



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол № 1 от 01.09.2023 г

|                                      |  |
|--------------------------------------|--|
| Фонд оценочных средств по дисциплине | «Биохимия»   |
| Образовательная программа            | Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия |
| Квалификация                         | Врач-педиатр   |
| Форма обучения                       | Очная  |

Разработчики: кафедра биологической химии

| ИОФ              | Ученая степень,<br>ученое звание | Место работы<br>(организация)       | Должность              |
|------------------|----------------------------------|-------------------------------------|------------------------|
| И.В.Матвеева     | к.м.н, доцент                    | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | Заведующий<br>кафедрой |
| Ю.В. Абаленихина | к.б.н, доцент                    | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | Доцент                 |
| О.Н. Сучкова     | -                                | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | Ассистент              |

Рецензенты:

| ИОФ             | Ученая степень,<br>ученое звание | Место работы<br>(организация)       | Должность              |
|-----------------|----------------------------------|-------------------------------------|------------------------|
| Т.Ю. Колосова   | к.х.н., доцент                   | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | Доцент                 |
| О.В. Баковецкая | д.б.н, профессор                 | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | Заведующий<br>кафедрой |

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия  
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 10 от 27.06.2023г

**Фонды оценочных средств  
для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций)  
по итогам освоения дисциплины**

**1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости**

Примеры заданий в тестовой форме:

1. Выберите незаменимую аминокислоту:

- а) валин
- б) глицин
- в) аланин
- г) аспаргат

Ответ: а)

2. Функция миоглобина:

- а) запасание кислорода в мышечной ткани
- б) тонические сокращения, выполняющие регуляторную роль
- в) участие в сокращении всего мышечного волокна
- г) участие в апоптозе миоцитов

Ответ: а)

3. Выберите верные утверждения:

а) гиалуроновая кислота построена из дисахарида, включающего глюкуроновую кислоту и N-ацетилглюкозамин

- б) гиалуроновая кислота имеет очень большую молекулярную массу
- в) хорошо связывает воду, приобретая вид гелеобразной сетки
- г) в чистом виде встречается в спинномозговой жидкости

Ответ: а), б), г).

4. Каково нормальное содержание сахара в моче при исследовании общего анализа мочи?

- а) 3,3-5,5 ммоль/л
- б) в норме сахар в моче не определяется рутинными методами
- в) 1,2-4,7 ммоль/л
- г) до 20 ммоль/л

Ответ: б).

Критерии оценки тестового контроля:

- Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85 % заданий.
- Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65 % заданий.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50 % заданий.

Примеры контрольных вопросов для собеседования:

1. Структурная организация митохондрий.
2. Окислительное декарбоксилирование пирувата: последовательность реакций, строение пируватдегидрогеназного комплекса.
3. Цикл лимонной кислоты (цикл Кребса): последовательность реакций, характеристика ферментов.
4. Механизмы регуляции цикла Кребса, его функции. Анаэробные реакции (реакции, пополняющие цитратный цикл).

Критерии оценки при собеседовании:

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний,

причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Примеры ситуационных задач:

1. У подростка с мочой за сутки выделяется 5,2 ммоль мочевого кислоты (норма до 3,0 ммоль), повышено ее содержание и в крови (гиперурикемия). Врач педиатр назначил лечебный препарат аллопуринол, рекомендовал ограничить мясную пищу. Какое заболевание можно диагностировать у пациента? Объясните принцип действия аллопуринола?

Ответ: Предварительный диагноз – подагра, т.к. повышено содержание мочевого кислоты в крови и моче. Действие аллопуринола основано на конкурентном ингибировании ксантиноксидазы – ключевого фермента синтеза мочевого кислоты.

2. В клинику поступил больной с запахом ацетона изо рта. Какую патологию у него можно предположить? Какие биохимические анализы необходимо сделать?

Ответ: Запах ацетона изо рта связан с развитием кетонемии, которая является следствием течения неконтролируемого сахарного диабета. Больному необходимо провести следующие анализы: уровень глюкозы в крови, уровень кетоновых тел в крови, гликированный гемоглобин, С-пептид, анализ мочи на глюкозу, кетоновые тела, рН.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

- Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.

- Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

Примеры тем рефератов

1. Биохимические основы сбалансированного питания.

2. Региональные патологии, связанные с недостатком микроэлементов в пище и воде.

3. Диагностическое значение биохимического анализа желудочного и дуоденального сока.

Протеиназы поджелудочной железы и панкреатиты. Применение ингибиторов протеаз для лечения панкреатита.

Критерии оценки реферата:

- Оценка «отлично» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание реферата отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

- Оценка «хорошо» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание реферата отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферат не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферата количество литературных источников.

## **2. . Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины Форма промежуточной аттестации в 3 семестре – зачет, в 4 семестре – экзамен.**

### **Порядок проведения промежуточной аттестации**

#### **Процедура проведения и оценивания зачета:**

Зачет проходит в форме устного опроса. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 20 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут. Билет состоит из 3 теоретических вопросов и ситуационной задачи .

Критерии сдачи зачета:

«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

#### **Процедура проведения и оценивания экзамена**

##### **I. Порядок проведения**

Экзамен проводится по билетам в форме устного собеседования. Студенту достается экзаменационный билет путем собственного случайного выбора и предоставляется 45 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 20 минут.

##### **II. Оценочные средства**

Экзаменационный билет содержит пять вопросов (три теоретических вопроса, вопрос по лабораторному практикуму и ситуационная задача).

##### **III. Критерии выставления оценок:**

–Оценка 5 «отлично» выставляется обучающемуся, обнаружившему всестороннее систематическое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, максимально приближенные к будущей профессиональной деятельности в стандартных и нестандартных ситуациях, освоившему основную литературу и знакомому

с дополнительной литературой, рекомендованной программой учебной дисциплины, усвоившему взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой специальности, проявившим творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала;

– Оценка 4 «хорошо» выставляется студенту, обнаружившему полное знание учебно-программного материала, успешно выполнившего задания, максимально приближенные к будущей профессиональной деятельности в стандартных ситуациях, усвоившему основную рекомендованную литературу, показавшему систематический характер знаний по дисциплине, способному к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебы и профессиональной деятельности. Содержание и форма ответа допускают отдельные неточности.

– Оценка 3 «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, обнаружившему знание основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляющемуся с выполнением заданий, предусмотренных программой, обладающему необходимыми знаниями, но допустившему неточности в определении понятий, в применении знаний для решения профессиональных задач, в неумении обосновывать свои рассуждения;

– Оценка 2 «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, допустившему при ответе на вопросы множественные ошибки принципиального характера, имеющему разрозненные, бессистемные знания, обучающиеся не умеют выделять главное и второстепенное, допускают неточности в определении понятий, искажают их смысл, беспорядочно и неуверенно излагают материал, не могут применять знания для решения профессиональных задач.

### **Фонды оценочных средств**

#### **для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций) для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины**

##### **ОПК-7**

Готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач.

##### **ОПК-9**

Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач.

##### **ПК-21**

Способность к участию в проведении научных исследований.

**1) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):**

### **ВВЕДЕНИЕ**

1. Предмет и задачи биологической химии. Место биохимии в системе медицинских наук, значение биохимических знаний в работе врача педиатра.

#### **СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ БЕЛКОВ**

1. Классификация белков по их биологическим функциям (с примерами). Характеристика и биологическая роль отдельных представителей.
2. Белки как генетически детерминированные полимеры. Строение белковых мономеров – аминокислот. Классификация аминокислот, их физико-химические свойства. Первичная структура белков и ее информационная роль. Характеристика и свойства пептидной связи.

3. Вторичная структура белка: типы, характеристика. Супервторичная структура белка ( $\alpha/\beta$ -бочонок,  $\alpha$ -спираль-поворот- $\alpha$ -спираль, цинковый палец, лейциновая застежка-молния).
4. Конформация пептидных цепей в белках. Третичная структура белка. Типы внутримолекулярных взаимодействий в пептидной цепи. Активный центр белков и его специфическое взаимодействие с лигандом как основа биологических функций всех белков. Доменная структура белков. Понятие о фолдинге белков. Понятие о шаперонах и их функциях.
5. Четвертичная структура белков. Особенности строения и функционирования олигомерных белков на примере сравнения гемоглобина и миоглобина: связывание с кислородом, кооперативные взаимодействия протомеров. Регуляция связывания кислорода с гемоглобином в тканях.
6. Физико-химические свойства белков: амфотерные, буферные, коллоидные, осмотические. Молекулярный вес, размеры и форма, ионизация, растворимость, денатурация, ренатурация.
7. Глобулярные белки: основные представители (гистоны, альбумины, глобулины), их характеристика и биологическая роль.
8. Фибриллярные белки: особенности аминокислотного состава и структурной организации; свойства и функции коллагена.
9. Понятие о простых и сложных белках. Классификация сложных белков. Гликопротеины: представление о строении и функциях.
10. Липопротеины: классификация, структура и функции.
11. Фосфопротеины: механизм образования, роль в регуляции обмена веществ.
12. Структура и функции гемоглобина. Основные производные гемоглобина, характеристика и биологическая роль. Физиологические и аномальные типы гемоглобина.
13. Нуклеопротеины. Строение нуклеиновых кислот. Первичная структура ДНК и РНК. Видовые различия первичной структуры нуклеиновых кислот.
14. Вторичная и третичная структура ДНК, строение хроматина. Денатурация и ренативация ДНК.
15. Типы РНК: рибосомальные, транспортные, матричные. Характеристика структуры и функции. Строение рибосом.
16. Структурная организация и функции ДНК. Хроматин. Репликация.
17. Структурная организация и биологические функции РНК. Структура т-РНК и участие в процессах трансляции. Рекогниция.
18. Структура организация и биологические функции РНК: и-РНК, р-РНК. Трансляция.

### **ФЕРМЕНТЫ**

1. Общие представления о катализе, особенности ферментативного катализа (сходство и различие между ферментами и неферментными катализаторами).
2. Структурно-функциональная организация ферментов. Понятие об активном и аллостерическом центре. Кофакторы и их значение для функционирования ферментов.
3. Специфичность действия ферментов: виды, примеры и теории, их объясняющие.
4. Кинетика ферментативных реакций. Зависимость скорости ферментативных реакций от температуры, рН, концентраций фермента и субстрата.
5. Ингибиторы ферментов, характеристика видов ингибирования. Лекарства и яды как ингибиторы ферментов.
6. Активация ферментов, характеристика видов активации (аллостерическая регуляция, частичный протеолиз, белок-белковые взаимодействия).

7. Регуляция активности ферментов путем фосфорилирования и дефосфорилирования; примеры метаболических путей, регулируемых этими механизмами.
8. Единицы и методы измерения активности и количества ферментов. Пространственная локализация ферментов и структура метаболических путей в клетке.
9. Классификация и номенклатура ферментов, основные положения. Оксидоредуктазы и гидролазы: характеристика класса, примеры ферментативных реакций.
10. Классификация и номенклатура ферментов, основные положения. Трансферазы и изомеразы: характеристика класса, примеры ферментативных реакций.
11. Классификация и номенклатура ферментов, основные положения. Лиазы, лигазы, транслоказы: характеристика класса, примеры ферментативных реакций.
12. Кофакторы и коферменты. Значение ионов металлов в функционировании ферментов.
13. Витаминные коферменты. Химическое строение тиаминовых, пиридоксина, пиридоксина коферментов и биотина: их биологическая роль (с примерами реакций).
14. Витаминные коферменты. Химическое строение и участие в окислительно-восстановительных процессах НАД, НАДФ, ФМН, ФАД (с примерами ферментативных реакций).
15. Изоферменты: происхождение, биологическая роль. Различия ферментного и изоферментного состава органов и тканей, медико-биологическое значение. Понятие об органоспецифичности ферментов и изоферментов.

### **БИОЛОГИЧЕСКИЕ МЕМБРАНЫ**

1. Структурная организация мембран, строение и свойства основных компонентов мембран.
2. Липидный состав мембран – фосфолипиды, гликолипиды, холестерин. Белки мембран – интегральные, поверхностные, «заякоренные».
3. Общие свойства мембран: жидкостность гидрофобного слоя, поперечная асимметрия, избирательная проницаемость. Участие мембран в организации и регуляции метаболизма.
4. Механизмы переноса веществ через мембраны: простая диффузия, первично-активный транспорт (на примере  $\text{Ca}^{2+}$ -АТФазы,  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ -АТФазы). Пассивный симпорт и антипорт, вторично-активный транспорт.
5. Трансмембранная передача сигнала. Участие мембран в активации внутриклеточных регуляторных систем – аденилатциклазная система.
6. Трансмембранная передача сигнала. Участие мембран в активации внутриклеточных регуляторных систем – инозитолфосфатная система.
7. Каталитические мембранные рецепторы на примере рецептора инсулина.

### **ЭНЕРГЕТИЧЕСКИЙ ОБМЕН**

1. Основные компоненты пищи и их значение. Биохимические основы сбалансированного питания. Состав пищи детей и подростков: органические и минеральные, основные и минорные компоненты. Фазы извлечения энергии из питательных веществ.
2. Катаболизм основных пищевых веществ – углеводов, жиров и белков; понятие о специфических путях катаболизма; пути образования и использования пирувата и ацетил-КоА.
3. Окислительное декарбоксилирование пирувата: суммарное уравнение и последовательность реакций, строение пируватдегидрогеназного комплекса, регуляция.



4. Цикл лимонной кислоты (цикл Кребса): последовательность реакций, характеристика ферментов.
5. Механизмы регуляции цикла Кребса, его функции. Анаэробные реакции (реакции, пополняющие цитратный цикл).
6. Связь между общим путем катаболизма (окисление пирувата и ацетилКоА) и митохондриальной цепью переноса электронов. Механизмы регуляции общего пути катаболизма.
7. Эндергонические и экзергонические реакции в живой клетке. Макроэргические соединения (фосфоенолпируват, сукцинил КоА и др.), цикл АТФ-АДФ. Виды фосфорилирования. Понятие о субстратном и окислительном фосфорилировании.
8. Структурная организация дыхательной цепи.
9. Механизм сопряжения окисления с фосфорилированием в дыхательной цепи. Трансмембранный электрохимический потенциал как промежуточная форма энергии при окислительном фосфорилировании.  $H^+$ -АТФ-синтаза: структура, механизм действия.
10. Цепь переноса электронов как часть системы дыхания, начинающейся с вдыхания воздуха и связывания его с гемоглобином. Ингибиторы цепи переноса электронов, последствия их действия. Регуляция цепи переноса электронов (дыхательный контроль).
11. Разобщение тканевого дыхания и окислительного фосфорилирования. Терморегуляторная функция тканевого дыхания. Роль бурого жира в терморегуляции новорожденных детей.
12. Токсичность кислорода: образование активных форм кислорода (супероксид-анион, перекись водорода, гидроксильный радикал), их значение. Механизм их повреждающего действия на клетки. Механизмы их обезвреживания. Проксиданты и антиоксиданты.

### **ОБМЕН И ФУНКЦИИ УГЛЕВОДОВ**

1. Механизм переваривания углеводов в пищеварительном тракте. Характеристика амилолитических ферментов. Особенности переваривания углеводов у детей.
2. Механизмы всасывания конечных продуктов гидролиза углеводов. Потребность в углеводах в зависимости от возраста и физической активности.
3. Нарушения переваривания и всасывания углеводов. Наследственные нарушения обмена моносахаридов и дисахаридов: непереносимость дисахаридов, первичная и вторичная недостаточность лактазы.
4. Основные углеводы животных, биологическая роль. Глюкоза как важнейший метаболит углеводного обмена. Транспорт глюкозы из крови в клетки. Образование глюкозо-6-фосфата – первая реакция различных путей превращения глюкозы в клетке.
5. Катаболизм глюкозы. Аэробный гликолиз – основной путь катаболизма глюкозы у детей и подростков. Последовательность реакций, распространение, энергетическая ценность и физиологическое значение аэробного распада глюкозы. Интенсивность у детей разных возрастных групп.
6. Анаэробный гликолиз. Энергетический баланс, распределение в организме и физиологическое значение анаэробного гликолиза. Интенсивность у детей разных возрастных групп.
7. Переключение анаэробного гликолиза на аэробный. Окисление внемитохондриального НАД $\cdot$ H $_2$ : механизмы, биологическая роль.
8. Особенности метаболизма экзогенного этанола и его энергетическая ценность.
9. Свойства и распространение гликогена как резервного полисахарида. Мобилизация (распад) гликогена: механизм, регуляция, биологическая роль. Особенности у детей раннего возраста. Различия мобилизации гликогена в печени и мышцах.

10. Свойства и распределение гликогена как резервного полисахарида. Биосинтез гликогена: механизм, регуляция. Особенности у детей раннего возраста.
11. Биосинтез глюкозы (глюконеогенез): источники, механизм, биологическое значение. Интенсивность глюконеогенеза и причины гипогликемии у детей раннего возраста.
12. Взаимосвязь гликолиза в мышцах и глюконеогенеза в печени: цикл Кори, глюкозо-аланиновый цикл. Аллостерические механизмы регуляции аэробного и анаэробного путей распада глюкозы и глюконеогенеза.
13. Пентозофосфатный путь превращения глюкозы: окислительная стадия, суммарные реакции, распространение и биологическое значение. Неокислительная стадия синтеза пентоз (биологическая роль).
14. Недостаточность глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы, патогенез, клинические проявления.
15. Метаболизм фруктозы в норме и его нарушения: эссенциальная фруктоземия, наследственная непереносимость фруктозы.
16. Метаболизм галактозы в норме и его нарушения: галактоземия, классическая галактоземия. Галактоземия как одно из заболеваний неонатального скрининга.
17. Нарушения обмена углеводов. Генетически детерминированные болезни накопления гликогена: гликогенозы (болезнь фон Гирке, Мак-Ардля, Помпе), агликогенозы.
18. Нарушение метаболизма протеогликанов: мукополисахаридозы (синдром Гурлер, Гунтера): причина, метаболические изменения, клинические проявления.

### **ОБМЕН И ФУНКЦИИ ЛИПИДОВ**

1. Переваривание липидов. Роль панкреатической липазы и колипазы. Ресинтез жиров в слизистой оболочке тонкого кишечника. Образование хиломикрон и транспорт жиров в ткани. Особенности переваривания липидов у детей.
2. Всасывание продуктов переваривания липидов. Роль желчных кислот в переваривании и всасывании жиров.
3. Нарушения переваривания и всасывания жиров. Стеаторея: виды, краткая характеристика
4. Важнейшие липиды тканей ребенка и подростка. Резервные липиды (жиры) и липиды мембран (сложные липиды). Незаменимые факторы питания липидной природы.
5. Мобилизация жиров в жировой ткани (распад триацилглицеринов, глицерина): химизм, регуляция, биологическая роль.
6.  $\beta$ -окисление жирных кислот: химизм, биологическая роль. Особенности окисления ненасыщенных и жирных кислот с нечетным числом углеродных атомов. Расчет энергетической ценности окисления жирных кислот.
7. Синтез кетонных тел, последовательность реакций, регуляция. Биологическая роль кетонных тел. Кетонемия у детей раннего возраста. Клиническое значение исследования крови и мочи на содержание кетонных тел.
8. Депонирование жиров в жировой ткани: химизм, регуляция, биологическая роль. Транспортная форма эндогенных жиров. Ожирение, причины и последствия ожирения.
9. Биосинтез жирных кислот. Особенности биосинтеза ненасыщенных жирных кислот. Источники НАДФН<sub>2</sub> для синтеза жирных кислот. Гормональная и аллостерическая регуляция синтеза жирных кислот.
10. Биосинтез холестерина и его эфиров, регуляция. Биологические функции холестерина.

11. Транспортные липопротеины крови. Хиломикроны и ЛПОНП: структура, локализация и механизм образования, особенности транспорта, возможные нарушения.
12. Роль липопротеинов в транспорте холестерина кровью. ЛПНП, ЛПВП: образование, метаболизм, биологические функции. Роль ЛХАТ.
13. Наследственные гиперлипопропротеинемии: причины, метаболические изменения, риск атеросклероза, лечение.
14. Синтез и функция желчных кислот. Энтерогепатическая циркуляция желчных кислот. Молекулярные механизмы желчнокаменной болезни.
15. Основные фосфолипиды (глицеролфосфолипиды) тканей ребенка и подростка: основные представители, пути биосинтеза, биологическая роль. Липотропные факторы.
16. Молекулярные механизмы развития атеросклероза. Биохимические принципы лечения гиперхолестеринемии.
17. Взаимосвязь обмена жиров и углеводов. Схема превращения глюкозы в жиры. Роль пентозофосфатного пути обмена глюкозы для синтеза жиров. Влияние инсулина, глюкагона, адреналина на обмен жиров и углеводов.
18. Сфинголипидозы: причины, метаболические изменения, клиническая картина, диагностика (болезнь Гоше, Нимана-Пика).

### **ОБМЕН И ФУНКЦИИ АЗОТСОДЕРЖАЩИХ СОЕДИНЕНИЙ**

1. Переваривание белков. Характеристика протеолитических ферментов, механизм активации, специфичность и условия действия. Особенности переваривания белков у детей.
2. Всасывание продуктов переваривания белка. Гамма-глутамил-транспептидазный цикл, его роль в поступлении аминокислот в клетки тканей. Особенности всасывания продуктов переваривания белков у детей.
3. Общая схема источников и путей расходования аминокислот в тканях. Фонд свободных аминокислот. Динамическое состояние белков в организме.
4. Понятие об азотистом балансе. Белковый минимум. Азотистое равновесие. Положительный и отрицательный азотистый баланс. Азотистый баланс у детей.
5. Распад белков в тканях. Классификация протеолитических ферментов. Функции тканевых протеиназ. Характеристика катепсинов.
6. Пути распада аминокислот до конечных продуктов. Дезаминирование аминокислот, его виды. Прямое окислительное дезаминирование аминокислот, биологическая роль процесса.
7. Непрямое окислительное дезаминирование (транздезаминирование): этапы, биологическое значение. Определение трансаминаз и глутаматдегидрогеназы в сыворотке крови при диагностике инфаркта миокарда, заболеваний печени.
8. Обмен безазотистого остатка аминокислот. Гликогенные и кетогенные и смешанные аминокислоты. Синтез глюкозы из аминокислот.
9. Пути образования аммиака в организме. Механизмы токсического действия аммиака.
10. Обезвреживание аммиака. Роль глутамина в обезвреживании и транспорте аммиака и как донора амидных групп в синтезе ряда соединений. Биологическое значение образования аммиака в почках и выведения солей аммония.
11. Биосинтез мочевины: локализация, химизм, биологическая роль, особенности у детей раннего возраста. Нарушение синтеза и выведения мочевины. Причины гипераммониемии. Биохимические подходы к лечению гипераммониемий.
12. Синтез креатина и фосфокреатина; внутриклеточный перенос энергии с участием креатинфосфата: биологическая роль процесса. Диагностическое значение определения изоформ креатинкиназы в сыворотке крови.

13. Заменяемые и незаменимые аминокислоты. Биосинтез ряда заменимых аминокислот из глюкозы, метаболитов цикла Кребса, незаменимых аминокислот.
14. Декарбоксилирование аминокислот и образование биогенных аминов (гистамина, серотонина, ГАМК, таурина), их биологические функции, пути инактивации. Значение моно- и диаминооксидаз.
15. Синтез катехоламинов, их биологическая роль, пути инактивации. Предшественники катехоламинов и ингибиторы МАО в лечении депрессивных состояний.
16. Наследственные нарушения обмена фенилаланина и тирозина: фенилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм. Фенилкетонурия как одно из заболеваний неонатального скрининга.
17. Метионин и S-аденозилметионин в реакциях трансметилирования (синтез креатина, адреналина, фосфатидилхолинов, метилирование ДНК и чужеродных соединений). Роль ТГФК.
18. Тканевой обмен нуклеопротеинов. Распад нуклеопротеинов, НК, нуклеотидов, нуклеозидов. Окисление пуриновых оснований до мочевой кислоты.
19. Биосинтез пуриновых нуклеотидов. Источники образования пуриновых оснований. Регуляция биосинтеза.
20. Биосинтез и распад пиримидиновых нуклеотидов. Биосинтез дезоксирибонуклеотидов и использование его ингибиторов в педиатрии.
21. Нарушения обмена нуклеотидов. Подагра: биохимические основы патогенеза и лечения (аллопуринол). Синдром Леша-Нихена. Ксантинурия. Оротацидурия.
22. Обмен гемпротеинов. Синтез гема и его регуляция.
23. Нарушение синтеза гема (порфирии): классификация, краткая характеристика. Болезнь Гюнтера, острая перемежающаяся порфирия, кожная поздняя порфирия.
24. Распад гемоглобина. Образование билирубина и других желчных пигментов. Обезвреживание билирубина. «Прямой» и «непрямой» билирубин.
25. Нарушение обмена билирубина. Желтухи: гемолитическая, обтурационная, печеночно-клеточная. Диагностическое значение определения билирубина и других желчных пигментов в крови и моче.
26. Нарушение обмена билирубина. Желтуха новорожденных, наследственные нарушения метаболизма билирубина. Синдром Жильбера.

### **БИОХИМИЯ ВИТАМИНОВ**

1. Витамины. История открытия и изучения. Классификация витаминов. Алиментарные и вторичные гиповитаминозы. Гипервитаминозы.
2. Каротины и витамин А. Их химическая природа и биологическое значение. Участие витамина А в акте зрения. Клинические и биохимические признаки гипо- и гипервитаминоза А. Потребность и практическое применение витамина А.
3. Витамин Д (Д<sub>2</sub> и Д<sub>3</sub>), строение, биосинтез и механизм действия кальцитриола. Причины и проявления рахита и гипервитаминоза Д. Применение витамина Д в педиатрии.
4. Витамин Е (токоферол), химическая природа. Участие в обмене веществ. Признаки Е-авитаминоза. Антиоксидантная функция токоферола, потребность, практическое применение.
5. Витамин К (К<sub>1</sub>, К<sub>2</sub>), их химическая природа. Роль витамина К в свертывании крови. Практическое применение. Викасол, химическое строение и использование в педиатрии.
6. Витамин В<sub>1</sub> (тиамин), химическое строение. Механизм образования кофермента и участие в обмене веществ. Признаки В<sub>1</sub>-гиповитаминоза. Потребность и практическое применение тиамин.

7. Витамин В2 (рибофлавин), химическое строение. Коферментные формы и участие в обмене. Признаки гиповитаминоза. Потребность и практическое применение рибофлавина.
8. Пантотеновая кислота: химическая природа, коферментные формы, участие в обмене веществ, практическое применение.
9. Ниацин (никотиновая кислота), химическое строение. Коферментные формы и участие в обмене. Признаки гиповитаминоза и возможность образования никотинамида в организме. Потребность и практическое применение ниацина.
10. Витамин В6 (пиридоксин). Химическое строение. Коферментные формы и их участие в обмене веществ. Признаки гиповитаминоза. Потребность и практическое применение витамина.
11. Фолацин и витамин В12. Химическая природа. Образование коферментов, их биохимические функции и взаимосвязь в регуляции обмена. Признаки недостатка этих витаминов. Потребность и практическое применение.
12. Витамин С (аскорбиновая кислота). Химическое строение и биологические функции. Взаимосвязь функции витамина С и биофлавоноидов. Явление гиповитаминоза. Применение витамина С и биофлавоноидов в педиатрии.
13. Витаминоподобные вещества: биотин, метилметионин, карнитин. Химическое строение, физиологическое действие. Проявления авитаминоза.

### **РЕГУЛЯЦИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ. ГОРМОНЫ**

1. Основы межклеточной коммуникации: эндо-, пара- и аутокринные системы. Клетки-мишени и рецепторы гормонов. Роль гормонов в регуляции обмена веществ и функций организма.
2. Гормоны. Общие свойства гормонов. Гормоны и гормоноиды, их характеристика. Классификация гормонов.
3. Мембранно-внутриклеточный механизм действия гормонов (циклические нуклеотиды).
4. Мембранно-внутриклеточный механизм действия гормонов (ионы Са и вторичные посредники липидной природы).
5. Цитозольный механизм действия гормонов. Получение и практическое применение гормонов в педиатрии.
6. Йодтиронины: строение и биосинтез, действие на обмен веществ. Гипо- и гиперфункция щитовидной железы, роль йода. Практическое применение йодтиронинов в педиатрии. Врожденный гипотиреоз как одно из заболеваний неонатального скрининга.
7. Паратирин и его взаимосвязь с кальцитонином в регуляции кальциево-фосфорного обмена. Гипо- и гиперпаратирозидизм.
8. Инсулин, химическая природа, механизм действия и влияние на обмен веществ. Строение и принцип функционирования инсулинового рецептора.
9. Нарушения в обмене, связанные с недостатком или избытком инсулина в организме. Инсулинзависимый и инсулиннезависимый сахарный диабет. Молекулярные механизмы патогенеза основных симптомов сахарного диабета. Диабетическая кома. Молекулярные механизмы патогенеза поздних осложнений сахарного диабета.
10. Глюкагон: химическая природа, механизм действия, влияние на обмен веществ. Роль инсулина и глюкагона в регуляции энергетического метаболизма при нормальном питании и голодании.
11. Гормоны мозгового вещества надпочечников: химическое строение, механизмы действия и биологические эффекты.
12. Глюкокортикоиды, химическая природа. Механизм регуляции обмена веществ в клетке. Гипо- и гиперкортицизм.

13. Изменения гормонального статуса и метаболизма при нормальном ритме питания. Регуляция концентрации глюкозы в крови. Пути поступления и расходования глюкозы в крови. Влияние на эти процессы инсулина, глюкагона, адреналина и кортизола. Изменения гормонального статуса и метаболизма при голодании.
14. Строение и биологическое действие гормонов гипоталамуса и гипофиза. Некоторые нарушения функций гипоталамо-гипофизарной системы: карликовость, гигантизм, акромегалия.
15. Регуляция водно-солевого обмена. Строение, механизм действия и функции вазопрессина и альдостерона. Ренин-ангиотензин-альдостероновая система. Биохимические механизмы возникновения почечной гипертензии. Изменение гормонального статуса и метаболизма при обезвоживании и кровопотере.
16. Регуляция обмена кальция и фосфатов паратгормоном, кальцитонином и 1,25-диоксихолекальциферолом (кальцитриолом). Гипо- и гиперкальциемия: причины возникновения и последствия.
17. Женские половые гормоны, их химическая природа, механизм действия и биологические функции. Схема полового цикла, характеристика. Практическое применение эстрогенов и прогестерона.
18. Мужские половые гормоны, их химическая природа, механизм действия и физиологическое значение. Анаболические стероиды и их практическое применение.
19. Эйкозаноиды: строение, номенклатура, биологические функции. Основные этапы биосинтеза, роль фосфолипазы  $A_2$  и циклооксигеназы. Лекарственные препараты - ингибиторы синтеза эйкозаноидов.

## **Биохимия органов и тканей**

### **Биохимия крови**

1. Основные функции крови.
2. Форменные элементы крови: представители и биохимические особенности клеток крови.
3. Белки крови. Характеристика основных представителей белковых фракций сыворотки крови.
4. Возрастные особенности белкового спектра крови. Изменение белкового состава при некоторых патологических состояниях.
5. Физиологические белки крови.
6. Острофазовые белки крови, кардиомаркеры и онкомаркеры: характеристика их основных представителей и использование в диагностике.
7. Небелковые азотсодержащие вещества крови. Остаточный азот крови. Азотемия.

### **Биохимия печени**

1. Функции печени: биосинтетическая, желчеобразовательная и депонирующая.
2. Метаболизм эндогенных и чужеродных токсических веществ: реакции микросомального окисления и реакции конъюгации с глутатионом, глюкуроновой и серной кислотами.
3. Особенности обмена аминокислот, белков и других азотсодержащих веществ в печени.
4. Особенности обмена углеводов и липидов в печени.
5. Поражения печени у новорожденных: физиологическая и патологическая желтуха.
6. Энзимодиагностика заболеваний печени и поджелудочной железы. Протеиназы поджелудочной железы и панкреатиты. Применение ингибиторов протеаз для лечения панкреатита. Нарушения переваривания белков.

### **Биохимия соединительной ткани**

1. Особенности соединительной ткани детей. Собственно соединительная ткань. Костная ткань. Зубы.
2. Коллаген: особенности аминокислотного состава, первичной и пространственной структуры. Особенности биосинтеза и созревания коллагена. Роль аскорбиновой кислоты в гидроксировании пролина и лизина. Полиморфизм коллагена.
3. Особенности строения и функции эластина. Возрастные особенности структуры эластина.
4. Биохимия межклеточного матрикса. Гликозамингликаны и протеоглики: строение и функции. Роль гиалуроновой кислоты в организации межклеточного матрикса.
5. Адгезивные белки межклеточного матрикса: фибронектин и ламинин, их строение и функции. Роль в межклеточных взаимодействиях. Структурная организация межклеточного матрикса.
6. Патологии соединительной ткани: причины, проявления, биохимическая диагностика.

### **Биохимия мышц**

1. Возрастные особенности мышечной ткани. Эмбриональная мышечная ткань. Мышцы новорожденных.
2. Важнейшие белки миофибрилл: миозин, актин, актомиозин, тропомиозин, тропонин. Молекулярная структура миофибрилл.
3. Характеристика небелковых азотсодержащих (экстрактивных) веществ мышечной ткани.
4. Саркоплазматические белки: миоглобин, его строение и функции. Особенности энергетического обмена в мышцах; креатинфосфат.
5. Биохимические изменения при мышечных дистрофиях и денервации мышц. Креатинурия.

### **Биохимия нервной системы**

1. Химический состав нервной ткани. Возрастные особенности состава нервной ткани.
2. Энергетический обмен в нервной ткани; значение аэробного распада глюкозы.
3. Нейромедиаторы: функции катехоламинов, ГАМК, ацетилхолина, серотонина, глутамата, глицина, гистамина.
4. Нарушение обмена биогенных аминов при психических заболеваниях. Предшественники катехоламинов и ингибиторы моноаминоксидазы в лечении депрессивных состояний.

### **Биохимия почек**

1. Механизм образования мочи в различных отделах нефрона.
2. Регуляторно-гомеостатическая, обезвреживающая, внутрисекреторная функции почек.
3. Характеристика компонентов мочи в норме и патологии (белки, небелковые азотистые вещества, безазотистые компоненты). Возрастные особенности состава мочи. Азотистые компоненты мочи в различном возрасте.
4. Основы биохимической диагностики заболеваний почек.

### **ДНК-технологии в медицине**

1. ДНК-технологии в медицине: использование рекомбинантных ДНК, методов ПЦР и ПДРФ. Генная терапия.
2. Механизмы генетической изменчивости. Полиморфизм белков.

### 3. Ингибиторы матричных биосинтезов и их использование в качестве лекарств.

**2) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь» (решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения):**

Ситуационные задачи:

1. В крови плода и новорожденного присутствует гемоглобин F, в то время как в крови матери преобладает гемоглобин A. Чем отличаются эти белки структурно и функционально? Объясните физиологическую целесообразность данных отличий.

2. Пируватдегидрогеназный комплекс является необходимым этапом катаболизма большинства мономеров в процессе извлечения энергии из питательных веществ. Дефицит каких витаминов может отразиться на работе этого комплекса и к каким последствиям для организма ребенка это может привести?

3. В стационар поступил ребенок 6 месяцев. Мать предъявляет жалобы на беспокойство ребенка, частую рвоту, диарею, судороги. Ребенок до этого времени находился на грудном вскармливании. После введения прикорма (яблочный сок) через 30 минут появились вышеуказанные симптомы. На какую патологию указывают данные симптомы? Какие лабораторные исследования необходимо провести дополнительно? Какие биохимические изменения лежат в основе наблюдаемых симптомов?

4. У больного, длительно употребляющего алкоголь, возникли отеки нижних конечностей. При обследовании обнаружено: общий белок 58 г/л, альбумины 45%, глобулины 55%. Оцените результаты полученных исследований. Объясните причину формирования отеков.

5. Лекарственные препараты, относящиеся к группе статинов, являются высокоэффективными гипохолестеринемическими (антиатеросклеротическими) препаратами. Каков биохимический механизм их действия?

6. Мальчик 9 лет поступил в клинику с жалобами на боли в животе, возникающие после еды, особенно жирной. Физическое и психическое развитие соответствует возрасту. Лабораторный анализ: сыворотка крови при взятии мутная во всем объеме пробирки. При выстаивании в холодильнике в течение 10 часов образовался мутный сливкообразный верхний слой хиломикронов, под слоем сыворотка прозрачная. Уровень ТАГ – 9,9 ммоль/л (норма: 0,5-2,0 ммоль/л). Активность сывороточной ЛПЛ (липопротеинлипазы) – 0,0 Ед. Оцените результаты полученных исследований. Какие биохимические нарушения лежат в основе этого заболевания? Повышен ли риск развития атеросклероза у данного пациента?

7. Больным детям с приступом астмы наряду с адреналином часто вводят аминофиллин – пуриновое производное, сходное с теофиллином из чая. Какова цель и в чем биохимическая основа применения препаратов?

8. В инфекционное отделение поступил ребенок с подозрением на острое поражение печени (острый гепатит). У больного яркая желтушная окраска кожи и слизистых оболочек, в крови повышено содержание прямого и непрямого билирубина, моча – интенсивной окраски, определяется прямой билирубин, уробилиноген; количество желчных пигментов в кале снижено. Какой тип желтухи наблюдается у больного? Объясните биохимические основы полученных лабораторных данных.

9. У пациента наблюдается симметричный дерматит на тыльной поверхности кистей, шее, лице, стоматит. Пациент жалуется на тошноту, боли в



области живота, понос, отсутствие аппетита, головные боли, головокружения, депрессию. Назовите заболевание, для которого характерны данные признаки. С недостатком какого витамина это связано? Синтез каких коферментов нарушается в данной ситуации? Дегидрирование каких субстратов цитратного цикла нарушается?

10. В больницу поступил подросток с жалобами на появление в последнее время больших синяков на теле при малейших ушибах. Анализ крови показал увеличение времени свертывания крови и снижение уровня протромбина в 2 раза. На какой гиповитаминоз указывает данная клиническая картина? Почему?

11. Вследствие хронической патологии печени и кишечника у подростка нарушено всасывание липидов. В течение последних 3 дней появились жалобы на носовые кровотечения, кровоточивость десен. Объясните, проявление какого гиповитаминоза могло вызвать такие симптомы? Какие сопутствующие гиповитаминозы могут отягощать состояние больного?

12. Весной у многих людей развивается гиповитаминоз, обусловленный снижением в пище количества витаминов В1, В2, РР. Наиболее характерными признаками этих гиповитаминозов являются сонливость и повышенная утомляемость. Почему дефицит этих витаминов может привести к таким симптомам? Для объяснения представьте схемы метаболических путей, в которых они участвуют.

13. При обследовании девочки 1,5 лет с прогрессирующим отставанием умственного развития было обнаружено повышенное содержание фенилпировата в моче. Содержание фенилаланина в крови повышено. Оцените результаты исследований. Объясните биохимические механизмы развития указанных лабораторных изменений. Почему у данных больных могут наблюдаться признаки недостаточности йодтиронинов и катехоламинов?

14. У новорожденных детей в области шеи и верхней части спины имеется особая жировая ткань (бурый жир), содержащая большое количество митохондрий. Коэффициент Р/О < 1. Объясните биологическую роль бурого жира. Что такое коэффициент Р/О, его максимальное значение? Какой разобщитель присутствует в митохондриях бурой жировой ткани?

15. У подростка с мочой за сутки выделяется 5,2 ммоль мочевой кислоты (норма до 3,0 ммоль), повышено ее содержание и в крови (гиперурикемия). Педиатр назначил лечебный препарат аллопуринол, рекомендовал ограничить мясную пищу. Оцените результаты полученных исследований. Объясните принцип действия аллопуринола. Почему больному необходимо ограничить употребление мясной пищи?

16. В крови новорожденного ребенка содержится 238 мкмоль/л билирубина (230 мкмоль/л – неконъюгированного, 8 мкмоль/л – конъюгированного). Как можно оценить приведенные результаты?

17. У больного гриппом ребенка 5 лет отмечаются головокружение, тошнота, судорожные припадки. Содержание аммиака в крови повышено. Известно, что вирус гриппа оказывает повреждающее действие на гепатоциты, в том числе подавляется синтез карбамоилфосфатсинтетазы. Объясните биохимические основы развития указанных симптомов. Какую диету можно рекомендовать в данной ситуации?

18. Врач-диетолог назначил пациенту с энтероколитом сбалансированную диету согласно потребностям организма в основных питательных веществах. Однако уровень общего белка в крови больного на протяжении 2 недель составляет 50-55 г/л. Оцените результат лабораторного исследования. Почему коррекция питания не приводит к желаемому результату, и к каким последствиям это может привести? Как можно нормализовать уровень общего

белка?

19. Токсическое действие аммиака на клетки мозга объясняется, в частности, нарушением образования нейромедиаторов. Синтез какого из известных вам нейромедиаторов будет нарушен в первую очередь? Почему?

20. У больного ребенка с желтушностью склер и кожи обнаружен наследственный дефект белков мембраны эритроцитов. В крови повышено содержание непрямого билирубина, кал интенсивно окрашен, в моче билирубина нет. Какой тип желтухи у пациента? Объясните, почему дефект мембраны эритроцитов сопровождается повышением непрямого билирубина в крови.

21. При диффузных заболеваниях соединительной ткани (коллагенозах) выявляется повышенное выделение с мочой гликозаминогликанов и свободного оксипролина, в крови повышается активность гиалуронидазы. Чем объясняется повышенное выделение из организма с мочой гликозаминогликанов и оксипролина при коллагенозах

22. Аммиак является раздражителем нервной системы. При введении глутаминовой кислоты детям, больным эпилепсией, их состояние улучшается, частота судорожных приступов снижается. Объясните биохимический механизм этого явления.

23. У больного юноши при исследовании крови обнаружено: активность АЛАТ 0,86 ммоль/ч\*л, АсАТ – 0,24 ммоль/ч\*л, активность холинэстеразы снижена. Рассчитайте коэффициент де Ритиса. О какой форме патологии можно подумать?

24. При неправильной эксплуатации печного отопления у людей часто происходит отравление угарным газом. Объясните, что происходит с гемоглобином при отравлении угарным газом? Как влияет структура гемоглобина на его функцию? Влияет ли угарный газ на работу дыхательной цепи?

25. В приемное отделение хирургического стационара поступил больной с жалобами на острые боли в животе. При осмотре врач обратил внимание на желтушность склер, слизистых оболочек. В биохимическом анализе крови содержание общего билирубина 52 мкмоль/л, 40 мкмоль/л – прямой, 12 мкмоль/л – не прямой. Моча интенсивно окрашена, содержит прямой билирубин. Кал обесцвечен. Какой тип желтухи у больного? Объясните биохимические основы полученных лабораторных изменений.

26. Больной К. 12 лет, жалобы на неутолимую жажду, употребление большого количества жидкости, значительное количество мочи (6-8 л/сут). При обследовании: уровень глюкозы в крови – 4,0 ммоль/л (глюкозооксидазный метод), кетоновых тел нет. Моча бесцветна, плотность – 1,002, глюкозы нет. Назовите возможные причины полиурии. Как следует провести биохимическую дифференциальную диагностику?

27. На приеме у педиатра ребенок 3 месяцев. Из анамнеза известно, что роды проходили в домашних условиях, неонатальный скрининг не проводился. Вес при рождении 4,1 кг. На момент осмотра вес 5,0 кг. Ребенок вялый, апатичный, кожные покровы холодные на ощупь, отмечается отечность. Язык крупный, голос при плаче грубый, хриплый. Проведено биохимическое исследование крови: Т4 – 15 нмоль/л (норма 54-156 нмоль/л), ТТГ – 5,0 мкМЕ/мл (норма 0,2-3,5 мкМЕ/мл). Оцените результаты осмотра и лабораторного обследования. Ваше заключение? Необходимо ли лечение?

28. К педиатру обратилась мать с ребенком 5 лет. Жалобы на приступы с временной потерей сознания натошак, судороги, отставание в росте. При осмотре: короткое туловище, большой живот, увеличенная печень. Отставание в физическом развитии, кукольное лицо. При лабораторном исследовании:

глюкоза крови 2,9 ммоль/л, повышен уровень лактата и уровень пирувата, ацетонемия, метаболический ацидоз, ацетонурия, Редуцированный подъем уровня глюкозы крови после инъекции глюкагона (адреналина). Объясните результаты полученных лабораторных показателей. Какие биохимические нарушения лежат в основе этого заболевания?

**3) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть»** (решать усложненные задачи на основе приобретенных знаний, умений и навыков, с их применением в нетипичных ситуациях, формируется в процессе практической деятельности):

Лабораторные работы:

1. **ОБЩИЙ БЕЛОК**: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения общего белка в крови при патологических состояниях.
2. **ТИАМИН И РИБОФЛАВИН**: принцип определения, значение определения содержания тиамина и рибофлавина в биологических жидкостях.
3. **БЕЛОК В МОЧЕ**: принцип определения, практическое значение выявления и количественного определения белка в моче при патологических состояниях.
4. **КАЛЬЦИЙ**: принцип определения, содержание кальция в сыворотке крови в норме, практическое значение определения кальция при патологических состояниях.
5. **ГЛЮКОЗА**: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения глюкозы в крови при патологических состояниях.
6. **ГАПТОГЛОБИН**: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения гаптоглобина в сыворотке крови при патологических состояниях.
7. **ЩЕЛОЧНАЯ ФОСФАТАЗА**: принцип определения, активность фермента в норме, практическое значение определения активности щелочной фосфатазы в сыворотке крови при патологических состояниях.
8. **ХОЛЕСТЕРИН**: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения холестерина в крови при патологических состояниях.
9. **БИЛИРУБИН** и его фракции в сыворотке крови: принцип метода, концентрация общего, свободного и связанного билирубина в норме, практическое значение исследования содержания билирубина для дифференциальной диагностики желтух.
10. **МОЧЕВИНА**: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения мочевины в сыворотке крови при патологических состояниях.