



? Pré-test > QCM

Retenir l'(es) affirmation(s) exacte(s) :

1 / Quelles sont les maladies de surcharge hépatiques nécessitant un traitement spécifique sous peine de conséquences graves ?

- a • Maladie de Wilson
- b • Maladie de Gaucher
- c • Désordres congénitaux de la glycosylation
- d • Hémochromatose
- e • Maladie de Farber

2 / Quelles sont les maladies héréditaires du métabolisme qui peuvent se présenter comme un diagnostic différentiel de Non-Alcoholic Fatty Liver Disease dans la liste suivante ?

- a • Intolérance héréditaire au fructose
- b • Hypobétalipoprotéinémie familiale hétérozygote
- c • Glycogénose hépatique type I, III, VI, IX
- d • Déficit enzymatique en lipase acide lysosomale
- e • Mucopolysaccharidoses

3 / Le déficit en citrine ou citrullinémie de type 2 :

- a • peut se manifester comme une cholestase néonatale chez le nourrisson
- b • peut se manifester comme une stéatose hépatique chez l'enfant et l'adolescent
- c • peut se manifester comme un coma avec hyperammoniémie
- d • s'accompagne toujours d'une élévation de la citrulline sur la chromatographie des acides aminés plasmatiques
- e • s'accompagne d'appétence pour les protéines et d'un dégoût des sucres non spécifique

4 / Les hypobétalipoprotéinémies familiales hétérozygotes :

- a • s'accompagnent assez souvent d'une surcharge pondérale
- b • présentent une hypocholestérolémie
- c • présentent une baisse importante de l'apolipoprotéine de type B
- d • présentent une hypertriglycéridémie
- e • présentent une stéatose hépatique qui peut évoluer vers une fibrose hépatique

5 / L'intolérance héréditaire au fructose :

- a • s'accompagne d'une diarrhée après chaque prise de fructose
- b • s'associe à un dégoût des sucres
- c • s'associe à un malaise avec hypoglycémie à chaque prise de fructose ou de saccharose
- d • s'accompagne d'un foie hyperéchogène
- e • s'accompagne de perturbations modérées du bilan hépatique entre les décompensations

6 / L'hépatopathie glycogénique ou syndrome de Mauriac :

- a • concerne majoritairement les patients qui ont un diabète de type 2
- b • peut se compliquer de fibrose hépatique
- c • peut régresser en cas de régularisation des glycémies
- d • s'accompagne généralement d'une élévation des transaminases
- e • est un diagnostic différentiel de la stéatose hépatique non alcoolique

7 / La maladie de Gaucher :

- a • se manifeste très rarement par une hépatomégalie isolée
- b • est due à un déficit en alpha-galactosidase (enzyme lysosomale)
- c • est une maladie dont les symptômes débent majoritairement chez les patients adultes
- d • peut s'accompagner d'une hypergammaglobulinémie polyclonale
- e • peut s'accompagner d'une hypergammaglobulinémie monoclonale

8 / La glycoséose hépatique de type Ia :

- a • est très majoritairement une maladie de l'adulte
- b • survient chez les patients atteints de diabète de type 1
- c • est responsable d'hypoglycémies de jeûne
- d • peut se compliquer d'adénomes hépatiques
- e • peut se compliquer d'hépatocarcinome

9 / La maladie de Wilson :

- a • s'accompagne toujours de la présence d'un anneau vert de Kayser-Fleisher chez l'adulte comme chez l'enfant

- b • s'accompagne toujours d'une céruléoplasmine effondrée < 0,1 g/L
- c • s'accompagne d'un foie hyperéchogène en échographie
- d • la mesure du cuivre échangeable plasmatique est un nouvel outil biologique très sensible et spécifique
- e • s'accompagne toujours d'une cuprurie > 100 µg/24 heures

10 / La maladie de Niemann-Pick de type B :

- a • est une forme atténuée de maladie de Niemann-Pick de type C
- b • la splénomégalie en est le signe le plus fréquemment rencontré
- c • l'organomégalie s'accompagne volontiers d'infarctus osseux
- d • l'organomégalie s'accompagne volontiers d'une paralysie des saccades verticales
- e • le profil lysosphingolipides permet de la différencier biochimiquement de certains de ses principaux diagnostics différentiels