

TD-2- glycogénose QCM

1. Les glycogénoses de type I (déficit en G-6 phosphatase) et de type III (déficit en enzyme débranchant) s'accompagnent d'une :

- a) Acidose métabolique.
- b) Hypoglycémie.
- c) Hypertriglycéridémie.
- d) Hyperlactacidémie.
- e) Cirrhose.

Réponse :

2. Parmi les propositions suivantes, quelle(s) pathologie(s) peut (peuvent) s'accompagner d'une augmentation de l'uricémie ?

- a) Maladie de Paget
- b) Maladie de Cushing
- c) Glycogénose de type 1
- d) Syndrome de Lesh Nyan
- e) L'hémoglobinurie paroxystique nocturne

Réponse :

3. Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s). L'insuline :

- a) Provoque l'inhibition de la gluconéogenèse hépatique
- b) Entraîne l'augmentation du transport de glucose au travers de la membrane plasmique des cellules musculaires
- c) Provoque l'inhibition de la glycogénogenèse hépatique
- d) Provoque l'inhibition de la lipolyse (hydrolyse du triacylglycérol) dans l'adipocyte
- e) Peut être administrée par voie IV lors d'un coma acidocétosique

Réponse :

4. Parmi les propositions suivantes donner la(les) réponse(s) exacte(s). Le glycogène :

- a) Du muscle, est utilisable pour recharger la glycémie
- b) Libère du glucose-1-phosphate grâce à une phosphorylase phosphorylée
- c) Du foie voit sa dégradation (glycogénolyse) stimulée par le glucagon
- d) Pour être formé nécessite la présence de glycogène synthétase phosphorylée
- e) Est formé en plus grande quantité lors de l'insulino-sécrétion

Réponse :

5. Sous forme de schéma métabolique, indiquer les déficits enzymatiques responsables des glycogénoses hépatiques. Parmi celles-ci, préciser celle à transmission, liée au sexe .

6. Quels sont les paramètres biochimiques qui permettent de différencier la glycogénose de Von Gierke des autres glycogénoses hépatiques.

TD : Glycogénoses

7. Compte tenu de vos connaissances sur le métabolisme du glycogène, vous diriez que :

- a) un déficit en glycogène synthase hépatique (glycogénose de type 0) doit s'accompagner d'une diminution des réserves glycogéniques et donc d'une hypoglycémie à jeun
- b) un déficit en phosphorylase kinase (glycogénose de type IX) doit s'accompagner d'une augmentation de la dégradation du glycogène
- c) un déficit en glycogène phosphorylase hépatique (maladie de Hers, glycogénose de type VI) doit s'accompagner d'une diminution de la dégradation de glycogène et donc d'une augmentation des réserves de glycogène hépatique
- d) un déficit en G6Pase (maladie de von Gierke, glycogénose de type I) conduit indirectement, par un effet allostérique, à l'activation de la glycogène synthase.

Réponse :

8. La maladie de Von Gierke (glycogénose de type 1), est une maladie héréditaire du métabolisme :

- a) causée par des mutations du gène codant pour la glucose 6-phosphatase
- b) caractérisée par une augmentation notable du stockage du glycogène par les cellules du foie
- c) qui se traduit par des hypoglycémies modérées car le foie peut encore restituer du glucose par la néoglucogenèse
- d) dans laquelle l'accumulation du G6P stimule allostériquement la glycogène synthase.

Réponse :

9. Consternant les glycogénoses :

- a) Galactosémie type II fait partie des glycogénoses
- b) La maladie de Von Gierke est causée par des mutations du gène codant pour la glucose 6-phosphatase
- c) La maladie de Von Gierke se traduit par une diminution du stockage de glycogène par le foie
- d) La maladie de Von Gierke se traduit par des hypoglycémies sévères à distance des repas du fait d'une altération de la capacité du foie à restituer du glucose au sang

Réponse :