

GENETYKA dla NIE-GENETYKÓW

„OMIKA” - NOWA DZIEDZINA DIAGNOSTYCZNA
Nie tylko choroby rzadkie.

NIEODPŁATNE
KURSY

dla lekarzy, diagnostów
i innych specjalistów

edu-metgen.imid.med.pl



Aspekty kliniczne acydurii metylomalonowej (MMA) i zaburzenia metabolizmu kobalaminy



Dr n. med. Łukasz Kałużny

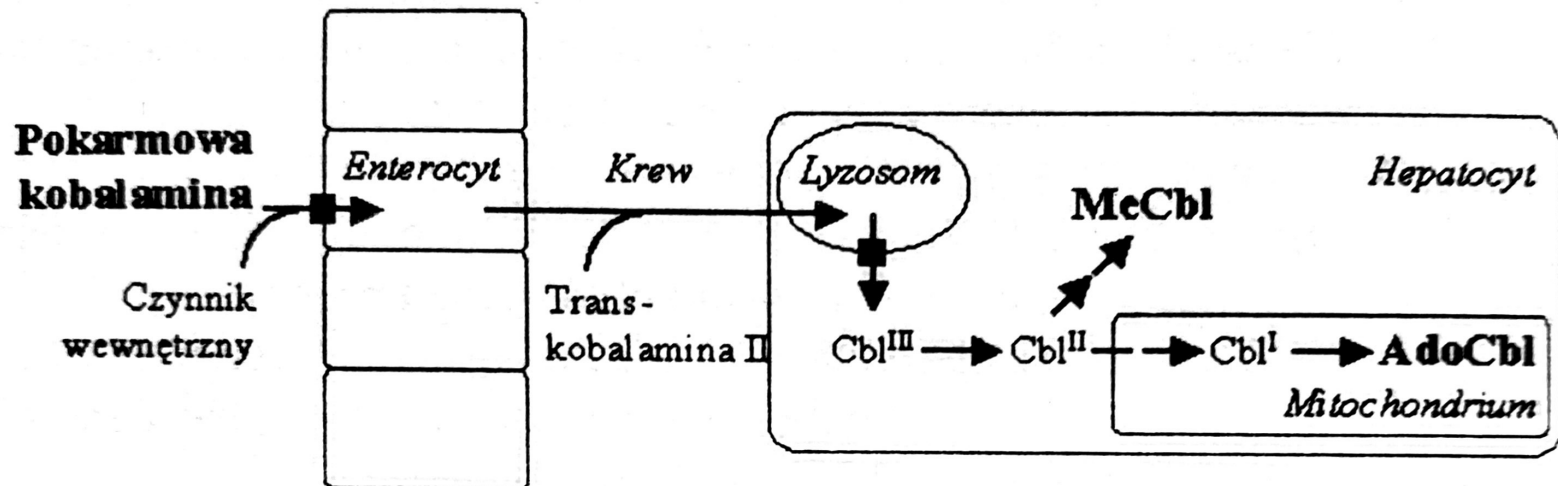
Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych
Instytutu Pediatrii UM w Poznaniu

Acyduria metylomalonowa w GC/MS

- **Klasyczna acyduria metylomalonowa – masywny kwas w GCMS**
- Niedobór witaminy B12 (dieta wegańska, wegetariańska)
- Zaburzenia wrodzone – deficyt czynnika wewnętrznego, deficyt transkobalaminy II
- Zaburzenia metabolizmu wewnątrzkomórkowego kobalaminy
- Leczenie – OH-Cbl lub Wit. B12, kwas foliowy, betaina bądź jak w klasycznej MMA– z zależności od zaburzenia

Metabolizm kobalaminy

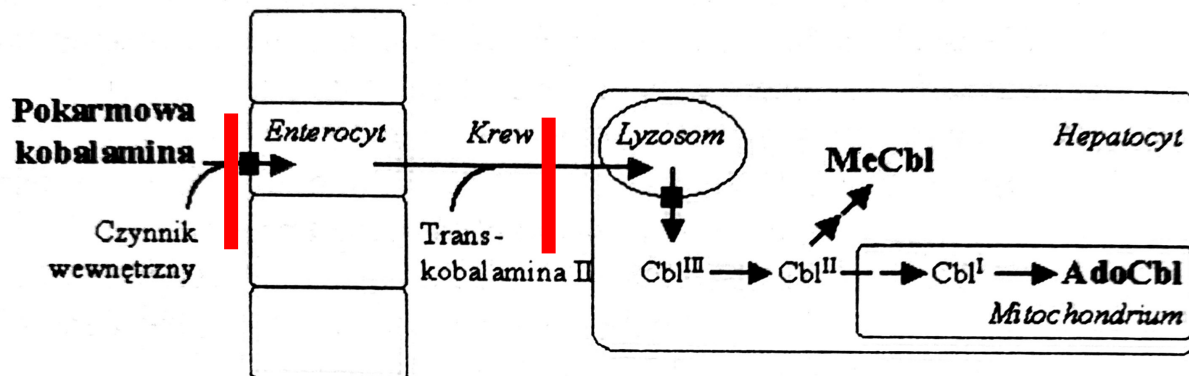
Biochemia



Zaburzenia metabolizmu kobalaminy

- Absorpcja:
 - Deficyt czynnika wewnętrznego
 - Zespół Immerslund-Najman-Grasbeck (Finlandia)
- Deficyt transkobalaminy II, receptora TcII
- Zaburzenia wchłaniania kobalaminy
- Objawy deficytu B12 – apatia, anemia megaloblastyczna, zaburzenia rozwoju, neuro/mielo/encefalopatia, biegunka

Biochemia



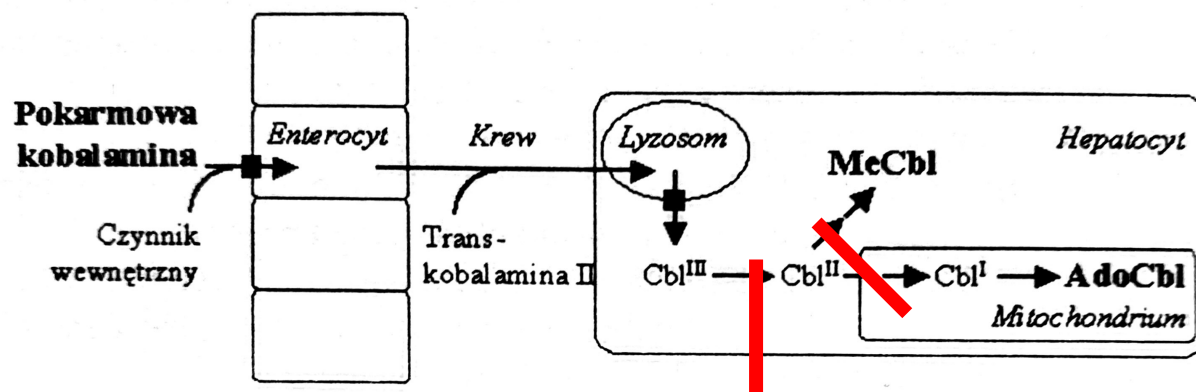
Zaburzenia metabolizmu kobalaminy

Zaburzenia przemiany wewnątrzkomórkowej:

- Zaburzenia syntezy metylokobalaminy (Cbl D-HC, G, E)
 - Anemia megaloblastyczna, encefalopatia, padaczka, oczopląs
- Adenozylo- i metylokobalaminy – cytozolowe (Cbl C, D-MMA/HC, F, J)

Jak w deficycie B12 – też opóźnienie rozwoju, neurologia...

Biochemia



Zaburzenia metabolizmu kobalaminy

- Zaburzenia przemiany wewnątrzkomórkowej:
 - Zaburzenia syntezy mitochondrialnej adenozylokobalaminy (cblA, B, D-MMA)
 - Objawy – jak w klasycznej MMA – patrz następny wykład ;-)

Biochemia

