

## Экзаменационные задачи

1. У пациента обнаружили отсутствие соляной кислоты в желудочном соке, но способность синтезировать и секретировать пепсиноген у больного сохранена. Как это отразится на пищеварении и переваривании белков пищи?
2. 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?
3. Какие тесты используются в клинике для ранней диагностики сахарного диабета? Как связано построение сахарной кривой с толерантностью к глюкозе? Как проводят этот тест?
4. При сахарном диабете усиливается  $\beta$ -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?
5. Ребенку первого года жизни поставлен диагноз галактоземия на основании следующих признаков: отставания в умственном развитии, помутнении хрусталика и повышении содержания галактозы крови и мочи. Объясните механизм этих изменений. Какой токсичный продукт накапливается? Как кормить такого ребенка?
6. У больного нарушен отток желчи из желчного пузыря вследствие желчно-каменной болезни. К нарушению каких процессов это приводит? Укажите роль желчных кислот в метаболизме липидов. Какой гиповитаминоз возникает при недостатке желчных кислот?
7. После еды внешний вид сыворотки крови изменяется, она выглядит мутной, что объясняется присутствием большого количества липопротеинов. Как они называются, где они образуются и что эти липопротеины переносят? Почему их липидный состав отличается от липидного состава пищи?
8. При выписке больного с жировым гепатозом из санатория врач диетолог рекомендовал ему включить в рацион питания творог. Чем продиктована эта рекомендация? Какие липотропные факторы вы знаете?
9. При хронической патологии печени и кишечника у больных нарушено переваривание липидов и всасывание продуктов переваривания липидов. Дефицит каких витаминов сопровождает нарушение этого процесса?
10. 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.
11. Больной перенес операцию аортокоронарного шунтирования из-за масштабного атеросклероза коронарных артерий. При выписке из стационара врач рекомендовал ему препараты, размыкающие энтерогепатическую циркуляцию желчных кислот. Объясните биохимические механизмы, лежащие в основе эффекта такого лечения.
12. 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?

13. 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.

14. У больных, страдающих гиповитаминозом В1, наблюдается метаболический ацидоз, вызванный повышением в крови лактата, а также симптомы, характерные для гипоэнергетического состояния (слабость, сонливость). Объясните причину нарушения энергетического обмена при таком гиповитаминозе.

15. 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.

16. У больного развивается воспалительное заболевание крупных суставов и происходит потемнение мочи при контакте с воздухом. Какие вещества в моче при этом обнаруживаются, и что с ними происходит при контакте с воздухом? Как называется это заболевание?

17. У пациентов с хроническим гранулематозом заболевание проявляется фурункулезом и формированием абсцессов и гранулем во внутренних органах. В основе хронического гранулематоза лежит наследственный дефект NADPH-оксидазы нейтрофилов. Объясните молекулярный механизм развития заболевания.

18. Высокая концентрация цитруллина – признак гипераммониемии – тяжелого наследственного заболевания сопровождающегося приступами рвоты, судорожных припадков с потерей сознания. Объясните механизм токсических эффектов аммиака.

19. 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?

20. 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?

21. 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.

22. 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.

23. Аллопуринол - ингибитор ксантиноксидазы, используется при лечении подагры. Какова биохимическая основа применения этого препарата?
24. Больной перенес несколько курсов терапии антибиотиками после поездки в одну из стран Юго-Восточной Азии. В результате лечения у него появились признаки желтухи. Исследование крови показало, что у пациента повышена концентрация непрямого билирубина, в моче билирубин отсутствует. Нарушения какого процесса привели к этим патологическим изменениям? Какой диагноз можно предположить?
25. 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?
26. У пациента появилось желтушное окрашивание кожи и слизистых, моча потемнела, кал обесцветился. 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?
27. У новорожденного обнаружилась желтуха. Общий билирубин крови- 60 мкмоль/л, непрямой 53 мкмоль/л. Какой у него вид желтухи, каковы возможные причины?
28. Ребенок в тяжелом состоянии доставлен в больницу. У него обнаружена гипергликемия, глюкозурия, кетонемия, кетонурия. Объясните возможную причину подобных симптомов. Дефицит какого гормона следует предполагать?
29. 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?
30. Женщины чаще мужчин страдают от желчнокаменной болезни. Эстрогены угнетают синтез желчных кислот. К каким изменениям в обмене холестерина это приводит?
31. 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.
32. У пациента с хроническим панкреатитом наблюдается маслянистый зловонный стул. Каковы биохимические механизмы нарушения? Как называется это явление?
33. 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?
34. Витамин В12 вводят внутримышечно, а не назначают в виде таблеток. С чем это связано? С каким другим витамином В12 действует совместно в реакции превращения одной из непирролиновых аминокислот организма? Какая это аминокислота, и какие нарушения возникают при её накоплении?

35. 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 постраницсионной модификации отдельных аминокислот.
36. Этанол препятствует всасыванию в ЖКТ тиамин – витамина В1. Тиаминовая недостаточность у алкоголиков проявляется в дисфункции центральной и периферической нервной системы, сердечно-сосудистой системы. Исходя из коферментной роли тиамин, объясните механизмы нарушений.
37. 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.
38. 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?
39. После необычно интенсивной и длительной физической нагрузки нетренированный человек может испытывать боль в мышцах. Объясните, активация какого метаболического процесса и накопление какого продукта обуславливают это состояние? Какова дальнейшая судьба этого продукта?
40. У пациента, которому был назначен сульфаниламидный препарат, появились признаки гемолиза эритроцитов. В эритроцитах пациента выявлена сниженная активность глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы. Объясните биохимические причины данной клинической ситуации.