

Αναπλήρωση πρωτεϊνών και μεταβολισμός αμινοξέων

Εκ γενετής σφάλματα του μεταβολισμού
μπορούν να διημιουργήσουν προβλήματα
στην αποικοδόμηση των αμινοξέων

- Φαινυλαλανίνη: Ένα από τα α-αμινοξέα, βρίσκεται φυσιολογικά στο γάλα θηλαστικών
- Αλκαπτονουρία: Έλλειψη ενζύμου αποικοδόμησης βενζολικού δακτυλίου φαινυλαλανίνης

Φαινυλοκετονουρία

- Η ανικανότητα μεταβολισμού της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη αποτελεί μια οργανική γενετική πάθηση που ονομάζεται Φαινυλοκετονουρία
- Η φαινυλαλανίνη συσσωρεύεται στα υγρά του σώματος γιατί δεν μπορεί να μετατραπεί σε τυροσίνη
- Σχεδόν όλοι οι ασθενείς που δεν υποβάλλονται σε θεραπεία είναι νοητικά καθυστερημένοι

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Η ανίχνευση της φαινυλαλανίνης στο αίμα δεν επαρκεί για την διάγνωση
- Γίνεται ενδοφλέβια χορήγηση φαινυλαλανίνης και μέτρηση κινητικής του ενζύμου
- Οι περισσότερες γεννητικές ανωμαλίες αντιμετωπίζονται με μείωση πρόσληψης του αμινοξέος που δεν μεταβολίζεται