



**QCM précédant la réforme de 2010-2011 :**

**QCM 1 :** Une mutation inactivatrice du gène codant pour le récepteur de la testostérone entraîne un syndrome de résistance totale aux androgènes ou syndrome du testicule féminisant. Le tableau clinique comprend à l'âge adulte :

- A) Une cavité vaginale partielle
- B) Un utérus
- C) Des trompes de Fallope
- D) Des testicules
- E) Des glandes mammaires développées

**QCM 2 :** Un individu 46 XY portant une mutation inactivatrice du gène SRY présentera à la naissance les caractéristiques suivantes :

- A) Des organes génitaux externes féminins
- B) Des testicules
- C) Un vagin normal
- D) Un utérus et des trompes
- E) Une prostate

**QCM 3 :** Un individu possédant un caryotype 46 XY avec une délétion (perte) du gène SRY va présenter :

- A) Un phénotype féminin à la naissance
- B) Une résistance aux androgènes
- C) Une détermination gonadique féminine
- D) Un vagin
- E) Un utérus

**QCM 4 :** Une fille XY (phénotype féminin à la naissance d'après l'état des organes génitaux externes et caryotype XY) peut correspondre à différentes situations :

- A) Un individu dont le chromosome Y présente une délétion dans la zone comprenant le gène SRY
- B) Un individu dont le chromosome Y a été inactivé sans inactivation du chromosome X
- C) Un individu dont le gène codant pour le récepteur aux androgènes présente une mutation entraînant un syndrome de résistance aux androgènes
- D) Un individu dont le gène codant pour le récepteur à l'AMH présente une mutation inactivatrice entraînant un syndrome de résistance à l'AMH
- E) Un individu qui a présenté une nécrose bilatérale des testicules par torsion en période fœtale tardive (9<sup>e</sup> mois)

**QCM 5 :** Quels gènes en cas d'anomalies peuvent entraîner chez les sujets 46XY des troubles de la différenciation sexuelle ?

- A) SOX 9
- B) SRY
- C) Récepteur aux androgènes
- D) Aromatase
- E) 5 alpha réductase

**QCM 6 :** Le corpuscule de Barr ou chromatine sexuelle :

- A) Est absent chez l'homme normal 46 XY
- B) Correspond chez la femme à l'un des deux chromosomes X inactivé
- C) Est absent dans le syndrome de Klinefelter
- D) Peut être facilement mis en évidence sur un frottis de cellules somatiques au contact de l'enveloppe nucléaire
- E) Dans le cas d'anomalie, par excès de chromosome X (47 XXX), 2 corpuscules de Barr peuvent être objectivés sur les frottis cellulaires

**QCM 7 :**

Le produit du gène SRY porté par le chromosome Y, est responsable de la détermination du sexe gonadique et son action passe par l'intermédiaire d'autres facteurs de transcription

CAR

Il existe des sujets XY présentant un phénotype féminin et porteurs d'un gène SRY sans aucune anomalie

**QCM 8 : Le gène SRY :**

- A) Est porté par le chromosome Y en position Yp11-3
- B) Est indispensable à la détermination de la gonade en testicule
- C) Code pour une protéine contrôlant l'expression de l'ADN
- D) Permet la différenciation des cellules des cordons sexuels primitifs en cellules de Sertoli
- E) Son absence ou sa mutation avec perte de fonction, conduit à un phénotype masculin

**QCM 9 : L'AMH ou Hormone Anti-Müllerienne :**

- A) Permet de stimuler la formation des canaux de Wolff
- B) S'oppose au développement du canal de Müller
- C) Est sécrétée par les cellules de Sertoli
- D) Est sécrétée par les cellules de la Granulosa
- E) S'oppose, chez le fœtus de sexe masculin, au développement des OGE dans le sens féminin

**QCM 10 : Un homme 46 XY avec délétion du chromosome Y impliquant la région du gène SRY va naître avec :**

- A) Des ovaires
- B) Des OGE féminins
- C) Une résistance aux androgènes
- D) Un utérus
- E) Un vagin

**QCM 11 : Une mutation inactivatrice du gène codant pour le récepteur de la testostérone (AR) entraîne un syndrome de résistance totale aux androgènes ou syndrome du testicule féminisant et comprend sur le plan clinique à l'âge adulte :**

- A) Une cavité vaginale complète avec un col utérin
- B) Des gonades indifférenciées
- C) L'absence de développement mammaire
- D) Une pilosité féminine assez développée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : Au cours de la différenciation féminine, les canaux de Müller sont à l'origine :**

- A) Des pavillons de la trompe
- B) Du col utérin
- C) Du clitoris
- D) De l'ensemble du vagin
- E) Du ligament utéro-ovarien

**QCM 13 : Le corpuscule de Barr sera retrouvé sur le frottis des cellules buccales après coloration nucléaire chez les individus présentant sur ces cellules un caryotype :**

- A) 46 XY
- B) 46 XX
- C) 45 X0
- D) 47 XXY
- E) 47 XXX

**QCM 14 : La première cellule testiculaire différenciée dans la gonade primitive lors de la détermination sexuelle sous l'effet du gène SRY est :**

- A) La cellule de Leydig
- B) La spermatogonie
- C) La cellule de Sertoli
- D) La cellule myoïde
- E) Le gonocyte

**QCM 15 : Le gène SRY joue un rôle majeur dans la détermination testiculaire au cours de la différenciation sexuelle, car :**

- A) Il code pour un facteur de transcription
- B) Il s'exprime dans les gonocytes
- C) Il s'exprime dans les cellules pré-sertoliennes
- D) Il induit la transcription du gène SOX9
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : Une mutation inactivatrice d'un gène impliqué dans la différenciation sexuelle masculine peut conduire chez un individu au caryotype 46 XY à une réversion sexuelle avec un phénotype féminin à la naissance.**

**Parmi les gènes suivants : quel(s) est (sont) celui (ceux) susceptible(s) d'entraîner, après mutation, une telle situation clinique ?**

- A) INSL3
- B) SRY
- C) FOXL2
- D) SOX9
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : Une mutation inactivatrice du gène codant pour l'hormone anti-müllérienne (AMH) va entraîner chez un individu au caryotype 46 XY :**

- A) L'absence de prostate
- B) La présence d'utérus
- C) La présence d'organes génitaux externes féminins
- D) L'absence de gonocytes dans la gonade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 18 : Chez un fœtus de sexe féminin 46 XX, l'absence physiologique d'hormone anti-müllérienne va conduire au cours du troisième mois à la différenciation du canal de Müller.**

**Parmi les organes génitaux féminins suivants : le(s)quel(s) est (sont) d'origine müllérienne ?**

- A) Le pavillon de la trompe de Fallope
- B) Les grandes lèvres
- C) Le col utérin
- D) Le tiers inféro-externe du vagin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19 : La descente abdomino-scrotale des testicules se fait en deux étapes : une étape trans-abdominale et une étape inguino-scrotale. Parmi les hormones suivantes, quelle(s) est (sont) celle(s) qui est (sont) responsable(s) de la première étape trans-abdominale ?**

- A) La dihydrotestostérone (DHT)
- B) L'hormone anti-müllérienne (AMH)
- C) L'estradiol (E2)
- D) L'insulinelike peptide 3 (InsI3)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : Parmi les anomalies suivantes portant sur les chromosomes sexuels, les gonosomes : quelle(s) est (sont) celle(s) que l'on peut retrouver chez un nouveau-né vivant ?**

- A) 47 XXY
- B) 47 XXX
- C) 45 Y0
- D) 47 XYY
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21 : Dans le syndrome de Turner qui associe dans la forme classique, une petite taille, un syndrome dysmorphique, un retard ou une absence de puberté et un caryotype 45 X0, l'insuffisance ovarienne congénitale :**

- A) S'accompagne d'une apoptose exagérée des follicules ovariens
- B) Est liée à une mutation d'un gène porté par le chromosome X unique restant
- C) Est liée à la présence d'une seule dose (haplo insuffisance) d'une ou de plusieurs gènes de maintenance ovarienne, porté(s) par le chromosome X
- D) Est liée à l'inactivation anormale du chromosome X restant
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM du concours 2012-2013 :**

**QCM 22 : Concernant la participation de l'Hormone Anti-Müllérienne (AMH) dans la différenciation sexuelle :**

- A) L'AMH stimule la croissance de la prostate chez le fœtus masculin
- B) L'AMH stimule l'apoptose des cellules du canal de Müller
- C) La mutation du récepteur de l'AMH peut entraîner le développement d'un utérus chez un fœtus de sexe masculin
- D) L'AMH représente chez le nouveau-né de sexe féminin, un marqueur de la réserve ovarienne
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 23 : La descente testiculaire est stimulée lors de la 1<sup>ère</sup> phase abdominale par :**

- A) L'Hormone Anti-Müllérienne (AMH)
- B) La testostérone
- C) L'insuline-like peptide 3 (INSL-3)
- D) L'estradiol 17 $\beta$  après aromatisation à partir de la testostérone
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 24 : Concernant la détermination testiculaire d'un fœtus de sexe masculin 46XY :**

- A) Le 1<sup>er</sup> évènement concerne la différenciation des cellules de Leydig
- B) Le 1<sup>er</sup> évènement concerne la différenciation des cellules de Sertoli
- C) Elle débute avant la fin de la 7<sup>ème</sup> semaine de gestation
- D) Elle conduit à la sécrétion d'AMH
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 25 : Le chromosome X chez un fœtus de sexe féminin 46XX :**

- A) Est partiellement inactivé, pour l'un d'entre eux, par des mécanismes épigénétiques d'empreinte parentale
- B) Est porteur du gène SHOX dont la diminution d'expression est responsable de la petite taille dans le syndrome de Turner
- C) Est porteur de gènes de maintenance de la réserve ovarienne
- D) Peut être impliqué dans la transformation maligne de la gonade en gonadoblastome dans le syndrome de Turner à l'état mosaïque 45X0/46Y
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 26 : Chez un fœtus de sexe féminin 46XX, porteur d'une hyperplasie congénitale des surrénales par mutation homozygote sévère du gène codant pour la 21 hydroxylase :**

- A) Il peut exister à la naissance, une anomalie des organes génitaux externes avec micropénis, hyperclitoridie et fusion partielle des grandes lèvres
- B) Il peut exister une absence d'utérus
- C) Il peut exister un développement de la prostate
- D) Il peut survenir dans la période post-natale précoce, une déshydratation du nouveau-né avec syndrome de perte de sel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 27 : La dihydrotestostérone (DHT), issue de la transformation de la testostérone par la 5- $\alpha$ -réductase, est responsable chez le fœtus de sexe masculin 46XY de la différenciation :**

- A) De la prostate
- B) Des vésicules séminales
- C) De l'épididyme
- D) Du canal déférent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 28 : A propos du contrôle génétique de la détermination testiculaire :**

- A) SRY est un gène présent sur le chromosome 17
- B) SRY code pour un facteur de transcription
- C) Son absence chez un sujet 46 XY conduit à un phénotype féminin
- D) Sa présence chez un sujet 46 XY conduit à un phénotype masculin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 29 : Dans le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes par mutation du récepteur aux androgènes :**

- A) Le phénotype est féminin à la naissance
- B) Les seins se développent à la puberté
- C) Le taux de LH (Hormone Lutéinisante) est élevé à l'âge adulte
- D) Le taux de testostérone est bas à l'âge adulte
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM du concours 2013-2014 :**

**QCM 30 : Chez un fœtus de sexe féminin 46XX, l'inactivation d'un des deux chromosomes X :**

- A) Concerne indifféremment le chromosome X d'origine paternelle ou d'origine maternelle
- B) Est incomplète, ce qui permet l'expression de certains gènes en double dose comme le gène SHOX impliqué dans la croissance staturale
- C) Constitue le corpuscule de Barr visible sur les noyaux cellulaires
- D) Implique des mutations de novo au niveau de l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 31 : La descente testiculaire :**

- A) Survient entre le 7<sup>ème</sup> et le 9<sup>ème</sup> mois de la vie intra-utérine chez 98% des fœtus de sexe masculin
- B) Comprend deux phases, une phase abdominale et une phase séminale
- C) Est stimulée par la testostérone
- D) Est inhibée par l'insuline-like peptide 3 (INSL-3)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 32 : Parmi les formules chromosomiques suivantes, donnez les réponses associées à une survie possible du fœtus :**

- A) 47 XXY
- B) 45X0/46XX
- C) 45Y0
- D) 47XYY
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 33 : Le syndrome de Turner dans sa forme complète, 45X0, est associé à :**

- A) Une petite taille
- B) Une macroskélie
- C) Un impubérisme
- D) Une réversion sexuelle
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 34 : Les cellules germinales primordiales :**

- A) Apparaissent à la 5<sup>ème</sup> semaine
- B) Apparaissent près de l'allantoïde
- C) Vont se multiplier en migrant le long de la paroi postérieure du tube digestif
- D) Se différencient en ovocytes de premier ordre bloqués en prophase de 1<sup>ère</sup> division méiotique avant de rejoindre les cordons sexuels
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 35** : Lors de la différenciation sexuelle masculine, quels sont parmi les organes suivants ceux qui se développent sous l'action de la testostérone :

- A) La prostate
- B) Le scrotum
- C) L'épididyme
- D) Le canal déférent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 36** : Lors d'une mutation inactivatrice du gène codant pour la 5- $\alpha$ -réductase, le fœtus 46XY peut :

- A) Se présenter à la naissance avec des organes génitaux externes ambigus partiellement féminisés
- B) Être porteur d'un utérus et de trompes rudimentaires
- C) Être porteur de testicules ne synthétisant pas de testostérone
- D) À la puberté, il est impossible d'observer une croissance mammaire de type féminin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 37** : Concernant le gène SRY :

- A) Il est porté par le bras court du chromosome Y
- B) Il code pour une enzyme impliquée dans la stéroïdogénèse testiculaire
- C) Il induit l'expression dans les cellules de Sertoli, du gène SOX9 qui code pour un facteur de transcription
- D) La délétion du gène SRY ou sa mutation inactivatrice, entraîne chez le fœtus 46XY, une réversion sexuelle avec phénotype féminin à la naissance
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses