

# ÉTUDE DE CAS, FIBROSE KYSTIQUE

Vous travaillez au CLSC en soins à domicile. Vous avez comme nouvelle cliente, une mère dont la petite fille a été diagnostiquée assez tôt “fibrose kystique” ou “mucoviscidose”. Plusieurs enfants sont atteints de cette anomalie génétique qui nous a été apportée par les premiers colons français. Cette maladie fréquente au Québec (1 enfant /2000 naissances, 1/20 est porteur), l’est aussi en Bretagne, lieu de naissance de plusieurs de nos ancêtres.

Vous trouverez des informations sur cette maladie dans des articles complémentaires :  
Michael Welsh et Alan Smith. « La mucoviscidose », *Pour la science*, n° 220, février 1996, p.66-73;  
« La vertu cachée de la mucoviscidose », *Recherche*, juillet-août 98, p.18;  
« Mucoviscidose : une lueur d’espoir avec la "chimio" », *Le Soleil*, 14 septembre 97, B-7.

Explication physiologique de l’état de l’enfant :

## Collecte de signes cliniques

Enfant de 5 ans, ayant subi une intervention chirurgicale tôt après sa naissance, nécessitée par l’obstruction de l’intestin, sueur salée.

Résultat d’analyse de laboratoire :

Test à la sueur : **250** nmol/L

(N : < 30 normal, 30-60 douteux, > 60 normal) )

Évolution plus lente du poids.

Répondez aux questions suivantes :

## 1. Pathogénèse

Cette anomalie génétique perturbe le fonctionnement de plusieurs organes. Comment ? Nommez les organes atteints et précisez comment. Quel test clinique fait-on à un jeune bébé qu’on soupçonne atteint de cette maladie ? Quelle est la cause la plus fréquente de décès ?

## 2. Génétique

Cette anomalie génétique se situe sur quel chromosome ?

Le gène normal produit quelle protéine ?

Quel nom porte la mutation dans ce gène ?

Quel avantage confère la protéine possédant une mutation ?

Cette maladie récessive a été héritée de ses deux parents qui par ailleurs ne sont pas malades. Si le gène normal se nomme “F” et le gène de la maladie “f”, donnez le génotype de l’enfant, celui de ses parents et celui de ses grands-parents. Faites l’échiquier de Punnett à partir du génotype des parents et de leurs gamètes possibles, et évaluez les chances pour ces parents d’avoir des enfants normaux et des enfants atteints.

### 3. Système digestif

Indiquez toutes les transformations subies par une molécule de triglycérides (graisses) présente dans la viande par exemple, de la bouche jusqu'à la plus petite unité assimilable dans le duodénum. Sur un modèle semblable au poster, schématisez les réactions chimiques le long du tractus digestif.

Pourquoi dans cette maladie, l'absorption des nutriments en général et l'absorption des graisses en particulier, présente-elle un problème ? Comment peut-on y remédier ?

Pourquoi chez les personnes atteintes de mucoviscidose, les selles contiennent-elles beaucoup de graisses ?

Dès la naissance, certains nouveaux-nés présentent une obstruction intestinale. Pourquoi ?

Pourquoi le poids de ces enfants évolue-t-il moins rapidement ?

### 4. Système digestif

La présence d'acides gras ou de graisses dans le duodénum constituent des stimulus pour le contrôle de sécrétions digestives et ou de la motilité de certaines parties du système digestif. Décrivez les réflexes en cause.

### 5. Transport membranaire

Identifiez par quels moyens de transport les nutriments obtenus lors de la digestion peuvent traverser la membrane plasmique des cellules de la muqueuse duodénale pour rejoindre la circulation sanguine ou lymphatique. Les nutriments sont : le glucose, le fructose, le galactose, les acides aminés, les acides gras courts libres, les acides gras longs et monoglycérides, les minéraux  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ , l'eau.

Pour chaque moyen de transport, donnez le principe de transport. Vous pouvez dessiner une membrane plasmique pour démontrer les différents types de transport.

### 6. Système respiratoire

Les problèmes majeurs de cette affection concernent le système respiratoire et sont la cause des fréquentes hospitalisations. Ces enfants présentent une toux ressemblant à une bronchite chronique.

Quels sont ces problèmes majeurs ? Quelles techniques anciennes sont employées pour remédier à la situation ?

On peut présumer que la  $\text{pO}_2$  peut se situer en bas de la normale qui est de 95-100 mm de Hg. Supposons que la valeur est égale à 60 mm de Hg lors d'une hospitalisation. Cette dernière conséquence, le changement de la  $\text{pO}_2$  entraîne par réflexe, un changement de l'activité respiratoire. Schématisez le réflexe en cause. Comme mécanisme de compensation, cette personne aura-t-elle tendance à être en hypo ou hyperventilation ?

## 7. Système circulatoire

Faites le trajet circulatoire (nom des vaisseaux sanguins empruntés) par des acides aminés qui sortent d'une cellule musculaire de la cuisse pour aller jusqu'au foie.

## 8. Métabolisme

Dans le texte, il est dit que ces personnes peuvent développer le diabète. Pourquoi ? Chez les diabétiques, comment l'organisme obtiendra-t-il son énergie cellulaire ATP ?

Quels tests sanguins (3) et urinaire(1) permettront de détecter le diabète ?

## 9. Code génétique et synthèse des protéines

- Que possède en moins la séquence nucléotidique d'ADN d'une personne atteinte ?
- Quelle est la différence entre une protéine normale et la protéine anormale chez plusieurs personnes atteintes de mucoviscidose ?
- Quel est le rôle de la protéine normale dans l'organisme ?

En vous servant de la séquence d'ARNm de votre article, figure 2 page 69, trouvez les séquences d'ADN, d'ARNm, les ARNt nécessaires pour faire les deux synthèses suivantes :

- La synthèse dans une cellule d'une portion de la protéine **normale** pour aboutir à la séquence suivante : isoleucine-isoleucine-phénylalanine-glycine-valine;
- La synthèse dans une cellule d'une portion de la protéine **anormale** chez la personne atteinte pour aboutir à la séquence modifiée.

## 10. Cellule

La gravité des symptômes dépend très souvent des déplacements intracellulaires de la protéine codée par le gène CFTR. Dessinez trois cellules avec les organites principaux impliqués. Schématisez pour...

- la cellule normale et le transport de la protéine CFTR intacte;
- la cellule d'une personne gravement malade et ce qui arrive à la protéine mutante;
- la cellule d'une personne avec des symptômes moins graves.

## 11. Système tégumentaire

Pourquoi la sueur est-elle salée comparativement à la sueur normale ? Quel canal fonctionne mal ?

## 12. Système endocrinien

Comment une cellule hépatique fera-t-elle pour comprendre le message du cortisol ? Représentez par un dessin. Quelle sera la réponse de la cellule hépatique ?

### 13. Système endocrinien

Prouvez que lors d'un stress, la quantité de glucose augmente dans le sang. En quoi cela est-il profitable si la situation ne dure pas trop longtemps ? En quoi cela peut-il être nuisible si la situation perdure ? Prouvez que lors d'un stress, la fréquence cardiaque et la fréquence respiratoire augmentent.

### 14. Système urinaire

Voici la composition du sang de cette personne à un moment donné. Ce sang arrive dans l'artériole afférente du rein et le rein est normal. Quelle sera la composition approximative du filtrat, du sang qui sortira par la veine rénale et de l'urine par le tube collecteur ?

SANG Composition dans artériole afférente	FILTRAT	SANG Veine rénale	URINE
glucose : 11 mmol/L N(3,3-6,1)			
urée : 10,8 mmol/L N(1,8-7,0)			
protéines tot : 70 g/L N(60-80)			
hématies : $5,3 \cdot 10^{12}/L$ N(4,4-5,4)			
leucocytes : $5,2 \cdot 10^8/L$ N(4,4-10,8)			
Na <sup>+</sup> : 132 mmol/L N(135-146)			
K <sup>+</sup> : 4,0 mmol/L N(3,5-5,1)			
Cl <sup>-</sup> : 96 mmol/L N(98-110)			
pH : 7,41 N(7,35-7,45)			
créatinine : 92 umol/L N(35-124)			

### 15. Système nerveux

Faites le cheminement nerveux afférent (nom du faisceau) à partir du stimulus : liquide froid ressenti au bout des doigts de la main gauche jusqu'à l'endroit approprié dans le cortex cérébral. Identifiez un nerf qui peut conduire cet influx du bout des doigts jusqu'à l'entrée dans la moelle épinière et identifiez un neurotransmetteur plausible libéré dans le cortex et dites s'il posséderait un potentiel de membrane de type PPSI ou PPSE pour détecter cette sensation. Identifiez aussi le nom du faisceau emprunté.

## 16. Système nerveux

Faites le cheminement nerveux efférent (nom du faisceau) à partir de l'endroit approprié dans le cortex cérébral pour se rendre au bras pour retirer votre bras. Identifiez un nerf qui peut conduire cet influx jusqu'au bout des doigts. Identifiez un neurotransmetteur libéré à la jonction neuro-musculaire et dites s'il possède un potentiel de membrane de type PPSI ou PPSE. Identifiez aussi le nom du faisceau emprunté.

## 17. Système reproducteur

Pourquoi des personnes, hommes et femmes, atteintes de mucoviscidose peuvent-elles être stériles ? Expliquez plus précisément pourquoi chez l'homme.

## 18. Système reproducteur

Remontons à la grossesse de la mère.

Pendant les trois ou quatre premiers mois de la grossesse, le cycle reproducteur de la femme est arrêté à la phase postovulatoire. Quelles hormones secrètent le corps jaune et leur rôle à ce stade de la grossesse ? Quel est le rôle de la HCG ? Quelles hormones (et leur niveau) auraient un rôle précis à jouer pour que le travail préparatoire à l'accouchement commence ? Prouvez que la régulation de la sécrétion de l'ocytocine au cours du travail est un mécanisme de rétroaction positive.

## 19. Système reproducteur

Supposons pour une femme, un cycle menstruel de 33 jours;

- a) l'ovulation se produira le ou vers le.....jour de ce cycle;
- b) les journées dangereuses où il y a risque de fécondité et 2 raisons justifiant cette période :
- c) au 15e jour, étape du cycle ovarien :
- d) au 15e jour, quelle hormone ovarienne est sécrétée :
- e) au 15e jour, le taux des hormones hypophysaires sera-t-il haut ou bas ?  
Prouvez par la régulation hormonale appropriée.
- f) au 15e jour, étape du cycle utérin :
- g) au 15e jour, à quoi ressemble l'endomètre de l'utérus : mince, moyennement vascularisé ou épais, vascularisé et glandes développées.

## 20. Traitement

Identifiez les traitements déjà disponibles et en quoi consiste la thérapie génique dont les essais cliniques sont en cours présentement ? Quel problème la thérapie génique doit-elle contourner ? Une lueur d'espoir avec la chimio, comment ?

## ÉTUDE DE CAS, CIRRHOSE

Lorsque le foie est atteint d'une affection quelconque, l'organisme tout entier réagit. L'affection peut être aiguë/chronique. À partir des signes et symptômes que l'on peut observer chez le bénéficiaire, identifiez les principales fonctions du foie perturbées.

- $\uparrow t^{\circ}C$  :
- tests sanguins :
  - $\uparrow$  ALT alanine aminotransférase :
  - $\uparrow$  AST aspartate aminotransférase :
  - $\uparrow$  Phosphatases alcalines :
  - $\uparrow NH_3$  :
  - $\downarrow$  urée :
  
- xanthélasma : présence de taches jaune clair ou chamois légèrement saillantes, intéressant les régions péri-oculaires, dues à des dépôts de cholestérol.
  
- ecchymoses, épistaxis, saignement des gencives, sang dans l'urine, sang dans les selles :
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
- ascite, oedème :
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
- hémorragie digestive :
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
- état de choc :
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
- dessous des ongles blancs :
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
- susceptibilité aux infections :

- peau et yeux jaunes :
  
- prurit :
  
- urines foncées :
  
- selles blanchâtres ou grisâtre :
  
- anorexie, nausées, vomissements, perte de poids, fatigue :
  
- stéatorrhée : présence de graisses dans les selles :
  
- encéphalopathie hépatique et coma :
  
- perte de poids, atrophie testiculaire, gynécomastie, ↓ libido, impuissance :

# ÉTUDE DE CAS, CHOLÉCYSTECTOMIE

À son arrivée à l'hôpital, une dame de 76 ans présentait les signes cliniques suivants :

douleur abdominale  
nausées, vomissements  
urine jaune +++  
yeux jaunes  
teint jaunâtre

On lui fit des tests sanguins et urinaires. Voici les résultats :

Sang :

Bilirubine totale : 83  $\mu$  mol/L  
(N : 3-19)  
Bilirubine directe : 33  $\mu$  mol/L  
(N : 2-11)  
Bilirubine indirecte : 50  $\mu$  mol/L  
(N : 2-9)  
Calcium : 1,74 mmol/L  
(N : 2,12-2,62)  
Urée : 32,7 mmol/L  
(N : 1,8-7,0)  
Glycémie : 14,7 mmol/L  
(N : 3,3-6,1)  
Protéines totales : 43 g/L  
(N : 60-80)  
Albumine : 25 g/L  
(N : 35-50)  
Créatinine : 314  $\mu$  mol/L  
(N : 35-124)

Urine :

Volume urinaire : 220ml/24h  
(N : 1,0-2,0 L/24h)  
Glucose : ++  
(N : nil)  
Protéines : (albumine) : 1,0 g/d  
(N : < 0,10)  
Sang : +++  
(N : nil)

## 1. Métabolisme de la bilirubine.

a) Schématisez le métabolisme normal de la bilirubine.

Les éléments suivants doivent apparaître : cellules réticulo-endothéliales du foie, de la rate et de la moelle osseuse, foie, intestin et rein.

Les substances suivantes doivent apparaître : bilirubine libre ou indirecte, bilirubine conjuguée ou directe, urobilinogène.

b) Quel type d'ictère présente-t-elle à partir des signes cliniques et des résultats d'analyses de laboratoire ? Expliquez votre réponse.

**2. Après sa cholécystectomie (extraction des calculs biliaires), son état s'est rapidement détérioré. Elle présente d'autres complications qui nécessitent son transfert aux soins intensifs.**

- a) Pourquoi lui a-t-on administré de l'insuline ? Expliquez l'effet attendu de l'insuline.
- b) A cause de son résultat de dosage de l'urée, on a dû l'intuber pour faire un gavage qui a duré plusieurs jours. Que signifie un résultat élevé d'urée sanguine ? Faites le lien entre une forte augmentation de l'urée sanguine et le besoin d'un gavage alimentaire (vous pouvez illustrer par une réaction chimique). Que contient surtout le gavage comme nutriment ?

**3. Une autre complication : un autre organe a failli à ses fonctions. Le dosage de la créatinine sanguine l'indique.**

- a) D'où provient la créatinine ?
- b) Quel est cet organe qui s'est détérioré ? Quel autre résultat urinaire le confirme ?
- c) L'albumine (protéine) sanguine est très basse et son albumine urinaire très haute. Donnez deux causes possibles applicables à son cas.
- d) À cause de cette insuffisance, elle présente des signes d'œdème généralisé (surtout aux chevilles et aux jambes). D'ailleurs sa tension artérielle à 200/110 le prouve. Faites le lien entre tension et œdème. On lui administre du Lasix (diurétique) comme médicament. Pourquoi ?
- e) Son œdème généralisé se transforme en œdème "suintant". Sa peau est froide et sa diaphorèse est élevée. D'où vient cette élimination excessive d'eau par la peau ?

**4. Son état persiste et s'est transformé en œdème aigu du poumon (OAP) ou œdème pulmonaire.**

- a) Nommez les symptômes possibles qui peuvent indiquer qu'un OAP s'installe :
- b) L'OAP a entraîné un déséquilibre acido-basique. Les résultats de  
 $pO_2 = 70$  mm de Hg (N 80-100),  
 $pCO_2 = 49$  mm de Hg (N 34-46)  
 $pH$  sanguin = 7,28 (N 7,36-7,46)  
le démontrent. Quelle est la nature de ce déséquilibre acido-basique ? Faites le lien entre la quantité de  $CO_2$  sanguine et le pH par une réaction chimique.
- c) Expliquez par un réflexe, pourquoi la respiration peut être rapide et superficielle ?
- d) Quelle était la cause de son état comateux (elle ne répondait pas aux stimuli) en lien avec le pH sanguin ?
- e) Quel a été le traitement administré à cette patiente pour corriger le déséquilibre acido-basique ?

Cette patiente n'avait jamais été hospitalisée de sa vie auparavant.

Cette opération courante se passe sans problème dans la plupart des cas.

Le cas illustre la dégradation progressive des systèmes de l'organisme malgré les soins reçus.

ANNEXE 4

## ÉTUDE DE CAS, HÉMORRAGIE

Lors d'une hémorragie aiguë 1<sup>er</sup> stade i.e. compensée pouvant se produire lors d'une fracture osseuse ouverte ou blessure profonde et si la perte de sang est < à 10% du volume de sang, qu'arrive-t-il pour les paramètres suivants (↑ ou ↓) et expliquez votre réponse.

S'il y a lieu, schématisez le réflexe en cause.

a) muscles lisses des artères ou artérioles lésées localement (constriction ou dilatation) :

b) nombre d'hématies (érythrocytes ou globules rouges) sang :

taux d'hémoglobine Hb :      valeurs :      transfusion :

quantité d'oxygène disponible pour les cellules :

quantité d'acide lactique produit par les cellules :

risque d'acidose ou alcalose sanguine :

FR :

c) quantité d'érythropoïétine et effet :

nombre de réticulocytes :

d) volume sanguin :

pression sanguine, TA (tension artérielle), PSM (pression sanguine moyenne) :

retour veineux vers l'oreillette droite :

PNF (pression nette de filtration) :

e) rénine :

angiotensine II :

aldostérone :

réabsorption de Na<sup>+</sup> par le rein :

soif (oui ou non et pourquoi) :

ADH :

réabsorption d'eau par le rein :

volume urinaire :

artérioles efférentes du rein (constriction ou dilatation) :

pression sanguine, TA, PSM :

f) débit systolique DS avant compensation :

débit cardiaque DC avant compensation :

quelle sera la compensation et résultat :

sympathique ou parasympathique agissant sur le cœur par régulation :

adrénaline et noradrénaline :

sueurs :

g) résistance vasculaire systémique avant régulation :

résistance vasculaire systémique après régulation :

artérioles de l'abdomen et peau, veines : vasoconstriction ou vasodilatation

couleur de la peau :

artérioles des muscles et du cœur : vasoconstriction ou dilatation

h) nausées :