

TRAVEAUX DIRRIGES
Maladies héréditaires du métabolisme (MHM)

CHAPITRE I maladies héréditaires du métabolisme définition et classification

Parmi les propositions suivantes quelle (s) est (sont) la (les) réponses (s) exactes.

1. Les MHM sont un groupe d'affections:
 - a. Dues à un dysfonction d'enzymes
 - b. Dues à un dysfonction de protéines impliquées dans le métabolisme cellulaire.
 - c. Qui apparaissent en majorité des cas sans antécédents familiaux.
2. Les organes cibles sont :
 - a. Système nerveux
 - b. Muscles squelettiques
 - c. Cœur
 - d. Autres organes.
3. La forme grave des MHM débutent :
 - a. A l'âge néonatal
 - b. Dans la seconde enfance
 - c. A l'adolescence
 - d. A l'âge adulte
4. Le diagnostic préliminaire des MHM, consiste :
 - a. La recherche d'une accumulation de métabolites
 - b. La recherche d'un défaut de synthèse d'un composé biochimique.
 - c. Mesurer l'activité d'une enzyme
 - d. Analyses moléculaires et explorations génétiques
5. Dans la majorité des cas, la thérapie des MHM commence par :
 - a. Stimulation enzymatique à l'aide de cofacteurs
 - b. Enzymothérapie substitutive
 - c. Régimes spécifiques
 - d. Traitements par chélateurs
 - e. Remplacement de certains métabolites indispensables
6. Le groupe des intoxications
 - a. inclut les maladies du métabolisme intermédiaire
 - b. Est dû à une accumulation de composés toxiques en aval du bloc enzymatique concerné.
 - c. Regroupe entre autre les intoxications dues à l'accumulation des acides amines, de métaux lourds polluants (cuivre, fer, manganèse...)
 - d. a ;b ;c
7. Le diagnostic des MHM se réalise :
 - a. Par des examens biochimiques
 - b. Par des prélèvements urinaires
 - c. Par examens cytologiques
 - d. a ;b ;c
8. le déficit énergétique dans les MHM concerne :
 - a. le métabolisme énergétique cytoplasmique.
 - b. le métabolisme mitochondrial.
 - c. Le défaut de stockage de l'énergie.
 - d. Le défaut de production et d'utilisation de l'énergie
 - e. a ;b ;c ; d
9. Les symptômes d'un déficit énergétique impliquent les organes fort consommateurs d'énergie qui sont :
 - a. Uniquement les muscles squelettiques
 - b. Uniquement les muscles squelettiques et le cœur
 - c. Uniquement les muscles squelettiques, le cœur, et le foie
 - d. les muscles squelettiques, le cœur, le foie et le cerveau
10. Les maladies lysosomales :
 - a. Font partie du groupe de déficit de la synthèse ou de catabolisme des molécules complexes
 - b. Regroupent un certain nombre de maladies dans lesquelles s'accumule une substance de surcharge
 - c. Font partie du groupe des maladies par déficit énergétique
 - d. Font partie du groupe des maladies dues aux intoxications