

LEE'S PHARM.

李氏大藥廠

Department of medicine and information

医学及信息部

# 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

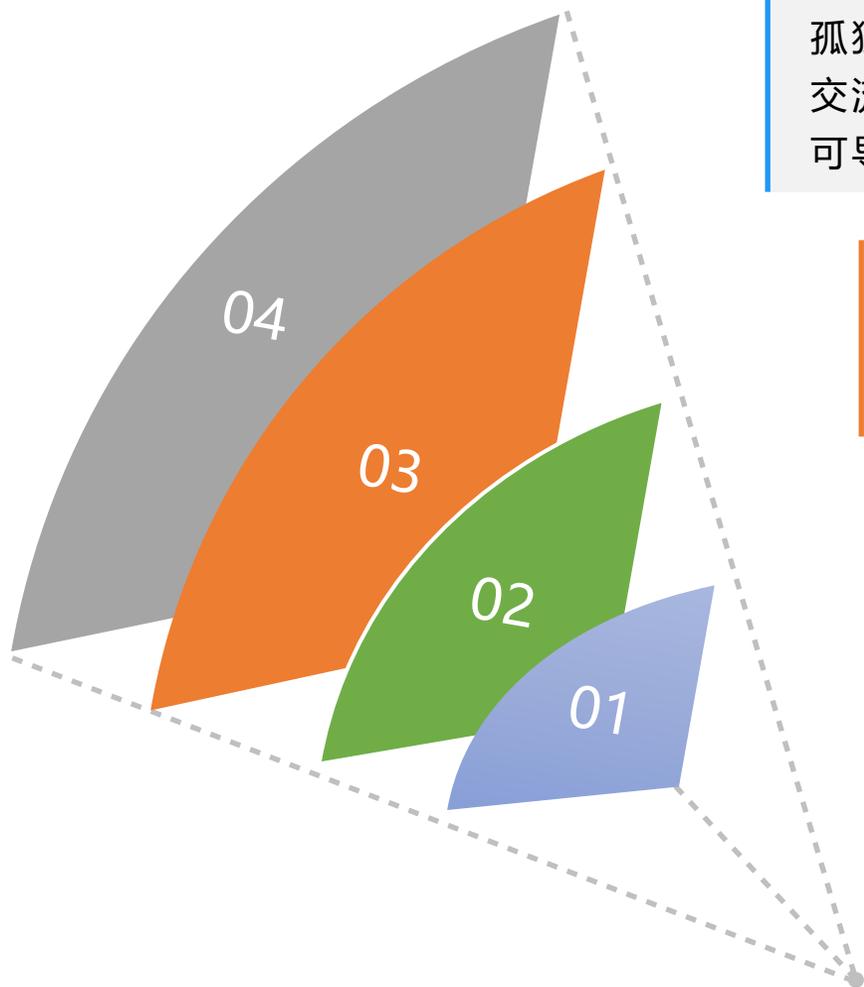
刘玉鹏, 秦 炯

**【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 $\beta$ -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

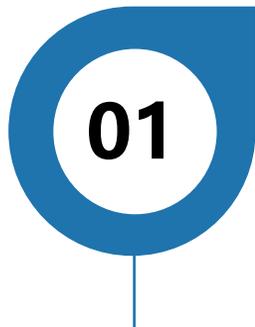
早期**补充左卡尼汀**，是改善**三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症所致孤独症患者预后的关键**

02

## 文献重点内容

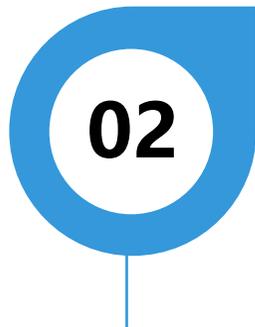
- 肉碱合成途径和肉碱缺乏症
- 孤独症谱系障碍简介
- 肉碱合成障碍与孤独症谱系障碍疾病
- 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治



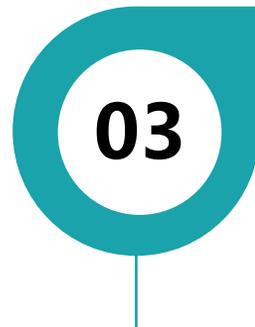


## 肉碱合成途径和肉碱缺乏症

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



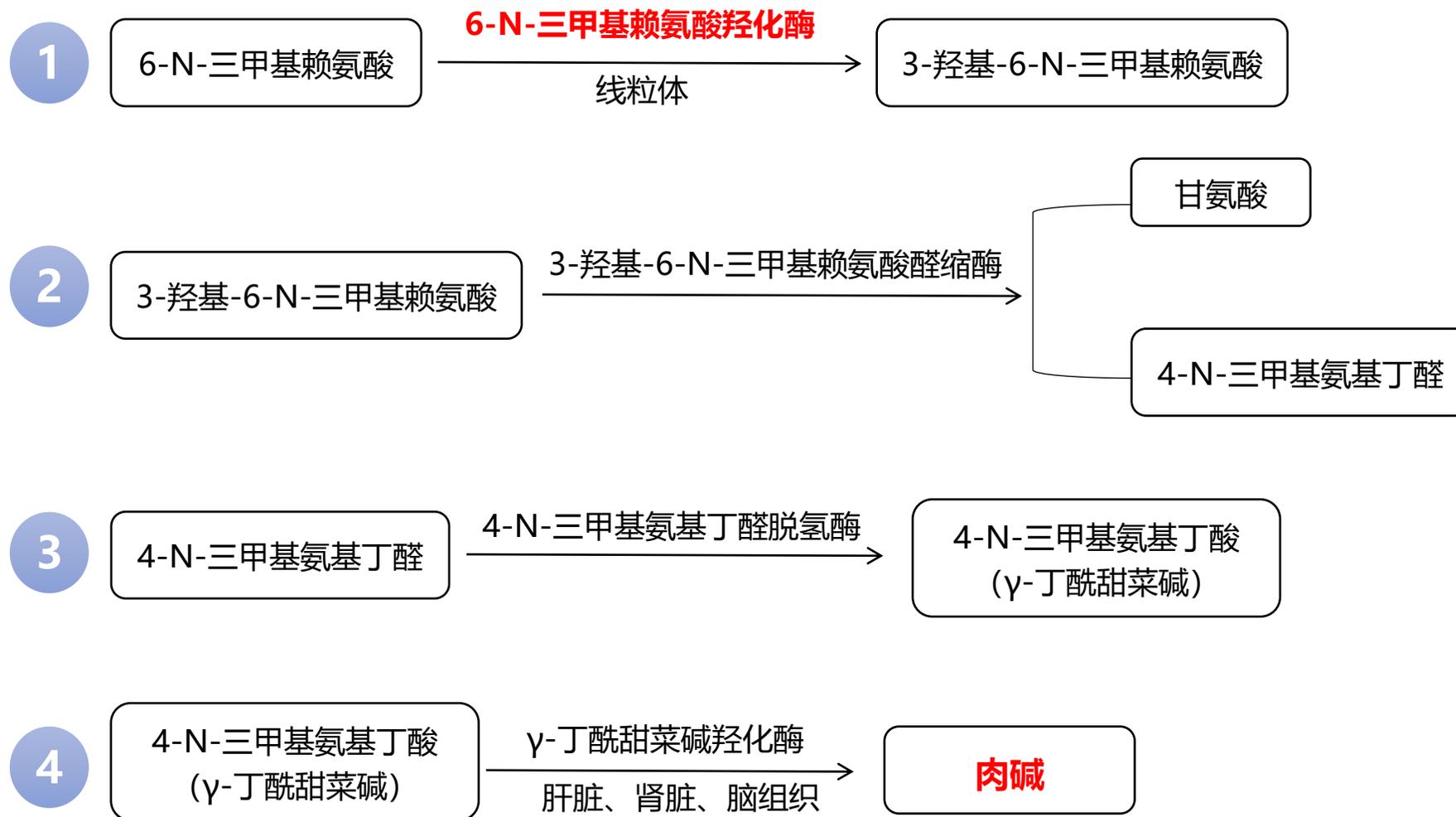
## 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

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

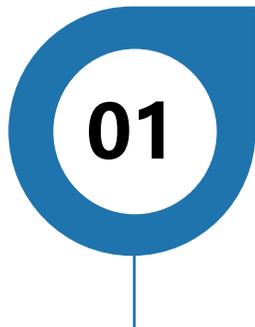
肉碱合成通过四步酶学反应进行:



# 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症会导致机体肉碱缺乏

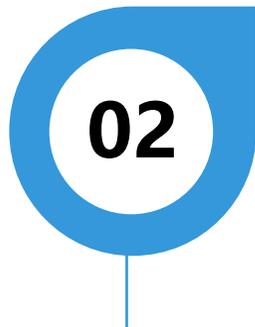
多种因素会导致肉碱缺乏，主要包括原发性和继发性肉碱缺乏：



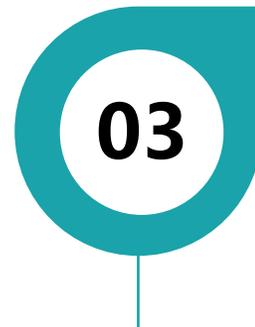


### 肉碱合成途径和肉碱缺乏症

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



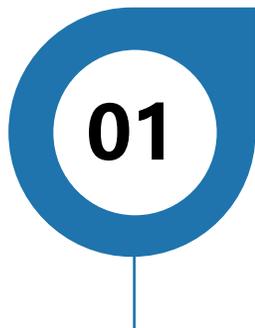
## 定义

✓ 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

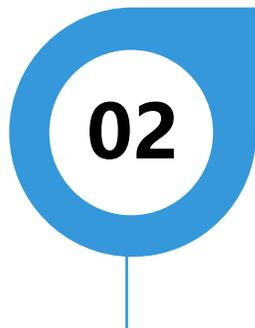
✓ 孤独症谱系障碍在儿童的发生率约1%，呈逐渐升高趋势



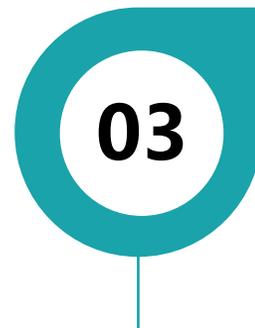


### 肉碱合成途径和肉碱缺乏症

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



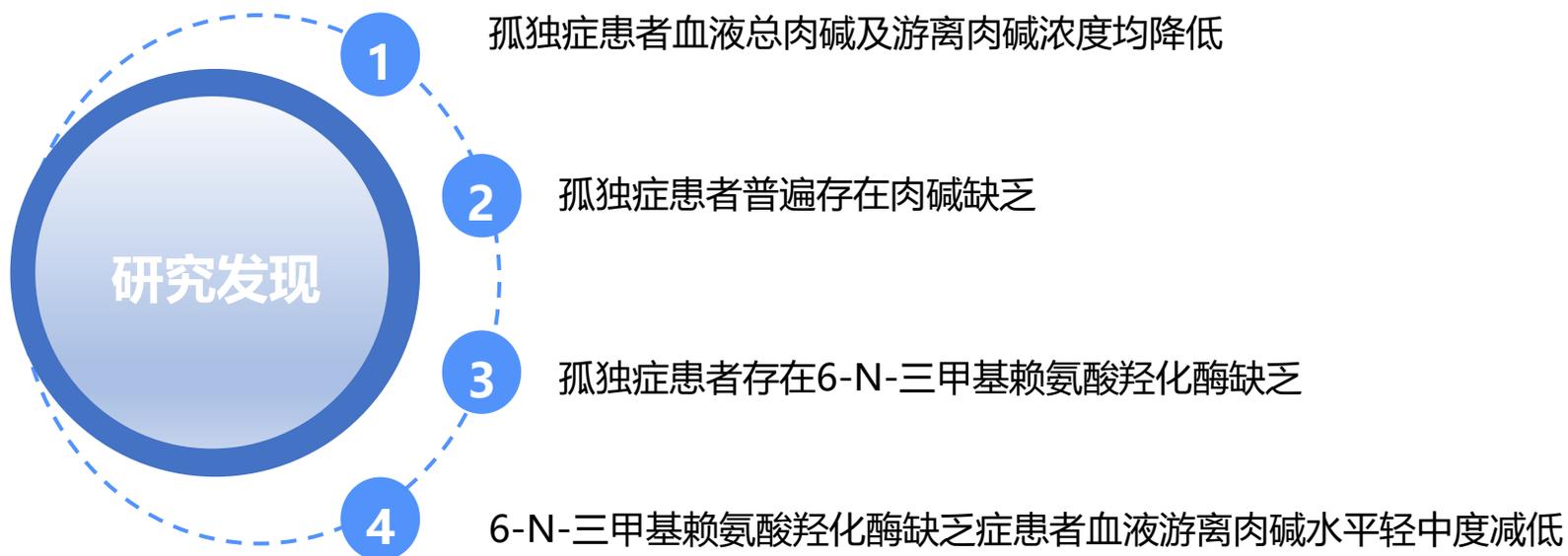
### 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏症的防治

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



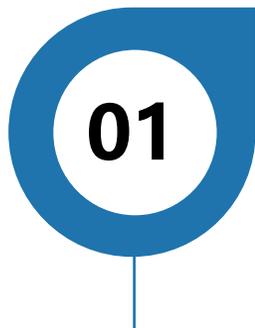
# 三甲基赖氨酸羟化酶缺乏是导致孤独症谱系障碍病因之一

- ◆ 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



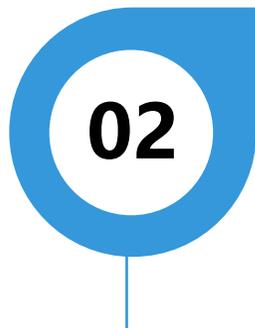
1. Celestino-Soper PB, Shaw CA, Sanders SJ, et al. Hum Mol Genet, 2011, 20 (22) : 4360-4370.
2. Filipek PA, Juranek J, Nguyen MT, et al. J Autism Dev Disord, 2004, 34 (6) : 615-623.
3. Lombard J. Autism. Med Hypotheses, 1998, 50 (6) :497-500.



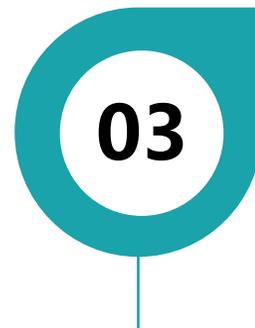


### 肉碱合成途径和肉碱缺乏症

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育**



### 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。**



LEE'S PHARM.

李氏大藥廠

Department of medicine and information

医学及信息部

# 谢谢关注！

thanks for your attention.



传递最有价值的医学信息