

Tyrozinémie

Tyrozínémie je onemocnění způsobené poruchou metabolismu aminokyseliny tyrosinu. Tyrosin je významný pro syntézu bílkovin (proteosyntéza), dopaminu, adrenalinu, noradrenalinu, melaninu a thyroxinu. Je získáván částečně ze stravy a částečně syntetizován v játrech z fenylalaninu.

Existují tři typy hypertyrosinémie - **hereditární**, **sekundární** a **tranzitorní**.

Hereditární hypertyrosinémie je **autosomálně recesivně** dědičná s výskytem 1:50-100 000. Porucha se může vyskytovat ve třech typech enzymů, podle toho ji rozdělujeme na:

- **tyrozinémii I:** porucha fumarylacetoacetáthydroxylázy (FAH),
- **tyrozinémii II:** porucha tyrosinaminotransferázy,
- **tyrozinémii III:** porucha 4-hydroxyfenylpyruvádehydrogenázy (4-HPPD);

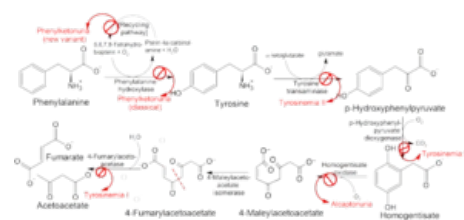
Sekundárni hypertyrosinémie vzniká jako projev **hepatopatie** u novorozenců s vrozenou CMV infekcí.

Tranzitorní forma se vyskytuje v prvních dvou týdnech života při **vyšokém obsahu bílkovin ve stravě** novorozence. Jedná se o **benigní** hypertyrosinémii, která klesá po podání **vitaminu C** a snížení přívodu bílkovin.^[1]

Tyrozínémie typ I

Porucha fumarylacetoacetáthydroxylázy (FAH). Tyrosin se metabolizuje v játrech a v ledvinách alternativní cestou na tkáňový toxin **sukcynylaceton**, který způsobuje progredující poškození funkce jater a ledvin. Mezi příznaky poškození jater patří nechutenství, zvracení, hepatomegalie. Poškození ledvin může vést k metabolické acidóze. U někoho může vzniknout „porfyrická krize“ s 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; molekulární-genetická diagnostika.



Metabolismus fenylalaninu a tyrosinu a jeho poruchy

Therapie:

- komplexní léčba akutní krize včetně hemodialýzy;
- dlouhodobě nízkobílkovinná dieta + suplementace esenciálních aminokyselin bez fenylalaninu a tyrosinu + farmakologická léčba (NTBC, 2-(2-nitro-4-trifluoromethylbenzoyl)-1,3-cyklohexandion) – inhibice degradace tyrosinu na úrovni enzymu 4-HPPD → inhibice tvorby sukcinylacetonu;
- event. transplantace jater.

Prognóza: při včasné diagnóze a léčbě dobrá.^[1]

Tyrozinémie typ II

Autosomálně recesivně dědičný deficit enzymu **tyrosin-aminotransferázy**. Postiženy jsou oči, kůže a CNS. Herpetiformní postižení rohovky se projevuje bolestí očí, slzením a fotofobií. Nápadná je hyperkeratóza dlaní a chodidel. U 50 % pacientů se vyskytuje mentální retardace. Pozorujeme zvýšené hladiny **tyrosinu** (vylučuje se zvýšeně i močí). Léčba je formou diety bez fenylalaninu a tyrosinu.

Přechodná tyrozinémie novorozenců

Přechodný vzestup tyrozinu v plazmě v **prvních dvou týdnech** života je dán opožděným zráním enzymů **tyrozinnaminotransferázy nebo 4-hydroxyfenylpyruvát-dioxygenázy** v játrech^[2]. Novorozenci mají pozitivní Guthrieho test, zachytí je obvykle screening na fenylketonurii (lze podat vit. C; spontánní úprava). Vysoké hladiny tyrosinu v krvi se vyskytují u skorbutu, hypertyroidismu a selhání jater.

Odkazy

Související články

- Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin
- Tyrosin

Zdroj

- BENEŠ, Jiří. *Studijní materiály* [online]. ©2007. [cit. 2010-04]. <<http://www.jirben.wz.cz/>>.

Reference

1. LEBL, J, J JANDA a P POHUNEK, et al. *Klinická pediatrie*. 1. vydání. Galén, 2012. 698 s. s. 138. ISBN 978-80-7262-772-1.
2. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatrie*. 4. vydání. Praha : Grada, 2009. s. 102. ISBN 978-80-247-2525-3.

Použitá literatura

- HRODEK, Otto a Jan VAVŘINEC, et al. *Pediatrie*. 1. vydání. Praha : Galén, 2002. ISBN 80-7262-178-5.
- ŠAŠINKA, Miroslav, Tibor ŠAGÁT a László KOVÁCS, et al. *Pediatrica*. 2. vydání. Bratislava : Herba, 2007. ISBN 978-80-89171-49-1.