

ОГЛЯД ПОРУШЕНЬ МЕТАБОЛІЗМУ АМІНОКИСЛОТ І ОРГАНІЧНИХ КИСЛОТ

Морозов Богдан Станіславовичкандидат ветеринарних наук, доктор філософії
Сумський національний аграрний університет, м. Суми, Україна
ORCID: 0000-0002-6755-752X
Morozovbs@meta.ua**Губаренко Альона Миколаївна**студентка II курсу магістратури
Сумський національний аграрний університет, м. Суми, Україна
ORCID: 0009-0007-8731-2806
alena12345678901@ukr.net

Основною функцією амінокислот є мономерна одиниця в синтезі білка, так як субстрат для реакцій біосинтезу. Порухення обміну амінокислот пов'язують із прогресуванням різних захворювань. Терапевтична дія на метаболізм пухлинних клітин виявився ефективний з меншою кількістю побічних ефектів порівняно з деякими традиційними методами лікування. Крім того, було показано, що лікування, спрямоване на незамінні амінокислоти, наприклад обмеження метіоніну в їжі, подовжує тривалість життя мишей і щурів. Пухлини, ймовірно, залежать від зовнішнього надходження незамінних амінокислот. Таким чином, обмеження цих амінокислот може пригнічувати ріст пухлини, демонструючи важливість метаболізму амінокислот. Окрім ролі в розвитку раку, метаболізм амінокислот є важливим учасником розвитку метаболічних захворювань, таких як діабет і ожиріння, а також серцево-судинних захворювань, аутоімунних захворювань і неврологічних захворювань.

Амінокислоти – це органічні сполуки, що містять аміно- та карбоксильні групи, які за положенням функціональних груп основної структури можна розділити на α -, β -, γ -, δ -амінокислоти, найважливішими з яких є 22 амінокислоти. Альфа-амінокислоти, з яких складаються білки, і 20 з цих амінокислот беруть участь у синтезі білка. Амінокислоти беруть участь у біосинтезі, невротичній передачі та інших життєвих процесах. Пептидні зв'язки з'єднують амінокислоти з утворенням поліпептидних ланцюгів, які зазнають посттрансляційних модифікацій і іноді поєднуються з іншими поліпептидними ланцюгами з утворенням білків. Серед амінокислот, що утворюють білки, дев'ять не можуть бути синтезовані з інших сполук і повинні бути отримані з їжею; це також незамінні амінокислоти. Коли амінокислоти потрапляють в організм з їжею, окрім того, що вони використовуються для синтезу білка та інших біомолекулярних синтезів, вони також можуть окислюватися до сечовини та вуглекислого газу як джерел енергії за допомогою окисних шляхів.

Шлях окислення починається з опосередкованого амінотрансферазного дезамінування та перенесення аміногрупи до альфа-кетоглутарової кислоти з утворенням глутамату для входу в цикл сечовини. Інший продукт, кетокислота, входить у цикл лимонної кислоти, щоб забезпечити енергію для життєдіяльності.

Ключові слова: амінокислоти, хімія, медицина, хімічні технології.

DOI <https://doi.org/10.32782/bsnau.vet.2023.4.14>

Вступ. Основною функцією амінокислот є мономерна одиниця в синтезі білка, так як субстрат для реакцій біосинтезу. Порухення обміну амінокислот пов'язують із прогресуванням різних захворювань. Терапевтична дія на метаболізм пухлинних клітин виявився ефективний з меншою кількістю побічних ефектів порівняно з деякими традиційними методами лікування. Крім того, було показано, що лікування, спрямоване на незамінні амінокислоти, наприклад обмеження метіоніну в їжі, подовжує тривалість життя мишей і щурів. Пухлини, ймовірно, залежать від зовнішнього надходження незамінних амінокислот. Таким чином, обмеження цих амінокислот може пригнічувати ріст пухлини, демонструючи важливість метаболізму амінокислот. Окрім ролі в розвитку раку, метаболізм амінокислот є важливим учасником розвитку метаболічних захворювань, таких як діабет і ожиріння, а також серцево-судинних захворювань, аутоімунних захворювань і неврологічних захворювань.

Амінокислоти – це органічні сполуки, що містять аміно- та карбоксильні групи, які за положенням функціональних груп основної структури можна розділити на α -, β -, γ -, δ -амінокислоти, найважливішими з яких є 22 амінокислоти. Альфа-амінокислоти, з яких складаються білки, і 20 з цих амінокислот беруть участь у синтезі білка. Амінокислоти беруть участь у біосинтезі, невротичній передачі та інших життєвих процесах. Пептидні зв'язки з'єднують амінокислоти з утворенням поліпептидних ланцюгів, які зазнають посттрансляційних модифікацій і іноді поєднуються з іншими поліпептидними ланцюгами з утворенням білків. Серед амінокислот, що утворюють білки, дев'ять не можуть бути синтезовані з інших сполук і повинні бути отримані з їжею; це також незамінні амінокислоти. Коли амінокислоти потрапляють в організм з їжею, окрім того, що вони використовуються для синтезу білка та інших біомолекулярних синтезів, вони також можуть окислюватися до сечовини та вуглекислого газу як джерел енергії за допомогою окисних шляхів.

Шлях окислення починається з опосередкованого амінотрансферного дезамінування та перенесення аміногрупи до альфа-кетоглутарової кислоти з утворенням глутамату для входу в цикл сечовини. Інший продукт, кетокислота, входить у цикл лимонної кислоти, щоб забезпечити енергію для життєдіяльності.

Матеріали і методи досліджень. Незамінні амінокислоти – це амінокислоти, які люди та інші хребетні не можуть синтезувати з проміжних продуктів метаболізму. Ці амінокислоти повинні надходити з екзогенної дієти, оскільки в організмі відсутні метаболічні шляхи, необхідні для синтезу цих амінокислот. (Atkins, 2006, 4th Edition). У харчуванні амінокислоти класифікуються як незамінні та замінні. Ці класифікації є результатом ранніх досліджень харчування, які показали, що для росту або азотистого балансу необхідні певні амінокислоти, навіть якщо існує достатня кількість альтернативних амінокислот. Хоча можливі варіації залежно від метаболічного стану організму, загальна думка полягає в тому, що існує дев'ять незамінних амінокислот, включаючи фенілаланін, валін, триптофан, треонін, ізолейцин, метіонін, гістидин, лейцин і лізин. З точки зору харчування, дев'ять незамінних амінокислот можна отримати з одного повноцінного білка. Повноцінний білок, за визначенням, містить усі незамінні амінокислоти. Незамінні амінокислоти також доступні з неповноцінних білків, які зазвичай є продуктами рослинного походження. Термін «обмежувальна амінокислота» використовується для опису незамінної амінокислоти, присутньої в харчовому білку в найменшій кількості порівняно з еталонним харчовим білком, таким як яєчний білок. Термін «обмежувальна амінокислота» також може стосуватися незамінної амінокислоти, яка в свою чергу не відповідає мінімальним вимогам.

Амінокислоти є основними будівельними блоками білків і служать азотистими основами для таких сполук, як нейромедіатори та гормони. У хімії амінокислота – це органічна сполука, яка містить функціональну групу аміногрупи ($-NH_2$) і карбонової кислоти ($-COOH$), звідси й назва амінокислоти. Білки – це довгі ланцюги або полімери певного типу амінокислоти, відомої як альфа-амінокислота. Альфа-амінокислоти є унікальними, оскільки функціональні групи аміно- та карбонової кислоти розділені лише одним атомом вуглецю, який зазвичай є хіральним вуглецем. У цій статті ми зосередимося виключно на альфа-амінокислотах, які утворюють білки. (Atkins, 2006, 4th Edition).

Білки – це ланцюжки амінокислот, які збираються за допомогою амідних зв'язків, відомих як пептидні зв'язки. Різниця в групі бічного ланцюга або R-групі визначають унікальні властивості кожної амінокислоти. Унікальність різних білків потім визначається тим, які амінокислоти вони містять, як ці амінокислоти розташовані в ланцюжку, а також подальшими складними взаємодіями, які ланцюг здійснює із собою та навколишнім середовищем. Ці полімери амінокислот здатні створювати різноманіття, яке можна побачити в житті.

Існує приблизно 20 000 унікальних генів, що кодують білок, відповідальних за понад 100 000 унікальних біл-

ків в організмі. Хоча в природі існують сотні амінокислот, лише близько 20 амінокислот необхідні для створення всіх білків, які містяться в організмі та більшості інших форм життя. Усі ці 20 амінокислот є L-ізомерами, альфа-амінокислотами. Всі вони, крім гліцину, містять хіральний альфа-вуглець. І всі ці амінокислоти є L-ізомерами з R-абсолютною конфігурацією, за винятком гліцину (без хірального центру) і цистеїну (S-абсолютна конфігурація через R-групу, що містить сірку). Слід зазначити, що амінокислоти селеноцистеїн і піролізин вважаються 21-ю та 22-ю амінокислотами відповідно. Це нещодавно відкриті амінокислоти, які можуть включатися в білкові ланцюги під час рибосомального синтезу білка. Піролоїзин має функціональність у організмі; однак люди не використовують піролізин у синтезі білка. Після трансляції ці 22 амінокислоти також можуть бути модифіковані за допомогою посттрансляційної модифікації для додавання додаткової різноманітності у створенні білків. (Нугуна, 2012, s. 176).

До складу білків входять 20-22 амінокислоти:

- Аланін, Аргінін, Аспарагін, Аспарагінова кислота, Цистеїн, Глутамінова кислота, Глутамін, Гліцин, Гістидин, Ізолейцин, Лейцин, Лізин, Метіонін;
- Фенілаланін, Пролін, Серин, Треонін, Триптофан, Тирозин, Валін, Селеноцистеїн, Піролізин (не використовується в синтезі білка людини).

З цих 20 амінокислот дев'ять амінокислот є незамінними:

- Фенілаланін, Валін, Триптофан, Треонін, Ізолейцин;
- Метіонін, Гістидин, Лейцин, Лізин.

Організм може синтезувати ці амінокислоти, використовуючи лише незамінні амінокислоти. Для більшості фізіологічних станів здорового організму дев'ять амінокислот, наведених вище, є єдиними незамінними амінокислотами. Однак такі амінокислоти, як аргінін і гістидин, можна вважати умовно незамінними, оскільки організм не може синтезувати їх у достатній кількості протягом певних фізіологічних періодів росту, підліткового рісту або відновлення після травми (Нугуна, 2012, s. 176).

Хоча існує двадцять амінокислот, необхідних для синтезу білка, люди можуть синтезувати лише близько половини цих необхідних будівельних блоків. Люди та інші ссавці мають лише генетичний матеріал, необхідний для синтезу ферментів, які містяться в шляхах біосинтезу незамінних амінокислот. Ймовірно, існує еволюційна перевага за видаленням довгих шляхів, необхідних для синтезу незамінних амінокислот з нуля. Втрачаючи генетичний матеріал, необхідний для синтезу цих амінокислот, і покладаючись на навколишнє середовище для забезпечення цих будівельних блоків, ці організми можуть зменшити витрати енергії, особливо під час реплікації свого генетичного матеріалу. Ця ситуація забезпечує перевагу виживання; однак це також створює залежність від інших організмів щодо основних матеріалів, необхідних для синтезу білка. (Levitin, 2012, s. 148).

Результати. Класифікація незамінних амінокислот вперше була описана в дослідженнях харчування, проведених на початку 1900-х років. Одне дослідження (Rose

1957) виявило, що людський організм здатний підтримувати баланс азоту за допомогою дієти, що містить лише вісім амінокислот. Ці вісім амінокислот були першою класифікацією незамінних амінокислот. У цей час вчені змогли ідентифікувати незамінні амінокислоти, провівши дослідження годівлі очищеними амінокислотами. Дослідники виявили, що коли вони видалили окремі незамінні амінокислоти з раціону, суб'єкти не змогли б рости або підтримувати баланс азоту. Пізніші дослідження показали, що певні амінокислоти є «умовно незамінними», залежно від метаболічного стану суб'єкта. Наприклад, хоча здорова доросла людина може синтезувати тирозин з фенілаланіну, маленька дитина може не розвинути необхідний фермент (фенілаланінгідроксилазу) для здійснення цього синтезу, і тому вона не зможе синтезувати тирозин з фенілаланіну, роблячи тирозин незамінною амінокислотою за таких обставин. Це поняття також зустрічається при різних хворобливих станах. По суті, відхилення від стандартного метаболічного стану здорової дорослої людини можуть призвести до того, що організм перебуває в метаболічному стані, який потребує більше, ніж стандартні незамінні амінокислоти для балансу азоту. Загалом, оптимальне співвідношення незамінних амінокислот вимагає балансу, який залежить від фізіологічних потреб, які відрізняються в різних індивідів. Знаходження оптимального співвідношення амінокислот у загальному парентеральному харчуванні при захворюваннях печінки чи нирок є хорошим прикладом різних фізіологічних станів, які потребують різного споживання поживних речовин. Таким чином, терміни «незамінна амінокислота» можуть ввести в оману, оскільки всі амінокислоти можуть бути необхідними для забезпечення оптимального здоров'я (Sachan, 2018, s. 480).

Під час станів недостатнього споживання незамінних амінокислот, таких як блювота або низький апетит, можуть з'явитися клінічні симптоми. Ці симптоми можуть включати депресію, тривогу, безсоння, втому, слабкість, затримку росту у молодняку тощо. Ці симптоми здебільшого спричинені недостатнім синтезом білка в організмі через брак незамінних амінокислот. Необхідна кількість амінокислот необхідна для виробництва нейромедіаторів, гормонів, росту м'язів та інших клітинних процесів. Ці недоліки зазвичай присутні в бідніших частинах світу або в літніх людей, які не отримують належного догляду (Levitin, 2012, s. 148).

Амінокислоти – є органічними сполуки, які складаються з альфа-вуглецю в центрі, водню (H), аміногрупи (-NH₂), карбоксильної групи (-COOH) і специфічних R (бічний ланцюг) груп. Один лінійний ланцюг амінокислот називається поліпептидом, а один або кілька поліпептидів утворюють білок. У білках міститься 20 основних типів амінокислот, відмінності яких полягають у бічних ланцюгах (R-групах), які містять різні хімічні структури. Ця група R надає кожній амінокислоті і, нарешті, кожному білку специфічну характеристику. Ці характеристики включають розмір, форму, гідрофільність, гідрофобність, взаємодію, полярність і рівень рН. Кожна з цих характеристик має вирішальне значення для стабільності білків в організмі та навколишньому середовищі.

Як будівельні блоки білків, амінокислоти необхідні для багатьох біологічних процесів, включаючи ріст клітин, поділ і метаболічні сигнальні шляхи. Синтез і розпад амінокислот суворо контролюються за допомогою безлічі механізмів у фізіологічних умовах. Проте порушення регуляції шляхів, залучених до біогенезу та катаболізму амінокислот, характерні для багатьох вроджених метаболічних розладів, таких як фенілкетонурія, алкаптонурія та захворювання сечі кленового сиропу.

Амінокислоти з полярними незарядженими групами R – це серин (S, Ser, HO-CH₂-CH(NH₂)-COOH), треонін (T, Thr, CH₃-CH(OH)-CH(NH₂)-COOH), цистеїн (C, Cys, HS-CH₂-CH(NH₂)-COOH), пролін (P, Pro, NH-(CH₂)₃-CH-COOH), аспарагін (N, Asn, H₂N-CO-CH₂-CH(NH₂)-COOH) і глутамін (Q, Gln, H₂N-CO-(CH₂)₂-CH(NH₂)-COOH). Бічні ланцюги цих амінокислот мають групи функціонального спектра. Більшість із них мають один або кілька атомів, наприклад кисню, азоту або сірки, з електронними парами, що дозволяє утворювати водневі зв'язки з водою чи іншими молекулами (Levitin, 2012, s. 148). Крім того, аспартат (D, Asp, HOOC-CH₂-CH(NH₂)-COOH) і глутамат (E, Glu, HOOC-(CH₂)₂-CH(NH₂)-COOH) є амінокислотами з негативно зарядженими R-групами. Навпаки, лізин (K, H₂N-(CH₂)₄-CH(NH₂)-COOH), аргінін (R, Arg, HN=C(NH₂)-NH-(CH₂)₃-CH(NH₂)-COOH) і гістидин (H, His, NH-CH=N-CH=C-CH₂-CH(NH₂)-COOH) є амінокислотами з позитивно зарядженими R-групами.

Обговорення. Амінокислоти з'єднані зі своїми сусідами в певному порядку ковалентними зв'язками, також відомими як пептидні зв'язки. Ці конкретні зв'язки є амідними зв'язками, які утворюються, коли аміногрупа реагує з карбоксилатним вуглецем, що з'єднує дві амінокислоти. Вільна аміногрупа на одному кінці поліпептиду зазвичай називається аміно-кінцевою або N-кінцевою. Навпаки, відкрита карбоксильна група на іншому кінці позначена як карбоксильна або C-кінцева. Білкові послідовності записуються або зчитуються в напрямку від N до C. Ланцюги амінокислот або прогресії амінокислот вишукано відрізняють один білок від іншого. ДНК організму специфічно кодує певну послідовність амінокислот. Кожен білок складається з одного або кількох поліпептидних ланцюгів. Білки є полімерами з 50 або більше амінокислот, тоді як пептиди є коротшими полімерами амінокислот. Протеаза, також відома як пептидаза або протеїназа, є ферментом, який каталізує протеоліз. Це явище спричинене розщепленням білків на менші поліпептиди та, зрештою, на окремі амінокислоти. Протеази розщеплюють пептидні зв'язки в білках шляхом гідролізу, який є хімічною реакцією, під час якої вода розриває зв'язки. Для визначення гідролізу білка можна використовувати кислоти, луки або ферменти.

Загальні функції амінокислот включають участь у синтезі білків, біосинтетичних продуктах і обміні енергії. По суті, існує суттєва різниця між позитивним і негативним балансом азоту, що є критичним для розуміння метаболізму амінокислот. При позитивному балансі споживаний азот є більшим, ніж виведений, тоді як при негативному балансі споживаний азот менше, ніж виведений. Позитивний баланс означає чистий синтез білка. Це відбува-

ється під час відновлення організму після голодування, росту та вагітності. Натомість негативний баланс тягне за собою мобілізацію амінокислот, некроз тканин або поганий стан організму людини внаслідок опіків 3-го ступеня або серйозних хірургічних операцій. Амінокислоти поділяються на замінні та незамінні. Є амінокислоти, які необхідно отримувати безпосередньо (з їжею), і амінокислоти, які може синтезувати організм. Амінокислоти, які організм людини не може виробляти, називаються незамінними амінокислотами, які містять His, Ile, Leu, Lys, Met, Val, Phe, Thr і Trp. Організм людини отримує ці дев'ять незамінних амінокислот з їжі або з харчовими добавками. За певних захворювань або в різному віці інші амінокислоти можуть бути умовно незамінними для організму людини. (Stepanenko, 2002, s. 520). Глутамат є незамінною амінокислотою, яка може бути синтезована з альфа-кетоглутарової кислоти в циклі Кребса або лимонної кислоти. У головному та спинному мозку глутамат синтезується з глутаміну в рамках глутамат-глутамінового циклу ферментом глутаміназою. Глутамат не може самостійно подолати гематоенцефалічний бар'єр і служить метаболічним попередником для нейромедіатора гамма-аміномасляної кислоти (ГАМК) під дією глутаматдекарбоксилази.

Метіонін перетворюється на S-аденозилметіонін (SAM) за допомогою метіонін-аденозилтрансферази. Втрата метіоніну корелює з накопиченням перекису водню (H₂O₂) у волосяних фолікулах, зниженням ефективності тирозинази та поступовою втратою природного кольору волосся. Метіонін має вирішальне значення для підвищення внутрішньоклітинної концентрації глутатіону (GSH). GSH є антиоксидантом, який міститься у тварин, рослин, грибів, бактерій. Сприяння опосередкованому антиоксидантами захисту клітин і регуляції окислювально-відновного процесу має вирішальне значення для захисту клітин від спричиненої дофаміном втрати клітин нігруючої клітини за допомогою окислювально-зв'язуючих метаболітів. Метіонін – амінокислота, проміжний компонент для біосинтезу деяких амінокислот. Такими амінокислотами є цистеїн, карнітин, таурин, лецитин і фосфатидилхолін. Також метіонін є посередником у біосинтезі додаткових фосфоліпідів. Неправильна трансформація метіоніну може призвести до атеросклерозу через накопичення гомоцистеїну. Більше того, ця амінокислота необхідна для відновлення шкідливого метилювання гена глюкокортикоїдного рецептора, викликаного повторними стресовими впливами, що призводить до депресії (Stepanenko, 2002, s. 520).

Вважається, що гліцин не є необхідним для раціону людини. Організм може синтезувати цю амінокислоту з амінокислоти серину. Проте метаболічна здатність до біосинтезу гліцину не задовольняє потребу в синтезі колагену в деяких організмах. У печінці деяких з них на рівні хребетних синтез гліцину каталізується гліцинсинтазою, яка також відома як фермент розщеплення гліцину. Гліцин є невід'ємною частиною створення альфа-спіралей у структурі вторинного білка, і, головним чином, це найбільша амінокислота в колагені, що містить потрійні спіралі. Гліцин також є гальмівним нейромедіатором.

Втручання в його виділення в центральній нервовій системі (спинному мозку) може спричинити спастичний параліч через незагальмоване скорочення м'язів.

Амінокислоти синтезуються різними шляхами. Амінокислота Arg, яка утворюється в циклі сечовини, вважається «напівнезамінною», оскільки синтетичні можливості людського організму обмежені. Незамінні амінокислоти потребують своїх попередників, які повинні бути в наявності в організмі. Зокрема, для синтезу амінокислот Ala та Gly потрібен піруват, тоді як аспарагінова кислота та Asp покладаються на щавлевооцтову кислоту (ОАА). Таким чином, шість незамінних амінокислот і три незамінних інтегровані з оксалоацетату та пірувату (Levitin, 2017, s. 512).

Різні протеази можуть розщеплювати білки на багато малих пептидів або амінокислот шляхом гідролізу їхніх пептидних зв'язків. Невикористані амінокислоти можуть розкладатися далі, щоб приєднатися до кількох метаболічних процесів. Спочатку амінокислоти дезамінують до своїх метаболічних проміжних продуктів. Цей процес сприяє виведенню надмірної кількості азоту. Згодом вони можуть трансформуватися в вуглецевий скелет який залишився. Зокрема, цей процес дезамінування складається з двох етапів. У першій частині використовується дезамінування. На цьому етапі амінотрансфераза каталізує групу -NH₂ амінокислоти. Після цього він виробляє Glu та нову альфа-кетокислоту певної амінокислоти. Групу Glu-NH₂ можна потім перенести в ОАА з утворенням альфа-KG і Asp. Цей ряд транс-амінування розщеплює лише первинну амінокислоту, тоді як азот групи -NH₂ не виключає. Існує альтернативний шлях, використовуючи NADP або NAD⁺ як окислювач, і дегідрогеназа Glu дезамінує Glu.

В оцінці біохімії амінокислот сім метаболічних проміжних продуктів амінокислотної платформи розпаду є найважливішими. Ізолейцин є важливою поживною речовиною, оскільки він не синтезується в організмі. Ця амінокислота є як глюкогенною, так і кетогенною амінокислотою. У мікроорганізмах і рослинах він синтезується в кілька стадій, починаючи з пірувату та альфа-кетобутирату. Ферменти, які беруть участь у цьому біосинтезі, включають ацетолактатсинтазу, ізомероредуктазу ацетогідроксикислоти, дегідратазу дигідроксикислоти та валінамінотрансферазу (Belitz, 2009, s. 1113).

У клінічній практиці амінокислоти плазми або сечі проходять тестування для оцінки пацієнтів з можливими вродженими проблемами метаболізму. Вони також можуть оцінити багато захворювань, таких як захворювання печінки, ендокринні розлади, м'язові захворювання, неврологічні розлади, неопластичні захворювання, ниркову недостатність, опіки та порушення харчування. Як високоефективна рідинна хроматографія (HPLC), так і газова хроматографія (GC) використовувалися для кількісної ідентифікації амінокислот плазми або сечі в клінічних умовах (Voropov, 2010, s. 316).

Амінокислотні розлади можна визначити в будь-якому віці; більшість із них стають очевидними в дитинстві чи ранньому дитинстві. Багато вроджених захворювань метаболізму амінокислот виникають у дитинстві. Ці

розлади призводять до клінічних симптомів або ознак специфічного амінокислотного розладу, що призводить до дефіциту або накопичення однієї або кількох амінокислот у біологічних рідинах організму, таких як плазма або сеча.

Симптоми центральної нервової системи, такі як розумова відсталість, судоми, нездатність ходити або говорити, тремор і гіперактивність, також виявляються. Зазвичай ознаками є світла шкіра, світле волосся, блакитні очі.

Альбінізм – це вроджений розлад, який є дефектом метаболізму, що призводить до дефіциту вироблення меланіну. Характерними ознаками альбінізму є гіпопигментація через повну або часткову відсутність пігменту у волосі, шкірі та очах. Немає ліків від альбінізму, оскільки це генетичне захворювання. На даний момент лікуванням альбінізму є належний догляд за очима, наприклад використання сонцезахисних окулярів, щоб запобігти пошкодженню ультрафіолетових (УФ) променів сонця, і спостереження за ознаками аномалій шкіри.

Алкаптонурия – це рідкісне захворювання з дефектом оксидази гомогентизинової кислоти, ферменту на шляху розпаду. Зразок сечі пацієнта з алкаптонуриєю показує деяке потемніння на поверхні після стояння протягом п'ятнадцяти хвилин, що є наслідком кислотного окислення гомогентизату. А після двох годин стояння сеча пацієнта повністю чорна. Характеристики алкаптонурії включають накопичення гомогеновської ацидурії, артрит великих суглобів, а міжхребцеві диски хребців відкладаються густими чорними пігментами (Muzuchenko, 2010, s. 446).

Хвороба сечі кленового сиропу (MSUD) – рідкісне аутосомно-рецесивне захворювання з частковим або повним дефектом дегідрогенази альфа-кетокислоти з розгалуженим ланцюгом. Цей дефіцит призводить до накопичення субстратів альфа-кетокислоти з розгалуженим ланцюгом. Ці три амінокислоти викликають функціональні відхилення в мозку. Сеча з класичним запахом кленового сиропу є характерною ознакою захворювання. У пацієнтів із MSUD спостерігаються такі симптоми, як блювання, труднощі з годуванням, зневоднення та важкий метаболічний ацидоз.

Ці симптоми можуть включати неадекватну, екстремальну або непостійну поведінку та настрої, галюцинації, коливальну гіпертонію/гіпотонію, атаксію, судоми, опістотонус і кому.

Цистатіоніурія є рідкісним аутосомно-рецесивним метаболічним розладом, спричиненим дефіцитом

цистатіонази. Це пов'язано зі зниженою активністю ферменту цистатіонази. Існує два типи первинної цистатіоніурії, засновані на спадковій мутації гена: цистатіоніурія, що реагує на вітамін В6, і цистатіоніурія, що не реагує на вітамін В6. (Tsvietkova, 2009, s. 358). Характеризується накопиченням цистатіоніну та його метаболітів у плазмі та сечі, але клінічних симптомів немає. Лікування цистатіоніурії залежить від категорії пацієнтів із цистатіоніурією. Збільшене споживання вітаміну В6 вважається найкращим засобом лікування активної форми вітаміну В6.

Гістидинемія – це рідкісна аутосомно-рецесивна вроджена метаболічна помилка внаслідок дефекту ферменту гістидидази. Характерно високі рівні, гістаміну та імідазолу в крові, сечі, а також спинномозковій рідині. Для лікування гістидинемії рекомендується дієта, хоча в більшості випадків обмежена дієта не потрібна (Slobodniuk, 2018, s. 336).

Висновки. Амінокислоти є будівельними блоками синтезу білка. Вони є структурними елементами та джерелами енергії клітин, необхідними для нормального росту, диференціювання та функціонування клітин. Порушення метаболізму амінокислот пов'язують з низкою патологічних станів, включаючи метаболічні захворювання, серцево-судинні захворювання, імунні захворювання та рак. У випадку пухлин зміни метаболізму амінокислот можна використовувати не тільки як клінічні показники прогресування раку, але й як терапевтичні стратегії. Оскільки ріст і розвиток пухлин залежать від надходження чужорідних амінокислот, все більше і більше досліджень спрямовані на метаболізм пов'язаних з пухлиною амінокислот для вибіркового знищення пухлинних клітин. Крім того, дослідження, пов'язані з імунною системою, підтвердили, що метаболізм амінокислот регулює функцію ефекторних Т-клітин і регуляторних Т-клітин, впливаючи на функцію імунних клітин. Таким чином, вивчення амінокислотного метаболізму, пов'язаного із захворюванням, і визначення цілей у метаболічних шляхах амінокислот може бути корисним для лікування захворювання. Ця стаття в основному зосереджена на дослідженні метаболізму амінокислот, а також розглядає прогрес у дослідженнях і клінічних дослідженнях метаболічних захворювань, серцево-судинних захворювань і захворювань, пов'язаних з імунною системою, пов'язаних з метаболізмом амінокислот, щоб забезпечити теоретичну основу для обміну амінокислот.

Бібліографічні посилання:

1. Atkins.P., Overton.T., Rurk.Dzh., Veller M., Armstronh F.. (2006) Oxford, Inorganic Chemistry. 4th Edition, University Press.
2. Belits Kh.-D., Hrosh V., Shyberle P. (2009). Berlin Heidelberg, Food Chemistry. SpringerVerlag.
3. Chi Keunh, Cheunh Bkhavbkhuti, Mekhta. M. (2015) Berlin Heidelberg. Handbook of Food Chemistry. Springer-Verlag.
4. Dzhon M. de Man, Dzhon U. Finli, V. Dzheffri Kherst, Chanh Yonh Li. (2018) England. Principles of Food Chemistry. Springer, Cham.
5. Hyryna N.P., Tumanova I.V. (2012). Praktykum z neorhanichnoi khimii: Navch. navchalnyi posibnyk vyshchychkh medychnykh (farmatsevtichnykh) zakladiv I-III rivniv akredytatsii. [Workshop on inorganic chemistry: Education. study guide higher medical (pharmaceutical) institutions of I-III levels of accreditation]. Kharkiv: VSV «Medytsyna». [in Ukrainian].

6. Levitin Y. Y., Antonenko O. V., Bryzyska A. M., Vedernykova O., Neorhanichna khimiia. (2012). Laboratorni praktykumy: navch. posibnyk dlia studentiv naukovykh spivrobitnykiv farmatsii akademichnoi kafedry. [Laboratory practicums: teaching. manual for students scientist pharmacy academic department]. Kharkiv: NFaU. [in Ukrainian].
7. Levitin Y.I., Bryzyska A.M., Kliuieva R.Kh.. (2017). Zahalna ta neorhanichna khimiia : navch. dlia studentiv VNZ zakryttia navchannia. [General and inorganic chemistry: textbook. for university students education closing]. Kharkiv : NFaU [in Ukrainian].
8. Muzychenko V. P., Lutsevych D. D., Yavorska L. P. (2010). Medychna khimiia. [Medicinal chemistry]. Kharkiv: VSV "Medytsyna". [in Ukrainian].
9. Sachan A., Khendrikh S.. (2018) England. Food Toxicology: Current Advances and Future Challenges. Apple Academic Press.
10. Slobodniuk R. Ye., Horalchuk A. B. (2018). Analychna khimiia ta analiz kharchovykh produktiv: navchalnyi posibnyk. [Analytical chemistry and analysis of food products: a study guide]. Kharkiv: Vydavnychiy dim «Kondor». [in Ukrainian].
11. Stepanenko O. M., Raiter L. Kh., Ledovskykh V. M., Ivanov S. V. (2002). Zahalna ta neorhanichna khimiia: U 2-kh hl. [General and inorganic chemistry: U 2-kh ch.] Kharkiv: Ped. Presa, 2002. [in Ukrainian].
12. Tsvietkova L. B., Romaniuk O. P. (2006). Neorhanichna ta orhanichna khimiia: Navch. posibnyk. Rozdil II. [Inorganic and organic chemistry: Education. manual. Ch.II]. – Lviv: 'Mahnoliia'. [in Ukrainian].
13. Tsvietkova L.B. (2007). Zahalna khimiia: teoriia ta problemy: Navch. posibnyk. Ch.I. [General chemistry: theory and problems: Study. manual. Ch.I]. – Lviv. [in Ukrainian].
14. Voronov S.A., Stetsyshyn Yu.B., Panchenko Yu.V., Vasylyev V.P.. (2010). Toksykologichna khimiia kharchovykh produktiv i kosmetychnykh zasobiv : navch. [Toxicological chemistry of food products and cosmetics: textbook]. Lviv: Vydavnytstvo Lvivskoi politekhniki. [in Ukrainian].
15. Wisconsin P.C.K. Cheung, Mehta B.M.. (2015) England, Food Chemistry. Third Edition.

Morozov B. S., PhD, Sumy National Agrarian University, Sumy, Ukraine

Gubarenko A. M., Master, Sumy National Agrarian University, Sumy, Ukraine

Overview of disorders of the metabolism of amino acids and organic acids

The main function of amino acids is a monomeric unit in protein synthesis, as well as a substrate for biosynthesis reactions. Violations of amino acid metabolism are associated with the progression of various diseases. The therapeutic effect on the metabolism of tumor cells has been shown to be effective with fewer side effects compared to some traditional treatment methods. In addition, treatments targeting essential amino acids, such as dietary methionine restriction, have been shown to extend lifespan in mice and rats. Tumors probably depend on an external supply of essential amino acids. Thus, restriction of these amino acids can inhibit tumor growth, demonstrating the importance of amino acid metabolism. In addition to its role in cancer development, amino acid metabolism is an important contributor to metabolic diseases such as diabetes and obesity, as well as cardiovascular disease, autoimmune disease, and neurological disease.

Amino acids are organic compounds containing amino and carboxyl groups, which can be divided into α -, β -, γ -, and δ -amino acids, the most important of which are 22 amino acids. Alpha-amino acids, which make up proteins, and 20 of these amino acids are involved in protein synthesis. Amino acids are involved in biosynthesis, neurotic transmission and other life processes. Peptide bonds connect amino acids to form polypeptide chains, which undergo post-translational modifications and sometimes combine with other polypeptide chains to form proteins. Among the amino acids that make up proteins, nine cannot be synthesized from other compounds and must be obtained from food; they are also essential amino acids. When amino acids enter the body through food, in addition to being used for protein synthesis and other biomolecular synthesis, they can also be oxidized to urea and carbon dioxide as energy sources via oxidative pathways.

The oxidation pathway begins with aminotransferase-mediated deamination and transfer of the amino group to alpha-ketoglutaric acid to form glutamate for entry into the urea cycle. Another product, keto acid, enters the citric acid cycle to provide energy for life.

Key words: amino acids, chemistry, medicine, chemical technologies.