

Генетические аспекты гипераммониемии

Обновлено: 29 марта 2016 г.

- Автор: Карл С Рот, врач; Главный редактор: Мария Дескартес, врач [больше...](#)

Краткая информация

Гипераммониемия сама по себе не является заболеванием – это признак, который указывает на наличие патологии, сопровождающейся возможным повышением уровней аммиака в крови. Повышение уровней аммиака в крови вызывает ряд признаков и симптомов, которые в совокупности могут являться единым заболеванием. ^[1]

Нормальные уровни аммиака в крови составляют 10-40 мкмоль/л, в то время как концентрация азота мочевины в крови составляет 6-20 мг/дл. Общий уровень растворимого аммиака в организме здорового взрослого человека с объемом циркулирующей крови 5 л составляет только 150 мкг, в отличие от приблизительно 1000 мг азота мочевины. Поскольку мочевины является конечным продуктом метаболизма аммиака, несовпадение концентраций в крови субстрата и продукта иллюстрирует следующие 2 принципа:

- Центральная нервная система защищена от токсических эффектов свободного аммиака.
- Система метаболической конверсии, которая приводит к образованию мочевины, является высокоэффективной.

У человека вряд ли разовьется гипераммониемия, если работа этой системы конверсии каким-либо образом не нарушена. У новорожденных такое нарушение часто является результатом генетических отклонений, в то время как у взрослых людей это нарушение чаще является следствием заболевания печени. Однако растет число сообщений о дебюте во взрослом возрасте генетической патологии, связанной с нарушением цикла образования мочевины (орнитинового цикла), у ранее здоровых людей.

Оригинал: <http://emedicine.medscape.com/article/944996-overview>

Перевод: <https://proflingva.ru/>