

# Poruchy metabolismu kyseliny močové/Otázky a kazuistiky



**Tip: Rozbalte si autorské odpovědi!**

## Otázky

- U člověka je karbamoylfosfát prekurzorem biosyntézy:**
  - A – uridinmonofosfátu
  - B – Inosinmonofosfátu
  - C – urey
  - D – glutaminu
- Metabolity vitamínu B<sub>12</sub> hrají úlohu v:**
  - A – Katabolismu mastných kyselin s lichým počtem atomů uhlíku
  - B – Při tvorbě acetyl-CoA z pyruvátu
  - C – Při přenosu CH<sub>3</sub>- skupiny z tetrahydrofolátového koenzymu na homocystein
  - D – Při syntéze palmitátu
- Všechna níže uvedená tvrzení vztahující se na biosyntézu purinových nukleotidů jsou správná vyjma:**
  - A – PRPP je substrátem v této metabolické dráze
  - B – Z glutaminu se tvoří 2 dusíkové atomy purinového cyklu
  - C – Tvorba N-glykosidické vazby až po kompletaci struktury baze
  - D – Folátové kofaktory se podílejí na uhlících purinového cyklu
  - E – Inosinmonofosfát je prekurzorem jako AMP tak GMP.
- Dna je způsobena nadměrným zvýšením koncentrace močové kyseliny v krvi. Příčina může být jak nadprodukce tak nedostatečná exkrece. Pro rozpoznání této situace je možno podat <sup>15</sup>N-značenou aminokyselinu. Která je pro tento účel nejvhodnější?

## Odpovědi

### Otázka 1.

- A – Ano. Karbamoylfosfát dává nejprve s aspartátem karbamoylaspartát, který přechází na orotovou kyselinu a ta přes několik intermediátů UMP (biosyntéza pyrimidinových nukleotidů)
- B – Nesprávně. Inosinmonofosfát vzniká z PRPP (biosyntéza purinových nukleotidů)
- C – Ano. Detoxikace NH<sub>4</sub><sup>+</sup> v játrech se děje v cyklu tvorby močoviny na jehož počátku stojí karbamoylfosfát (CO<sub>2</sub> + NH<sub>4</sub><sup>+</sup> + ATP).
- D – Nesprávně. Glutamin se tvoří z glutamátu, který takto fixuje anorganický NH<sub>4</sub><sup>+</sup> do amidové skupiny (detoxikace NH<sub>4</sub><sup>+</sup> v buňkách)

### Otázka 2.

- A – Ano. Vzniká nikoliv acetoacetyl-CoA, ale propionyl-CoA, který je přeměněn na sukcinyl-CoA. Reakce potřebuje biotin a vitamín B<sub>12</sub>.
- B – Ne. Oxidativní dekarboxylace pyruvátu na acetyl-CoA potřebuje jiný vitamin: thiamin a pantothenát.
- C – Ano. Při přeměně homocysteinu na S-adenosylmethioninu je třeba jako kofaktor vitamín B<sub>12</sub>.
- D – Ne. Palmitová kyselina má sudý počet uhlíků a β-oxidací dává 4 uhlíkový fragment, nikoliv 3 uhlíkový jako mastné kyseliny s lichým počtem C-atomů

### Otázka 3.

- A – Špatně
- B – Špatně
- C – Správně
- D – Špatně
- E – Špatně.

### Otázka 4.

- Glycin. Jeho celá molekula je při biosyntéze inkorporována do prekurzoru purinových nukleotidů. Dusík glycinu se také objevuje v močové kyselině.

# Kazuistiky

## Pacientka léčená na akutní leukemii

3-leté děvčátko přijato s diagnózou akutní lymfatická leukemie. Dostala infúze, allopurinol, 2. den terapie vincristin, prednison, methotrexat atd. Za 5 dní propuštěna domů. Pokračovala v terapii doma (prednison, allopurinol). Za měsíc přidána opět chemoterapie. Pak dostala soor v ústech, nemohla jíst.

Laboratorní výsledky (postupně během měsíce):

S-urea	4,0	5,0	1,3	0,7 (mmol/l)		
S-kreatinin	62	88	62	62 (μmol/l)		
S-kys.močová	714	547	238	113	137	184 (μmol/l)
bílé krvinky	56 300	3 700	2 800	3 700 (počet/ml krvi)		

### Otázky:

1. Jak vysvětlíte vysokou hladinu kys. močové (1. vyšetření provedeno po 5 dnech hospitalizace, po propuštění)
2. Proč byla kys. močová při příštích vyšetřeních již normální?
3. Proč došlo k hladině urey 0,7 mmol/l?
4. Jaká jiná vyšetření potvrdí toto zjištění?

### Odpovědi

1. Rozpad bílých krvinek vede ke zvýšenému odbourávání purinových látek. Renální příčina to nebyla, protože urea + kreatinin byly normální.
2. Vlivem chemoterapie poklesl počet bílých krvinek a vlivem allopurinolu klesla kys. močová.
3. Na základě sníženého příjmu bílkovin (pacientka nejedla-soor-i útlum proteosyntézy v játrech).
4. Stanovení celkové bílkoviny a albuminu by mělo přinést nízké hodnoty.

## Odkazy

### Související články

- Poruchy ureageneze
- Antiuratika
- Arthritis uratica

*Další kapitoly z knihy **MASOPUST, J., PRŮŠA, R.: Patobiochemie metabolických drah:***

- **Výživa:** Energetický metabolismus a jeho poruchy • Poruchy výživy • Vyšetření stavu výživy
- **Sacharidy:** Poruchy metabolismu glukózy • Glykogenózy
- **Lipidy:** Poruchy lipidového metabolismu
- **Jiné:** Poruchy ureageneze • Porfyrie • Poruchy metabolismu kyseliny močové
- **Voda, stopové prvky a minerály:** Sodík • Draslík
- **Otázky a kazuistiky:** Poruchy metabolismu glukózy • Poruchy výživy • Voda • Acidobazická rovnováha • Bilirubin • Porfyrie • Poruchy metabolismu kyseliny močové • Glykogenózy • Poruchy metabolismu lipidů • Eikosanoidy • Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin • Poruchy genové exprese

### Zdroj

- MASOPUST, Jaroslav a Richard PRŮŠA. *Patobiochemie metabolických drah*. 1. vydání. Praha : Univerzita Karlova, 1999. 182 s. s. 113- 114. ISBN 80-238-4589-6.