

# “DUNYO TA’LIMI SIFATINI OSHIRISHNING ILG‘OR USULLARI ILMIY JURNALI”

5-Dekabr, 2025-yil

## ЗАБОЛЕВАНИЯ, СВЯЗАННЫЕ С НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА ФЕНИЛАЛАНИНА И ТИРОЗИНА

*Ассистент кафедры Медицинской и биологической химии  
Бухарского государственного медицинского института*

**Исмоилова Дилноза Зубайд кизи**

*[ismoilova.dilnoza@bsmi.uz](mailto:ismoilova.dilnoza@bsmi.uz)*

Нарушения обмена **фенилаланина и тирозина** приводят к ряду врождённых и приобретённых заболеваний, большинство из которых связано с дефектами ферментов их метаболизма.

### **Фенилкетонурия (ФКУ)**

#### **Причина:**

Дефицит или отсутствие фермента **фенилаланингидроксилазы**, катализирующего превращение фенилаланина в тирозин.

#### **Биохимические изменения:**

- Накопление фенилаланина в крови
- Образование токсичных метаболитов: фенилпировиноградной, фенилмолочной и фенилуксусной кислот

#### **Проявления:**

- Кератит
- Поражения кожи ладоней и стоп
- Умственная отсталость

### **Тирозинемия III типа**

#### **Причина:**

Дефицит **4-гидроксифенилпируватдиоксигеназы**.

#### **Проявления:**

- Неврологические расстройства (редкая форма)

Дефицит фермента **тироzinазы** или нарушение синтеза меланина.

Отсутствие или снижение пигментации кожи, волос и глаз

- Повышенная чувствительность к свету

Тирозин является предшественником:

- **Катехоламинов** (дофамин, норадреналин, адреналин)
- **Меланина**
- **Тиреоидных гормонов**

Нарушения его обмена могут сопровождаться эндокринными и неврологическими расстройствами.

#### **Краткая таблица**

# “DUNYO TA’LIMI SIFATINI OSHIRISHNING ILG‘OR USULLARI ILMIY JURNALI”

5-Dekabr, 2025-yil

| Заболеван<br>ие    | Дефект фермента                 | Основные<br>проявления   |
|--------------------|---------------------------------|--------------------------|
| Фенилкето<br>нuria | Фенилаланингидроксилаза         | Умственная<br>отсталость |
| Алkapтону<br>рия   | Гомогентизинатоксидаза          | Потемнение мочи          |
| Тирозинем<br>ия I  | Фумарилацетоацетатгидр<br>олаза | Поражение печени         |
| Альбинизм          | Тирозиназа                      | Гипопигментация          |

Если нужно, могу сделать **сравнительную схему, экзаменационный ответ или клинические задачи с разбором.**

Список использованных литератур

1. Лениндже A. Основы биохимии: в 3 т. — М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2019.
2. Мюррей Р., Греннер Д., Мэйес П., Родуэлл В. Биохимия человека. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020.
3. Северин Е.С., Алейникова Т.Л., Осипов А.Н. Биохимия: учебник. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021.
4. Berg J.M., Tymoczko J.L., Stryer L. Biochemistry. — 9th ed. — New York: W.H. Freeman and Company, 2019.
5. Nicholson J.K., Lindon J.C., Holmes E. Metabonomics: understanding the metabolic responses of living systems // Analytical Biochemistry. — 2018. — Vol. 530. — P. 45–60