

Исследование профиля аминокислот в практике врача-невролога



CHROMOLAB



SCAN ME

+7(495) 369-33-09 | chromolab.ru

1. Биологическая роль аминокислот

Аминокислоты — это строительные блоки белков и метаболически активные молекулы. Существуют незаменимые аминокислоты, которые должны поступать с пищей, и заменимые, которые организм синтезирует самостоятельно.

Биологическое значение:

- Строительная: синтез белков (ферменты, гормоны, рецепторы, коллаген, кератин и др.), обеспечивают рост, восстановление и обновление тканей.
- Детоксикационная: в печени участвуют в связывании и выведении аммиака (цикл мочевины).
- Регуляторная: некоторые аминокислоты являются нейромедиаторами (глутамат, ГАМК, глицин) или их предшественниками (триптофан → серотонин; тирозин → норадреналин, адреналин, дофамин; гистидин → гистамин).
- Гормональная: аминокислоты служат основой для синтеза пептидных гормонов (например, инсулин, глюкагон, окситоцин и др.); тирозин участвует в образовании тиреоидных гормонов.
- Защитная: формируют антитела и другие белки иммунной системы. Некоторые аминокислоты входят в антиоксидантную систему и выполняют функции самостоятельно или являются компонентами более крупных антиоксидантов (например, синтез глутатиона из глутамата, цистеина и глицина).
- Метилирование: поставляют метильные группы и участвуют в их переносе.
- Энергетическая: аминокислоты могут выступать в роли энергетических субстратов (например, высвобождение ВСАА из мышц при инсулинорезистентности).

Аминокислоты — ключевые компоненты для нормального функционирования мозга, выполняя множество функций. Их дисбаланс связан с патогенезом психоневрологических заболеваний.

2. Исследование профиля аминокислот показано:

Назначение анализа целесообразно в следующих клинических ситуациях:

- Расстройства аутистического спектра (РАС): В диагностике рекомендуется метаболический скрининг, включающий анализ аминокислот, чтобы

выявить скрытые нарушения обмена, способные влиять на проявления РАС.

- Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ): У детей и взрослых с СДВГ нередко встречаются мягкие метаболические отклонения – от нарушений энергетического обмена до дисбаланса нейромедиаторных предшественников. Аминокислотный профиль позволяет выявить потенциально корректируемые факторы, влияющие на поведение и внимание. Важны аминокислоты, связанные с синтезом нейромедиаторов: сниженные фенилаланин и тирозин (дефицит катехоламинов допамина/норадреналина), а также триптофан (снижение серотонина) отмечаются при СДВГ по сравнению с нормой. Рекомендуются одновременно оценить ферритин (дефицит железа усугубляет нарушение концентрации внимания) и витамины группы В (особенно В₆ как кофактор синтеза нейромедиаторов).
- Частые мигрени и мигреноподобные состояния: У пациентов с мигренью нередко обнаруживаются изменения аминокислотного профиля, отражающие нейроваскулярные нарушения. Преобладает избыток возбуждающих аминокислот – глутамата и глутамина, иногда в сочетании с относительным дефицитом тормозных (ГАМК, глицин). Избыточная активация глутаматных рецепторов способствует явлениям эксайтотоксичности и повышенной возбудимости нейронов, что может триггерировать мигренозные приступы. Также встречаются косвенные признаки митохондриальной дисфункции – например, повышенный аланин как маркер накопления лактата при нарушении энергетического обмена. Проведение аминокислотного анализа позволяет уточнить метаболические триггеры мигрени и индивидуализировать профилактическую терапию (диетические меры, добавки). Из дополнительных исследований рекомендуется анализ органических кислот (для выявления дефектов цикла Кребса, лактата) и оценка метаболитов серотонина – это даёт информацию о нейрохимическом статусе пациента, что важно при подборе терапии триптанами или другими средствами.
- Резистентная депрессия: Тяжёлая депрессия может поддерживаться биохимическими нарушениями, такими как гипергомоцистеинемия (дефицит витаминов В₆/В₁₂/фолатов) или сниженный уровень триптофана (например, при хроническом воспалении). Аминокислотный анализ выявляет эти отклонения, что позволяет скорректировать лечение – от восполнения дефицита витаминов до назначения аминокислотных

добавок. Типичные примеры – гипергомоцистеинемия вследствие дефицита витаминов В₆, В₁₂, фолиевой кислоты и связанное с этим сосудисто-токсическое воздействие на мозг, а также сниженный триптофан при хроническом воспалении (активация кинуренинового пути снижает доступность триптофана для синтеза серотонина). Аминокислотный анализ выявляет эти отклонения: повышенный гомотеин или дисбаланс метионин–цистеин указывает на проблемы метилирования, а низкий триптофан – на иммунное влияние или нутритивный дефицит. В каждом случае результаты помогают скорректировать лечение. Так, при высоком гомотеине рационально дополнить обследование проверкой уровня В₁₂, фолата и В₆ и восполнить их недостаток (что зачастую уменьшает депрессивную симптоматику).

- Хроническая ишемия головного мозга: При длительном нарушении мозгового кровообращения страдает клеточный метаболизм. Анализ аминокислот помогает оценить общий метаболический статус пациента (наличие катаболизма, дефицита питательных веществ) и выявить модифицируемые факторы риска (например, повышенный гомотеин как фактор сосудистых осложнений).
- Подозрение на гипераммониемию: При появлении у пациента сонливости, тошноты, рвоты, атаксии, тремора следует оценить уровень аммиака и аминокислотный профиль. Аминокислотный анализ позволит определить, на каком уровне нарушен азотистый обмен (например, дефект цикла мочевины – по аминокислотам цитруллин, орнитин и аргинин), и отличить печёночную энцефалопатию от наследственных нарушений метаболизма.
- Неясная неврологическая симптоматика: При судорожном синдроме, выраженных когнитивных нарушениях, задержке психомоторного развития у детей или признаках нейродегенерации неясной этиологии показан расширенный поиск обменных нарушений. Аминокислотный анализ в сочетании с исследованием органических кислот и ацилкарнитинов помогает исключить наследственные нарушения обмена аминокислот и другие метаболические болезни, способные проявляться сходной неврологической симптоматикой. В плазме крови оцениваются концентрации специфических аминокислот-маркеров: в первую очередь фенилаланин (исключение фенилкетонурии), валин, лейцин, изолейцин (нарушения обмена разветвлённых аминокислот, например болезнь «кленового сиропа»), глицин (некетотическая

гиперглицинемия), тирозин (нарушения катехоламинового обмена), орнитин и цитруллин (дефекты мочевинового цикла), лизин (нарушения обмена органических кислот, как при глутаровой ацидемии), гомоцистеин (нарушения обмена метионина/фолатов) и др. Значимые отклонения по этим показателям направляют дальнейший диагноз: например, выявление стойко повышенного фенилаланина однозначно указывает на дефект фермента фенилаланингидроксилазы. Полезно определить уровни витаминов В₆, В₁₂, биотина – их дефицит может имитировать или усугублять неврологические расстройства (например, пиридоксин-зависимые судороги, субострая комбинированная дегенерация при В₁₂-дефиците). При подозрении на нарушение нейромедиаторного обмена проводится специализированное исследование метаболитов дофамина, серотонина и других нейромедиаторов (как правило, в спинномозговой жидкости либо в моче). Комплексный метаболомный подход значительно повышает вероятность обнаружить редкую, но излечимую причину неврологической симптоматики. Даже если результаты в норме, это позволяет врачу-неврологу исключить важные наследственные заболевания и перейти к дальнейшим исследованиям в верном направлении.

- Синдром хронической усталости, саркопения, кахексия, мышечная атрофия: Эти состояния сопровождаются отрицательным азотистым балансом и распадом белка. Аминокислотный профиль показывает степень дефицита незаменимых аминокислот и выраженность катаболизма, что важно для планирования нутритивной поддержки.
- Длительная терапия некоторыми препаратами: Приём вальпроатов, антипсихотиков и других метаболически активных лекарств может приводить к дисбалансу аминокислот (например, вальпроат провоцирует гипераммониемию и изменяет уровни глутамина, орнитина и карнитина). Контроль аминокислотного состава крови у таких пациентов позволяет своевременно выявить и скорректировать метаболические побочные эффекты терапии.

3. Преимущества определения аминокислот методом хромато-масс-спектрометрии (ХМС)

Хромато-масс-спектрометрические методы используются как основной и единственно допустимый аналитический подход для определения

аминокислотного состава:

- высокая чувствительность: анализ аминокислот в очень низких концентрациях, что важно для биологических проб, где концентрации могут быть минимальными;
- специфичность: позволяет разделить близкие соединения (изомеры, похожие химически), что уменьшает перекрёстные помехи;
- мультиплексность: позволяет одновременно определять множество аминокислот и их модификаций в одной пробе;
- беспрецедентная точность – более 99%. Является «золотым стандартом» для скрининга и динамического наблюдения нарушений обмена веществ.
- возможность определения показателей в разных биологических средах: моча, кровь.

Определение аминокислот в крови (N27, N23) – более информативный метод диагностики, позволяющий определить метаболический статус организма (баланс между поступлением, синтезом, катаболизмом белка). Отражает системное состояние в данный момент времени. Исследование рекомендовано проводить в комплексе с анализом на органические кислоты (OP02) и ацилкарнитины (N21).

Определение аминокислот в моче (N25) – этот анализ отражает выведение аминокислот и их метаболитов. Не всегда отражает общий уровень аминокислот в организме, а скорее — нарушения метаболизма или транспорта. Зависит от функции почек, диуреза, pH мочи, диеты, наружной гигиены половых органов. Чувствительность к изменениям концентрации ниже, чем в крови.

4. Chromolab рядом с вами

Мы готовы к консультациям по интерпретации результатов и их интеграции в индивидуальный план ведения пациента, включая вопросы фармакотерапии и нутритивной поддержки. Для вас это — возможность персонализировать подход к лечению, воздействуя на ключевые метаболические пути, основываясь на точных лабораторных данных.

👉 [Подробнее на сайте:](#)