

PITANJA ZA ZAVRŠNI ISPIT
LABORATORIJSKA DIJAGNOSTIKA POREMEĆAJA METABOLIZMA
- dio III -

POREMEĆAJI METABOLIZMA BETA OKSIDACIJE MASNIH KISELINA

1. Navedite makar pet kliničkih znakova manjka acil dehidrogenaze srednjeg lanca.
2. Čime se karakteriše teški oblik deficijencije acil dehidrogenaze veoma dugog lanca?

POREMEĆAJI METABOLIZMA BAKRA

1. Ukratko objasnite razlog nastanka Wilsonove bolesti.
2. Navedite organe u kojima se taloži bakar u Wilsonovoj bolesti.
3. Navedite makar deset simptoma na koje se pacijent koji boluje od Wilsonove bolesti ili kliničkih znakova koje možemo primijetiti kod tog pacijenta.
4. Ukratko objasnite razlog nastanka Menkesove bolesti.

NEDOSTATAK LAKTAZE I CISTINURIJA

1. Objasnite razliku između pojmova: tolerancija laktoze, maldigestija laktoze, malapsorpcija laktoze i maldigestija laktoze.
2. Navedite kliničke znake i simptome koji se viđaju kod urođenog nedostatka laktaze.
3. Koja je najčešća klinička manifestacija cistinurije?
4. Objasnite da li se i zašto da/ne javlja hipoglikemija u McArdleovoj bolesti.

POREMEĆAJI METABOLIZMA GALAKTOZE

1. Definišite kako će se manifestovati nedostatak galaktokinaze a kako nedostatak galaktoza-1-fosfouridiltransferaze.
2. Navedite terapijske modalitete koji se primjenjuju u liječenju glakatozemije.

POREMEĆAJI METABOLIZMA GVOŽĐA

1. Navedite makar pet uzročnika deficijencije gvožđa.
2. Šta je IRIDA?
3. Navedite makar tri uzročnika preopterećenja gvožđem.

PORFIRIJE

1. Navedite koje dvije grupe porfirija postoje.
2. Navedite koja dva faktora učestvuju u etiopatogenezi kasne kožne porfirije.
3. Navedite makar četiri simptoma kongenitalne eritropoetske porfirije.

NIEMANN-PICKOVA BOLEST

1. Objasnite zašto nastaje Niemann-Pickova bolest.
2. Objasnite kliničku sliku tipa A Niemann-Pickove bolesti.

TAY-SACHSOVA BOLEST I SANDHOFFLJEVA BOLEST

1. Objasnite zašto nastaje Tay-Sachsova bolest.
2. Objasnite zašto nastaje Sandhoffljeva bolest.