирования. Для этой функции метионин должен превратиться в активную форму – **S-аденозилметионин (SAM)**, который образуется во всех типах клеток.



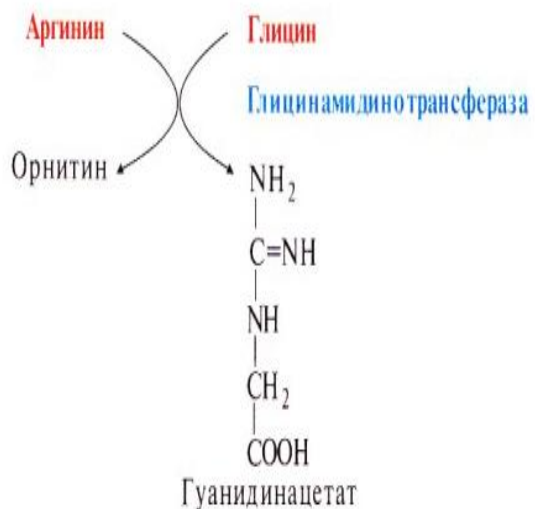


## Метаболизм метионина

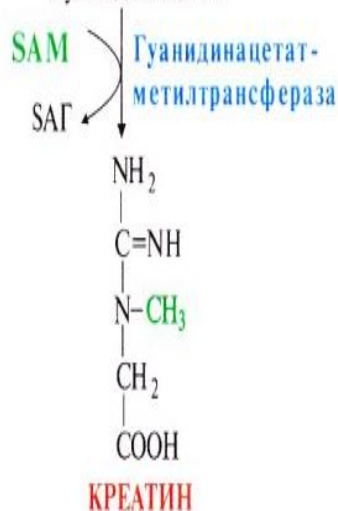
- Регенерация метионина** тесно связана с обменом серина и глицина и взаимопревращениями производных Н<sub>4</sub>-фолата несущих одноуглеродные фрагменты ( **-CH<sub>3</sub>**, **-CH<sub>2</sub>-**, **=CH-**, **-CHO**).
- Метионин** и **серин** необходимы для синтеза аминокислоты **цистеина**, где метионин является уже донором атома серы.

# Роль метионина в синтезе креатина

Почки



Печень



Мышцы

Мозг



Синтез креатина происходит из трех аминокислот: **аргинина, глицина и метионина**.

Он начинается в **почках** и заканчивается в **печени**. Из печени креатин поступает в мышцы, где превращается в креатинфосфат.

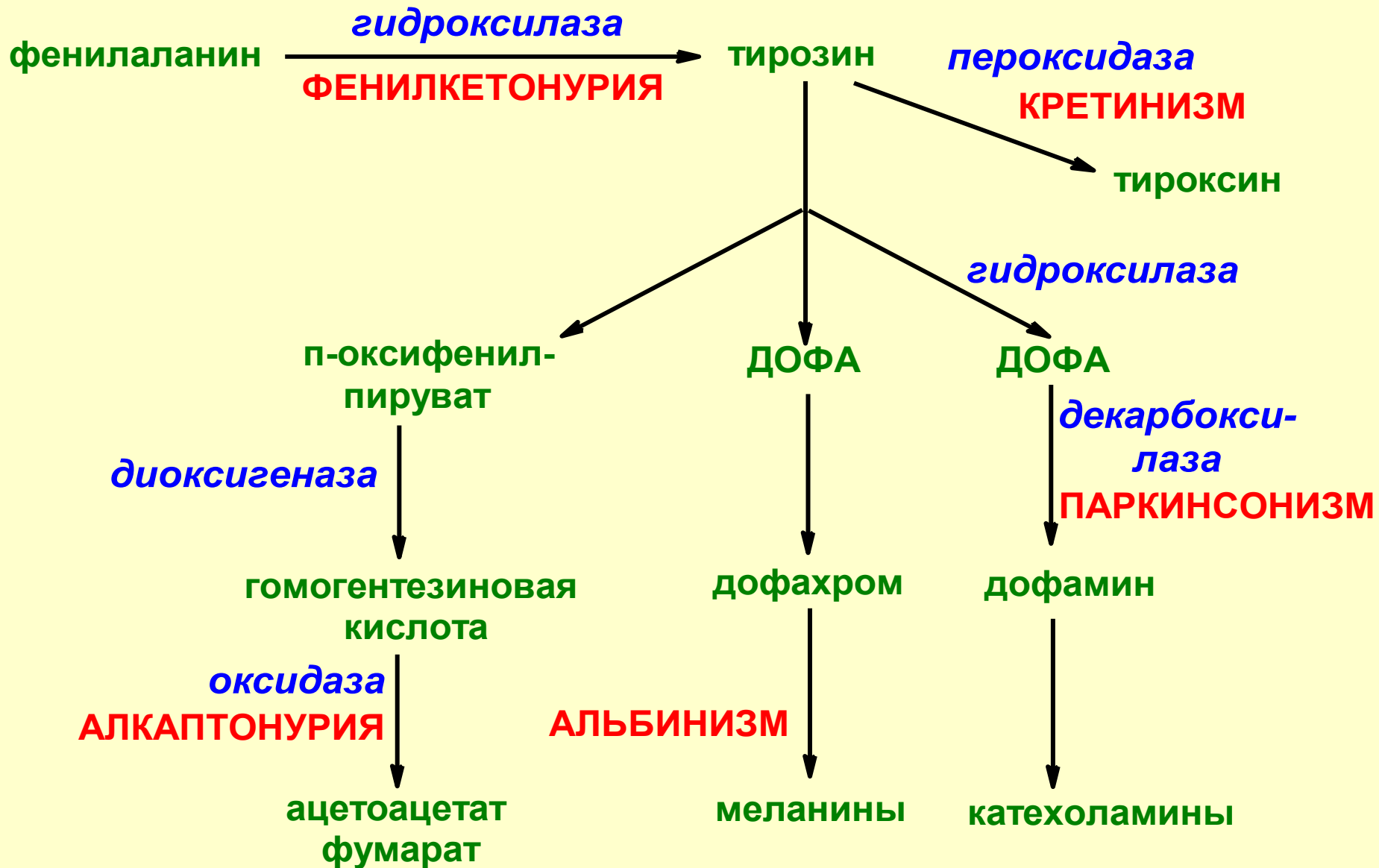
**Креатинфосфат – макроэргическое соединение, является резервной формой энергии в мышцах.**

**Креатинфосфата в покоей мышце в 8 раз больше, чем АТФ.** -обеспечивает работающую мышцу энергией в начальный период работы. Часть образовавшегося креатина из креатинфосфата с постоянной скоростью превращается в **креатинин**, который выводится с мочей (**норма 1-2 г в сутки**).

Этот показатель используется в медицине и в спортивной медицине.



## 2. НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА АРОМАТИЧЕСКИХ АМИНОКИСЛОТ





## а) Фенилкетонурия

- Распространенность заболевания – 1 : 10 000 родов.
- Тип наследования – **аутосомнорецессивный**.
- Механизм – дефект **фенилаланингидроксилазы** – фенилаланин накапливается и превращается в **фениллактат, фенилацетат, фенилпируват** и др. Эти метаболиты, включая избыток свободного фенилаланина, накапливаются в крови, выделяются с мочой и обуславливают клинические симптомы болезни.
- **Клинические симптомы** – к 4 месяцам отмечаются признаки нарушения развития мозга, микроцефалия, тормозится синтез нейромедиаторов, в дальнейшем ЗПР. Дети – светловолосые, голубоглазые, нарушения пигментации кожи, частые судороги.
- **Диагностика** – содержание фенилпирувата в моче 300-600 мг/дл при отсутствии в норме (10% хлорное железо – зеленый цвет), а фенилаланина в крови в 20-30 раз, в моче – в 100-300 раз выше нормы.



## б) Алкаптонурия

- Распространенность заболевания – 2-5 : 1 000 000.
- Тип наследования – **аутосомнорецессивный**.
- Механизм – дефект **диоксигеназы гомогентизиновой кислоты**.
- **Клинические симптомы** – моча на воздухе темнеет, т.к. происходит окисление и полимеризация гомогентизиновой кислоты. Заболевание обычно выявляется в возрасте до 2 лет, но бывает и позже. Развивается темное прокрашивание хрящей (**охроноз**), артриты, поражение соединительной ткани (ингибирование лизилгидроксилазы гомогентизиновой кислотой).
- **Диагностика** – повышенный уровень **гомогентизиновой кислоты** в моче. На воздухе моча приобретает черный цвет, поэтому патологию называют «**болезнь черной мочи**».





## в) Альбинизм

- **Распространенность заболевания** – 1:20 000.
- **Тип наследования** – **аутосомнорецессивный**.
- **Механизм** – дефект **тирозины** в меланоцитах.
- **Клинические симптомы** – отсутствие пигментации кожи, радужки (красные глаза из-за просвечивающихся капилляров), волос вследствие нарушения образования меланина, снижена острота зрения, светобоязнь, повышенный риск рака кожи. Из-за нарушения превращения тирозина в ДОФА снижен синтез катехоламинов, что может привести к нервно-психическим заболеваниям.
- **Диагностика** – в меланоцитах отсутствует пигмент меланин.



## г) Болезнь Паркинсона (паркинсонизм)

- Распространенность заболевания – 1 : 200 среди людей старше 60 лет.
- Тип наследования – **аутосомнорецессивный**.
- Механизм – дефект **тирозингидроксилазы** и недостаточность дофамина в черной субстанции мозга.
- Клинические симптомы – нарушается превращение тирозина в ДОФА и далее в дофамин. В мозге накапливается тирамин, поражается участок мозга, называемый черной субстанцией, где должен вырабатываться дофамин.
- Уменьшение продукции дофамина приводит к нарушению нормальной передачи нервных импульсов и появлению основных симптомов паркинсонизма, таких как:



## г) Болезнь Паркинсона (паркинсонизм)

- тремор (непроизвольное дрожание);
- акинезия (скованность мышц и замедленность движений);
- ригидность (напряжение мышц);
- неустойчивое равновесие;
- депрессивное состояние.
- **Диагностика** – в моче повышенный уровень тирамина или декарбоксилированного тирозина.
- **Методы лечения:**
- заместительная терапия (мадопар, наком, леводопа);
- подавление инактивации дофамина ингибиторами MAO;



## г) Болезнь Хартнупа

- **Распространенность заболевания** – 1 : 15 000.
- **Механизм** – специфические нарушения обмена триптофана, связанные с врожденным нарушением его всасывания в кишечнике и реабсорбции в почках.
- **Клинические симптомы** – обнаруживаются кахексия, гепатоспленомегалия, острый язвенный энтероколит.
- **Диагностика** – гистологически определяются ранний цирроз печени с образованием гигантских клеток, эндокардит, поражение почек. При исследовании мозга установлено уменьшение клеток Пуркинье в мозжечке. Генерализованная гипераминоацидурия, повышенное выделение с мочой индольных соединений, в 10 и более раз повышена суточная экскреция аминокислот. Диагноз подтверждается нагрузочной пробой с триптофаном, содержание которого после нагрузки в сыворотке крови нарастает медленно и так же медленно он экскретируется.

### 3. НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА СПЕЦИФИЧЕСКИХ АМИНОКИСЛОТ

#### а) Болезнь кленового сиропа

- **Механизм** – нарушение обмена алифатических аминокислот с разветвленной цепью: лейцина, изолейцина, валина.
- **Клинические симптомы** – нарушения со стороны ЦНС на 1 неделе жизни, задержка умственного развития, метаболический ацидоз. При отсутствии лечения летальный исход в течение первых месяцев жизни.
- **Диагностика** – моча с запахом «кленового сиропа» (содержит повышенные количества лейцина, изолейцина, валина, индолилацетата, индолиллактата). Гипогликемия.



### 3. НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА СПЕЦИФИЧЕСКИХ АМИНОКИСЛОТ

#### б) Болезнь «синдром китайского ресторана»

- **Механизм** – дефекты ферментов обмена глутамата, поступивший в избыточном количестве в организм **глутамат натрия** нарушает процесс нейтрализации свободного аммиака в тканях.
- **Клинические симптомы** – острая реакция на наличие глутамата натрия в пище (активный компонент соевого соуса). У людей с повышенной восприимчивостью даже небольшие количества глутамата натрия могут вызвать головную боль, чувство жжения в груди, распространяющееся на шею, голову, лицо.

Симптомы появляются после приема от **1,5 до 12 грамм глутамата натрия**. В китайских блюдах может содержаться до **3 грамм глутамата натрия**.

**СПАСИБО за  
ВНИМАНИЕ**

