

PHARMACIST BOOSTER - 18

BIOCHEMISTRY

DISEASES ASSOCIATED WITH
PROTEIN METABOLISM



Important for RRB, AIIMS, ESIC,
SEPOY, CISF, GSSSB, DSSSB,
SSC, CGHS etc.



Concept + Revision
कॉन्सेप्ट + रिविजन

हिंदी + English में



Tanu Ma'am

CLICK ON BANNER TO WATCH VIDEO

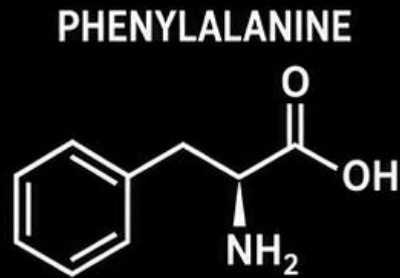
PHENYLKETONURIA (PKU)

① **Amino acid involved:**
Phenylalanine

② **Enzyme deficiency:**
Phenylalanine hydroxylase

③ **Key features:**

- ★ Accumulation of phenylalanine
- ★ Mental retardation
- ★ Seizures
- ★ Eczema
- ★ Musty/foul urine odor



PHENYLALANINE
HYDROXYLASE
(DEFICIENCY)

↓
TYROSINE
(DECREASED)

↑
ACCUMULATION OF
PHENYLALANINE



Mental retardation



Seizures



Eczema



Musty/foul
urine odor



MUSTY /
FOUL ODOR

① संबंधित अमीनो अम्ल:
फिनाइलएलनिन

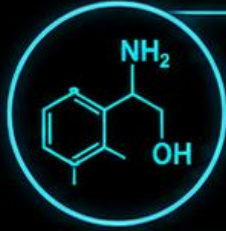
② एंजाइम की कमी:
फिनाइलएलनिन
हाइड्रॉक्सिलेज

③ **मुख्य लक्षण:**

- ★ फिनाइलएलनिन का संचय
- ★ मानसिक मंदता
- ★ दौरे
- ★ एक्जिमा
- ★ मूत्र से बदबू/मस्ती गंध

ALKAPTONURIA

Autosomal Recessive Disorder



Amino acid involved:
Tyrosine /
Phenylalanine



Enzyme deficiency:
Homogentisic
acid oxidase



Key features:

- Black urine on standing
- ochronosis
- pigmentation of cartilage
- arthritis



Black urine
on standing

Phenylalanine
/ Tyrosine

p-Hydroxy-
phenylpyruvate

Homogentisic
acid (HGA)



Homogentisic
acid oxidase

Maleylacetoacetate

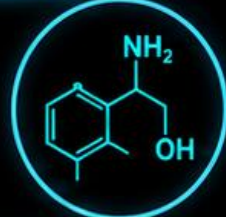
Fumarate + Acetoacetate
(Normally)



Pigmentation
of cartilage

Ochronosis

संबंधित अमीनो अम्ल:
टायरोसीन /
फिनाइलएलनिन



एंजाइम की कमी:
होमोजेन्टिसिक
एसिड ऑक्सिडेज



मुख्य लक्षण:

- मूत्र को खड़ा रखने पर काला होना
- ओक्रोनोसिस
- उपास्थि का वर्णक जमाव
- गठिया



Defective **HGA** oxidation → Accumulation of **HGA** →
Excretion in urine & Deposition in connective tissues → **Ochronosis**

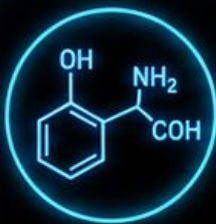


High Yield for:
NEET PG / INI-CET / FMGE



Important for:
NEET PG / INI-CET / FMGE

TYROSINEMIA (TYPE I, II, III)



AMINO ACID INVOLVED:
Tyrosine

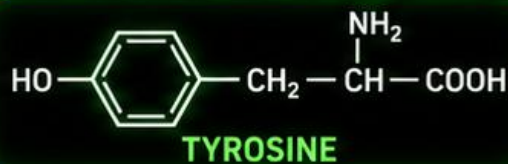


DEFECT:
Deficiency of **fumarylacetoacetate hydrolase (Type I)** or other enzymes in tyrosine metabolism



- KEY FEATURES:**
- Liver failure
 - Renal tubular dysfunction
 - Cabbage-like odor
 - Skin and eye lesions

TYROSINE METABOLISM



→ Catabolic pathway →

FUMARYLACETOACETATE (FAA)



FUMARYLACETOACETATE HYDROLASE
(Deficiency in Type I)

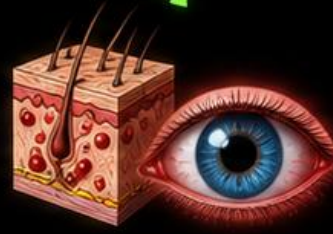
TOXIC METABOLITES
(e.g., SUCCINYLACETONE)



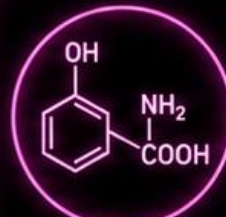
LIVER
Hepatomegaly
→ Liver failure



KIDNEY
Renal tubular
dysfunction



SKIN / EYE
Skin lesions,
corneal ulcers



संबंधित अमीनो अम्ल:
टायरोसीन



दोष:
फ्यूमारीलएसीटोएसीटेट हाइड्रोलाज (Type I) या टायरोसीन चयापचय के अन्य एंजाइमों की कमी



- मुख्य लक्षण:**
- यकृत विफलता
 - रीनल ट्यूब्युलर डिसफंक्शन
 - पचागोभी जैसी गंध
 - त्वचा और आंखों के घाव



HIGH-YIELD FOR EXAMS (USMLE / NEET PG / INI-CET)



High-yield topic in
USMLE / NEET PG / INI-CET

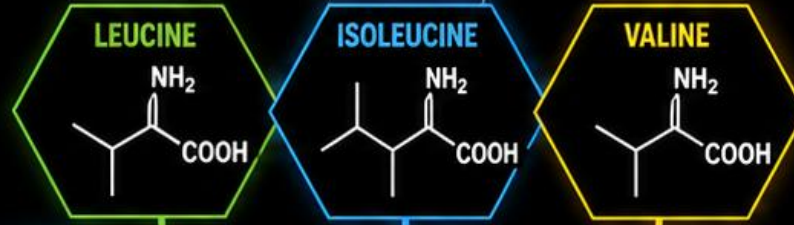
MAPLE SYRUP URINE DISEASE (MSUD)



1. AMINO ACIDS INVOLVED:

Branched-chain amino acids
(Leucine, Isoleucine, Valine)

BRANCHED-CHAIN AMINO ACIDS



1. संबंधित अमीनो अम्ल:

ब्रांच्ड-चेन अमीनो अम्ल
(ल्यूसिन, आइसोल्यूसिन, वेलिन)



2. ENZYME DEFICIENCY:

Branched-chain
alpha-keto acid
dehydrogenase



2. एंजाइम की कमी:

ब्रांच्ड-चेन अल्फा-कीटो
एसिड डिहाइड्रोजनेज



3. KEY FEATURES:

- Sweet maple syrup odor in urine
- Neurological symptoms
- Poor feeding
- Seizures



3. मुख्य लक्षण:

- मूत्र से मेपल सिरप जैसी मीठी गंध
- न्यूरोलॉजिकल लक्षण
- खराब फीडिंग
- दौरा



BRANCHED-CHAIN
ALPHA-KETO ACID
DEHYDROGENASE
DEFICIENCY



★ High-Yield Topic for Exams (GPAT, NIPER, Pharmacist, etc.) ★

BEST PHARMACIST COURSE

RECOMMENDED FOR YOUR PREPARATION





RRB PHARMACIST

MAY BATCH

ADMISSION OPEN







6395596959, 8006781759



HSSC PHARMACIST

ADMISSION OPEN

FEATURES

- LIVE CLASSES
- RECORDED CLASSES
- PREVIOUS YEAR PAPERS
- NON - PHARMA TEST SERIES
- PHARMA TEST SERIES
- SUBJECT-WISE E-NOTES



6395596959
8006781759

JOIN NOW

ALL INDIA PHARMACIST

MAY BATCH

ADMISSION OPEN









AIIMS PHARMACIST

MAY BATCH

ADMISSION OPEN







6395596959
8006781759



RAJASTHAN PHARMACIST

MAY BATCH

ADMISSION OPEN







CONTACT FOR ADMISSION RELATED QUERIES- 6395596959, 9259827802

HOMOCYSTINURIA



Amino acid involved:
Methionine



Enzyme deficiency:
Cystathionine
beta-synthase or
Vitamin B₆ deficiency



Key features:

- Homocysteine accumulation
- lens dislocation
- skeletal abnormalities
- thromboembolism



High Yield for
MBBS, NEET PG, INI-CET, USMLE



LENS
DISLOCATION



SKELETAL
ABNORMALITIES



Methionine

Cystathionine
beta-synthase
(CBS)

Homocysteine

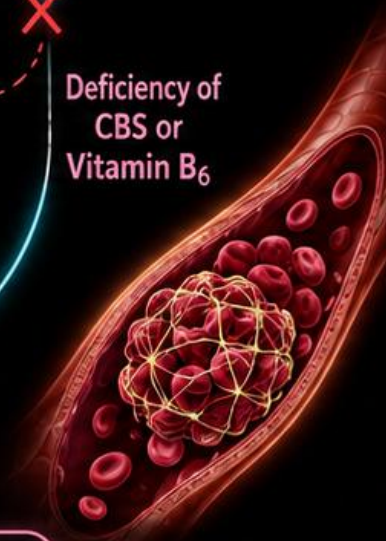
Cystathionine

Cysteine

**HOMOCYSTEINE
ACCUMULATION**

Toxic to vascular endothelium
→ Thrombosis & Tissue damage

Deficiency of
CBS or
Vitamin B₆



THROMBOEMBOLISM

- Arterial
- Venous
- Recurrent



संबंधित अमीनो अम्ल:
मेथियोनीन



एंजाइम की कमी:
सिस्टाथियोनीन
बीटा-सिंथेज या
विटामिन B₆ की कमी



मुख्य लक्षण:

- होमोसिस्टीन का संचय
- लेंस डिस्लोकेशन
- अस्थि विकृतियां
- थ्रोम्बोएम्बोलिज्म



Important for Exams:
NEET PG, INI-CET, USMLE, FMGE

CYSTINURIA

1 Amino acids involved:

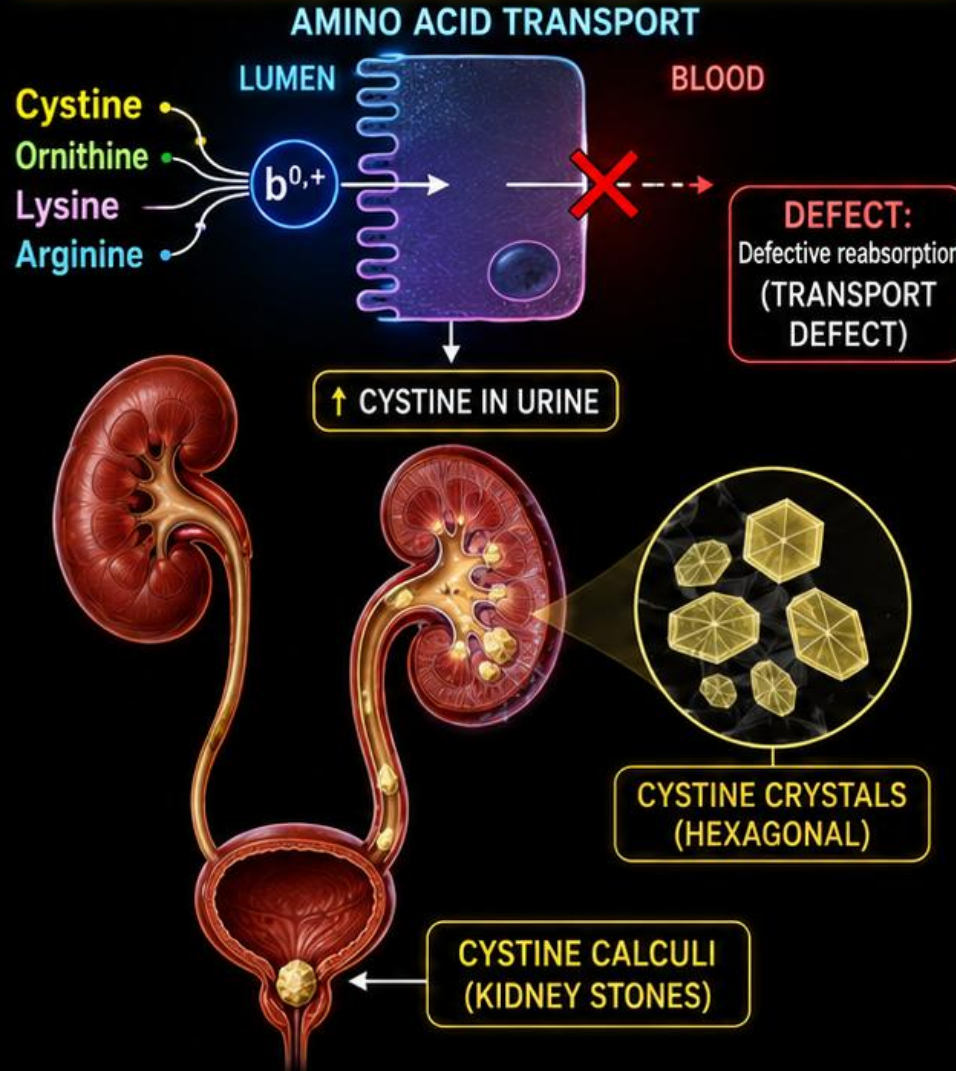
Cystine, Ornithine,
Lysine, Arginine

2 Defect:

Defective renal tubular
reabsorption
(transport defect)

3 Key features:

- **Kidney stones**
(cystine calculi)
- **Urinary tract obstruction**



1 संबंधित अमीनो अम्ल:

सिस्टीन, ऑर्निथीन,
लाइसिन, आर्जिनीन

2 दोष:

रीनल ट्यूब्युलर रीएब्जॉर्प्शन
में दोष (ट्रांसपोर्ट डिफेक्ट)

3 मुख्य लक्षण:

- **किडनी स्टोन**
(सिस्टीन पथरी)
- मूत्र मार्ग में **अवरोध**



High-Yield for Exams



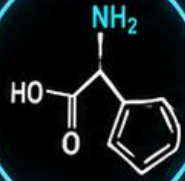
Inheritance: Autosomal Recessive | Type: Inborn Error of Metabolism



FMGE / NEET-PG / INI-CET
High-Yield Topic

HARTNUP'S DISEASE

DSSSB 2019



Amino acid involved:

Tryptophan

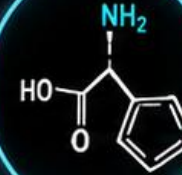
INTESTINE



KIDNEY



Defect in
absorption
of neutral
amino acids



संबंधित अमीनो अम्ल:

ट्रिप्टोफन



Defect:

Defect in intestinal
and renal absorption
of neutral amino acids



दोष:

न्यूट्रल अमीनो अम्लों के
आंत्र एवं गुर्दीय अवशोषण
में दोष



Key features:

Pellagra-like symptoms,
diarrhea, dermatitis,
dementia due to
decreased niacin synthesis



DERMATITIS
(Photosensitive rash)



DIARRHEA



DEMENTIA
(Neurological
manifestations)



मुख्य लक्षण:

नियासिन संश्लेषण कम
होने से पेलाग्रा जैसे लक्षण,
दस्त, डर्मेटाइटिस,
डिमेंशिया

 **High-Yield Point:** Defective transport of neutral amino acids (SLC6A19 transporter) → ↓ Tryptophan absorption → ↓ Niacin (B₃) synthesis

NON-KETOTIC HYPERGLYCINEMIA



Amino acid involved:
Glycine



Defect:
Defective glycine
cleavage enzyme
system

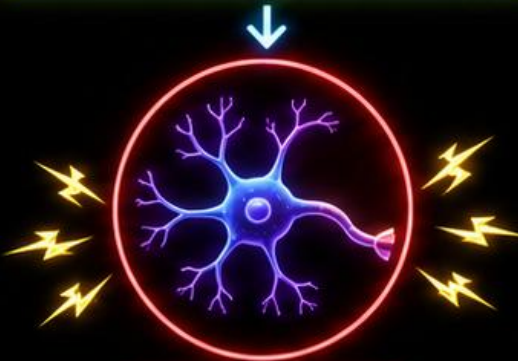
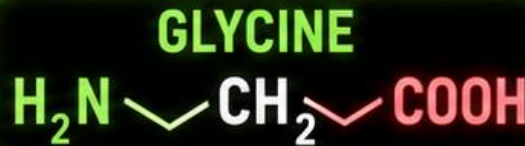


Key features:

- Accumulation of glycine in CNS
- Severe mental retardation
- Intractable seizures



CNS



SEIZURES



संबंधित अमीनो अम्ल:
ग्लाइसिन



दोष:
ग्लाइसिन क्लिवेज
एंजाइम सिस्टम में दोष



मुख्य लक्षण:

- CNS में ग्लाइसिन का संचय
- गंभीर मानसिक मंदता
- नियंत्रित न होने वाले दौरे

(Exam: INI-CET Nov 2019)

HISTIDINEMIA



Amino acid involved:
Histidine



Enzyme deficiency:
Histidase deficiency



Key features:
Elevated histidine in blood and urine, usually benign but may cause speech disorders



High Yield for Exams
(GPAT / NIPER / Pharmacist / PG Exams)



BLOOD
↑ Histidine



URINE
↑ Histidine



SPEECH
Speech Disorders



संबंधित अमीनो अम्ल:
हिस्टिडीन



एंजाइम की कमी:
हिस्टिडेज की कमी



मुख्य लक्षण:
रक्त और मूत्र में हिस्टिडीन बढ़ जाता है, सामान्यतः सौम्य परंतु बोलने में समस्या हो सकती है



परीक्षाओं के लिए महत्वपूर्ण
(GPAT / NIPER / Pharmacist / PG Exams)

HYPERPROLINEMIA



AMINO ACID INVOLVED:
Proline



संबंधित अमीनो अम्ल:
प्रोलिन



ENZYME DEFICIENCY:
Proline oxidase
deficiency



एंजाइम की कमी:
प्रोलिन ऑक्सिडेज
की कमी



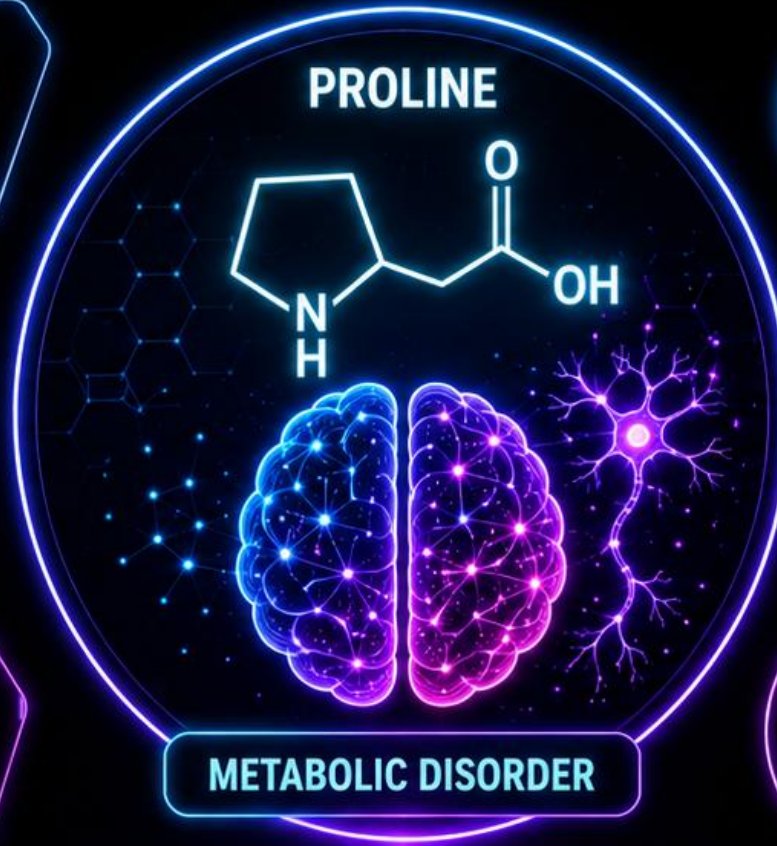
KEY FEATURES:
Proline accumulation,
neurological symptoms
in severe cases



मुख्य लक्षण:
प्रोलिन का संचय,
गंभीर मामलों में
न्यूरोलॉजिकल लक्षण



HIGH-YIELD TOPIC FOR EXAMS
(MBBS, NEET PG, INI-CET, USMLE, FMGE)





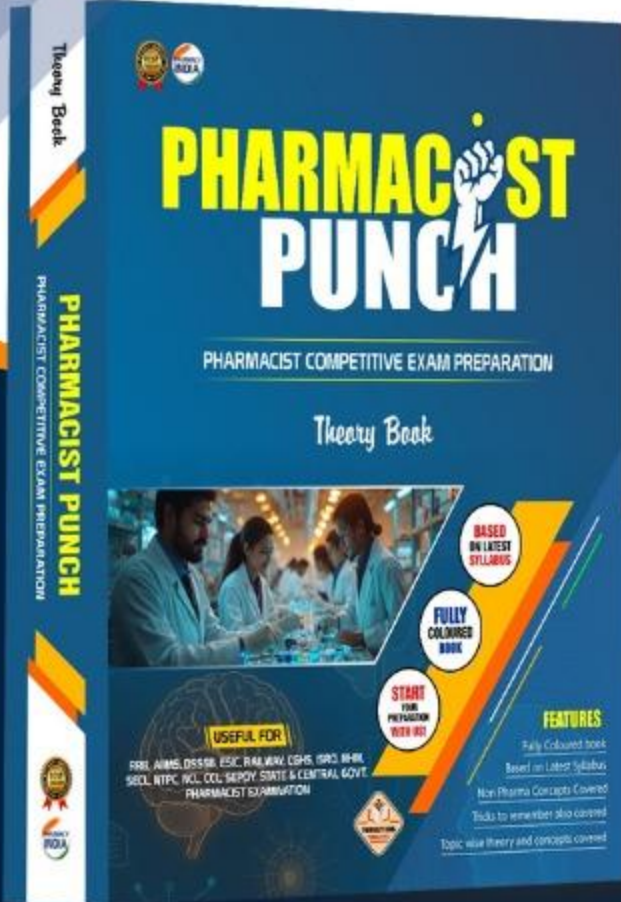
YOUR FINAL

PUNCH



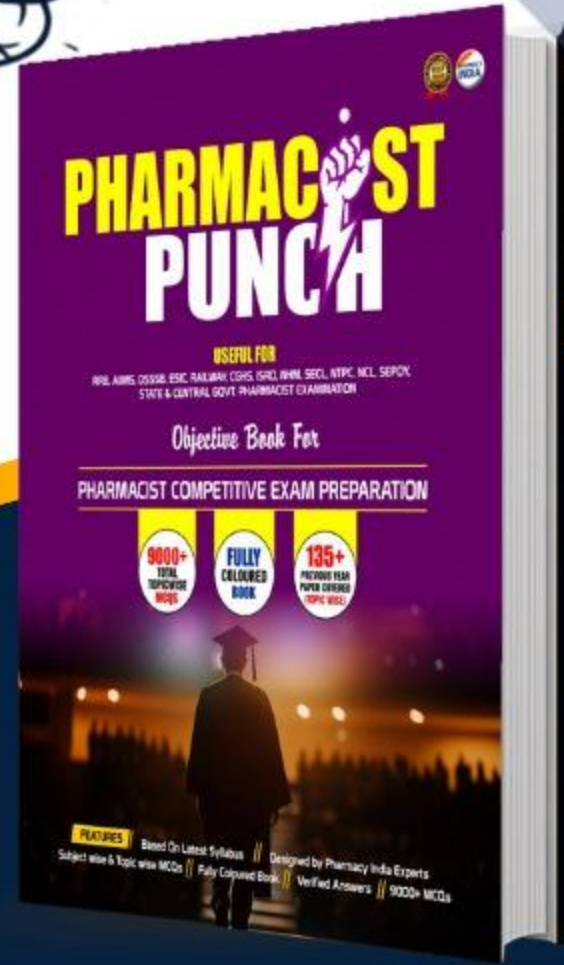
BEFORE SELECTION

BEST BOOK FOR PHARMACIST EXAMS



COMBO BOOKS

Fully Coloured Book



CASH



ON DELIVERY

AVAILABLE ON

amazon Flipkart



6395596959, 8006781759

DOWNLOAD PHARMACY INDIA APP FROM PLAYSTORE



DAILY UPDATES

जुड़िए PHARMACY INDIA

के साथ.....

WHATSAPP & TELEGRAM SE JUDNE KE LIYE ICONS PAR CLICK KARE



DOWNLOAD "PHARMACY INDIA" MOBILE APP



SCAN ME



Mobile Phone Par Click karein