

Test znanja u sustavu trajne medicinske izobrazbe liječnika

I u ovom broju Medixa, u suradnji s Hrvatskom liječničkom komorom (HLK), priredili smo za vas test znanja namijenjen provjeri stručnosti u postupku trajne medicinske izobrazbe. Test znanja sadrži 70 pitanja, koja se odnose na sadržaj naslovne teme "Rijetke nasljedne metaboličke bolesti – lizosomske bolesti nakupljanja". Pozitivno riješene testove (najmanje 60% vaših točnih odgovora) vrednovati će Povjerenstvo za trajnu izobrazbu HLK sa 7 bodova, a rezultati će, osim u "Medixu", biti objavljeni u "Liječničkim novinama", što će, ujedno, biti potvrda vaših ostvarenih bodova u postupku stručnog medicinskog usavršavanja.

1. S kojom bolešću postoji najviše iskustva u enzimskoj nadomjesnoj terapiji:
 - a) Fabryjevom bolešću
 - b) fenilketonurijom
 - c) Gaucherovom bolešću
 - d) galaktozemijom
2. Enzimsko nadomjesno liječenje primjenjuje se u bolesnika s:
 - a) Gaucherovom bolešću
 - b) mukopolisaharidozom tipa 6
 - c) Fabryjevom bolešću
 - d) točni su odgovori od a) do c)
3. Bez enzimske nadomjesne terapije bolesnici s infantilnim oblikom Pompeove bolesti većinom:
 - a) umiru u prve dvije godine života
 - b) žive bez većih tegoba
 - c) imaju izražene crijevne tegobe
 - d) bolje podnose fizikalnu terapiju
4. Enzimsko nadomjesno liječenje u bolesnika s Fabryjevom bolešću:
 - a) uglavnom zaustavlja progresiju bolesti
 - b) korisnije je ako se počne ranije
 - c) prijeko je potrebno svim bolesnicima
 - d) točni odgovori su a) i b)
5. Transplantacija koštane srži u bolesnika s mukopolisaharidozom tipa 1:
 - a) ne donosi korist
 - b) nosi preveliki rizik da bi se probala
 - c) najuspješnija je ako se obavi u prve dvije godine života
 - d) najuspješnija je ako se učini u prvih 10 godina života
6. Krabbeova bolest uspješno se može liječiti:
 - a) enzimskom nadomjesnom terapijom
 - b) transplantacijom stanica iz krvi pupkovine
 - c) transplantacijom jetre
 - d) dijetom
7. Sekundarna reakcija tkiva na nakupljeni supstrat u bolesnika s lizosomskim bolestima:
 - a) nema kliničkog značenja
 - b) u nekim bolestima značajno pridonosi kliničkoj slici
 - c) uzrok je svih problema u lizosomskim bolestima
 - d) izazvana je lijekovima
8. Načelno, enzimska nadomjesna terapija je:
 - a) djelotvornija ako se započne ranije
 - b) najdjelotvornija u poodmaklim fazama bolesti
 - c) u lizosomskim bolestima donekle zamijenila dijetno liječenje
 - d) u Hrvatskoj još nedostupna
9. Optimalno vrijeme za liječenje Krabbeove bolesti davanjem stanica pupkovine je:
 - a) asimptomatska faza bolesti
 - b) pubertet
 - c) odrasla dob
 - d) samo rano ujutro
10. Za mukopolisaharidoze je točno:
 - a) svi oblici nasljeđuju se autosomno recesivno
 - b) to je skupina metaboličkih bolesti koje nastaju zbog nedostatka lizosomskih enzima koji sudjeluju u razgradnji glikozaminoglikana
 - c) razlikujemo 5 oblika bolesti
 - d) radi se o skupini neprogresivnih metaboličkih bolesti
11. Za mukopolisaharidoze je točno sljedeće:
 - a) radi se o uniformnoj skupini bolesti
 - b) ponajviše zahvaćaju koštano-zglobni sustav, jetru, slezenu, srce, a u nekim oblicima i središnji živčani sustav
 - c) svi oblici bolesti imaju zahvaćen isti enzim, a podjela se temelji isključivo na kliničkim nalazima
 - d) niti jedan odgovor nije točan
12. Kraniofacijalna dismorfija u bolesnika s mukopolisaharidozom:
 - a) nastaje zbog atrofije kože i potkožnog tkiva
 - b) izrazita dismorfija lica javlja se u svim oblicima bolesti
 - c) karakterizirana je mikrocefalijom
 - d) nastaje zbog nakupljanja glikozaminoglikana u mekom tkivu i distotičkih promjena na kostima lica
13. Oftalmološki simptomi u bolesnika s mukopolisaharidozom uključuju sljedeće:
 - a) zamućenje rožnice
 - b) retinopatiju
 - c) otok/atrofiju vidnog živca
 - d) svi odgovori su točni
14. Za mukopolisaharidozu je točno:
 - a) središnji živčani sustav zahvaćen je u svim oblicima bolesti
 - b) osobe oboljele od mukopolisaharidoze najčešće su pri rođenju normalna izgleda
 - c) rani znaci bolesti su česte infekcije dišnih putova, pojava pupčanih i preponskih kila, displazija kuka, zaostajanje u razvoju
 - d) b) + c)
15. U dijagnostici mukopolisaharidoza služimo se sljedećim:
 - a) kvantitativnim i kvalitativnim (kromatografija) određivanjem glikozaminoglikana u mokraći
 - b) određivanjem aktivnosti enzima u leukocitima i/ili kultiviranim

- fibroblastima
c) određivanjem genskih mutacija
d) svi su odgovori točni
- 16. Transplantacija matičnih stanica:**
a) dovodi do potpunog izlječenja
b) najpogodnija je u težim oblicima bolesti (tip I. i tip VI.)
c) najbolji učinak postiže se u bolesnika oboljelih od tipa III. i IV.
d) najbolji učinak ima na koštane abnormalnosti i bolest srčanih zalistaka
- 17. Za enzimsko liječenje mukopolisaharidoza točno je sljedeće:**
a) alfa-liduronidaza koristi se u liječenju MS tip I
b) liječenje nema učinak na respiratornu funkciju, poboljšanje funkcionalne sposobnosti i izgleda lica
c) za sada je enzimsko liječenje ograničeno samo na MPS tip I
d) najbolji učinak ima na kost i srčane zaliske
- 18. Porodična hiperkolestrolemija može biti izazvana:**
a) mutacijom gena koji daju uputu za sintezu HDL receptora
b) pretjeranim konzumiranjem zasićenih životinjskih masnoća
c) mutacijom gena koji daju uputu za sintezu LDL receptora
d) pretjeranim konzumiranjem slatkiša i alkohola
- 19. Najvažnija pojava kod porodične hiperkolestrolemije je:**
a) povećanje triglicerida i HDL kolesterola
b) povećanje ukupnog i LDL kolesterola
c) povećanje ukupnog kolesterola i smanjenje triglicerida
d) smanjenje HDL kolesterola
- 20. Za ksantome je karakteristično da su:**
a) žučkaste potkožne nakupine lipida
b) smještene poglavito nad tetivama koljena, lakta i dorzuma šake
c) sve navedeno je točno
d) ništa od navedenog nije točno
- 21. Za ksantelazme je točno sljedeće:**
a) javljaju se u oko 50% bolesnika s porodičnom hiperkolestrolemijom
b) patognomonične su za porodičnu hiperkolestrolemiju
c) sve navedeno je točno
d) ništa od navedenog nije točno
- 22. Za porodičnu hiperkolestrolemiju je točno:**
a) homozigoti mogu umrijeti od infarkta već u dječjoj dobi
b) heterozigoti uvijek imaju *arcus corneae*
c) bolesnici obično imaju značajno povećan indeks tjelesne mase
d) bolest je značajno češća u žena
- 23. Porodična hiperkolestrolemija se u dječjoj dobi liječi:**
a) poglavito statinima
b) isključivo dijetom i redovitim tjelesnom aktivnošću
c) ezetimibom kao monoterapijom
d) ničim od navedenoga
- 24. U heterozigota s porodičnom hiperkolestrolemijom trebaju se postići sljedeće vrijednosti:**
a) ukupni kolesterol manji od 5,5, a LDL kolesterol manji od 4,0 mmol/l
b) ukupni kolesterol manji od 5,2, a trigliceridi manji od 2 mmol/l
c) ukupni kolesterol manji od 4,5, ili još bolje manji od 4 mmol/l, a LDL kolesterol manji od 2,5, ili još bolje manji od 2 mmol/l
d) ukupni kolesterol manji od 5, ili još bolje manji od 4,8 mmol/l, a LDL kolesterol manji od 3, ili još bolje manji od 2,8 mmol/l
- 25. Za aferezu je točna sljedeća tvrdnja:**
a) radi se o uklanjanju aterogenih čestica iz krvi postupkom donekle nalik hemodijalizi
b) provodi se u heterozigota za porodičnu hiperkolestrolemiju s koronarnom bolešću kod kojih se lijekovima ne uspije smanjiti LDL kolesterol ispod 5 mmol/l
c) uz provođenje afereze treba i dalje uzimati antilipemike
d) sve od navedenog je točno
- 26. Pompeova bolest je:**
a) rijetka, progresivna i često smrtonosna bolest koja pogađa dojenčad, djecu i odrasle
b) pogađa samo dojenčad
c) nikada se ne javlja u odrasloj dobi
d) ne javlja se nakon pete godine života
- 27. Vodeći klinički simptom u svih oblika Pompeove bolesti su:**
a) srčane aritmije
b) probavne smetnje
c) mišićna slabost
d) kožne promjene
- 28. U dijagnostici Pompeove bolesti služimo se raznim metodama od kojih većina mjeri:**
a) aktivnost enzima GAA
b) aktivnost enzima alfa-galaktozidaze
c) razinu enzima GAA
d) vitalni kapacitet
- 29. Većina bolesnika s fenotipom kasnog obolijevanja ima:**
a) relativno visoku aktivnost GAA
b) uopće nema mjerljive aktivnosti GAA
c) aktivnost GAA može i ne mora biti prisutna u odraslog bolesnika s Pompeovog bolešću
d) ograničenu količinu rezidualne aktivnosti GAA
- 30. Pretpostavlja se da u svijetu živi:**
a) između osam i deset tisuća osoba s Pompeovom bolešću
b) između deset i dvanaest tisuća osoba s Pompeovom bolešću
c) između pet i deset tisuća osoba s Pompeovom bolešću
d) između deset i petnaest tisuća osoba s Pompeovom bolešću
- 31. Kisela alfa-glukosidaza je enzim odgovoran za:**
a) razgradnju glikogenskih polimera u glukozu u kiselom okruženju lizosoma
b) bitan je za pretvorbu glukoze u glikogen
c) potreban je za sintezu ATPa
d) sudjeluje u metabolizmu bjelancevina
- 32. Preporučeni režim doziranja lijeka za Pompeovu bolest je intravenska infuzija:**
a) 20 mg/kg tjelesne težine svaka 2 tjedna
b) 10 mg/kg svaka 2 tjedna
c) 20 mg/kg jednom tjedno
d) 20 mg/kg jednom mjesečno
- 33. Ukupni volumen infuzije određuje se prema:**
a) dobi bolesnika
b) spolu bolesnika
c) vremenu kada se bolest počela manifestirati
d) tjelesnoj težini bolesnika

34. Fabryjeva bolest je:
- nasljedna bolest vezana uz X-kromosom
 - metabolička bolest
 - uzrokovana mutacijom gena
 - sve od navedenog je točno
35. Uzrok Fabryjeve bolesti je nedostatak:
- alfa-galaktozidaze A
 - beta-transferaze A
 - alglukozidaze alfa
 - transaminaza
36. Kod Fabryjeve bolesti dolazi do nakupljanja GL 3 u lizosomima stanica:
- krvnih žila i srca
 - centralnog i perifernog živčanog sustava
 - bubrega
 - sve navedeno
37. Prevalencija Fabryjeve bolesti u muškoj populaciji je:
- 1:1000
 - 1:125.000
 - 1:40.000
 - 1:1,000.000
38. U kliničkoj slici Fabryjeve bolesti među prvim se promjenama javljaju:
- akroparestezije
 - angiokeratomi
 - hipohidroza i nepodnošenje vrućine
 - sve navedeno
39. Na srcu se Fabryjeva bolest može očitovati:
- hipertrofijom lijeve klijetke
 - greškama zalistaka
 - koronarnom bolešću
 - sve navedeno
40. Bubrežne promjene u bolesnika s Fabryjevom bolešću uključuju:
- proteinuriju
 - poliuriju i nikturiju
 - hematuriju i lipiduriju
 - sve navedeno
41. Žene heterozigoti za Fabryjevu bolest:
- uopće ne obolijevaju od manifestne bolesti
 - obavezno obolijevaju od Fabryjeve bolesti
 - mogu razviti sve manifestacije bolesti različitog intenziteta
 - ništa od navedenog
42. Liječenje Fabryjeve bolesti se provodi:
- rekombinantnim enzimskim pripravcima doživotno
 - samo suportivnom terapijom i analgeticima
 - isključivo kod muškaraca
 - isključivo kod žena heterozigota za bolest
43. Postavljanje dijagnoze većine lizosomskih bolesti nakupljanja moguće je iz:
- isključivo urina
 - isključivo seruma
 - leukocita i kultiviranih fibroblasta
 - bioptata zahvaćenog organa
44. Najpouzdaniji laboratorijski biljeg u dijagnostici i praćenju liječenja Gaucherove bolesti je:
- angiotenzinkonvertirajući enzim
 - oligosaharidi u urinu
 - kisela fosfataza
 - hitotriozidaza
45. Katalitička aktivnost beta-glukozidaze za postavljanje dijagnoze Gaucherove bolesti mjeri se u:
- serumu
 - urinu
 - leukocitima ili kultiviranim fibroblastima
 - plazmi
46. Glikozaminoglikani u urinu mjere se i razdvajaju pri sumnji na:
- Pompeovu bolest
 - Krabeovu bolest
 - mukopolisaharidozu tipa 1
 - Fabryevu bolest
47. Za sada postoji enzimska nadomjesna terapija za mukopolisaharidoze tipa:
- 1, 2, 3 i 6
 - 1, 2 i 6
 - sve tipove mukopolisaharidoza
 - terapija za sada nije dostupna
48. Konačna dijagnoza žena s Fabryjevom bolesti moguća je iz:
- leukocita i kultiviranih kožnih fibroblasta
 - analizom gena ili globotriaozilceramida u urinu
 - seruma
 - bioptata bubrega
49. Dijagnoza Pompeove bolesti postavlja se iz uzorka:
- suhe kapi krvi na filter-papiru, izoliranih limfocita, kultiviranih fibroblasta
 - urina, seruma ili kultiviranih fibroblasta
 - leukocita, seruma ili kultiviranih fibroblasta
 - suhe kapi krvi na filter-papiru, seruma ili leukocita
50. Vakuole u limfocitima često nalazimo u razmazu periferne krvi kod:
- mukopolisaharidoze tipa 1
 - Fabryjeve bolesti
 - Pompeove bolesti
 - svih nasljednih metaboličkih bolesti
51. Povišena aktivnost kreatinkinaze u serumu dobar je pokazatelj moguće:
- mukopolisaharidoze tipa 6
 - Fabryjeve bolesti
 - Pompeove bolesti
 - Gaucherove bolesti
52. Laboratorijska dijagnostika lizosomskih bolesti moguća je:
- isključivo u većim centrima u Europi
 - isključivo u većim centrima u Americi
 - i u Hrvatskoj
 - za sada nije dostupna
53. Kako se nasljeđuje Pompeova bolest?
- spolno vezano
 - autosomno dominantno
 - autosomno recesivno
 - mitohondrijsko nasljeđivanje
54. Bolest se klinički očituje u:
- dojenačkoj dobi
 - adolescentnoj dobi
 - odrasloj dobi
 - bilo kojoj životnoj dobi
55. Pompeova bolest nastaje zbog smanjene aktivnosti enzima:
- kisele alfa-glukozidaze
 - glukoza 6 fosfataze
 - amilo 1,6 glukozidaze
 - galaktoza 1 fosfat uridil fosfataze
56. Koji su biokemijski parametri povišeni u Pompeovoj bolesti:
- urea
 - kolesterol

- c) glukoza
d) kreatin kinaza
- 57. Infantilni klasični oblik Pompeove bolesti očituje se:**
- a) kardiomiopatijom
b) zatajenjem disanja
c) hipotonijom
d) sve navedeno je točno
- 58. Kasni oblik bolesti razlikuje se od infantilnog:**
- a) po dobi razvoja kliničke slike
b) po težini bolesti
c) po brzini progresije
d) sve navede tvrdnje su točne
- 59. Konačna dijagnoza bolesti postavlja se:**
- a) biokemijskom analizom uzoraka krvi
b) elektrokardiogramom
c) ultrazvukom srca
d) određivanjem aktivnosti enzima
- 60. Terapija Pompeove bolesti provodi se:**
- a) antibioticima
b) kortikosteroidima
c) enzimatskom nadomjesnom terapijom
d) genskom terapijom
- 61. Diferencijalno dijagnostički kod sindroma mlohavog dojenčeta treba isključiti:**
- a) bolesti središnjeg živčanog sustava
b) metaboličke bolesti
c) neuromuskularne bolesti
d) sve navedeno je točno
- 62. Uzrok Gaucherove bolesti je:**
- a) nedostatak galaktozidaze
b) nedostatak glukocerebrozidaze
c) nedostatak mukopolisaharidoza
d) višak glukocerebrozidaze
- 63. Tip I Gaucherove bolesti:**
- a) ne zahvaća središnji živčani sustav
b) oboljevaju odrasli i djeca
c) bolest se dijagnosticira iznad 10. godine života
d) sve navedeno je točno
- 64. Karakteristike Gaucherove bolesti su:**
- a) normalna veličina jetre i slezene
b) uredan nalaz krvne slike
c) normalna vrijednost hitotriozidaze
d) ništa od navedenog nije točno
- 65. Najbolja dijagnostička metoda za objektivizaciju koštanih promjena u bolesnika s Gaucherovim bolestima je:**
- a) CT
b) konvencionalne Rtg snimke
c) MR
d) UZV
- 66. Za praćenje učinkovitosti liječenja koriste se:**
- a) hitotriozidaza
b) volumen slezene
c) kemokin CCL 18
d) sve navedeno je točno
- 67. Zlatni standard u liječenju Gaucherove bolesti je:**
- a) splenektomija
b) enzimatska zamjenska terapija
c) transfuzija granulocita
d) terapija kortikosteroidima
- 68. Primjena imigluceraze dovodi do:**
- a) smanjenja jetre
b) smanjenja slezene
c) poboljšanja koštano-zglobnog statusa
d) sve navedeno je točno
- 69. Preporučena početna doza imigluceraze u bolesnika s Gaucherovom bolešću:**
- a) 15 IU/kg svakih 14 dana
b) 20 IU/kg svakih 14 dana
c) 50 IU/kg svakih 14 dana
d) 60 IU/kg svakih 14 dana
- 70. U liječenju Gaucherove bolesti primjenjuju se:**
- a) transplantacija koštane srži
b) enzimatska zamjenska terapija
c) redukcija supstrata
d) sve navedeno je točno

Upute za ispunjavanje testa znanja

Točne odgovore potrebno je označiti u tablici uvezanog umetka, zaokruživanjem odgovarajućeg slova (a–d) samo jednog od ponuđenih odgovora za svako od 70 pitanja.

Popunjeni obrazac, s označenim odgovorima i vašim osobnim podacima potrebno je istrgnuti, presavinuti na format dopisnice (po mogućnosti preklop učvrstiti ljepljivom vrpcom) te s poštanskom markom poslati na naznačenu adresu (Hrvatska liječnička komora, Šubićeva 9, 10000 Zagreb), najkasnije do **15. listopada 2008. godine**.

Za dodjelu bodova u sustavu trajne izobrazbe uzimat će se u obzir samo pozitivno riješeni testovi dostavljeni na originalnom priloženom obrascu (umetku).