

Ситуационные задачи по теме «Нарушения белкового обмена»

1. Ситуационная задача:

У новорожденного в ходе скрининга обнаружено повышенное содержание фенилаланина в крови. Ребенок вялый, наблюдаются судороги и запах «мышей» от мочи. Какое заболевание наиболее вероятно?

Правильный ответ: Фенилкетонурия.

2. Ситуационная задача:

Пациент 35 лет жалуется на потемнение мочи при контакте с воздухом, боли в суставах и пигментацию склер. При обследовании выявлено накопление гомогентизиновой кислоты. Какой диагноз?

Правильный ответ: Алкаптонурия.

3. Ситуационная задача:

У ребенка 5 лет отмечаются частые рвоты, заторможенность и запах кленового сиропа от мочи. Лабораторно подтверждено повышение уровня лейцина, изолейцина и валина. Какое нарушение обмена белков следует заподозрить?

Правильный ответ: Болезнь кленового сиропа (лейциноз).