

Correction du DM n°3 : Annales Fénichel

1/	ADE	2/	ACD	3/	ADE	4/	AC	5/	ABCE	6/	ABDE	7/	B	8/	ABCD
9/	BCD	10/	BDE	11/	E	12/	AB	13/	BDE	14/	C	15/	ACD	16/	BD
17/	B	18/	AC	19/	D	20/	ABD	21/	AC	22/	BC	23/	C	24/	BCD
25/	ABC	26/	AD	27/	A	28/	BCD	29/	ABC	30/	ABC	31/	AC	32/	ABD
33/	AC	34/	BC	35/	CD	36/	A	37/	ACD						

QCM précédant la réforme de 2010-2011 :

QCM 1 : ADE

Syndrome de résistance totale aux androgènes → ni la Testostérone ni la DHT ne peuvent agir. Mais on a de l'AMH !

- A) Vrai : on a un vagin partiel correspondant au 2/3 externe provenant du sinus uro-génital
 B) Faux : l'AMH empêche sa formation en induisant l'involution des canaux de Muller
 C) Faux : cf B)
 D) Vrai : les testicules sont bien présents mais ils ne descendent pas dans ce syndrome
 E) Vrai : les œstrogènes, en excès, développent la glande mammaire, ceci sans que la testostérone puisse compenser cet effet.

QCM 2 : ACD

Pas SRY → pas de différenciation en testicule (dysgénésie gonadique) :

- pas cellules de Sertoli → pas d'AMH ⇨ formation d'un **utérus** et de **trompes** + 1/3 interne du **vagin**
 → pas cellules de Leydig → pas de Testostérone ni de DHT ⇨ 2/3 externes du **vagin** et **OGE féminins**
= Phénotype féminin à la naissance avec OGI et OGE féminins et une dysgénésie gonadique.

QCM 3 : ADE

Voir QCM 2

QCM 4 : AC

- A) Vrai
 B) Faux : l'inactivation de tout un chromosome Y n'est pas un mécanisme génétique possible
 C) Vrai
 D) Faux : dans un tel cas : l'AMH ne peut agir → persistance des dérivés Müllériens → OGI féminins, de plus on a de la testostérone de la DHT donc : OGI et OGE masculins
= OGI à la fois masculins et féminins associés à des OGE strictement masculins
 E) Faux : les OGE masculins se forment à partir de la 9e semaine, la DHT aura eu le temps de faire un scrotum et un pénis

QCM 5 : ABCE

- A) Vrai : Une mutation de SOX 9 entraîne un phénotype féminin chez un individu 46XY
 B) Vrai : Une mutation ou une délétion de SRY entraîne des OGI et OGE féminins avec dysgénésie gonadique
 C) Vrai : 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
 D) Faux : Une déficience en aromatase (due à une mutation génétique) peut entraîner une accumulation d'androgènes et une virilisation chez les filles. Les garçons n'ont de problème de différenciation sexuelle en cas de mutation du gène codant pour l'aromatase
 E) Vrai : Un garçon avec un déficit en 5 alpha réductase présente des OGE féminin car la DHT est absente. En effet, la 5-α-réductase permet de transformer la testostérone en DHT

QCM 6 : ABDE

- A) Vrai
 B) Vrai
 C) Faux : Il y a un corpuscule de Barr dans le syndrome de Klinefelter
 D) Vrai
 E) Vrai

QCM 7 : B (Réponse rédigée par le Pr Fénichel lui-même dans une réponse par mail)

Le produit du gène SRY est responsable de la détermination testiculaire et son action passe bien par l'intermédiaire d'autres facteurs, ce qui est une formulation assez vague.

La 2^{ème} proposition est également exacte puisqu'il existe des sujets XY qui présentent un phénotype féminin, alors qu'ils n'ont pas de mutation de SR-Y ; ce qui ne veut pas dire forcément qu'ils n'ont pas de testicules.

Exemple : l'insensibilité complète aux androgènes.

Par conséquent, les deux propositions sont exactes mais non strictement reliées par une relation de cause à effet.

QCM 8 : ABCD

E) Faux : l'absence ou la mutation de SRY conduit à un phénotype féminin

QCM 9 : BCD

A) Faux : l'AMH permet l'involution des canaux de Müller

E) Faux : l'AMH s'oppose, chez un fœtus de sexe masculin, au développement des OGI dans le sens féminin

QCM 10 : BDE

Il existe un phénotype strictement féminin, donc avec un utérus, un vagin (OGI féminins) et des OGE féminins mais la gonade n'est pas différenciée en ovaire, il s'agit d'une gonade dysgénésique.

QCM 11 : E

Les testicules sont présents, ils produisent donc correctement de l'AMH et de la testostérone.

Mais les récepteurs à testostérone ne fonctionnent pas : DHT et testostérone n'agissent pas = régression des canaux de Wolff + pas de masculinisation des OGE → OGE féminins. L'AMH est intacte, elle inhibe le développement des canaux de Müller → pas de trompes, pas d'utérus, pas de col de l'utérus, pas de partie supérieure de vagin.

A) Faux : Il n'y aura que la partie inférieure du vagin (qui ne provient pas des canaux de Muller), il n'y aura donc pas de col de l'utérus

B) Faux : La gonade n'a pas eu de problème de différenciation, on a bien deux beaux testicules par contre ils ne sont pas descendus (la testostérone participe à la descente testiculaire)

C) Faux : Il y a un développement mammaire car le taux testostérone/oestrogènes est en faveur des oestrogènes

D) Faux : La testostérone est responsable de la pilosité, comme elle ne peut pas agir, cette personne n'a pas de pilosité (seul avantage de cette histoire)

QCM 12 : AB

A) Vrai : Les canaux de Muller donnent : les *trompes* et *pavillons* (partie non fusionnée), l'*utérus* et le *1/3 interne du vagin* (partie fusionnée)

B) Vrai : cf A)

C) Faux : le clitoris provient du tubercule génital

D) Faux : les 2/3 inférieur du vagin proviennent du sinus uro-génital

E) Faux

QCM 13 : BDE

A) Faux : Il n'y a qu'un seul chromosome X donc pas de corpuscule de Barr

B) Vrai : Il y a deux chromosomes X donc 1 corpuscule de Barr

C) Faux : Il y a qu'un seul chromosome X donc pas de corpuscule de Barr

D) Vrai : Il y a deux chromosomes X donc 1 corpuscule de Barr

E) Vrai : Il y a trois chromosomes X donc 2 corpuscule de Barr

QCM 14 : C

Rien à ajouter je pense, il le répète chaque année une 20aine de fois en cours :P

QCM du concours 2011-2012 :

QCM 15 : ACD

A) Vrai

B) Faux : Il faut bien distinguer les cellules germinales (gonocytes) des cellules somatiques (futurs cellules de Sertoli de Leydig, de la thèque, de la granulosa). **Ce sont les cellules somatiques de l'homme qui expriment le gène SRY** pour se différencier

C) Vrai

D) Vrai

E) Faux

QCM 16 : BD

A) Faux : **INSL3** est impliqué dans la **descente testiculaire**. Sa mutation entraînera une cryptorchidie, mais on aura toujours des organes génitaux externes masculins (pas de réversion sexuelle)

B) Vrai

C) Faux : **FOXL2** est un gène de la différenciation dans le sens féminin. Sa mutation entraîne chez le fœtus XX une insuffisance ovarienne et un BPES

D) Vrai

E) Faux

QCM 17 : B

La mutation du récepteur de l'AMH chez un XY implique la persistance des dérivés Mullériens (utérus, trompes, une partie du vagin) et une cryptorchie bilatérale. Néanmoins, on a toujours de la testostérone et DHT donc tous les dérivés Wolffiens (épididyme, canaux éjaculateurs, prostate ...) sont présents.

- A) Faux : présence des dérivés Wolffiens
- B) Vrai : persistance des dérivés Mullériens
- C) Faux : l'expression de la DHT induit des OGE masculins
- D) Faux : les gonocytes arrivent dans la crête génitale vers la 6ème semaine (probablement grâce à des TGF-β), c'est à dire bien avant la production d'AMH !
- E) Faux

QCM 18 : AC

- A) Vrai : les Canaux de Müller donne les pavillons, les trompes, l'utérus, le col utérin et la partie supérieure du vagin
- B) Faux : les grandes lèvres proviennent des bourreletes labio-scrotaux
- C) Vrai : cf A)
- D) Faux : le **1/3 externe** du vagin provient du sinus **uro-génital**
- E) Faux

QCM 19 : D

L'INSL3 est responsable de l'étape trans-abdominale. La testostérone est responsable de l'étape inguino-scrotale.

QCM 20 : ABD

- A) Vrai : c'est le syndrome de Klinefelter
- B) Vrai : c'est la trisomie des X
- C) Faux : **le chromosome X est indispensable à la survie !!!!!**
- D) Vrai : la présence de 2 chromosomes Y n'est pas létale pour le fœtus
- E) Faux

QCM 21 : AC

- A) Vrai : le chromosome X possède des "régions critiques" responsables du stock de follicules ovariens à l'âge adulte et de l'ovogénèse. Or, certains de ces gènes ont besoin de la double dose pour être efficaces (à cause de l'haplo-insuffisance)
- B) Faux : le syndrome de Turner est dû à une monosomie du chromosome X, le seul chromosome X restant est tout à fait normal et fonctionnel
- C) Vrai : cf A)
- D) Faux : cf B)

QCM du concours 2012-2013 :**QCM 22 : BC**

- A) Faux : c'est la DHT qui stimule la croissance de la prostate
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : on utilise l'**AMH comme marqueur de la réserve ovarienne uniquement à l'âge adulte**, le nouveau-né féminin en a trop peu pour qu'on puisse le doser
- E) Faux

QCM 23 : C

- A) Faux
- B) Faux : la testostérone stimule la descente testiculaire dans la 2ème phase
- C) Vrai
- D) Faux : les oestrogènes inhibent la descente testiculaire
- E) Faux

QCM 24 : BCD

- A) Faux : le 1^{er} événement concerne la différenciation des cellules de Sertoli
- B) Vrai
- C) Vrai : la détermination testiculaire débute à la 6/7ème semaine de gestation
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 25 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est le chromosome Y qui est responsable du cancer dans cette pathologie (mais hors programme) ; de plus la mosaïque Turner dans le cours est 45X0/46XX
- E) Faux

QCM 26 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : l'absence d'AMH → présence d'un utérus
- C) Faux : ce syndrome ne virilise que les OGE
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 27 : A

- A) Vrai
- B) Faux : se différencie sous l'action de la testostérone
- C) Faux : voir B)
- D) Faux : voir B)
- E) Faux

QCM 28 : BCD

- A) Faux : SRY est situé sur le chromosome Y
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 29 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai : absence de rétrocontrôle négatif par la testostérone
- D) Faux : la testostérone est normalement sécrétée même si elle est inefficace à cause des récepteurs mutés ; d'ailleurs, à cause de l'absence de rétrocontrôle négatif sur la LH, certains auront même un taux de testostérone plus élevé que la normale
- E) Faux

QCM du concours 2013-2014 :

QCM 30 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : l'inactivation du deuxième X est un phénomène épigénétique
- E) Faux

QCM 31 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : la descente testiculaire comprend deux phases = une phase trans-abdominale et une phase inguino-scrotale
- C) Vrai
- D) Faux : la descente testiculaire est **stimulée** par la **testostérone** et **INSL3** et inhibée par les oestrogènes
- E) Faux

QCM 32 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : on ne peut pas vivre sans chromosome X !
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 33 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : une macrosphalie désigne un développement exagéré des membres inférieurs, ce n'est pas le cas ici vu qu'un syndrome de Turner est de petite taille
- C) Vrai
- D) Faux : il s'agit d'un phénotype féminin
- E) Faux

QCM 34 : BC

- A) Faux : les cellules germinales primordiales apparaissent à la 3ème semaine près de l'allantoïde
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : elles rejoignent les cordons sexuels sous forme de gonocytes/cellules germinales primordiales (non différenciées)
- E) Faux

QCM 35 : CD

- A) Faux : La DHT permet le développement de la prostate, du scrotum et du pénis (OGE)
- B) Faux : cf A)
- C) Vrai : La testostérone permet le développement de l'épididyme, du canal déférent, des vésicules séminales, du canal éjaculateur (OGI)
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 36 : A

- A) Vrai
- B) Faux : l'AMH présent a inhibé le développement des canaux de Müller : pas d'utérus ni de trompes
- C) Faux : les testicules sont présents et sécrètent AMH et testostérone
- D) Faux : on a de la testostérone qui peut fonctionner (pas de transformation en oestrogènes)
- E) Faux

QCM 37 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : c'est SF1 qui active l'expression de gènes impliqués dans la stéroïdogénèse
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux