



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

Рецензенты:

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

Процедура проведения и оценивания зачета:

Если в соответствии с учебным планом продолжительность изучения дисциплины составляет несколько семестров, то результатом промежуточной аттестации за семестры, не являющимися завершающими изучения дисциплины, является средний балл, рассчитанный как среднее арифметическое значение за все рубежные контроли семестра.

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

ОПК-5-

Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

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. Биохимия, предмет, задачи, разделы. Связь биохимии с другими науками. Основные методы, применяемые в биохимии.
2. Основные этапы развития биохимии. Место биохимии в системе медицинских наук. Значение биохимических знаний в клинической практике.

СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ БЕЛКОВ

1. Белки: определение, характерные признаки. Развитие представлений о белковых веществах. Биологические функции белков (с примерами).
2. Аминокислоты: строение и функции. Строение и классификации аминокислот, входящих в состав белков. Физико-химические свойства аминокислот. Применение аминокислот в медицине.
3. Уровни структурной организации белковых молекул. Первичная структура белка. Характеристика пептидной группы. Наследственные нарушения первичной структуры.
4. Уровни структурной организации белковых молекул. Вторичная структура белка: α -спираль, β -структура, нерегулярные структуры. Супервторичные структуры белков.
5. Уровни структурной организации белковых молекул. Третичная и четвертичная структуры. Типы связей, участвующих в формировании этих структур. Доменная структура белков.
6. Фолдинг белков. Шапероны: характеристика и функциональная роль.
7. Физико-химические свойства белков: амфотерные, буферные, коллоидные, осмотические. Высаливание. Денатурация. Свойства денатурированного белка. Ренатурация.

8. Методы выделения индивидуальных белков, основанные на их физико-химических свойствах: методы разрушения тканей, методы очистки белков (электрофорез, хроматография и др.).

9. Понятие о простых и сложных белках. Гистоны, альбумины, глобулины: характеристика и биологическая роль.

10. Особенности структурной организации фибриллярных белков на примере коллагена и эластина.

11. Сложные белки: определение, классификация. Представления о гликопротеинах и протеогликанах. Гликопротеины: строение, свойства и функции.

12. Сложные белки: определение, классификация. Фосфопротеины: характеристика и биологическая роль.

13. Сложные белки: определение, классификация. Липопротеины: характеристика, биологические функции.

14. Сложные белки: определение, классификация. Гемпротеины: общая характеристика. Миоглобин: структура и функции.

15. Гемпротеины. Гемоглобин: структура и функции. Производные гемоглобина. Типы гемоглобина. Гликозилированный гемоглобин.

16. Функционирование олигомерных белков на примере гемоглобина. Регуляция связывания кислорода с гемоглобином в тканях.

17. Нуклеопротеины, нуклеиновые кислоты: общая характеристика. Компоненты нуклеиновых кислот: строение и биологические функции. Физико-химические свойства нуклеиновых кислот.

18. Структурная организация и функции ДНК. Хроматин. Репликация.

19. Структурная организация и биологические функции РНК. Структура тРНК и участие в процессах трансляции. Рекогниция.

20. Структура организация и биологические функции РНК: мРНК, рРНК. 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. Механизм действия ферментов: энергетические изменения, этапы, молекулярные механизмы.

5. Кинетика ферментативных реакций. Зависимость скорости ферментативных реакций от температуры, рН, концентраций фермента и субстрата.

6. Регуляция действия ферментов. Ингибиторы ферментов, характеристика видов ингибирования. Лекарства и яды как ингибиторы ферментов.

7. Регуляция действия ферментов. Активация ферментов.

8. Регуляция активности ферментов путем фосфорилирования и дефосфорилирования; примеры метаболических путей, регулируемых этими механизмами.

9. Единицы и методы измерения активности ферментов. Иммуобилизованные ферменты.

10. Классификация и номенклатура ферментов, основные положения. Оксидоредуктазы и гидролазы: характеристика, примеры ферментативных реакций.

11. Классификация и номенклатура ферментов, основные положения. Трансферазы и лигазы: характеристика, примеры ферментативных реакций.

12. Классификация и номенклатура ферментов, основные положения. Лиазы и изомеразы: характеристика, примеры ферментативных реакций.

13. Кофакторы ферментов: ионы металлов и коферменты. Коферментные функции витаминов. Химическое строение пиридоксина коферментов и биотина: их биологическая роль (с примерами реакций).

14. Коферменты. Химическое строение и участие в окислительно-восстановительных процессах НАД, НАДФ, ФМН, ФАД (с примерами ферментативных реакций).

15. Химическое строение тиаминовых коферментов, биологическая роль, примеры реакций.

16. Характеристика пантотеновых, кобамидных, фолиевых коферментов.

17. Общее представление о невитаминных коферментах.

18. Изоферменты: происхождение, биологическая роль, методы определения.

19. Различия ферментного и изоферментного состава органов и тканей, медико-биологическое значение. Понятие об органоспецифичности ферментов и изоферментов.

20. Применение ферментов как аналитических реагентов при лабораторной диагностике (определение глюкозы, мочевой кислоты, холестерина, триацилглицеринов).

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 Ca^{2+} -АТФазы, Na^+ , 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 человека: органические и минеральные, основные и минорные компоненты. Фазы извлечения энергии из питательных веществ.

2. Пировиноградная кислота и ацетил-КоА: пути образования и пути использования в организме. Значение этих процессов.

3. Окислительное декарбоксилирование пирувата: суммарное уравнение и последовательность реакций, строение пируватдегидрогеназного комплекса.

4. Цикл лимонной кислоты (цикл Кребса): последовательность реакций, характеристика ферментов.

5. Цикл лимонной кислоты (цикл Кребса): механизмы регуляции, 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. Структурная организация и функции дыхательной цепи.

8. Виды фосфорилирования. Понятие о субстратном и окислительном фосфорилировании.

9. Механизм сопряжения тканевого дыхания и фосфорилирования. Трансмембранный электрохимический потенциал как промежуточная форма энергии при окислительном фосфорилировании.

10. Регуляция цепи переноса электронов (дыхательный контроль). H^+ -АТФ – синтаза: структура, механизм действия. Ингибиторы цепи переноса электронов, последствия их действия.

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. Непереносимость дисахаридов, первичная и вторичная недостаточность лактазы, синдром мальабсорбции.

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. Аэробный гликолиз: распространение, энергетическая ценность и физиологическое значение аэробного распада глюкозы. Интенсивность у детей разных возрастных групп.

7. Анаэробный гликолиз. Энергетический баланс, распределение в организме и физиологическое значение анаэробного гликолиза.

8. Окисление внемитохондриального $NAD \cdot H_2$: механизм, биологическая роль.

9. Метаболизм экзогенного этанола, механизм его токсического действия.

10. Свойства и распространение гликогена как резервного полисахарида. Мобилизация гликогена: механизм, регуляция, биологическая роль. Различия мобилизации гликогена в печени и мышцах. Особенности у детей раннего возраста.

11. Свойства и распределение гликогена как резервного полисахарида. Биосинтез гликогена: механизм, регуляция. Особенности у детей раннего возраста.

12. Биосинтез глюкозы (глюконеогенез): источники, механизм, биологическое значение. Интенсивность глюконеогенеза и причины гипогликемии у детей раннего возраста.

13. Взаимосвязь гликолиза в мышцах и глюконеогенеза в печени: цикл Кори, глюкозо-аланиновый цикл. Аллостерические механизмы регуляции аэробного и анаэробного путей распада глюкозы и глюконеогенеза.

14. Пентозофосфатный путь превращения глюкозы: окислительная стадия (химизм), неокислительная стадия синтеза пентоз. Суммарные реакции, распространение и биологическое значение.

15. Метаболизм фруктозы 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): классификация, характеристика отдельных типов. Агликогенозы.

ОБМЕН И ФУНКЦИИ ЛИПИДОВ

1. Переваривание липидов: условия переваривания, механизм, роль панкреатической липазы и колипазы. Регуляция переваривания липидов. Особенности переваривания липидов у детей.

2. Всасывание продуктов переваривания липидов. Ресинтез жиров в слизистой оболочке тонкого кишечника. Образование хиломикронов и транспорт жиров в ткани.

3. Нарушения переваривания и всасывания жиров. Стеаторея.

4. Важнейшие липиды тканей человека. Резервные липиды (жиры) и липиды мембран (сложные липиды). Незаменимые факторы питания липидной природы.

5. Мобилизация жиров (распад триацилглицеринов, глицерина): химизм, регуляция, биологическая роль. Особенности у детей раннего возраста.

6. β -окисление жирных кислот: химизм, биологическая роль. Нарушения.

7. Особенности окисления ненасыщенных и жирных кислот с нечетным числом углеродных атомов. Расчет энергетической ценности жирных кислот.

8. Синтез кетоновых тел, последовательность реакций, регуляция. Биологическая роль кетоновых тел.

9. Биосинтез жирных кислот. Особенности биосинтеза ненасыщенных жирных кислот. Источники НАДФН+Н⁺. Гормональная и аллостерическая регуляция синтеза жирных кислот.

10. Депонирование жиров в жировой ткани: химизм, регуляция, биологическая роль. Транспортная форма эндогенных жиров. Ожирение, причины и последствия ожирения у детей и подростков.

11. Биосинтез холестерина и его эфиров, регуляция. Биологические функции холестерина.

12. Баланс холестерина в организме. Различные механизмы регуляции ГМГ-КоА-редуктазы. Роль липопротеинов в транспорте холестерина кровью.

13. Гиперлиппротеинемия: определение, классификация. Гиперхолестеролемиа: причины, последствия. Семейная гиперхолестеролемиа.

14. Синтез и функции желчных кислот. Энтерогепатическая циркуляция желчных кислот. Молекулярные механизмы желчнокаменной болезни.

15. Основные фосфолипиды (глицерофосфолипиды) тканей человека: представители, пути биосинтеза, биологическая роль. Липотропные факторы.

16. Хиломикроны и ЛПОНП: структура, локализация и механизм образования, особенности метаболизма.

17. Гипертриацилглицеролемиа и гиперхиломикронемия: причины, изменения состава сыворотки крови. Генетические дефекты ЛП-липазы и апо-СII.

18. ЛПНП и ЛПВП: структура, локализация и механизм образования, особенности метаболизма.

19. Молекулярные механизмы атеросклероза. Биохимические принципы лечения, роль омега-3 кислот в профилактике атеросклероза.

20. 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.

21. Сфинголипидозы: определение, причины, примеры заболеваний (Гоше, Ниманна-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. Нарушения переваривания белков и транспорта аминокислот.
4. Общая схема источников и путей расщедования аминокислот в тканях. Фонд свободных аминокислот. Динамическое состояние белков в организме.
5. Понятие об азотистом балансе. Белковый минимум. Азотистое равновесие. Положительный и отрицательный азотистый баланс. Азотистый баланс у детей.
6. Распад белков в тканях. Виды протеолиза. Протеасомы. Роль убиквитина.
7. Тканевой протеолиз. Классификация протеолитических ферментов. Функции тканевых протеиназ. Характеристика катепсинов.
8. Посттрансляционный процессинг белков: частичный протеолиз, присоединение небелковых компонентов, модификация аминокислот, формирование пространственной конформации молекул.
9. Пути распада аминокислот до конечных продуктов. Деаминарование аминокислот, его виды. Прямое окислительное деаминарование аминокислот, биологическая роль этого процесса.
10. Непрямое окислительное деаминарование (транздеаминарование): этапы, биологическое значение. Определение активности трансаминаз и глутаматдегидрогеназы в сыворотке крови при диагностике инфаркта миокарда, заболеваний печени.
11. Пути образования аммиака в организме.
12. 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.
13. Биосинтез мочевины: локализация, химизм, биологическая роль, особенности у детей раннего возраста. Диагностическое значение определения уровня мочевины в крови и моче. Нарушение синтеза и выведения мочевины.
14. Причины гипераммониемии. Механизмы токсического действия аммиака. Биохимические подходы к лечению гипераммониемий.
15. Обмен безазотистого остатка аминокислот. Гликогенные и кетогенные и смешанные аминокислоты. Синтез глюкозы из аминокислот.
16. Синтез креатина и фосфокреатина; внутриклеточный перенос энергии с участием креатинфосфата: биологическая роль процесса. Особенности обмена креатина у детей. Диагностическое значение определения активности изоферментов креатинкиназы.
17. Заменяемые и незаменимые аминокислоты. Биосинтез ряда заменимых аминокислот из метаболитов углеводного обмена и цикла Кребса, незаменимых аминокислот.
18. Декарбоксилирование аминокислот и образование биогенных аминов (гистамина, таурина), их роль. Значение моно- и диаминооксидаз.
19. Декарбоксилирование аминокислот и образование биогенных аминов (серотонина, ГАМК), их роль. Значение моно- и диаминооксидаз.
20. Синтез ацетилхолина, его роль и обезвреживание.
21. Синтез катехоламинов, их биологическая роль, пути инактивации. Предшественники катехоламинов и ингибиторы моноаминооксидаз в лечении депрессивных состояний.
22. Наследственные нарушения обмена фенилаланина и тирозина: фенилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм. Фенилкетонурия как одно из заболеваний неонатального скрининга.

23. Метионин и S-аденозилметионин в реакциях трансметилирования (синтез креатина, адреналина, фосфатидилхолинов, метилирование ДНК и чужеродных соединений). Роль ТГФК.

24. Тканевой обмен нуклеопротеинов. Распад нуклеопротеинов, нуклеиновых кислот, нуклеотидов, нуклеозидов. Окисление пуриновых оснований в мочевую кислоту.

25. Биосинтез пуриновых нуклеотидов. Источники образования пуриновых оснований. Регуляция биосинтеза.

26. Биосинтез и распад пиримидиновых нуклеотидов. Биосинтез дезоксирибонуклеотидов и использование ингибиторов этого процесса в педиатрии.

27. Нарушения обмена нуклеотидов. Подагра: молекулярные механизмы развития и биохимические основы лечения (аллопуринол). Ксантинурия. Оротацидурия.

28. Обмен гемпротеинов. Синтез гема и его регуляция. Нарушение синтеза гема (порфирии: общая характеристика и виды).

29. Распад гемоглобина. Образование билирубина и других желчных пигментов. Обезвреживание билирубина. «Прямой» и «непрямой» билирубин.

30. Нарушение обмена билирубина. Желтухи: гемолитическая, обтурационная, печеночно-клеточная.

31. Нарушение обмена билирубина. Желтуха новорожденных, наследственные желтухи. Диагностическое значение определения билирубина и других желчных пигментов в крови и моче.

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. Признаки гипо- и гипервитаминоза А. Потребность и практическое применение витамина А.

3. Витамины Д (Д₂ и Д₃), 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, медицинское применение.

5. Витамин К (К₁, К₂), их химическая природа. Роль витамина К в свертывании крови. Медицинское применение. Викасол, химическое строение и использование в педиатрии. Антивитамины витамина К, применение в медицине.

6. Витамин В₁ (тиамин), химическое строение. Механизм образования кофермента и участие в обмене веществ. Признаки В₁-гиповитаминоза. Потребность и практическое применение тиамин.

7. Витамин В₂ (рибофлавин), химическое строение. Коферментные формы и участие в обмене. Признаки гиповитаминоза. Потребность и медицинское 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 медицинское применение ниацина. Антивитамины витамина ниацина, применение в медицине.

10. Витамин В₆ (пиридоксин). Химическое строение. Коферментные формы и их участие в обмене веществ. Признаки гиповитаминоза. Потребность и медицинское 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 медицинское применение. Антивитамины витамина В9 и В12, применение в медицине.

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 гиперпаратироидизм.

8. Регуляция обмена кальция и фосфатов паратгормоном, кальцитонином и 1,25-диоксихолекальциферолом (кальцитриолом). Гипо- и гиперкальциемия: причины возникновения и последствия.

9. Инсулин, химическая природа, механизм действия и влияние на обмен веществ.

10. Нарушения в обмене, связанные с недостатком или избытком инсулина в организме. Инсулинзависимый и инсулиннезависимый сахарный диабет. Биохимические признаки сахарного диабета. Диабетическая кома. Молекулярные механизмы патогенеза осложнений сахарного диабета.

11. Глюкагон: химическая природа, механизм действия, влияние на обмен веществ. Роль инсулина и глюкагона в регуляции энергетического метаболизма при нормальном питании и голодании.

12. Гормоны мозгового вещества надпочечников: химическое строение, механизмы действия и биологические эффекты.

13. Глюкокортикоиды, химическая природа. Механизм регуляции обмена веществ в клетке. Гипо- и гиперкортицизм.

14. 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.

15. Строение и биологическое действие гормонов гипоталамуса и гипофиза. Некоторые нарушения функций гипоталамо-гипофизарной системы: карликовость, гигантизм, акромегалия.

16. 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.

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 A2 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. Физиологические белки крови. Характеристика основных представителей белковых фракций сыворотки крови.

4. Возрастные особенности белкового спектра крови. Изменение белкового состава при некоторых патологических состояниях.

5. Острофазовые белки крови, кардиомаркеры и онкомаркеры: характеристика их основных представителей и использование в диагностике.

6. Небелковые азотсодержащие вещества крови. Остаточный азот крови. Азотемии.

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.

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 протеогликианы: 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 моноаминооксидазы в лечении депрессивных состояний.

Биохимия почек

1. Регуляторно-гомеостатическая, обезвреживающая, внутрисекреторная функции почек.

2. Характеристика компонентов мочи в норме и патологии (белки, небелковые азотистые вещества, безазотистые компоненты). Возрастные особенности состава мочи. Азотистые компоненты мочи в различном возрасте.

3. 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.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь», «Владеть»:

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. ЩЕЛОЧНАЯ ФОСФАТАЗА: принцип определения, активность фермента в норме, практическое значение определения активности щелочной фосфатазы в сыворотке крови при патологических состояниях

7. ХОЛЕСТЕРИН: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения холестерина в крови при патологических состояниях.

8. 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.

9. МОЧЕВИНА: принцип определения, содержание в норме, практическое значение определения мочевины в сыворотке крови при патологических состояниях.

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 фенилпирувата 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 разобцитель присутствует в митохондриях бурой жировой ткани?

15. У подростка с мочой за сутки выделяется 5,2 ммоль мочевого 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 глюкозаминогликанов 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 – непрямой. 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?