

1. Клиническая ситуация: При Синдроме Леша-Нихана нарушается превращение гипоксантина и гуанина в соответствующие нуклеотиды. Какой класс ферментов катализирует эту реакцию?

Ответ: Трансферазы

2. Клиническая ситуация: Дефицит ГГФТ приводит к увеличению синтеза пуринов de novo. Какой метаболический регулятор "чувствует" недостаток ИМФ и ГМФ и стимулирует синтез пуринов?

Ответ: ФРПФ (или PRPP)

3. Клиническая ситуация: Аллопуринол снижает уровень мочевой кислоты, являясь аналогом гипоксантина. Каким типом ингибирования он является?

Ответ: Конкурентный

4. Клиническая ситуация: В результате дефицита ГГФТ происходит накопление гипоксантина и гуанина. В какое конечное соединение метаболизируются эти пурины?

Ответ: Мочевая (кислота)

5. Клиническая ситуация: Известно, что дефицит ГГФТ приводит к недостаточности энергии в клетках мозга. Какой нуклеотид, содержащий аденин, является основным источником энергии?

Ответ: АТФ

№1.

У младенца обнаружены признаки мегалобластной анемии, отставание в развитии, при этом уровень витамина В12 и фолиевой кислоты в крови нормальный. При биохимическом исследовании выявлено резкое увеличение оротата в моче. Какое лекарственное средство может значительно улучшить состояние пациента?

Ответ: уридин монофосфат

№2.

У ребенка с задержкой роста и мегалобластной анемией выявлено высокое содержание оротата в моче. Какой наиболее вероятный механизм наследования заболевания?

Ответ: аутосомно-рецессивный

№3.

Пациент с оротовой ацидурией страдает тяжелой анемией, не поддающейся терапии фолиевой кислотой. С дефицитом каких ферментов связано это заболевание?

Ответ: оротат-фосфорибозилтрансфераза, оротидилат-декарбоксилаза

№4.

Одним из анализов, который подтверждает диагноз оротовой ацидурии, является обнаружение какого вещества в моче?

Ответ: оротовая кислота

№5.

Мальчик 8 лет страдает от рецидивирующих инфекций, анемии и задержки развития. Выявлена оротовая ацидурия. Какой нуклеотид нарушен в синтезе у данного пациента?

Ответ: УМФ (уридинмонофосфат)

1. У пациента с хронической почечной недостаточностью развилась подагра. Какой тип подагры у него, скорее всего?

Ответ: Вторичная

2. Как называется состояние, при котором уровень мочевой кислоты в крови повышен?

Ответ: Гиперурикемия

3. Какой тип подагры связан с наследственными факторами?

Ответ: Первичная

4. Какой фермент имеет полиморфные варианты, способствующие гиперурикемии?

Ответ: ФРДФ синтетаза

5. Что образуется в подкожной клетчатке при подагре?

Ответ: Тофусы