

## Questions à développement

**Examen final      202-045-RO Hiver 2019**

NOM \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_/60

**Pondération** : 12,5% de la note finale

**Remise écrite** en classe ou en main propre à mon bureau (F-208)

groupe 1 : jeudi 23 2019, 18 h

groupe 2 : mercredi 22 mai 2019, 17 h

**Remise orale** enregistrements effectués le 22 ou le 23 mai, local F-214, selon la plage de disponibilité choisie.

### Directives

p. 2 et 3

#### 1- Décrire une mutation de l'hémoglobine (10 points)

p. 4 et 5

Grille d'évaluation

p. 5

#### 2- Diagnostiquer un désordre simple (30 points)

p. 6 et 7

Grille d'évaluation

p. 7

#### 3- Expliquer l'effet Haldane (20 points)

p. 8 à 12

Énoncé

p. 8 et 9

Réponse (dans le cas d'une réponse écrite)

p. 10 et 11

Grille d'évaluation

p. 12

### Date limite pour le choix de la forme de la réponse

Lundi le 13 mai. Vous ne serez pas autorisé à changer d'idée après cette date.

## **Directives :**

Il y a trois (3) questions à développement auxquelles vous devez répondre.

### **1- Décrire une mutation de l'hémoglobine :** réponse écrite pour tous.

L'attribution d'une mutation se fait au hasard. Votre réponse doit être faite à l'écrit, en complétant les pages 4 et 5 de ce cahier.

Un exemple de tâche réalisé a été déposé sur Léa et une copie du document vous a été remise en classe.

Basez-vous sur ce document pour réaliser la tâche qui vous a été assignée.

### **2- Diagnostiquer un désordre simple :** réponse écrite ou orale.

Cette question consiste à établir un diagnostic de désordre acido-basique simple. L'attribution d'un cas se fait au hasard, et la série de données clinique devra être analysée pour en arriver à un désordre simple. Pour cette question, vous avez le choix entre une réponse écrite ou une réponse orale.

- Dans le cas d'une réponse écrite, vous utilisez l'espace prévu aux pages 6 et 7 Les réponses écrites doivent être rédigées à la main.
- Dans le cas d'une réponse orale, la durée maximale de votre réponse ne doit pas dépasser 3 minutes. L'enregistrement de votre réponse se fera le 22 ou le 23 mai 2019, au local F-214, au moment que vous aurez choisi dans la plage de disponibilité.

### **3- Expliquer l'effet Haldane :** réponse écrite ou orale

Pour cette question, vous aurez à discuter de l'effet Haldane. L'énoncé de la tâche est aux pages 8 et 9 du cahier.

Pour cette question, vous avez le choix entre une réponse écrite ou une réponse orale.

- Dans le cas d'une réponse écrite, vous utilisez l'espace prévu aux pages 10 et 11. Les réponses écrites doivent être rédigées à la main.
- Dans le cas d'une réponse orale, la durée maximale de votre réponse ne doit pas dépasser 5 minutes. L'enregistrement de votre réponse se fera le 22 ou le 23 mai 2019, au local F-214, au moment que vous aurez choisi dans la plage de disponibilité.

### Consignes générales pour l'ensemble des réponses

À l'oral comme à l'écrit, la réponse respecte les éléments suivants :

- Organisation structurée des idées
- Utilisation d'une terminologie précise
- Utilisation d'un ton neutre et objectif (pas de « je », pas d'opinion personnelle)
- Attention particulière à la qualité de la langue

À l'écrit, la réponse DOIT :

- Être rédigée à la main (manuscrite)
- Comprendre un paragraphe par idée
- Être composée au présent de l'indicatif
- Utiliser une ponctuation neutre (pas de ! ou de ?)
- Être exempte d'abréviation

À l'oral, la réponse DOIT :

- Être appuyé d'un support visuel (données cliniques, valeurs normales, équilibres, équations, etc.) auquel vous faites référence
- Limiter l'utilisation des termes creux suivants : « euh », « genre », « comme », etc.
- Limiter l'utilisation d'abréviations. Si vous utilisez des abréviations, elles doivent être définies à la première utilisation

### Consignes spécifiques pour l'explication de l'effet Haldane

Dans votre explication de l'effet Haldane, si vous citez de l'information, assurez-vous de le faire correctement. Pour ce faire, utilisez soit la citation directe (« ....la citation.... » suivie de la source entre parenthèses (auteur, page / adresse URL) soit par la citation indirecte : paraphrase de l'idée suivie de la source entre parenthèse (auteur, page / adresse URL). Vous pouvez aussi décider d'opter pour des références faites à l'aide d'une note de bas de page<sup>1</sup>.

Le plagiat est facilement détectable et il est inacceptable. Si vous omettez de citer clairement vos sources, ce sera considéré comme un plagiat et la note « 0 » sera attribuée à l'ensemble de votre réponse (0/20).

---

<sup>1</sup> Note de bas de page : donner un numéro puis indiquer auteur, page / adresse URL  
 Questions à développement – examen final – 202-045-RO hiver 2019

# 1- Décrire une mutation de l'hémoglobine – réponse écrite pour toutes et tous

**NOM DE LA MUTATION** \_\_\_\_\_

1- Description de la mutation <input type="checkbox"/> affinité augmentée <input type="checkbox"/> affinité diminuée <input type="checkbox"/> affinité intacte (type de chaîne, position et code unilettré des acides aminés)	
2- Nom de l'acide aminé normal	2- Nom de l'acide aminé muté
3- Représentation stylisée de l'a.a., pH =7,40	3- Représentation stylisée de l'a.a., pH =7,40
4- Groupe(s) fonctionnel(s) sur la chaîne latérale	4- Groupe(s) fonctionnel(s) sur la chaîne latérale

<p>5- Position de l'acide aminé dans la structure de l'hémoglobine (nommer l'hélice et la position dans l'hélice OU nommer le coude et la position dans le coude)</p>
<p>6- Identifier le rôle de l'acide aminé normal dans la structure de l'hémoglobine</p> <p><input type="checkbox"/> histidine proximale  <input type="checkbox"/> histidine distale  <input type="checkbox"/> fixation du 2,3 DPG  <input type="checkbox"/> zone de contact <math>\alpha 1\beta 1 / \alpha 2\beta 2</math>  <input type="checkbox"/> zone de contact <math>\alpha 1\beta 2 / \alpha 2\beta 1</math></p>
<p>7- La courbe de saturation de l'hémoglobine mutée :</p> <p><input type="checkbox"/> déplacée vers la gauche    <input type="checkbox"/> déplacée vers la droite    <input type="checkbox"/> ne sera pas déplacée</p>
<p>8- 1 référence bibliographique (auteurs, « <u>titre</u> », in titre de la revue, volume, pages, année)</p>

### Grille d'évaluation

1- La description de la mutation est complète (toutes les informations requises sont présentes) et juste	___/1
2- Le nom de chaque acide aminé est juste	___/1
3- La représentation stylisée est complète (tous les atomes sont là) et précise (les angles correspondent à la géométrie)	___/2
4- Les groupes fonctionnels des chaînes latérales sont justes	___/1
5- La position de l'acide aminé dans la structure de l'hémoglobine est juste	___/1
6- Le rôle de l'acide aminé est juste	___/1
7- L'impact de la mutation sur la courbe de saturation est juste	___/2
8- Il y a une référence bibliographique complète (toutes les informations requises sont présentes) et juste	___/1
<b>TOTAL</b> ___/10	





### 3- Expliquer l'effet Haldane

#### Dossier de la patiente

##### Antécédents personnels

Madame Élisabeth Proulx est une femme de 53 ans. Elle mesure 1,60 mètre (5 pieds et 3 pouces) et elle pèse 206 livres (87,0 kg). Son indice de masse corporelle est de 36,5, ce qui la situe au stade 1 de l'obésité morbide. Dans la dernière année, elle a essayé, sans succès, une diversité de régimes amaigrissants.

Madame Proulx est une fumeuse régulière (25 à 30 cigarettes par jour, 1 paquet = 20 cigarettes) depuis qu'elle a 16 ans. Elle a une toux chronique et expectore tous les jours, surtout le matin.

Madame Proulx va être opérée pour la pose d'un anneau gastrique (un dispositif qui réduit la taille de l'estomac), ce qui devrait lui permettre de perdre du poids. L'opération se fera par laparoscopie, une technique peu invasive qui nécessite cependant une anesthésie générale. Un bilan préopératoire a été fait. Lorsque vous la rencontrez, vous constatez la présence d'OMI, hépatomégalie et reflux hépato-jugulaire, des signes évidents d'insuffisance cardiaque droite.

##### Médication

##### SV

Zestoretic, 10 mg /12.5 mg DIE

Pouls: 92/min

F.R.: 28 / min.

Ventolin <sup>MD</sup>, 400 µg PRN

T.A. : 135/80

Tempé : 37,2°C

##### Analyses sanguines

[Hb] = 10,6 g/100 mL sang

[Na<sup>+</sup>] = 137 mmol/L    [K<sup>+</sup>] = 3,0 mmol/L    [Cl<sup>-</sup>] = 96 mmol/L

##### Gaz artériel à l'admission

pH = 7,39    P<sub>CO2</sub> = 50,0 mmHg    P<sub>O2</sub> = 75,0 mmHg    [HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>] = 29,3 mmol/L

SaO<sub>2</sub> = 91,0 % (AA)



Madame Proulx est sous anesthésie générale. Elle a été intubée et un support ventilatoire est assuré puisqu'elle est curarisée. Le monitoring mis en place est le suivant :

- Mesure en continu de la saturation
- Brassard mesurant la tension artérielle (aux 5 minutes)
- Capnographe (suivi en continu de  $\text{CO}_2$  de l'air expiré)
- Neurostimulation (qualité de la curarisation)
- ECG en continu

C'est vous qui êtes chargé d'assurer le suivi de ce monitoring. À un certain moment, vous observez les valeurs suivantes :

$P_{\text{O}_2} = 100 \text{ mmHg}$                        $P_{\text{CO}_2} = 62 \text{ mmHg}$                        $\text{SaO}_2 = 98,0 \%$ ,

Ces données correspondent à une augmentation de la  $P_{\text{O}_2}$  et de la  $P_{\text{CO}_2}$  par rapport aux valeurs du gaz artériel prélevé à l'admission.

### **Tâche**

Expliquez, à l'aide de l'effet Haldane, comment il est possible qu'une augmentation de la  $P_{\text{O}_2}$ , dans les tissus, entraîne une augmentation de la  $P_{\text{CO}_2}$  dans les tissus.

Votre explication, sous forme de texte suivi, doit faire référence aux diverses formes que peut prendre l'hémoglobine, à la capacité de celles-ci à transporter le  $\text{CO}_2$ , ainsi qu'aux données cliniques pertinentes.





## Grille d'évaluation

<b>Introduction :</b>	
○ Les pressions partielles des deux gaz sont présentées afin d'illustrer les deux augmentations (par rapport au gaz artériel prélevé à l'admission)	
○ Les pressions partielles utilisées sont justes.....	___/1
○ L'effet Haldane est énoncé de façon générale	
○ L'énoncé est juste.....	___/1
○ Il y a une annonce d'une explication à faire	
<b>Explication :</b>	
○ Les deux formes possibles de l'hémoglobine sont décrites à l'aide d'un équilibre chimique	
○ L'équilibre retenu est juste.....	___/1
○ La description de l'équilibre est complète et précise.....	___/1
○ La capacité de chaque forme d'hémoglobine à transporter le dioxyde de carbone est décrite à l'aide d'au moins un équilibre. Pour chaque forme d'hémoglobine :	
○ L'équilibre retenu est juste.....	___/1
○ La description de l'équilibre est complète et précise.....	___/1
○ L'impact de l'augmentation de la $P_{O_2}$ sur ces équilibres est décrit à l'aide de concepts chimiques	
○ Les concepts retenus sont pertinents.....	___/1
○ Ils sont décrits de façon précise et juste.....	___/2
○ Le lien avec le transport du $CO_2$ par l'hémoglobine est établi et l'augmentation de la $P_{CO_2}$ découlant de l'augmentation de la $P_{O_2}$ est expliquée en se basant sur ce qui précède	
○ Le lien est décrit de façon claire et précise.....	___/1
○ Le lien établi est juste.....	___/1
○ L'explication se base explicitement sur la forme d'hémoglobine qui est favorisée par l'augmentation de la $P_{O_2}$ .....	___/1,5
○ L'explication se base explicitement sur la capacité de chaque forme d'hémoglobine à transporter le $CO_2$ .....	___/1,5
<b>Conclusion :</b>	
○ Un retour est fait sur l'effet Haldane et il est mis en lien avec les augmentations de $P_{O_2}$ et de $P_{CO_2}$ constatées au dossier de la patiente.....	___/1
À l'écrit, le texte forme un tout organisé et cohérent	
À l'oral, la présentation est organisée et cohérente	___/2
La terminologie est précise	___/2
Qualité de la langue	___/1
<b>TOTAL</b> _____/20	

## Décrire une mutation de l'hémoglobine – exemple de production attendue

### NOM DE LA MUTATION : Hb Alberta

<b>1- Description de la mutation</b> <input checked="" type="checkbox"/> affinité augmentée <input type="checkbox"/> affinité diminuée <input type="checkbox"/> affinité intacte $\beta$ 101 E $\rightarrow$ G	
<b>2- Nom de l'acide aminé normal</b>  E = glu, acide glutamique	<b>2- Nom de l'acide aminé muté</b>  G = gly, glycine
<b>3- Représentation stylisée de l'a.a., pH =7,40</b> 	<b>3- Représentation stylisée de l'a.a., pH =7,40</b> 
<b>4- Groupe(s) fonctionnel(s) sur la chaîne latérale</b>  acide carboxylique sur le C3 d'une chaîne de 3 carbones	<b>4- Groupe(s) fonctionnel(s) sur la chaîne latérale</b>  hydrogène
<b>5- Position de l'acide aminé dans la structure de l'hémoglobine</b> (nommer l'hélice et la position dans l'hélice OU nommer le coude et la position dans le coude)  $\beta$ 101 correspond à la position G3 (référence : tableau 14.3 à la page 477 du manuel)	
<b>6- Identifier le rôle de l'acide aminé normal dans la structure de l'hémoglobine</b>  <input type="checkbox"/> histidine proximale <input type="checkbox"/> histidine distale <input type="checkbox"/> fixation du 2,3 DPG <input type="checkbox"/> zone de contact $\alpha$ 1 $\beta$ 1 / $\alpha$ 2 $\beta$ 2 <input checked="" type="checkbox"/> zone de contact $\alpha$ 1 $\beta$ 2 / $\alpha$ 2 $\beta$ 1	
<b>7- La courbe de saturation de l'hémoglobine mutée :</b>  <input checked="" type="checkbox"/> déplacée vers la gauche <input type="checkbox"/> déplacée vers la droite <input type="checkbox"/> ne sera pas déplacée	
<b>8- Référence bibliographique (auteurs, « titre », in titre de la revue, volume, pages, année.)</b>  Mant M.J. , Salkie M.L. , Cope N. , Appling F. , Bolch K , Jayalakshmi M. , Gravely M. , Wilson J.B. et Huisman T.H. " <u>Hb-Alberta or alpha2beta2 (101(G3) Glu replaced by Gly), a new high-oxygen-affinity hemoglobin variant causing erythrocytosis.</u> " in Hemoglobin, vol. 2, 183-194, 1976.	

**Chaînes latérales impliquées dans les interactions  $\alpha 1\beta 1$  /  $\alpha 2\beta 2$  (26 des 35 résidus)**

$\alpha 30$ ,  $\alpha 31$ ,  $\alpha 34$ ,  $\alpha 103$ ,  $\alpha 104$ ,  $\alpha 111$ ,  $\alpha 114$ ,  $\alpha 122$ , 123,  $\alpha 126$

$\beta 30$ ,  $\beta 31$ ,  $\beta 34$ ,  $\beta 35$ ,  $\beta 51$ ,  $\beta 55$ ,  $\beta 108$ ,  $\beta 111$ ,  $\beta 115$ ,  $\beta 116$ ,  $\beta 119$ ,  $\beta 123$ ,  $\beta 124$ ,  $\beta 127$ ,  $\beta 128$ ,  $\beta 131$

**Chaînes latérales impliquées dans les interactions  $\alpha 1\beta 2$  /  $\alpha 2\beta 1$  (17 des 19 résidus)**

$\alpha 38$ ,  $\alpha 41$ ,  $\alpha 91$ ,  $\alpha 92$ ,  $\alpha 94$ ,  $\alpha 95$   $\alpha 140$

$\beta 36$ ,  $\beta 37$ ,  $\beta 40$ ,  $\beta 97$ ,  $\beta 98$ ,  $\beta 99$ ,  $\beta 101$ ,  $\beta 102$ ,  $\beta 145$ ,  $\beta 146$