

医学信息速递

Medical Information Express



传递最有价值的医学信息

可导致孤独症谱系障碍的肉碱缺乏症

医学及信息部 信息事务组

2020-08-04

目录

CONTENTS

1 文献简介

- 文献概述
- 内容提要

2 文献重点内容

- 肉碱合成途径和肉碱缺乏症
- 孤独症谱系障碍简介
- 肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病
- 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

3 小结



01

文献简介

- 文献概述
- 内容提要



中国实用儿科杂志 2020年 7月 第35卷 第7期

可导致孤独症谱系障碍的肉碱缺乏症

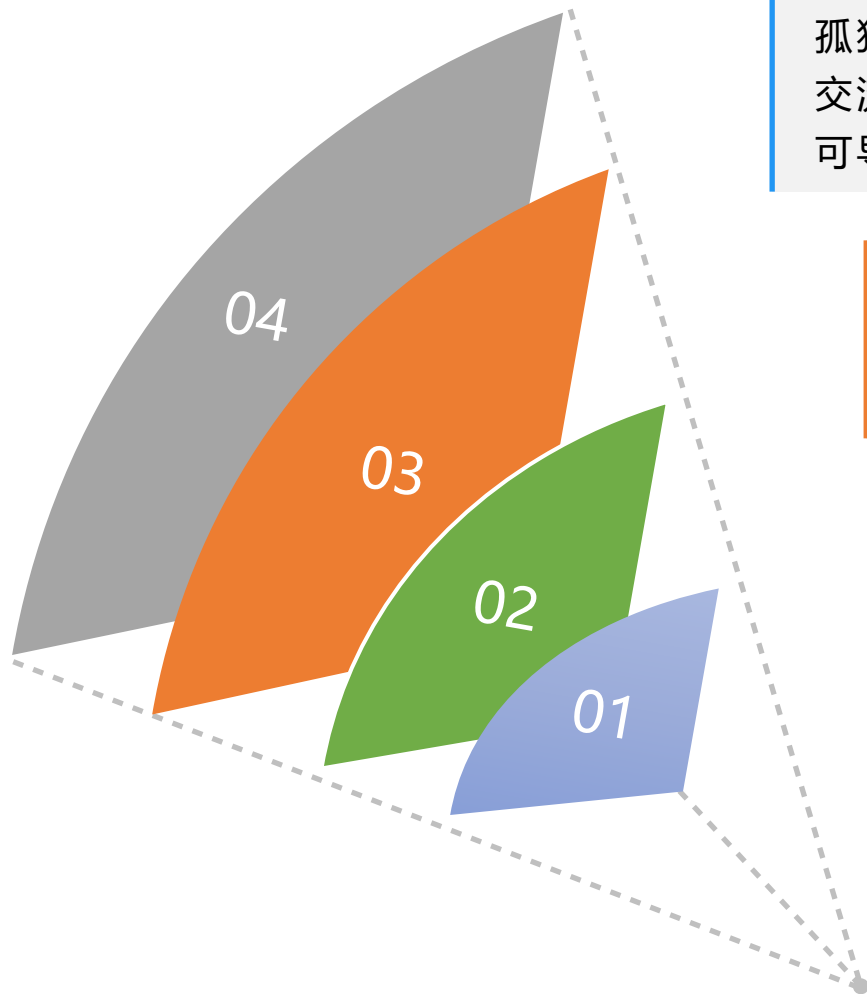
刘玉鹏, 秦 炯

【摘要】 孤独症谱系障碍是一组神经发育障碍性疾病, 导致社交障碍、交流困难及行为异常, 病因复杂, 已知多种遗传和非遗传因素可导致多种类型的孤独症表现。左旋肉碱(左卡尼汀)是一种水溶性维生素亚类, 结构类似氨基酸, 参与多种物质代谢, 主要功能是将长链脂肪酸从胞浆转移到线粒体内质网进行 β -氧化代谢。肉碱缺乏症可导致孤独症谱系障碍等精神行为异常, 一些患者发生心脏、骨骼肌、脑、肝脏等多器官损伤, 严重者猝死。正常情况下, 机体通过饮食摄入、内源合成、肾脏排泄与重吸收来保证左卡尼汀的稳态。肉碱在机体的内源性合成通过线粒体内四步酶促反应完成, 三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶。三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症是一种X连锁遗传病, 引起肉碱合成障碍, 是导致孤独症谱系障碍病因之一。早期诊断, 早期补充左卡尼汀, 是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键。

可导致孤独症谱系障碍的肉碱缺乏症

- ✓ 【作者】刘玉鹏, 秦炯
- ✓ 【作者单位】北京大学人民医院
- ✓ 【出版时间】2020年7月
- ✓ 【杂志】中国实用儿科杂志
- ✓ 【主题】肉碱缺乏症可导致孤独症谱系障碍





孤独症谱系障碍是一组神经发育障碍性疾病，导致社交障碍、交流困难及行为异常，病因复杂，已知多种遗传和非遗传因素可导致多种类型的孤独症表现

肉碱缺乏症可导致孤独症谱系障碍等精神行为异常

三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶，**三甲基赖氨酸羟化酶缺乏**引起肉碱合成障碍，**是导致孤独症谱系障碍病因之一**

早期**补充左卡尼汀**，是改善**三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键**

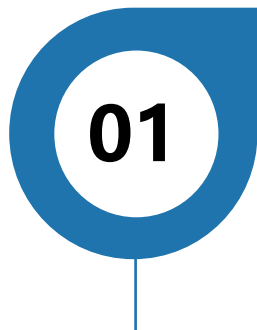


02

文献重点内容

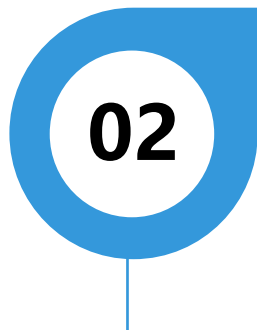
- 肉碱合成途径和肉碱缺乏症
- 孤独症谱系障碍简介
- 肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病
- 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治





肉碱合成途径和肉碱缺乏症

三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶



孤独症谱系障碍简介



肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病

三甲基赖氨酸羟化酶缺乏会引起肉碱合成障碍，是导致孤独症谱系障碍病因之一



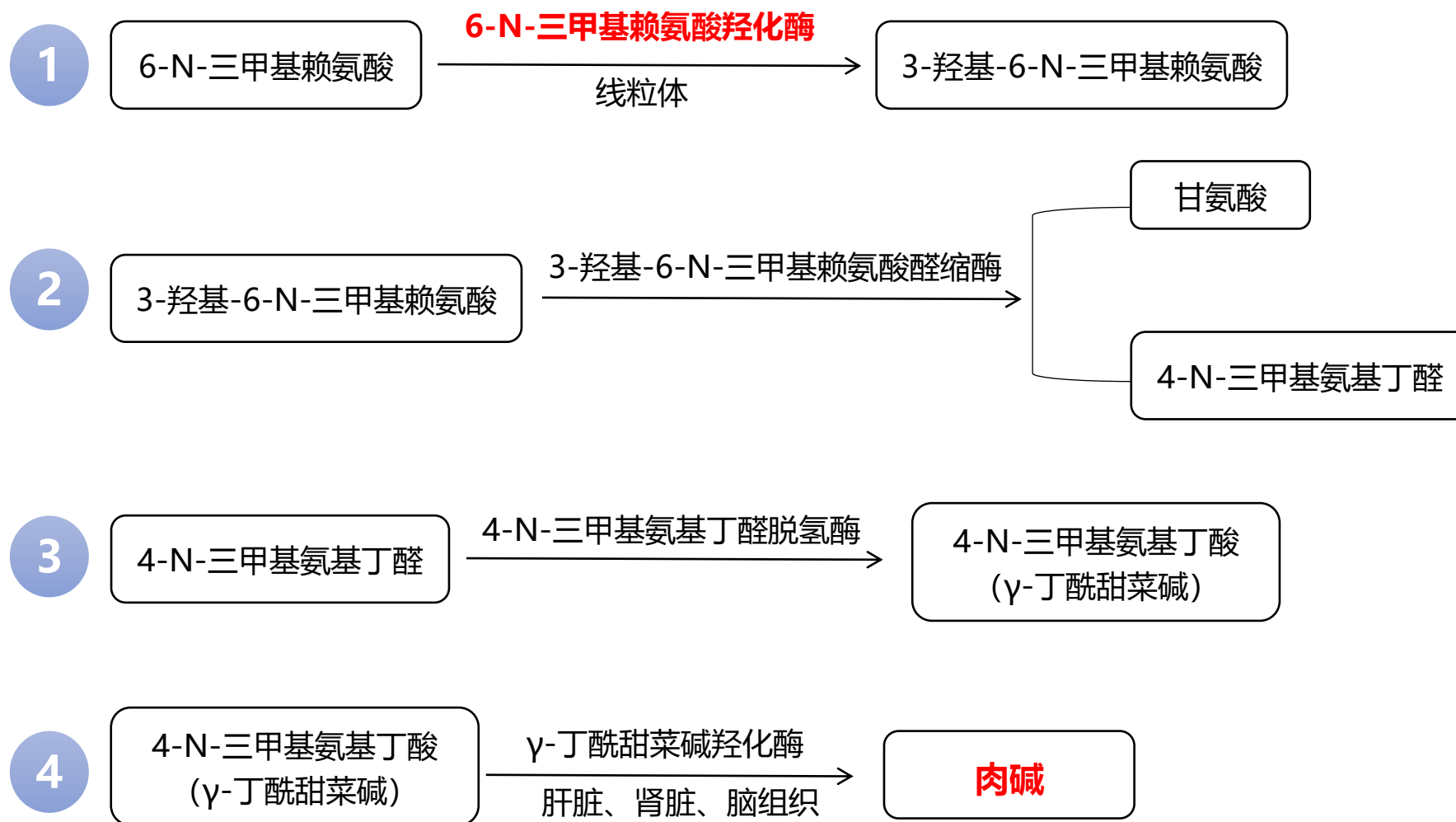
三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

早期补充左卡尼汀，是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键



三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶

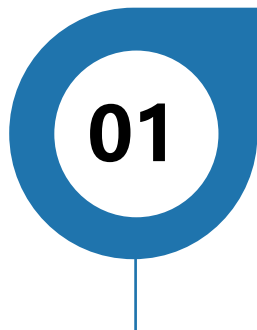
肉碱合成通过四步酶学反应进行：



三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症会导致机体肉碱缺乏

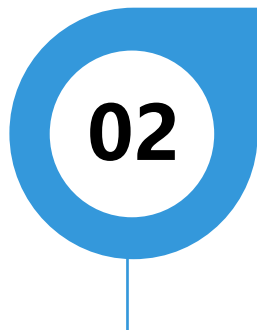
多种因素会导致肉碱缺乏，主要包括原发性和继发性肉碱缺乏：





肉碱合成途径和肉碱缺乏症

三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶



孤独症谱系障碍简介



肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病

三甲基赖氨酸羟化酶缺乏会引起肉碱合成障碍，是导致孤独症谱系障碍病因之一



三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

早期补充左卡尼汀，是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键



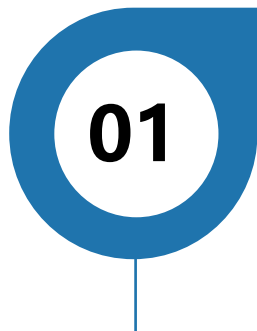
定义

✓ 孤独症谱系障碍是一种常见的神经发育障碍性疾病，以社交障碍、刻板行为及限制性或重复性兴趣、活动为特点

发生率

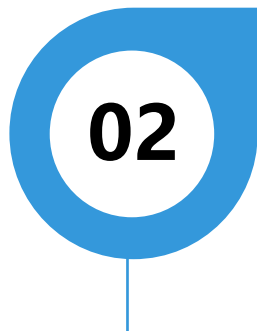
✓ 孤独症谱系障碍在儿童的发生率约1%，呈逐渐升高趋势



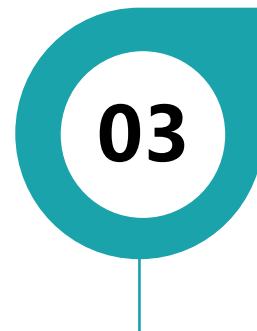


肉碱合成途径和肉碱缺乏症

三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶



孤独症谱系障碍简介



肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病

三甲基赖氨酸羟化酶缺乏会引起肉碱合成障碍，是导致孤独症谱系障碍病因之一



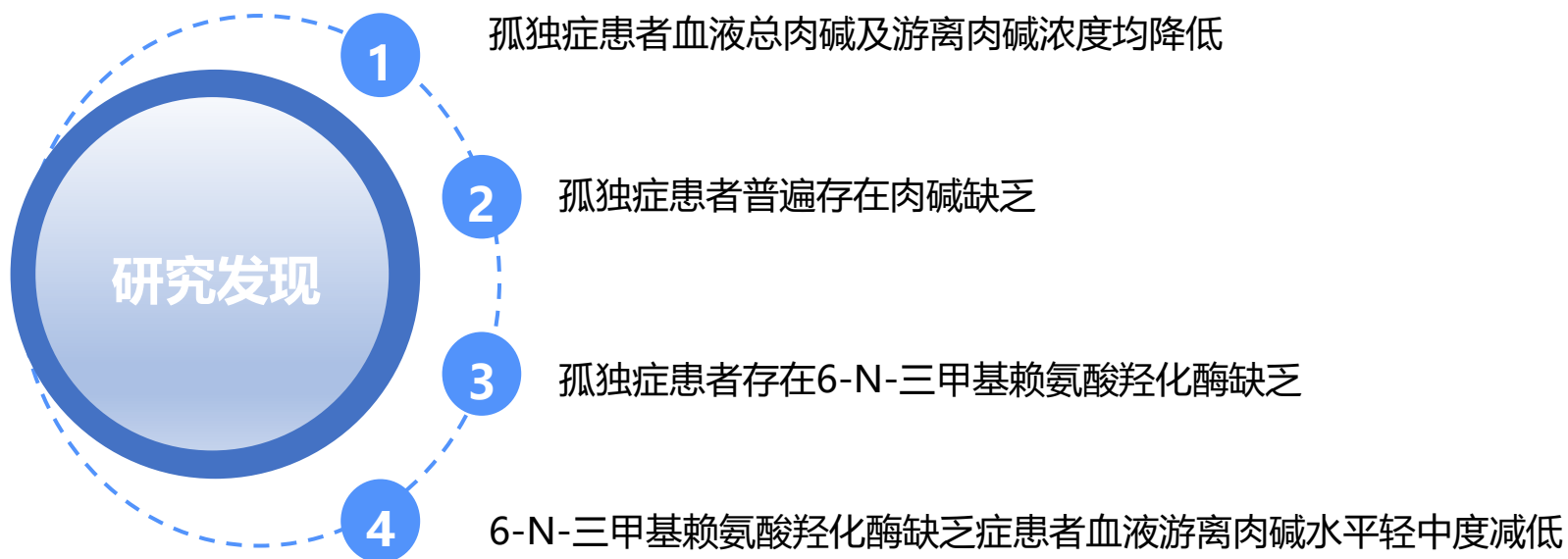
三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

早期补充左卡尼汀，是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键



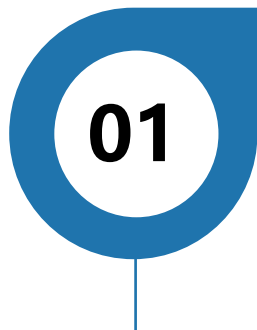
三甲基赖氨酸羟化酶缺乏是导致孤独症谱系障碍病因之一

- ◆ 6-N-三甲基赖氨酸羟化酶位于线粒体内，参与肉碱合成的第一步酶促反应，是肉碱合成中的一个关键酶
- ◆ 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症是孤独症谱系障碍的一种易感因素



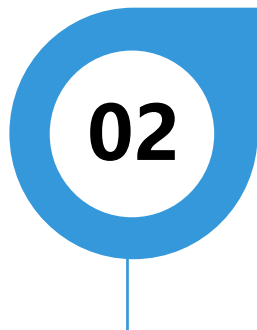
1. Celestino-Soper PB, Shaw CA, Sanders SJ, et al. Hum Mol Genet, 2011, 20 (22) : 4360-4370.
2. Filipek PA, Juranek J, Nguyen MT, et al. J Autism Dev Disord, 2004, 34 (6) : 615-623.
3. Lombard J. Autism. Med Hypotheses, 1998, 50 (6) :497-500.



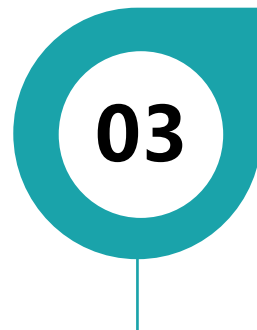


肉碱合成途径和肉碱缺乏症

三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶



孤独症谱系障碍简介



肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病

三甲基赖氨酸羟化酶缺乏会引起肉碱合成障碍，是导致孤独症谱系障碍病因之一



三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

早期补充左卡尼汀，是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键



补充左卡尼汀，是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键

- ✓ 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症在欧洲男性人群的发生率高达1/350，其中只有3%的男性患者出现了孤独症表现；
- ✓ 孤独症谱系障碍患者中约1%存在三甲基赖氨酸羟化酶缺陷，被认为是男性较常见的遗传代谢病。

防治方法



补充左卡尼汀

由于三甲基赖氨酸羟化酶缺乏有增加孤独症发生的风险，母亲孕期及哺乳期**补充左卡尼汀**，可保证婴儿的神经健康发展



基因筛查

孕前夫妻双方进行生化代谢筛查及三甲基赖氨酸羟化酶基因筛查



03

小结



- ✓ 三甲基赖氨酸羟化酶是肉碱合成中的一个关键酶；
- ✓ 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症会导致机体肉碱缺乏；
- ✓ 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏是导致孤独症谱系障碍病因之一；
- ✓ **补充左卡尼汀，是改善三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键。**



谢谢关注！

thanks for your attention.



传递最有价值的医学信息