

## ГЛОССАРИЙ ПО НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА ОБРАЗОВАНИЯ МОЧЕВИНЫ

© National Urea Cycle Disorders Foundation 2013

(Национальный фонд по изучению нарушений цикла мочевины)

### **А**

**(Allele) Аллель:** Один из пары генов, расположенных на одном и том же участке парных хромосом, ответственный за определенные наследуемые характеристики.

**(Ammonia) Аммиак:** Побочный продукт метаболизма белков.

**(Amino Acids) Аминокислоты:** При переваривании поступающих с пищей белков остаются аминокислоты; аминокислоты бывают **незаменимыми** (которые организм получает только из пищи) или **заменимыми** (образуются в организме из незаменимых аминокислот).

**(Arginine) Аргинин:** Заменяемая аминокислота (образуется только в процессе орнитинового цикла). Данная аминокислота образуется при переваривании белков и синтезируется во время нормального орнитинового цикла за счет переноса атома азота из молекулы аспартата в молекулу цитруллина. Применяется в форме добавки (только фармацевтической степени чистоты) при всех нарушениях цикла образования мочевины, за исключением дефицита аргиназы, который характеризуется высокими уровнями аргинина в крови.

**(Argininosuccinate or Argininosuccinic Acid) Аргининосукцинат или аргинин-янтарная кислота:** Молекула (вещество), образующаяся в процессе орнитинового цикла.

**(Aspartate) Аспартат:** Заменяемая аминокислота (образуется только в процессе орнитинового цикла).

**(Assay) Количественный анализ:** Оценка характеристик (таких как масса, количество или качество).

**(Asymptomatic) Бессимптомный:** Протекающий без симптомов, как, например, в случае бессимптомного носительства дефицита ОТК (орнитинтранскарбамилазы).

**(Autosomal Recessive Inherited Disorder) Аутосомно-рецессивная наследственная патология:** Характерный признак или нарушение, возникающее в случаях, когда у человека имеется две копии гена, ответственного за развитие этой патологии: одна копия наследована от матери и одна – от отца.

### **В**

**(Biochemical Pathways) Биохимические пути метаболизма:** Системы (биохимические) в организме, отвечающие за трансформацию молекул для необходимых целей.

**(Branched chain amino acids (BCAA)) Аминокислоты с разветвленными цепями:** L-лейцин, L-изолейцин, L-валин являются незаменимыми аминокислотами. Они легко превращаются в АТФ, играющий критическую роль для обеспечения организма необходимой энергией и осуществления метаболизма в мышцах. Эти аминокислоты также участвуют в образовании гемоглобина, который способствует стабилизации уровня сахара (глюкозы) в крови и снижению повышенных уровней сахара (глюкозы) в крови. L-лейцин снижает уровень сахара (глюкозы) в крови и ускоряет заживление тканей, в том числе костной ткани. L-изолейцин играет важнейшую роль в образовании гемоглобина и регулирует уровни сахара (глюкозы) в крови и уровень энергии. L-валин действует в качестве естественного стимулятора и участвует в регенерации тканей и поддержании азотистого баланса.

### **С**

**(Carrier) Носитель:** Люди, у которых в паре генов один является патологически измененным. У этих людей признаки патологии (заболевания) не обнаруживаются.

# ГЛОССАРИЙ ПО НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА ОБРАЗОВАНИЯ МОЧЕВИНЫ

## Страница 2

**(Catabolism) Катаболизм:** Разрушение мышечной массы для получения аминокислот (для роста и развития) и энергии вследствие недостаточного поступления аминокислот (белков) с пищей. Катаболизм приводит к избыточному образованию аммиака.

**(Cerebral edema) Отек головного мозга:** Скопление жидкости в тканях головного мозга, в конечном итоге приводящее к коме.

**(Chronic (or Chronically)) Хронический или хронически:** Ситуация или заболевание, продолжающееся в течение длительного времени.

**(Citrulline) Цитруллин:** Аминокислота, которая синтезируется из орнитина в процессе нормального цикла образования мочевины (орнитинового цикла) и впоследствии превращается в аргинин за счет переноса атома азота из молекулы аспартата. Иногда используется вместо аргинина в форме добавки при дефиците ОТК (орнитинтранскарбамилазы).

**(Cofactor) Кофактор:** Взаимодействие между двумя веществами, которое приводит к изменениям.

**(Cytoplasm) Цитоплазма:** Область в клетке, в которой происходит большинство химических реакций.

## D

**(Deficiency) Дефицит:** Меньшее количество, чем необходимо для нормального функционирования.

**(De novo mutation) Впервые возникшая мутация:** Генетическое изменение в ДНК, которое у этого человека происходит впервые, то есть родители не являются носителями такого изменения.

**(Developmental Disabilities) Нарушения развития:** Хроническое нарушение умственного или физического развития, которое приводит к снижению способности человека достичь соответствующих возрасту целевых показателей развития.

**(DNA) ДНК:** Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) представляет собой соединение, которое находится внутри ядер всех клеток и включает в себе генетическую информацию, на основе которой происходит формирование живых организмов.

## E

**(Encephalopathy) Энцефалопатия:** Состояние, которое является следствием патологического изменения структуры или функции тканей головного мозга, особенно при хронических, деструктивных или дегенеративных нарушениях, таких как гипераммониемия, метаболические или митохондриальные нарушения.

**(Enzyme) Фермент:** Белки, которые синтезируются клетками организма и способствуют осуществлению различных процессов в организме.

**(Enzymatic Assay) Ферментный анализ:** Исследование фермента.

**(Etiology) Этиология:** Причина возникновения заболевания.

## F

**(Fibroblasts) Фибробласты:** Клетки, которые всегда присутствуют в соединительной ткани и играют активную роль в образовании и секреции коллагена.

## G

**(Glutamine) Глутамин:** Заменяемая аминокислота; также является формой «хранения» аммиака. Повышенные уровни глутамина иногда являются предвестником повышения уровней аммиака.

## H

# ГЛОССАРИЙ ПО НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА ОБРАЗОВАНИЯ МОЧЕВИНЫ

## Страница 3

**(Hepatic) Печеночный:** Относящийся к печени.

**(Hepatocytes) Гепатоциты:** Клетки печени.

**(Heterozygote) Гетерозиготный:** Человек, который является носителем гена с конкретными характеристиками (такими как дефицит ОТК (орнитинтранскарбамилазы)).

**(Hyperammonemia) Гипераммониемия:** Патологически высокие уровни аммиака в крови; при отсутствии лечения вызывают выраженное тревожное возбуждение, рвоту, выраженную вялость (сонливость), приводят к коме и смерти.

**(Hypernatremia) Гипернатриемия:** Патологически высокие уровни натрия в крови.

**(Hypothermia) Гипотермия:** Патологически низкая температура тела (ниже 35 градусов по Цельсию), вызывающая замедление частоты сердечных сокращений и частоты дыхания и бледность кожных покровов, - классический симптом нарушений цикла образования мочевины у грудных детей.

## I

**(In vivo) In vivo:** Происходящий в живом организме. Поэтому in vivo эксперименты выполняются на живых организмах.

**(Intellectual Development) Умственное развитие:** Способность усваивать информацию (получать знания).

**(Intramitochondrial) Интрамитохондриальный:** Происходящий внутри структур клетки, в которых производится энергия для нужд клетки.

## L

**(Late-onset disorder) Заболевание с поздним дебютом:** Характеризуется возникновением легких, средней тяжести или тяжелых симптомов в раннем или позднем детстве в результате мутаций, в различной степени частично влияющих на активность ферментов. Иногда также носит название «частичных» дефектов.

**(Lethargy) Выраженная вялость:** Сонливость.

**(Liver) Печень:** Крупный, богатый сосудами орган в организме, в котором происходят важные изменения веществ с целью их последующего использования организмом.

**(Lysine) Лизин:** Незаменимая аминокислота.

## M

**(Metabolite) Метаболит:** Вещество, которое образуется в результате метаболизма или необходимо для реализации метаболического процесса. При нарушениях орнитинового цикла (НОЦ) уровни определенных метаболитов могут достигать токсических значений, а уровни других могут патологически снижаться.

**(Metabolic Pathway) Путь метаболизма:** Последовательность, в которой происходят химические реакции в живых клетках, обеспечивающие получение энергии для жизненно-важных процессов в организме, в результате которых образуются новые материалы

**(Mitochondria) Митохондрии:** Структуры внутри клетки, обеспечивающие образование энергии для нужд клетки.

**(Molecule) Молекула (вещество):** Комбинация очень мелких, невидимых частиц, связанных вместе.

**(Mosaicism) Мозаицизм:** Явление, когда разные клетки в одном и том же организме или в пределах одной ткани имеют различные генетические характеристики. Например, когда некоторые клетки несут мутацию в гене ОТК, а другие клетки того же организма – нет.

# ГЛОССАРИЙ ПО НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА ОБРАЗОВАНИЯ МОЧЕВИНЫ

## Страница 4

**(Mutation) Мутация:** Необычное изменение генетического материала, возникающее спонтанно (самопроизвольно) или под действием провоцирующего фактора, в результате которого изменяется первоначальная экспрессия (функция или цель функционирования) гена.

## N

**(N-acetylglutamate) N-ацетилглутамат:** Кофермент, который участвует в осуществлении первого этапа цикла образования мочевины и активирует карбамоилфосфатсинтетазу-I.

**(Nitrogen) Азот:** Присутствующий в атмосфере газ, участвующий в образовании многих соединений в организме (таких как белки); является компонентом всех живых клеток.

**(Neonatal-onset disorder) Нарушение с дебютом в неонатальном периоде:** Тяжелое, катастрофическое по своему течению заболевание с угрожающими жизни симптомами, возникающее в неонатальном периоде в результате нулевых (полностью выключающих ген) мутаций в генах, связанных с образованием и функционированием ферментов, или в результате тяжелого нарушения функционирования фермента.

## O

**(Ornithine) Орнитин:** Участвует в цикле образования мочевины и действует как переносчик при превращении цитруллина в аргинин.

## P

**(Partial Activity) Частичная активность:** Неполная активность; иногда могут отсутствовать некоторые жизненно-важные компоненты активности.

**(Phenotype) Фенотип:** Полный набор наблюдаемых характеристик группы, включая анатомические, физиологические, биохимические характеристики, определяемые набором генов.

**(Phenylacetylglutamine) Фенилацетилглутамин:** В норме образуется из фенилацетата и глутамина и выводится с мочой.

**(Plasma) Плазма:** Жидкая часть крови, в которой в виде суспензии находятся клетки крови.

**(Proband) Пробанд:** Человек с определенной патологией, с которого начинается изучение наследственных и генетических факторов, повлекших развитие этой патологии, если другие члены семьи имеют то же заболевание или являются носителями генетической патологии.

**(Prenatal) Пренатальный:** До рождения.

**(Protein) Белок:** Чрезвычайно важен для всех живых клеток, расщепляется в организме до простых альфа-аминокислот.

**(Proximal) Проксимальный:** Расположенный ближе всего к точке отсчета.

## Q

**(Quantitative plasma аминокислот) Количественный анализ аминокислот в плазме:** Позволяет измерить уровни разных аминокислот, таких как глутамин, аланин, глицин, цитруллин, аргинин, у людей с НОЦ.

## R

**(Rapid-onset) Быстрозапускающее:** Характеризующееся быстрым и внезапным началом.

**(Red blood cells) Эритроциты:** Тип клеток, которые переносят кислород в ткани организма.

## S

**(Scavenger) Скавенджер («ловушка»):** Захватывает лишние частицы.

# ГЛОССАРИЙ ПО НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА ОБРАЗОВАНИЯ МОЧЕВИНЫ

## Страница 5

**(Seizures) Судороги (судорожный припадок):** Временное изменение эффективности функционирования головного мозга вследствие патологической электрической активности определенной группы клеток мозга, которое проявляется внезапными мышечными сокращениями, снижением уровня сознания и некоторыми другими симптомами.

**(Self-select) Самостоятельно выбираемый:** Определенное самостоятельно, сознательно или подсознательно.

**(Serum or plasma ammonia level) Уровень аммиака в сыворотке или плазме:** Величина концентрации аммиака в крови или плазме; используется для мониторинга уровней аммиака при НОЦ.

**(Sodium benzoate) Натрия бензоат:** Вещество, которое используется при нарушениях цикла образования мочевины для формирования альтернативного пути метаболизма для удаления аммиака за счет конъюгации с глицином и образования гиппурата.

**(Sodium phenylacetate) Натрия фенилацетат:** Вещество, захватывающее аммиак («ловушка»), которое используется в комбинации с натрия бензоатом в форме для внутривенного введения для лечебной коррекции критически повышенных уровней аммиака (торговое наименование - Аммонул).

**(Sodium phenylbutyrate) Натрия фенилбутират:** Лекарственный препарат, являющийся «ловушкой» аммиака, который используется для лечения нарушений цикла образования мочевины (торговое наименование - Буфенил). Удаляет аммиак посредством конъюгации с фенилацетилглутамином, который затем выводится из организма.

**(Spasticity) Спастичность:** Непрерывные (непроизвольные) сокращения определенных мышц.

**(Substrate) Субстрат:** Вещество, на которое действует фермент или изменяющееся под действием фермента в любой химической реакции.

**(Supplementation) Добавка:** Вещество, которое добавляется для восполнения дефицита или предотвращения возможного дефицита.

## Т

**(Transaminases) Трансаминазы:** Вещества, имеющие добавочную аминогруппу.

**(Transport) Транспорт:** Перенос из одного места в другое в организме или в клетке.

**(Tremor, Ataxia) Тремор, атаксия:** Дрожание и недостаточный контроль произвольных мышечных сокращений.

**(Trichorrhexis Nodosa) Узловатый трихорексис:** Патологическая ломкость волос с образованием характерного узелка в месте повреждения.

**(Triggering Event) Триггерное (инициирующее) событие:** Эпизод (событие), который является пусковым моментом в возникновении реакции или развитии заболевания.

## U

**(Urea) Мочевина:** Продукт расщепления белков до аминокислот, выделяющийся с мочой.

**(Urea Cycle) Цикл образования мочевины (орнитиновый цикл):** Метаболический процесс, во время которого побочный продукт расщепления белков в организме (азот) под действием ферментов цикла образования мочевины в печени превращается в мочевину в кровотоке и затем выводится с мочой.

**(Ureagenesis) Образование мочевины:** Трансформация белков с образованием мочевины, которая может выводиться из организма с мочой.

## V

## ГЛОССАРИЙ ПО НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА ОБРАЗОВАНИЯ МОЧЕВИНЫ

### Страница 6

**(Vector) Вектор:** Ретровирус (ретровирусы представляют собой класс РНК-вирусов, которые способны превращать свою РНК в ДНК и встраиваться в геном организма-хозяина) или аденовирус (переносчик часто встречающихся вирусов), собственный генетический материал которого был изменен или частично удален и заменен другими генами (например, содержащими информацию о продукции фермента ОТК). После этого в организм пациента, у которого наблюдается дефицит фермента, может быть введен вектор, несущий в себе новый необходимый генетический материал.

### W

**(Waste) Побочные продукты (отходы):** Ненужный или образующийся в избыточном количестве материал, являющийся продуктом разрушения тканей организма.

### X

**(X-Chromosome) X-хромосома:** Половая хромосома, которая имеется и у мужчин, и у женщин (у мужчин имеется одна X-хромосома и одна Y-хромосома, XY = мужчины; у женщин имеется две X-хромосомы, XX = женщины).

**(X-linked disorder) Заболевание, сцепленное с X-хромосомой:** Заболевание, возникающее, когда у человека имеется патология X-хромосомы (ответственная за развитие заболевания), которая передается от матери.

Оригинал: [http://www.nucdf.org/documents/NUCDF\\_UREA\\_CYCLE\\_DISORDER\\_GLOSSARY.pdf](http://www.nucdf.org/documents/NUCDF_UREA_CYCLE_DISORDER_GLOSSARY.pdf)

Перевод: <https://proflingva.ru/>