

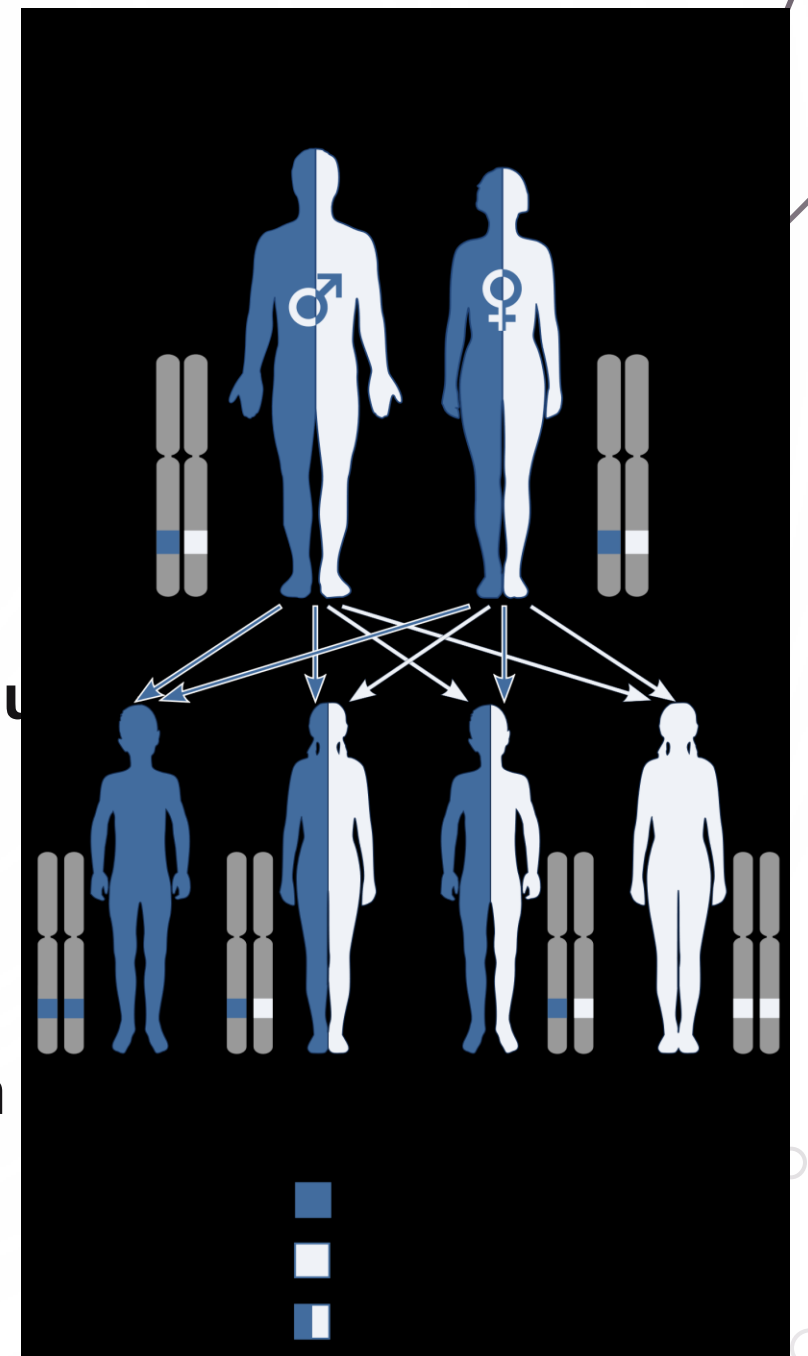


CYSTATHIONINURIE

LUCIE KUBÁČOVÁ F15091
VFU BRNO

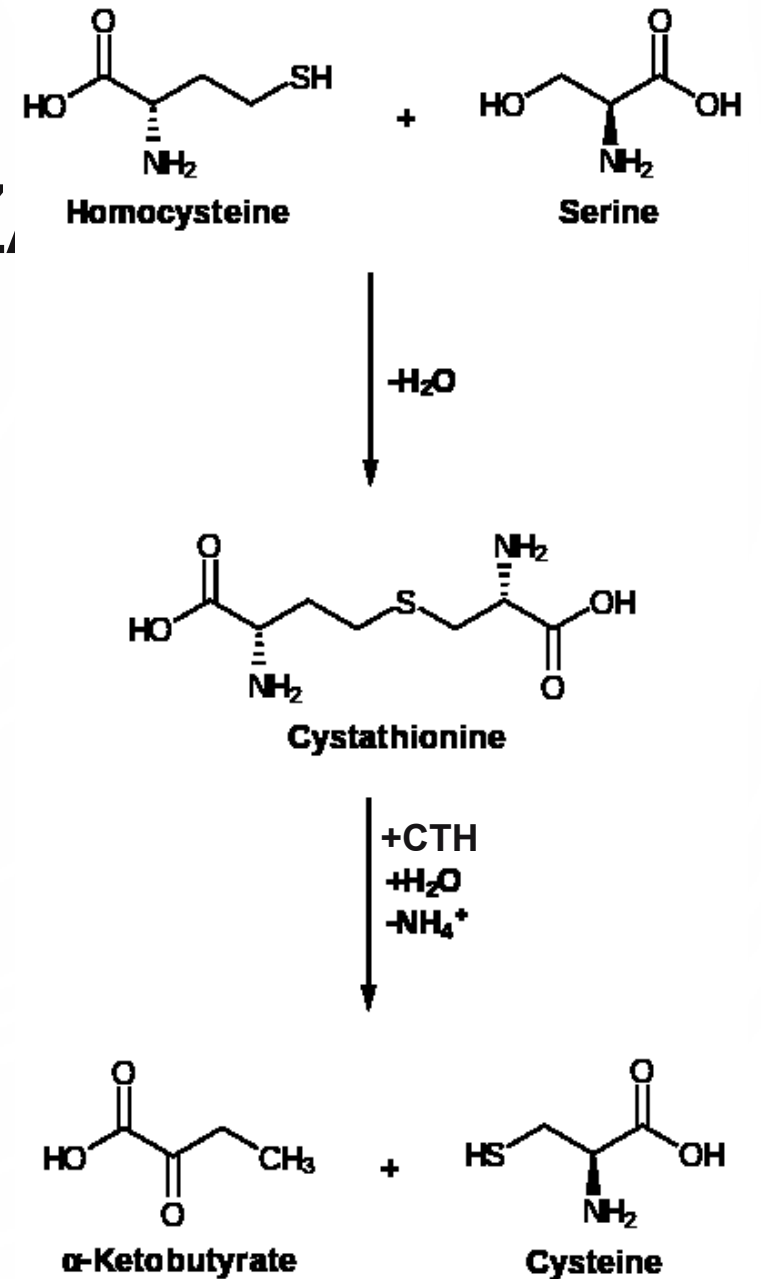
CYSTATHIONINURIE

- je autozomálně recesivní metabolická porucha způsobená nedostatkem cystathionin gamma-lyázy
- projevuje se abnormálním množstvím **cystathioninu** v moči
- považována za benigní, biochemickou anomálii, ačkoliv už byly zdokumentované případy, kdy byla cystathionurie spojena s intelektuálním poškozením (mentální retardace)



CYSTATHIONIN GAMMA-LYÁZ

- Cystathionin gamma-lyáza (CTH) je enzym, který katalyzuje odbourávání cystathioninu na cystein, alfa-ketobutyrát a amoniak (spodní reakce)



ZDROJE

- https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/f/f1/Autosomal_recessive_-_en.svg
- <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2428/gamma-cystathionase-deficiency>
- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=212
- https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/a/a0/Cysteine_biosynthesis.svg