

Ситуационные задачи: Гликогенозы

1. У 5-летнего мальчика наблюдается увеличение печени и симптомы гипогликемии. Какой гликогеноз может быть у него?

Ответ: Гликогеноз I

2. Девочка часто жалуется на мышечную слабость после физической нагрузки. Анализы показывают повышенный уровень креатинкиназы. Какой гликогеноз вероятен?

Ответ: Гликогеноз V

3. У пациента обнаружен дефицит альфа-глюкозидазы, что приводит к накоплению гликогена в мышцах и сердце. Какой это гликогеноз?

Ответ: Гликогеноз II

4. У молодого человека наблюдаются судороги и усталость после физической активности. Уровень лактата в крови повышен. Какой гликогеноз может быть у него?

Ответ: Гликогеноз V

5. У новорожденного ребенка диагностирован гликогеноз с накоплением гликогена в печени и почках. Какой это гликогеноз?

Ответ: Гликогеноз I

6. У пациента с гликогенозом III наблюдается увеличение печени и мышечная слабость. Какой фермент может быть дефицитен?

Ответ: Амило-1,6-глюкозидаза

7. У подростка выявлен дефицит гликогенфосфорилазы, который приводит к накоплению гликогена. Какой это гликогеноз?

Ответ: Гликогеноз V

8. У пациента наблюдается задержка роста и развитие кардиомиопатии. Какой гликогеноз можно предположить?

Ответ: Гликогеноз II

Ситуационные задачи по галактоземии:

1. У новорожденного ребенка на 3-й день жизни после начала грудного вскармливания появилась обильная рвота, диарея, ребенок вялый, отказывается от еды. При осмотре выявлена желтуха и гепатомегалия. Какое наследственное заболевание обмена веществ следует заподозрить в первую очередь?

Ответ: Галактоземия.

2. При неонатальном скрининге у бессимптомного ребенка в высушенном пятне крови выявлено резко повышенное содержание общего галактозы (галактоза + галактозо-1-фосфат). Какой ферментный дефицит наиболее вероятен?

Ответ: GALT (или Уридилтрансфераза).

3. У новорожденного с подозрением на галактоземию обнаружена галактозурия (положительная проба на редуцирующие вещества в моче при отрицательной на глюкозу). Какой токсичный метаболит в первую очередь накапливается в тканях при классической форме?

Ответ: Галактозо-1-фосфат.

4. У младенца с галактоземией, несмотря на своевременно начатую безлактозную диету, в школьном возрасте выявлены значительные трудности в обучении, диспраксия речи и тремор. Какое отдаленное осложнение, характерное для галактоземии, развилось?

Ответ: Энцефалопатия (или Неврологическое).

5. ****Задача:**** Какое неотложное диетическое мероприятие является абсолютно критическим и первым шагом при подтверждении диагноза "классическая галактоземия" у новорожденного?

****Ответ:**** Безлактозная (или Безгалактозная).

6. У женщины с классической галактоземией в анамнезе (диагноз поставлен в детстве, диета соблюдается) в возрасте 18 лет наблюдается первичная аменорея. Какое специфическое отдаленное осложнение развилось?

Ответ: Гипогонадизм (или ПЯН - Первичная яичниковая недостаточность).

7. ****Задача:**** Для подтверждения диагноза "классическая галактоземия" и дифференциальной диагностики с другими типами в эритроцитах пациента определяют активность ключевого фермента. Какого?

Ответ: GALT (или Уридилтрансфераза).

8. У ребенка раннего возраста выявлена двусторонняя катаракта. При обследовании галактозо-1-фосфат в эритроцитах в норме, но резко повышен уровень галактозы в крови и моче. Дефицит какого фермента следует заподозрить?

Ответ: GALK (или Галактокиназа).

9. Родители здоровы, но являются носителями патологической мутации в гене GALT. Какова вероятность рождения у них ребенка с классической галактоземией?

Ответ: 25%.

10. Какой основной лабораторный маркер используется для долгосрочного мониторинга соблюдения диеты и эффективности лечения у пациента с классической галактоземией?

Ответ: Галактозо-1-фосфат.