

# Tyrozínémie

**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 hypertyrosinémii - **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:

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

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

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

## Tyrozínémie typ I

Porucha fumarylacetoacetáthydroxylázy (FAH). Tyrosin se metabolizuje v játrech a v ledvinách alternativní cestou na tkáňový toxin **sukcinylaceton**, 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.

**Terapie:**

- 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.<sup>[1]</sup>

## Tyrozínémie typ II

Autosomálně recesivně dědičný deficit enzymu **tyrosin-aminotransferázy**. Poškozeny jsou oči, kůže a CNS. Herpetiformní poškození 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 tyrozínémie novorozenců

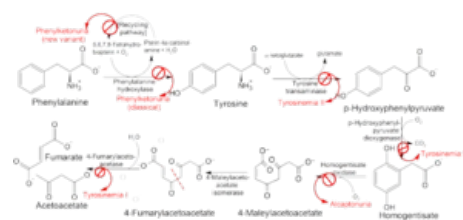
Přechodný vzestup tyrosinu v plazmě v **prvních dvou týdnech** života je dán opožděným zráním enzymů **tyrosinaminotransferázy nebo 4-hydroxyfenylpyruvátdehydrogenázy** v játrech<sup>[2]</sup>. Novorozenci mají pozitivní Guthrieho test, zachytí je obvykle screening na fenylketonurii (lze podat vit. C;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

## Odkazy

### Související články

- Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin
- Tyrosin

### Zdroj



Metabolismus fenylalaninu a tyrosinu a jeho poruchy

- 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.