

Phenylketonuria

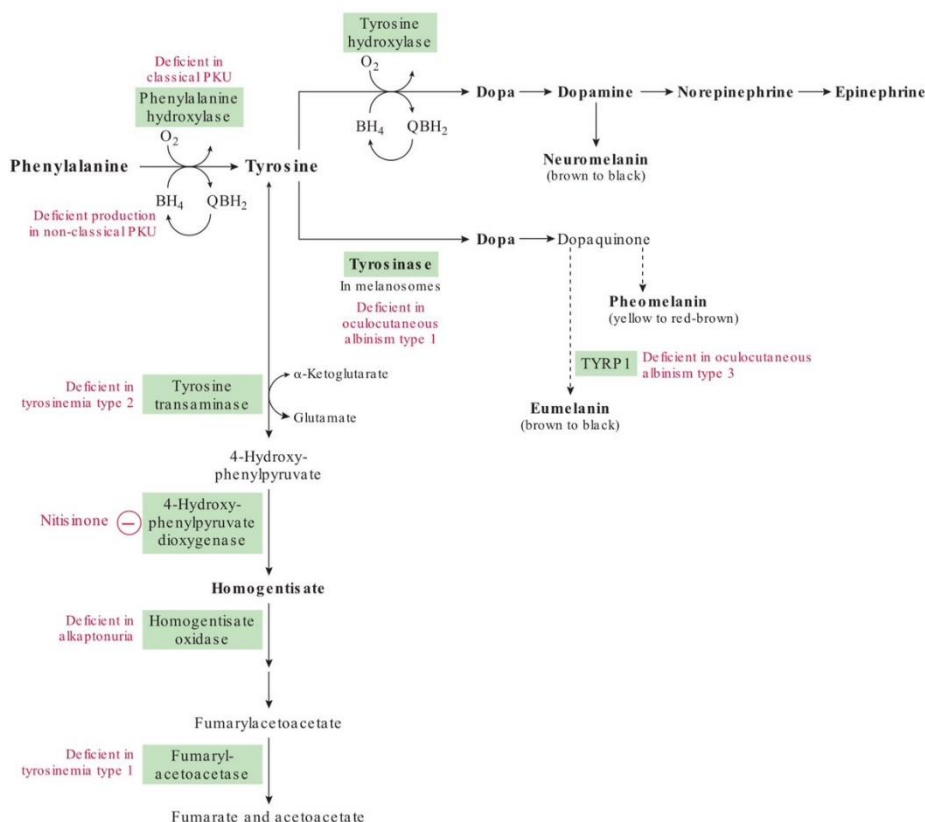
คือ โรคที่มีปัญหาในการเปลี่ยนแปลงกรดอะมิโน Phenylalanine ไปเป็น Tyrosine ซึ่งโรค Phenylketonuria นี้มีอยู่สองประเภทคือ classical และ non-classical สองประเภทนี้ก่อให้เกิดอาการแบบเดียวกัน เพียงแต่ต่างกันในสาเหตุของการเกิดโรค

Phenylalanine

คือ กรดอะมิโนจำเป็น เนื่องจากร่างกายไม่สามารถสังเคราะห์เองได้ ต้องได้รับมาจากภายนอกเท่านั้น ประกอบด้วยหมู่ฟังก์ชันได้แก่หมู่ฟีนิล ซึ่งเป็นวงอะโรมาติกคาร์บอน 1 หมู่ หมู่อะมิโน 1 หมู่ และ หมู่คาร์บอกซิล 1 หมู่

Tyrosine

คือ กรดอะมิโนไม่จำเป็น ที่สังเคราะห์มาจาก Phenylalanine โดย Tyrosine นี้สามารถสังเคราะห์เป็นสารที่มีประโยชน์แก่ร่างกายได้อีกหลากหลาย ไม่ว่าจะเป็น norepinephrine ที่เป็นสารสื่อประสาท หรือ melanins ที่เป็น pigment ที่อยู่ตามผม ผิวหนัง เรตินา หรือบางบริเวณในสมอง เป็นต้น



ประเภทของ Phenylketonuria

1. Classical Phenylketonuria : เกิดจากการที่ร่างกายขาดเอนไซม์ Phenylalanine hydroxylase ซึ่งมีความสามารถในการเปลี่ยน Phenylalanine ไปเป็น Tyrosine ซึ่งสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ ในรูปแบบของ autosomal recessive
2. Non-Classical Phenylketonuria : เกิดจากการที่ร่างกายขาดโคแฟกเตอร์ tetrahydrobiopterin (BH_4) ซึ่งทำงานร่วมกับเอนไซม์ Phenylalanine hydroxylase ในการเปลี่ยน Phenylalanine ไปเป็น Tyrosine

อาการ

เนื่องจากร่างกายไม่สามารถเปลี่ยน Phenylalanine ไปเป็น Tyrosine ทำให้เกิดการสะสมของ Phenylalanine ซึ่งกรดแอมิโนชนิดนี้สามารถจับกับ receptor ที่ blood brain barrier ได้ดี หากมีเยอะเกิน กรดแอมิโนตัวนี้จึงไปแย่งกรดแอมิโนตัวอื่นที่จะเข้าสมอง ทำให้สมองเกิดความเสียหายได้ เป็นเหตุผลที่ทำให้เด็กทารกในช่วงเดือนแรกๆหลังคลอดหากไม่ได้รับการรักษาจะมีพัฒนาการที่ช้าและสมองนั้นจะมีการสร้าง myelin ที่น้อยลง นอกจากนี้การที่มี Tyrosine น้อยลงก็ทำให้ผิวซีด ผม้าง เนื่องจากขาดการสร้าง melanins