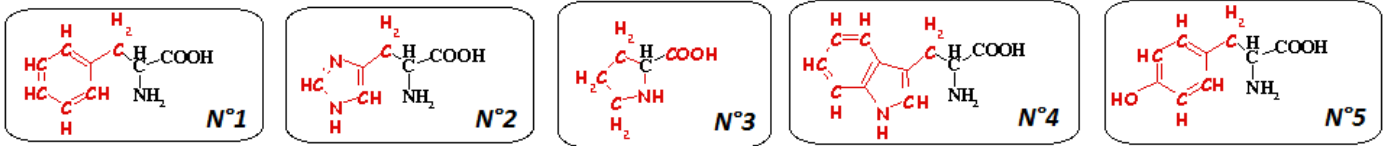


TD MALADIE HEREDITAIRE DU METABOLISME
Phénylcétonurie

A. Parmi les composés suivants, quels sont ceux dont le déficit du coenzyme tétrahydrobioptérine (BH4) entraîne une perturbation dans leur catabolisme



1. N°1 ; N°4 ; N°5
2. N°2 ; N°4 ; N°5
3. N°3 ; N°4 ; N°5
4. N°2 ; N°3 ; N°4

B. Les trois principaux caractéristiques de la Phénylcétonurie sont:

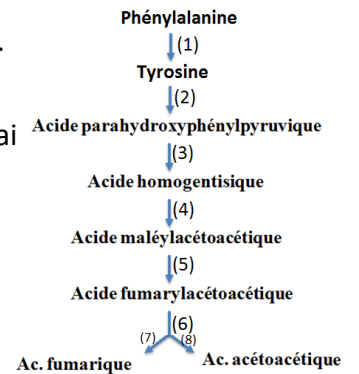
1.
2.
3.

C. Précisez à quels niveaux de la voie du catabolisme de la phénylalanine pourrai avoir un déficit enzymatique :

1. N° du Niveaux :.....

D. Qu'appelles t-ont les maladies provoquées par les déficits enzymatiques dans la question (C) ; faite correspondre le numéro du niveau métabolique.

1. Niveau et maladie :



.....
.....

E. Lors du la mutation du gène phénylalanine hydroxylase, l'organisme emprunte une voie alternative dans le catabolisme de la phénylalanine ; précisez les trois catabolites résultant de cette nouvelle voie :

1.
2.
3.

F. Le déficit profond en neurotransmetteurs est causé :

1. Par le déficit en Phe hydroxylase (PAH), en tyrosine hydroxylase (TYRH) et en dihydroptéridine réductase
2. Uniquement par le déficit en Phe hydroxylase (PAH), et en tyrosine hydroxylase
3. Uniquement par la dihydroptéridine réductase
4. Uniquement par le déficit en Phe hydroxylase (PAH), et en dihydroptéridine réductase

G. Quelles sont les conséquences biochimiques et physiopathologiques d'une hyperphénylalaninémie non traitée :

1.
.....
2.
.....
.....
3.
.....

H. En quoi consiste le diagnostic de la phénylcétonurie ?

1.
.....
.....
2.
.....
.....
3.
.....
.....
4.

I. En quoi consiste le diagnostic de la tyrosinémie ?

1.
2.
.....

J. En quoi consiste le traitement des patients phénylcétonurie ?

1.
2.
.....
.....
3.
.....
.....
4.
.....
.....

K. Quel sera le risque pour le fœtus si les taux de PHE ne sont pas contrôlés pendant la grossesse chez les femmes PCU ?

1.
2.