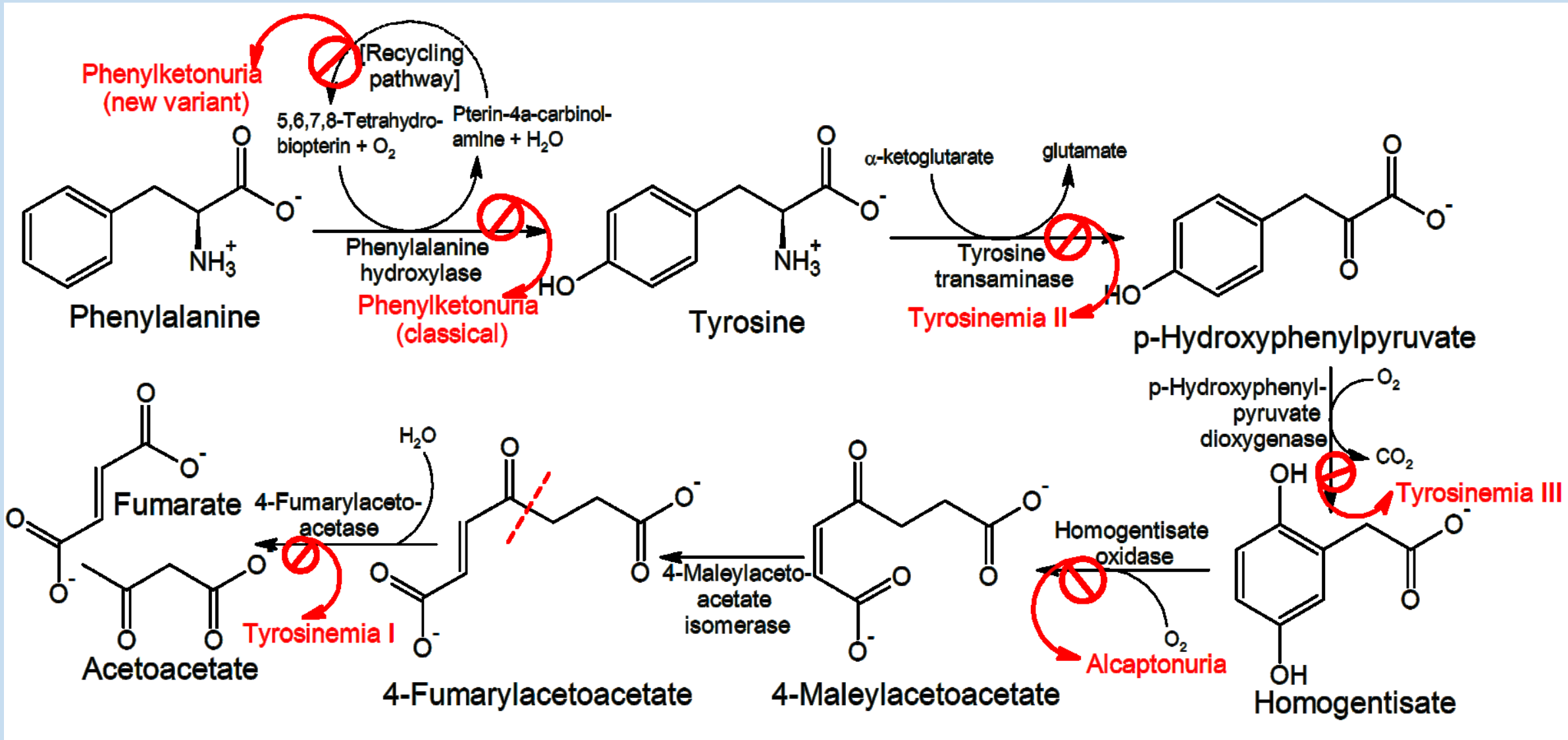


TYROZINEMIE

Tereza Friessová F16033

ÚVOD

- Porucha metabolismu AK tyrosinu, který je významný pro syntézu např. adrenalinu, dopaminu, noradrenalinu, melaninu a tyroxinu
- Tyrosin je částečně získáván potravou a částečně syntetizován v játrech z fenylalaninu
- Autozomálně recesivní metabolické onemocnění, výskyt 1:50-100 000
- **tyrosinémie I:** porucha fumarylacetoacetáthydroxylázy (FAH),
- **tyrosinémie II:** porucha tyrosinaminotransferázy
- **tyrosinémie III:** porucha 4-hydroxyfenylpyruvádehydrogenázy (4-HPPD)



TYROSINEMIE I

- Porucha fumarylacetoacetáthydroxylázy (FAH): metabolizace tyrosinu v játrech a v ledvinách na tkáňový toxin **sukcinylaceton** -> progredující postižení funkce jater a ledvin
- Příznaky postižení jater patří nechutenství, zvracení, hepatomegalie, také duševní poruchy
- Postižení ledvin až k metabolická acidóza
- „porfyrická krize“: projevy periferní neuropatie či paralytického ileu
- Diagnostika: akutní rozvrat vnitřního prostředí, hepatopatie, koagulopatie, vysoký alfa-fetoprotein, **zvýšený tyrosin** a methionin, zvýšená sérová koncentrace sukcinylacetonu; moč: zvýšená koncentrace sukcinylacetonu
- Terapie: komplexní léčba akutní krize vč. hemodialýzy, dlouhodobě nízkobílkovinná dieta a suplementace esenciálních aminokyselin bez fenylalaninu a tyrosinu + farmakologická léčba – inhibice degradace tyrosinu na úrovni enzymu 4-HPPD → inhibice tvorby sukcinylacetonu;
- Prognóza: při včasné diagnóze a léčbě dobrá

TYROZINEMIE II

- Deficit cytosolické frakce jaterního enzymu **tyrosinaminotransferázy** (mitochondrní isoenzym: normální aktivita)
- V důsledku zvýšené koncentrace tyrosinu je v organismu dekarboxylací zvyšována koncentrace tyraminu
- Postižení očí, kůže a CNS (duševní poruchy)
- Herpetiformní postižení rohovky -> bolest očí, slzení a fotofobie
- Hyperkeratóza dlaní a chodidel.
- U poloviny pacientů: mentální retardace
- Zvýšené hladiny **tyrosinu** (vylučuje se zvýšeně i močí)
- Terapie: dieta bez fenylalaninu a tyrosinu.

TYROZINEMIE III

- Přechodná tyrozinemie u novorozenců (první dva týdny života)
- Opožděné zrání enzymů **tyrozinaminotransferázy nebo 4-hydroxyfenylpyruvát-dioxygenázy** v játrech
- Problém prohlubuje nedostatek vitamínu C a vysoký příjem tyrosinu mlékem
- Novorozenci mají pozitivní Guthrieho test, zachytí je obvykle screening na fenylketonurii

JINÉ DRUHY TYROZINEMIE

- sekundární hypertyrosinémie: projev hepatopatie u novorozenců s vrozenou CMV infekcí

ZDROJE

- WIKISKRIPTA. *Tyrozinemie* [online]. [cit. 26.3.2018]. Dostupný na WWW: <https://www.wikiskripta.eu/w/Tyrozinemie>
- ŠALPLACHTA, Jan. *Patobiochemie*. Brno: Veterinární a farmaceutická univerzita Brno, 1995

ZDROJE OBRÁZKŮ

- LHCHEM. *Wikipedia* [online]. [cit. 26.3.2018]. Dostupný na WWW: https://www.wikiskripta.eu/w/Tyrozinemie#/media/File:Pathophysiology_of_metabolic_disorders