

יחידה 5 – GNG

1

האנזים PEPCK נמצא בשכיחות זהה הן במיטוכונדריה והן בציטוזול (איזופורם 1 ו-2, בהתאמה). (א) מהי רמת הבקרה העיקרית לאנזים? (ב) מה תפקידו בכל מדור? (ג) באיזה מצב מטאבולי הפעילות בציטוזול תעלה על הפעילות המיטוכונדראלית?

2

כיצד מבוקר FBPase-1?

3

פגמים באנזימי GNG מתבטאים בדרגות חומרה שונות מבחינה קלינית. התבקשת להבדיל בין חולה עם פגם ב-PEPCK לחולה עם פגם ב-FBPase-1 בניסוי פשוט בו החולה נכנס לצום למשך לילה ואז מגיע למרפאתך למחרת בכדי לבצע מבחן העמסה. איזה מטבוליט תזריק לחולה בניסוי זה, ומה תמדוד בדם החולה, כך שיתאפשר לך להבדיל בין שני המצבים?

4

בחולה עם פגם ב-GLUT-2 (סינדרום בשם פנקוני-ביקל) יש כבד מוגדל, היפוגליקמיה בצום והיפרגליקמיה בשובע. מה המנגנון לכך?