

Poruchy metabolismu folátu

Vitamin B9 (kyselina listová)

- Folát (kyselina pteroylglutamová) se nachází v listové zelenině, luštěninách, játrech
- Kyselina pteroylglutamová se skládá ze *pteridinu*, *kyseliny p-aminobenzoové* a *kyseliny glutamové*
- V metabolismu folátu se uplatňuje redukce na **dihydrofolát** (DHF) a **tetrahydrofolát** (THF)
- Slouží jako přenašeč jednoválcových zbytků, což je zásadní pro endogenní tvorbu methioninu, thymidylátu (dTMP) a dvou intermediátů syntézy purinů

Dědičná malabsorpce folátu

- Závažná megaloblastová anémie, progresivní neurologické poruchy
- Syndrom s deficitem folátu v mozku se sníženou hladinou přenašeče folátu v mozku
- Léčba vysokými dávkami folátu per os nebo nižšími parenterálně

Deficit glutamátformiminotransferázy

- Katabolismus histidinu je spojen s přenosem formiminoskupiny na THF se současným uvolněním amoniaku
- Má dvě katalytické aktivity jako **glutamátformiminotransferáza** a jako **formiminotetrahydrofolátcyklodeamináza**
- Psychomotorická retardace, megaloblastová anémie
- Rozvíjí se hyperhistidinémie, histidinurie

Deficit methyléntetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)

- Methyl-THF je metylový donor pro přeměnu homocysteinu na methionin a důsledkem deficitu MTHFR je nárůst koncentrace celkového homocysteinu v plazmě a snížení koncentrace methioninu vedoucí k opoždění vývoje, mikrocefalii, křečím, hyperhomocysteinémií

