

Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова»
Министерства здравоохранения Российской
Федерации
Институт фармации и медицинской химии
Кафедра биохимии и молекулярной биологии

**Экзаменационные задачи по биохимии для студентов специальности
«Педиатрия»**

1. У пациентки с системной красной волчанкой обнаружена анемия. Как регулируется всасывание железа? Какова роль гепсидина? Почему развивается анемия хронических заболеваний?
2. У пациента с кардиогенным шоком обнаружен высокий уровень лактата в крови. В каком процессе образуется лактат? Напишите реакцию образования лактата. Почему его количество может сильно возрасть при гипоксии тканей? Какой тип нарушений кислотно-основного баланса может развиваться при накоплении в крови лактата?
3. Родители ребенка обнаружили быстрое потемнение его мочи при контакте с воздухом. Какое заболевание можно предположить? Обмен какой аминокислоты нарушен? Объясните биохимический механизм нарушений.
4. Ребенку с рецидивирующими бактериальными и грибковыми инфекциями был поставлен диагноз хроническая гранулематозная болезнь. Укажите причину гранулематоза и напишите соответствующие реакции и схемы.
5. При хронической болезни почек степень почечной недостаточности определяют по расчетной скорости клубочковой фильтрации, рассчитываемой исходя из концентрации креатинина в плазме крови, пола, возраста и расы. Как метаболизм креатина и креатинина связан с диагностикой функции почек?
6. У пациента снижена активность глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы. В каком метаболическом процессе принимает участие данный фермент? Какие биохимические нарушения могут возникать при дефиците глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы?
7. Поражение центральной и периферической нервной системы у больных с алкоголизмом связано в той или иной степени с недостаточностью тиамина. Какова коферментная роль тиамина? Почему недостаточность тиамина может вызывать нарушения в нервной системе? Какой метаболит может накапливаться в крови при дефиците тиамина?
8. У пациентки кожные покровы желтушные, моча темного цвета, на коже расчесы. В анамнезе желчнокаменная болезнь.
При биохимическом исследовании сыворотки крови было установлено:
Общий белок – 60 г/л
Общий билирубин крови – 61 мкмоль/л
Прямой билирубин – 39 мкмоль/л
Активность щелочной фосфатазы – 207 Ед/л (норма 40 – 150 Ед/л)
При каком типе желтух могут быть подобные сдвиги? Какие биохимические тесты можно назначить дополнительно?

9. У пациентки отмечается гипермобильность суставов. Установлен диагноз: синдром Элерса—Данлоса. Синтез какого белка нарушен у данной пациентки? Сколько существует типов данного белка? Остатки какой аминокислоты в данном белке представлены в наибольшем количестве? Какой метаболит можно определить в моче пациентов, у которых отмечается повышенная деградация данного белка?
10. Пациент год назад перенес инфаркт миокарда. При его плановом обследовании был проведен биохимический анализ крови, в котором обнаружено повышение N-терминального фрагмента мозгового натрийуретического пептида (NT-proBNP). О чем это может свидетельствовать?
11. У больных сахарным диабетом возрастает риск атеросклероза. Среди множества факторов: модификация циркулирующих липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), увеличение соотношения ЛПНП и липопротеинов высокой плотности (ЛВП). Какова роль ЛПНП? Как они образуются? Каков механизм поглощения ЛПНП клетками?
12. Уже на ранних стадиях алкогольной зависимости у больных повышается резистентность к алкоголю. Каков механизм этих изменений? Как происходит метаболизм этанола?
13. Больной сдал анализ крови. В лаборатории обнаружили, что сыворотка крови мутная, хилезная. Какие нарушения при подготовке к сдаче анализа могли привести к присутствию хиломикронов в сыворотке крови? Какие ещё причины могут лежать в основе хилёза сыворотки?
14. Больному с артериальной гипертензией был назначен препарат из группы ингибиторов ангиотензинпревращающего фермента (АПФ). Какова роль ангиотензинпревращающего фермента? Какую реакцию он катализирует?
15. У больного после резекции желудка появились признаки макроцитарной анемии. Какова роль витамина В12? Что требуется для всасывания этого витамина в желудочно-кишечном тракте? Объясните биохимические нарушения при дефиците витамина В12.
16. Больному с мерцательной аритмией назначили варфарин – ингибитор витамин К-эпоксид редуктазы. Поясните, протекание каких реакций изменится? Как это повлияет на функционирование системы гемостаза?
17. У больного была обнаружена гетерозиготная форма семейной гиперхолестеринемии. Как регулируется синтез холестерина в организме? Какие липопротеины участвуют в транспорте холестерина? Как нарушается метаболизм холестерина при семейной гиперхолестеринемии?
18. При длительном хранении эритроцитарной массы концентрация 2,3-дифосфоглицерата внутри эритроцитов может снижаться. Поясните, к чему это может приводить при переливании эритроцитсодержащих компонентов крови?
19. Ряд лекарственных препаратов следует назначать с осторожностью больным с нарушениями функции печени. С чем это связано? Какова роль печени в превращениях ксенобиотиков?
20. У пациента с острым панкреатитом выявлены втрое превышающие норму активности амилазы и липазы. Какие пищеварительные ферменты синтезируются в поджелудочной железе? Как они активируются?
21. Неалкогольная жировая болезнь печени обнаруживается у 20 – 30% населения. Для коррекции этой патологии больным рекомендуют коррекцию повышенной массы тела и физическую активность. Какую роль играет печень в обмене липидов? Какие липопротеины образуются в печени?

22. У ребенка обнаружена болезнь Гирке, причиной которой является дефект глюкозо-6-фосфатазы в печени. Какие нарушения метаболизма гликогена при этом наблюдаются? Будет ли происходить в данном случае: синтез гликогена в печени после еды, мобилизация гликогена и выход в кровь глюкозы в постабсорбтивном периоде? Какие ещё гликогенозы вы знаете?
23. Какие тесты используются в клинике для ранней диагностики сахарного диабета? Как связано построение сахарной кривой с толерантностью к глюкозе? Как проводят этот тест?
24. При сахарном диабете усиливается β -окисление жирных кислот, что приводит к избыточному образованию и накоплению ацетил-КоА. Какова дальнейшая судьба ацетил-КоА? Как утилизируется этот продукт? Недостаток действия какого гормона вызывает этот процесс?
25. Ребенку первого года жизни поставлен диагноз галактоземия на основании следующих признаков: отставания в умственном развитии, помутнении хрусталика и повышении содержания галактозы в крови и моче. Объясните механизм этих изменений. Какой токсичный продукт накапливается? Как кормить такого ребенка?
26. У больного нарушен отток желчи из желчного пузыря вследствие желчнокаменной болезни. К нарушению каких процессов это приводит? Укажите роль желчных кислот в метаболизме липидов. Какой гиповитаминоз возникает при недостатке желчных кислот?
27. При хронической патологии печени и кишечника у больных нарушено переваривание липидов и всасывание продуктов переваривания липидов. Дефицит каких витаминов сопровождает нарушение этого процесса?
28. Снижение концентрации карнитина в клетках скелетных мышц возникает в результате дефекта ферментов, участвующих в его синтезе. При этом у таких пациентов снижена способность выполнять физическую работу. В каком метаболическом процессе участвует карнитин? Какая связь между концентрацией карнитина и уровнем образования АТФ в клетках скелетных мышц? Предложите способ коррекции данного нарушения.
29. Мужчина 40 лет с нервно-психическим расстройством, и необъяснимыми болями в животе был доставлен в больницу. Моча этого пациента была проверена на наличие порфибилиногенов. Тест оказался положительным. О каком заболевании идет речь? Какой метаболический процесс нарушен?
30. Родители дошкольника обратились к врачу с жалобами на быструю утомляемость ребенка. Гистологическое исследование биопсийной пробы скелетных мышц показало липидные включения и снижение концентрации карнитина в клетках. В чем причина утомляемости ребенка? Какой биохимический процесс нарушен, нарисуйте его схему. Предложите пути коррекции данного нарушения.
31. При обследовании пациента выявлены гемолиз эритроцитов, желтушность склер, кожного покрова, спленомегалия. При детальном исследовании эритроцитов обнаружены агрегаты молекул гемоглобина. Врач предположил нарушение пентозофосфатного пути. Объясните механизм нарушений.
32. Высокая концентрация цитруллина – признак гипераммониемии – тяжелого наследственного заболевания, сопровождающегося приступами рвоты, судорожных припадков с потерей сознания. Объясните механизм токсических эффектов аммиака.
33. При обследовании в моче новорожденного обнаружено большое количество гомогентизата. Объясните причину наблюдаемого явления. Нарушение катаболизма

- какой аминокислоты происходит при этом заболевании? Каковы конечные продукты распада этой аминокислоты и как они используются в метаболизме?
34. При тяжелых вирусных гепатитах у больных может развиваться печеночная кома, сопровождаемая отеком мозга и судорогами. Повышение концентрации какой токсичной молекулы при тяжелых поражениях печени происходит в организме? Нарушение образования какого медиатора ЦНС при этом происходит?
35. Молодая мама обнаружила на пеленках своего сына розовые и оранжевые разводы и обратилась к врачу, после проведения анализов был установлен неутешительный диагноз: тяжелая форма гиперурикемии – синдром Леша-Нихана. Объясните, чем вызвано данное заболевание.
36. У ребенка по результатам анализов на фоне мегалобластной анемии содержание оротата в моче составляет 1 г/сут (в норме синтезируется 600 мг/сут) и отмечено резкое снижение активности фермента УМФ–синтазы. Какое заболевание можно диагностировать. Почему на фоне снижения синтеза пиримидиновых нуклеотидов развивается мегалобластная анемия? Предложите подход к коррекции этой патологии.
37. Аллопуринол - ингибитор ксантиноксидазы, используется при лечении подагры. Какова биохимическая основа применения этого препарата?
38. У больного появились признаки желтухи. Исследование крови показало, что у пациента повышена концентрация непрямого билирубина, в моче билирубин отсутствует. Какие нарушения в обмене билирубина можно предположить?
39. У пациента с желтушностью склер и кожи при анализе крови обнаружили 3-х кратное повышение общего билирубина с преобладанием прямого. Какое заболевание можно предположить и каковы его причины?
40. У пациента появилось желтушное окрашивание кожи и слизистых, моча потемнела, кал обесцвел. В крови общего билирубина - 80 мкмоль/л, прямого 40 мкмоль/. В моче обнаруживается билирубин и уробилин. Какой вид желтухи можно предположить? Какой биохимический процесс в печени нарушен?
41. У новорожденного на второй день жизни обнаружилась желтушное окрашивание кожи. Общее состояние удовлетворительное. Общий билирубин крови - 70 мкмоль/л, непрямого 65 мкмоль/л. Какой вид желтухи можно предположить, каковы возможные причины?
42. Ребенок в тяжелом состоянии доставлен в больницу. У него обнаружена гипергликемия, глюкозурия, кетонемия, кетонурия. Объясните возможную причину подобных симптомов. Дефицит какого гормона следует предполагать?
43. У больного диагностирована гиперфункция щитовидной железы. При этом наблюдается снижение веса, субфебрильная температура, повышенная раздражительность. Объясните причины наблюдаемых симптомов. Как изменяется основной обмен у больного с гиперфункцией щитовидной железы? Ведет ли гиперпродукция гормонов щитовидной железы к увеличению образования АТФ?
44. Женщины чаще мужчин страдают от желчнокаменной болезни. Эстрогены угнетают синтез желчных кислот. К каким изменениям в обмене холестерина это приводит?
45. У больного резко повышены артериальное давление, основной обмен, содержание глюкозы, уровень свободных жирных кислот в крови. Концентрация катехоламинов в плазме крови резко увеличена. Опишите действие адреналина на клетки-мишени, приводящие к указанным изменениям. Какие рецепторы принимают участие в реализации гормонального сигнала? Предложите подход к лечению этой патологии.

46. У пациента с хроническим панкреатитом наблюдается маслянистый зловонный стул. Каковы биохимические механизмы нарушения? Как называется это явление?
47. У людей с высоким содержанием белка в рационе возрастает потребность в витамине В6. Какой кофермент образуется на основе витамина В6? Какие ферменты используют этот кофермент? Какие молекулы являются субстратами для этих ферментов?
48. Одно из клинических проявлений цинги – кровоизлияния под кожу и слизистые оболочки. Недостаток какого витамина приводит к этому заболеванию? Нарушение созревания какого белка при этом происходит? Укажите особенности строения этого белка с позиции аминокислотного состава, мотива первичной структуры и посттрансляционной модификации отдельных аминокислот.
49. Пациент поступил в клинику с жалобами на боли за грудиной и над левой лопаткой, которые возникли ночью. При обследовании обнаружено повышение активности КФК МВ в 2,5 раза. Объясните этот результат.
50. При обследовании пациента отмечена желтушность кожных покровов, склер, а также темный цвет мочи. Общий билирубин в крови 120 мкмоль/л, прямой 40 мкмоль/л. Какой вид желтухи Вы можете предположить?