

The background is a smooth gradient from light purple at the top to light blue at the bottom. It is decorated with numerous realistic water droplets of various sizes, some with highlights and shadows, scattered across the surface.

# **EXPLORAREA METABOLISMUL PROTIDIC**

LP12

**Proteinele** reprezintă componente esențiale ale materiei vii, a căror importanță în economia organismului rezultă din funcțiile pe care le îndeplinesc (nutritivă, coloidosmotică, plastică, de transport, apărare, echilibru acido-bazic).

**Starea de euproteinemie este rezultatul echilibrului dinamic dintre sinteza proteinelor plasmatică și utilizarea, eliminarea sau degradarea acestora.**

Proteinele totale ale plasmei se găsesc în cantitate de 6 - 8 g/100 ml ser, dintre care albuminele reprezintă 4,5- 5,5 g% , iar globulinele 1,5 - 3,5 g% cu un raport albumine/globuline = 1,6 - 2,2.

Valorile normale ale fracțiunilor proteice obținute prin electroforeză (ELFO) sunt:

- ☐ **Albumine 50 - 60%**
- ☐ **Alfa 1-globuline 4 - 7%**
- ☐ **Alfa 2-globuline 7 - 12%**
- ☐ **Beta-globuline 9 - 15%**
- ☐ **Gama-globuline 13-21 %**

Cele mai importante tulburări ale metabolismului proteic se reflectă la nivelul plasmei și se traduc prin hipo-hiper-, și disproteinemii.

De regulă, la o scădere a albuminelor corespunde o creștere compensatorie a globulinelor și invers. Creșterea globulinelor și scăderea albuminelor determină accelerarea VSH.

## 1. Hipoproteinemia

### a) **relativă**

- produsă de hemodiluție (după perfuzii masive, retenție hidrosalină).

### b) **absolută**

- apare datorită scăderii albuminelor plasmatiche necompensată prin sinteza de globuline.

Cauze de hipoproteinemie absolută:

- ☐ pierderi de proteine (renale, digestive, evacuarea repetată a ascitei);
- ☐ scăderea primară (genetică) a sintezei unor fracțiuni proteice;
- ☐ scăderea secundară a sintezei de proteine (malabsorbție, afecțiuni hepatice în stadii avansate de evoluție);
- ☐ creșterea catabolismului proteic (infecții, tumori).

## 2. Hiperproteinemia

### a) **relativă**

- însoțește stările de depleție hidrosalină.

### b) **absolută**

- apare în condițiile hiperproducției unor proteine patologice (mielom multiplu, boala Waldenström)

### 3. Disprotcinemia

Reprezintă modificarea raportului dintre fracțiunile proteice plasmatice pe electroforeză (ELFO) și poate fi de mai multe tipuri:

#### a) Disproteïnemia din inflamația acută ("reacția de fază acută")

Apare în: inflamațiile acute, infarctul miocardic, tumori, colagenoze active, după traumatisme, arsuri, intervenții chirurgicale.

ELFO se caracterizează prin:

- ❑ scăderea albuminelor;
- ❑ creșterea  $\alpha_1$  și  $\alpha_2$  globulinelor (de tipul:  $\alpha_1$ -antitripsina,  $\alpha_2$ -macroglobulina,  $\alpha_2$ -haptoglobina,  $\alpha_2$ -ceruloplasmina, fibrinogenul, proteina C reactivă). Stimulul sintezei hepatice a proteinelor de fază acută este reprezentat de monokinele eliberate de monocitele sau macrofagele activate (un rol important revine interleukinei 1).

În practică, pentru urmărirea evoluției unui sindrom inflamator (acutizările din bolile de colagen și reumatismele inflamatorii cronice), alături de determinarea VSH-ului se dozează fibrinogenul și se determină proteina C reactivă.

### **b) Disproteinemia din inflamația cronică**

Apare în faza tardivă a inflamațiilor acute și în tumorile maligne.

ELFO se caracterizează prin:

- ☐ scăderea albuminelor;
- ☐ creșterea ( $\alpha_1$ ,  $\alpha_2$  și  $\gamma$  globulinelor (imunoglobulinelor).

### **c) Disproteinemia din afecțiunile hepatice**

În bolile hepatice cronice lezarea celulelor hepatice duce la scăderea sintezei de albumine. Totodată crește producția de imunoglobuline datorită hipereactivității țesutului reticuloendotelial hepatic.

ELFO se caracterizează prin:

- ☐ scăderea albuminelor;
- ☐ creșterea beta și  $\gamma$  globulinelor.

Cele 3 componente principale ale gama-globulinelor (IgG, IgM, IgA) au un nivel seric crescut, realizând contopirea vârfurilor beta și gama pe ELFO ("domul cirotic").

### **d) Disproteinemia din sindromul nefrotic**

În sindromul nefrotic datorită alterării permeabilității filtrului glomerular pentru proteine, acestea se pierd prin urină. ELFO se caracterizează prin:

- ☐ scăderea albuminelor și a  $\gamma$  globulinelor;
- ☐ creșterea  $\alpha_2$  și beta globulinelor.

## 4. Paraproteinemia

Constă în apariția în ser a unor proteine patologice (paraproteine), absente în serul normal, în: leucemiile limfatice cronice, unele limfoame și în gamapatiile monoclonale (mielomul multiplu și macroglobulinemia Waldenstrom).

Paraproteinemiile importante determină și para-proteinurii; un exemplu îl constituie proteinuria Bence-Jones, care constă în eliminarea urinară de lanțuri ușoare ale imunoglobulinelor. Această proteină este termosolubilă: se evidențiază prin formarea unui precipitat când urina este încălzită la 50 - 60 grade, care dispare total sau parțial când temperatura se apropie de punctul de fierbere și reapare la răcire.

Proteina Bence-Jones apare în urină în majoritatea rnieloamelor multiple și ocazional în alte boli care afectează măduva osoasă: unele leucemii, osteosarcoame, metastaze medulare, osteomalacie.

## Explorarea tulburărilor de metabolism ale aminoacizilor

### Fenilcetonuria

Apare datorită unui deficitului genetic indus de fenilalaninhidroxilază, enzimă ce catalizează transformarea fenilalaninei în tirozină. Date paraclinice:

- ☐ fenilalanina are valori crescute în ser (normal, sub 20 mg%);
- ☐ acidul fenilpiruvic se elimină prin urină, fiind evidențiat prin reacția cu perclorura de fier, când în cazul prezenței acestuia, apare o culoare verde închis.

În prezent, diagnosticul fenilcetonuriei se face în perioada neonatală cu ajutorul unui test screening deosebit de sensibil numit testul de inhibiție bacteriană Guthrie, care decelează hiperfenilalaninemia prin recoltarea unei picături de sânge capilar pe o hârtie specială de filtru. Recent a fost clonată la om gena care codifică fenilalaninhidroxilaza, ceea ce permite diagnosticul prenatal în proporție de 85% atât a stării de purtător, cât și a formei homozigote de boală.

### Cistinuria

Este o tulburare genetică de transport la nivel renal și la intestinal a cistinei, ornitinei, lizinei și argininei, cu pierderea excesivă a acestor aminoacizi. Date paraclinice:

- ☐ examenul sumar de urină evidențiază prezența cristalelor hexagonale de cistină;
- ☐ determinarea calitativă a cistinuriei se face cu ajutorul testului cu nitroprusiat de sodiu care în prezența cistinei dă o culoare roșie-vișinie;
- ☐ determinarea cantitativă arată valori ale eliminării urinare de cistină de 0,5 -1 g/zi.

## Explorarea în hiperuricemie

Manifestarea clinică a hiperuricemiei este guta, caracterizată prin fenomene articulare acute, recidivante.

Date paraclinice:

- ☐ valori crescute ale acidului uric în sânge (valori normale = 3-6 mg%);
- ☐ examenul lichidului articular evidențiază cristale de urați;
- ☐ examenul radiologie arată modificările articulațiilor afectate.