

**CHAPITRE : AMINOACIDOPATHIES**

choisir la ou les réponse(s) juste(s)

Q. La forme la plus grave des déficits dus à une hyperphénylalaninémie, ou (et) la tyrosinémie, ou (et) la tryptophanémie c'est le déficit en : (2 points)

- dihydroptéridine réductase (DHPR)
- tétrahydrobioptérine (BH4)

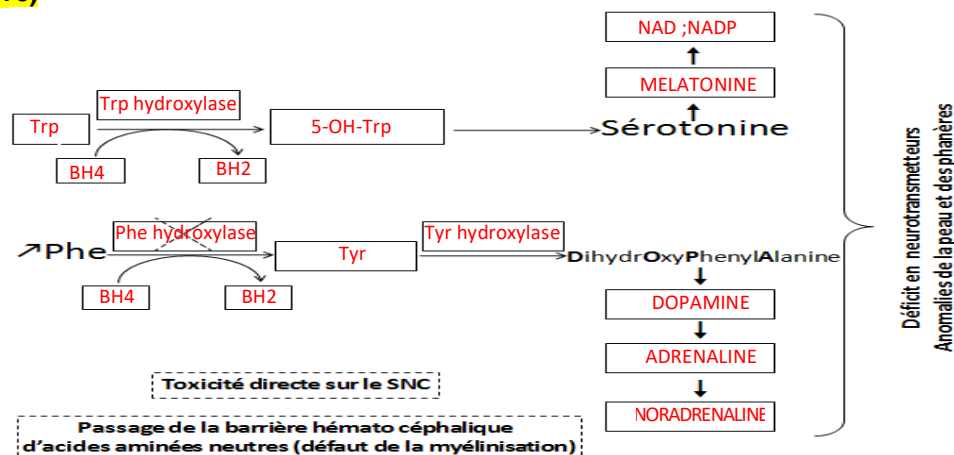
Q. Complétez les phrases suivantes : lors de la phénylcétonurie (PCU), les analyses biochimiques révèlent : (2 points)

- Une diminution de la concentration de certains aminoacides tels que : ..... Tyr; Val; Leu ; Ile ; Thr ; His
- Une augmentation dans le sang de la concentration de : ..... Phe
- Une augmentation dans les urines d'un composé cétonique : ..... Phénylcétone
- Une augmentation dans le sang d'acides tels que : ..... Phénylactique ; Phénylacétique

Q. Faites correspondre le numéro de la maladie au numéro de l'enzyme déficitaire: (2 points)

REPONSES	
N° de l'enzyme	N° de la maladie Correspondante
N°1	N° .....4
N°2	N° .....3
N°3	N° .....2
N°4	N° .....1

Q. Complétez la légende de la figure ci-dessous (3.75)



**CHAPITRE : GLYCOGENOSES**

choisir la ou les réponse(s) juste(s)

Q. Lors de l'étude biochimique, physiologique et microscopique, les glycogénoses se manifestent par : (2 points)

- Une incapacité à produire suffisamment de glucose dans le sang (hypoglycémie)
- Déficit énergétique.

- **Surcharge ou déficit tissulaire en glycogène**
- **Structures anormales de glycogène**

choisir la ou les réponse(s) juste(s)

Q. Dans les glycogénoses, le glycogène peut être affecté au niveau de : **(2 points)**

- **sa dégradation**
- **sa synthèse**
- **sa structure**
- **son stockage**

**CHAPITRE : ANOMALIES DE L'OXYDATION DES ACIDES GRAS**

choisir la ou les réponse(s) juste(s)

Q. Les déficits de la  $\beta$ -oxydation des acides gras sont localisés : **(1 point)**

- **Dans la membrane cytoplasmique, enveloppe mitochondriale et dans la matrice mitochondriale**

Q. Corriger la phrase si elle est fautive : « En cas de jeun, les réserves de glycogène du foie et du muscle sont respectivement 24h et 2h » **(1pt)**

**Fausse : foie : 24h, le muscle : 2h**

Q. **Comparez la cause de l'hypoglycémie** qui survient lors d'un déficit de la glucose 6-

Phosphatase du foie (glycogénose type 1/

Von Gierke) et la cause de l'hypoglycémie qui survient lors d'un défaut du transporteur de

la carnitine « OCTN2 » **(4,25 points)**

Comparaison entre hypoglycémie dues à un:

<b>(A) : déficit Glucose 6-Phosphatase du foie (glycogénose)</b>	<b>(B) : défaut du transporteur de la carnitine « OCTN2 »</b>
<p><b>Le glucose 6-P</b>, issu de la dégradation du glycogène (dernière étape de la glycogénolyse), <b>n'est plus hydrolysé en glucose pour être libéré dans le sang</b>, ce qui entraîne des hypoglycémies sévères pendant le jeûne.</p> <p>من المرحلة الأخيرة من تحلل الجليكوجين (المرحلة الأخيرة من تحلل الجليكوجين) ، لم يعد يتحلل إلى جلوكوز ليتم تحريره في الدم ، مما يؤدي إلى انخفاضه الشديد في الدم أثناء الصيام.</p>	<p>Pour couvrir un éventuel déficit énergétique dû à une <b>diminution du % carnitine libre cytoplasmique</b> et en conséquence un <b>déficit en acyl-CoA mitochondriale</b>; <u>l'organisme aura recours à son stock glucidique qui, une fois épuisé, entraîne une hypoglycémie</u>. De même un déficit en OCTN2 <b>bloque l'oxydation des AGCL</b> et réduira la production d'énergie qui aura pour conséquence une <b>réduction de la glycogénolyse consommatrice d'énergie</b></p> <p>لتغطية العجز الطاقوي بسبب انخفاض % للكارنيتين السيتوبلازمي الحرة وبالتالي عجز في acyl-CoA الميتوكوندري؛ تلجأ العضوية إلى مخازنها من الكربوهيدرات والذي ، بمجرد استنفاده ، يؤدي ذلك إلى انخفاض الجلوكوز في الدم. وبالمثل ، فإن نقص OCTN2 يمنع أكسدة AGCL ويقلل من إنتاج الطاقة مما يؤدي إلى تقليل تحلل الجليكوجين المستهلك للطاقة)</p>