

Q.C.M. / Q.C.U

1/ Une hyperammoniémie peut se voir dans tous les déficits enzymatiques cités ci-dessous sauf un. Lequel ?

- A/Déficit en ornithine transcarbamylase (OCT).
- B/Déficit en carbamylphosphate synthétase (CPS). ✓
- C/Déficit en arginase. ✓
- D/Déficit en homogentisate oxydase.
- E/Déficit en N-actétyl-glutamate synthétase (NAGS)

2/ Parmi ces conditions pré analytiques, impératives pour la bonne exécution du dosage de l'ammoniémie, une est fautive. Laquelle ?

- A/Le prélèvement doit se faire en période de décompensation.
- B/Le prélèvement doit se faire sur tube sec.
- C/Le prélèvement doit être transporté au laboratoire dans les 15 minutes.
- D/Le dosage doit se faire dans les plus brefs délais.
- E/Le prélèvement peut être conservé à - 20 °C.

3/ La tyrosinémie de type 2. Cochez la réponse fautive

- A/Les manifestations cliniques sont moins graves que dans la tyrosinémie type 1. ✓
- B/Elle est caractérisée par une sensibilité accrue à la lumière.
- C/Une hyperkératose palmoplantaire.
- D/Un retard mental peut compliquer la maladie.
- E/Elle est associée à un déficit en fumarylacétatehydrolase (FAAH)

4/ L'une de ces associations n'est pas correcte. Laquelle ?

- A/Déficit en phénylalanine hydroxylase et phénylcétonurie.
- B/Déficit en cystathionine béta-synthase et homocystinurie. ✓
- C/Déficit en OCT et hyperammoniémie.
- D/Déficit en pyruvate déshydrogénase et maladie au sirop d'érable.
- E/Déficit en tyrosine transaminase et tyrosinémie type2.

5/ Le syndrome néphrotique est dit impur s'il est associé à toutes ces anomalies sauf une. Laquelle ?

- A/Protéinurie massive.
- B/Hypertension artérielle. ✓
- C/Insuffisance rénale.
- D/Protéinurie non sélective.
- E/Hématurie.

6/ L'une des protéines suivantes n'a aucune action dans le syndrome inflammatoire. Laquelle ?

- A/L'alpha 1 antitrypsine.
- B/L'orosomucoïde.
- C/L'alpha 2 macroglobuline.
- D/La CRP.
- E/La transferrine. ✓

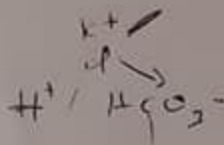
- 7/ Le myélome multiple des os. Cochez la réponse juste.
A/Il est caractérisé par une sécrétion importante des IgM. ✗
B/il est associé à un envahissement ganglionnaire important.
C/il se manifeste toujours à l'électrophorèse par une gammopathie monoclonale.
D/il peut être révélé par une hypogammaglobulinémie. ✗
E/il ne peut en aucun cas se compliquer par une atteinte rénale. ✗

8/ Dans l'acidose métabolique à trou anionique supérieur à 16 mmol/L. cochez la réponse fausse.

- A/Le chlore est normal. ✓
B/Elle est secondaire à une accumulation d'anions organiques. ✗
C/Elle peut compliquer la glycogénose de type 1. ✓
D/Elle peut se voir dans l'intoxication à l'aspirine. ✓
E/Elle se complique toujours par une hyperkaliémie

9/ Dans l'acidose respiratoire. Cochez la réponse fausse.

- A/Le pH est bas. ✓
B/La PaCO₂ est élevée. ✓
C/Les bicarbonates plasmatiques augmentent.
D/Le chlore plasmatique diminue ✓
E/Les bicarbonates plasmatiques diminuent ✓



10/ L'acetyl-Coa: indiquer la ou les propositions fausses

- A/ peut se condenser avec l'oxalo-acetate ✓
B/ peut se condenser avec un autre acetyl-Coa ✓
C/ est un carrefour métabolique ✓
D/ permet la synthèse du cholestérol ✓
E/ permet la synthèse du glucose ✗

11/ A propos des corps cétoniques: la ou les propositions fausses

- A/ sont formés dans la mitochondrie des cellules du foie ✓
B/ sont utilisés dans la mitochondrie des cellules du foie ✗
C/ sont utilisés dans la mitochondrie du cœur
D/ traversent la membrane mitochondriale ✓
E/ l'acétone est utilisée dans la mitochondrie de la cellule musculaire ✓

12/ La formule de Friedwald : la ou les propositions fausses

- A/ permet de calculer l'HDL ✗
B/ permet de calculer le LDL ✓
C/ prend en compte le taux de triglycérides et de cholestérol ✓
D/ est valable en toutes circonstances
E/ permet d'apprécier le risque athérogène ✓

13/ Les LDL : la ou les propositions fausses

- A/ sont reconnus par les macrophages ✓
B/ sont reconnus par les LRP (LDL related protein) ✓
C/ contiennent l'apo B100 et l'apo C ✓
D/ sont plus riches en lipides qu'en protéines ✓
E/ transportent le cholestérol du foie vers les cellules ✓

14/ Un bilan lipidique de 1ere intention (bilan de base) comprend : la ou les propositions

- A/ un dosage de LP(a)
- B/ un dosage des apo B
- C/ un dosage des lipides totaux ✓
- D/ un dosage ou calcul du taux de LDL
- E/ appréciation de l'aspect du sérum ✓

15/ Les acteurs du métabolisme des lipoprotéines : la ou les propositions fausses

- A/ LCAT et ACAT
- B/ SRB I et ABCA1
- C/ LIPOPROTEINE LIPASE et LIPASE HEPATIQUE ✓
- D/ Récepteurs B/E et LRP (LDL related protein) ✓
- E/ PLTP (protéine de transfert des phospholipides) et CETP (protéine de transfert du cholestérol)

16/ La Lp(a) : la ou les propositions fausses

- A/ a une densité intermédiaire entre les LDL et les HDL3 ✓
- B/ est associée aux LDL ✓
- C/ son taux est génétiquement déterminé ✓
- D/ sa migration électro-phorétique se fait en beta
- E/ son apoprotéine (a) est synthétisée par le Foie

17/ Le taux de cholestérol sanguin varie en fonction de : la ou les propositions fausses

- A/ de l'âge ✓
- B/ du sexe ✓
- C/ de l'état physiologique de la femme (enceinte ou non) ✓
- D/ de l'activité sportive
- E/ du taux de triglycérides dans le sang ✗

18/ La voie des pentoses phosphates: indiquer la réponse juste

- A/ implique la glucose 6 phosphate déshydrogénase (G6PD) dont le coenzyme est le NAD+ ✗
- B/ produit de l'ATP ✗
- C/ génère du NAD+ indispensable a la biosynthèse des lipides ✗
- D/ activée par l'insuline
- E/ toutes ces propositions sont exactes

NAD P⁺

Ribose
erythrose

19/ La glucose 6 phosphatase s'exprime dans : cocher la réponse juste

- A/ le muscle ✗
- B/ le globule rouge
- C/ le tissus adipeux
- D/ le foie ✓
- E/ toutes ces propositions sont exactes

20/ Le Co-transporteur Na⁺ permet l'entrée dans les enterocytes du : cocher la réponse juste

- A/ galactose et fructose
- B/ fructose et arabinose
- C/ glucose et galactose ✓
- D/ glucose et fructose
- E/ toutes ces propositions sont justes

21/ L'hémoglobine glyquée HbA1c est : la ou les réponses fausses

- A/ le reflet de l'équilibre glycémique obtenu au cours des trois derniers mois
- B/ une fixation non enzymatique du glucose sur l'hémoglobine ✗
- C/ influencée par les anémies ✓
- D/ une fixation réversible du glucose sur l'hémoglobine
- E/ toutes ces propositions sont fausses

22/ L'absence de réserves glycogénique est observé dans le déficit en: cocher la réponse juste

- A/ phosphofruktokinase ✗
- B/ glucose 6 phosphatase ✗
- C/ glycogène synthétase ✓
- D/ enzyme branchante ✗
- E/ toutes ces propositions sont exactes

23/ Le déficit en glucose 6 phosphatase (type I glycogénoses) est caractérisée par : cocher la réponse fausse

- A/ un retard de croissance ✓
- B/ une acidose lactique ✓
- C/ une hyperlipémie ✓
- D/ une hyperuricémie
- E/ une hyperglycémie ✗

24/ Le Glucagon Like Peptide (GLP1) agit en augmentant: cocher la réponse fausse

- A/ la sécrétion de l'insuline
- B/ la synthèse de l'insuline
- C/ la prolifération des cellules beta pancréatiques
- D/ la sécrétion du glucagon
- E/ la captation et le stockage du glucose ✗

25/ Le diabète de type adulte chez l'enfant (diabète M.O.D.Y II) est : la ou les réponses fausses

- A/ identifiable des l'enfance ✓
- B/ se transmet selon le mode autosomique dominant ✗
- C/ est du a une mutation du gène qui code pour la glucokinase ✓
- D/ c'est un diabète de type 1 ✗
- E/ toutes ces propositions sont exactes