

# Devoir maison n°6 : Anomalies de la différenciation

Tutorat 2016-2017 – 18 QCMs – 20 minutes



**QCM 1 : Parmi les formules chromosomiques suivantes lesquelles donnent un individu viable :**

- A) 45 YY
- B) 47 XXX
- C) 47 XYY
- D) 45 YO
- E) 45 XO

**QCM 2 : A propos du syndrome de Turner, donnez la ou les réponse(s) vraie(s) :**

- A) Il est toujours dû à l'absence d'un des deux chromosomes X
- B) Il inclut une diminution : de la taille, du QI, du stock ovarien et de la sociabilité
- C) Il induit un syndrome dysmorphique.
- D) Il est à l'origine d'une non différenciation des ovaires
- E) Les réponses A, B, C et D ont fausses

**QCM 3 : A propos des anomalies génétiques, donnez la ou les vraie(s) :**

- A) Si toutes les cellules d'un individu présentent l'anomalie celle-ci s'est produite pendant la mitose.
- B) Si toutes les cellules d'un individu présentent l'anomalie celle-ci s'est produite pendant la méiose
- C) Dans une forme mosaïque, l'anomalie s'est produite lors de la mitose.
- D) Dans une forme mosaïque l'anomalie s'est produite lors de la méiose.
- E) Les réponses A, B, C et D ont fausses

**QCM 4 : A propos de la classification de Prader des organes génitaux, donnez la ou les réponse(s) vraie(s) :**

- A) Elle classe les organes génitaux externes en quatre stades.
- B) Elle classe les organes génitaux internes en cinq stades.
- C) Le premier stade correspond à la différenciation complète dans le sens masculin.
- D) Le dernier stade correspond à la différenciation complète dans le sens féminin.
- E) Les réponses A, B, C et D ont fausses

**QCM 5 : A propos des anomalies au niveau du gène SRY, donnez la ou les réponse(s) vraie(s) :**

- A) En cas de délétion du chromosome SRY les OGI et OGE se différencient dans le sens féminin.
- B) On peut observer une femme XY sans mutation du gène SRY.
- C) En cas de translocation du gène SRY, on peut avoir un individu XX dont les OGE et les OGI sont différenciés dans le sens masculins.
- D) En cas de translocation du gène SRY, l'individu a un utérus.
- E) Les réponses A, B, C et D ont fausses

**QCM 6 : A propos du syndrome de Klinefelter, donnez la ou les réponse(s) vraie(s) :**

- A) Sa formule chromosomique est : 47 XYY
- B) Il induit une macroskélie : très petits segments
- C) Il n'y a pas de retard pubertaire
- D) Les testicules ne sont pas différenciés donc on ne retrouve aucun spermatozoïde
- E) Les réponses A, B, C et D ont fausses

**QCM 7 : Que présentent les individus atteints du syndrome du testicule féminisant (résistance complète aux androgènes) :**

- A) Un utérus
- B) Une cryptorchidie
- C) Des OGI féminins
- D) Des OGE féminins
- E) Un développement mammaire important

**QCM 8 : Parmi les génotypes suivants, lequel / lesquels donne(nt) toujours un individu complètement stérile**

- A) 47 XYY
- B) 45 XO
- C) 47 XXX
- D) 47 XXY
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 9 : Parmi les troubles de la différenciation suivants le(s) quel(s) donne(nt) une féminisation exclusivement des OGE, chez le fœtus masculin :**

- A) Le syndrome d'insensibilité aux androgènes
- B) Une délétion du gène SRY
- C) L'hyperplasie congénitale des surrénales
- D) La mutation d'un récepteur de l'AMH
- E) Un individu au caryotype 45 Y0

**QCM 10 : Associez les maladies suivantes avec la principale anomalie dont elles sont responsables :**

- |  |   |
|--|---|
| 1) Le syndrome de Turner                   | a) OGI et OGE féminins sur individu XY  |
| 2) Le syndrome du Klinefelter              | b) Petite taille                        |
| 3) Mutation du gène SRY                    | c) OGI et OGE masculins sur individu XX |
| 4) Translocation du gène SRY sur un gène X | d) Testostérone basse                   |

- A) 1-a, 2-c, 3-b, 4-d      B) 1-b, 2-d, 3-a, 4-c      C) 1-b, 2-a, 3-d, 4-c      D) 1-d, 2-b, 3-a, 4-c  
E) Toutes les réponses sont fausses

**QCM 11 : Un individu 46 XY présentant un syndrome de résistance aux androgènes ne possèdera pas d'utérus Car il n'a pas d'AMH**

- A) VVL
- B) VVNL
- C) VF
- D) FV
- E) FF

**QCM 12 : A propos de la mutation du récepteur à l'AMH, donnez la (les) bonne(s) réponse(s) :**

- A) Elle va entraîner une persistance des structures müllériennes.
- B) Par conséquent on aura la présence d'un utérus chez un individu 46 XY.
- C) On aura également la présence de trompes.
- D) On aura également la présence d'ovaires.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 13 : A propos de l'hyperplasie congénitale des surrénales, donnez la (les) bonne(s) réponse(s) :**

- A) C'est une maladie autosomique dominante : il faut avoir les deux allèles mutés pour développer la maladie.
- B) La mutation touche un gène codant pour une enzyme produisant des hormones sexuelles.
- C) Cette maladie touche des personnes au caryotype 46 XX qui vont avoir une masculinisation de leurs OGI et de leurs OGE.
- D) Cette maladie entraîne également dans les premiers jours de vie une déshydratation sévère avec perte de sel qui est une urgence médicale.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 14 : A propos de la féminisation de fœtus masculins, donnez la (les) bonne(s) réponse(s) :**

- A) On a recensé de plus nombreux cas d'hypospadias chez les enfants nés de mères traitées au Distilbène que dans la population standard.
- B) Certains perturbateurs endocriniens oestrogénomimétiques peuvent induire une féminisation d'un fœtus masculin si la mère est trop exposée pendant la grossesse.
- C) En cas d'exposition au Distilbène on retrouve également une cryptorchidie.
- D) Les malformations dues au Distilbène se sont transmises de génération en génération, ce qui nous fait penser que ce médicament a entraîné des anomalies épigénétiques.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 15 : Quelques définitions :**

- A) Un syndrome de réversion sexuelle est une discordance entre le sexe phénotypique et le sexe psychologique
- B) Un syndrome de réversion sexuelle est une discordance entre le sexe phénotypique et le sexe génétique.
- C) Un syndrome de réversion sexuelle est une discordance entre le sexe gonadique et le sexe génétique.
- D) Un syndrome de réversion sexuelle est une discordance entre le sexe des organes génitaux internes et le sexe des organes génitaux externes.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 16 : Parmi les pathologies suivantes, lesquelles peuvent donner une masculinisation d'un fœtus féminin :**

- A) Une mutation du récepteur à l'AMH
- B) Une hyperplasie congénitale des surrénales.
- C) Une tumeur virilisante chez la mère
- D) Une mutation du récepteur à la testostérone.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 17 :** A propos de la mutation du gène codant pour la 5- $\alpha$ -réductase, donnez la (les) bonne(s) réponse(s) :

- A) Elle entraîne une absence d'œstrogènes chez le fœtus féminin.
- B) Elle entraîne des OGE féminins ambigus.
- C) Elle entraîne la présence d'un utérus et de trompes rudimentaires.
- D) Elle entraîne un raccourcissement de la distance ano-génitale chez le fœtus concerné.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

**QCM 18 :** Parmi les caractéristiques présentes, lesquelles peuvent être observées chez un fœtus masculin féminisé :

- A) Des OGI au stade 4 de la classification de Prader.
- B) Une cryptorchidie.
- C) L'absence de DHT
- D) Un excès d'androgènes.
- E) Un excès d'œstrogènes.

## Correction

1)	BCE	2)	C	3)	BC	4)	E	5)	ABC	6)	E	7)	BDE
8)	E	9)	A	10)	B	11)	C	12)	ABC	13)	D	14)	ABCD
15)	B	16)	BC	17)	BD	18)	BCE						

### QCM 1 : BCE

- A) N'importe quoi : ça n'existe pas et de toute façon ça ne pourrait pas être viable vu qu'il n'y a pas de chromosome X  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : LE CHROMOSOME X EST INDISPENSABLE A LA SURVIE DE L'EMBRYON  
E) Vrai

### QCM 2 : C

- A) Faux : il peut être dû à l'absence d'un chromosome ou bien à l'anomalie d'un des X  
B) Faux : Le QI est tout à fait NORMAL dans le syndrome de Turner (pour le reste c'est vrai)  
C) Vrai : déformation osseuses, cutanées...  
D) Faux : il provoque une anomalie de la différenciation mais les ovaires se différencient quand même

### QCM 3 : BC

- A) Faux  
B) Vrai  
C) Vrai : si l'anomalie survient en mitose seules les cellules filles porteront de l'anomalie  
D) Faux

### QCM 4 : E

- A) Faux : ils sont classés en 5 stades  
B) Faux : Elle classifie les organes génitaux EXTERNES  
C) Faux : le premier stade est celui de la différenciation complète dans le sens FEMININ  
D) Faux : le dernier stade correspond à la différenciation complète dans le sens MASCULIN.

### QCM 5 : ABC

- A) Vrai : Pas de SRY = pas de Sertoli = pas de Leydig = Pas de testostérone = OI et OGE féminins  
B) Vrai : Si l'un des gènes cibles de SRY est muté l'individu sera une femme 46 XY avec un gène SRY normal.  
C) Vrai : Si SRY se retrouve sur le X = Sertoli = Leydig = AMH + Testostérone = OGI et OGE masculins sur un individu XX  
D) Faux : Si translocation du gène SRY on aura production d'AMH (voir C) donc régression des canaux de Müller et pas d'utérus.

### QCM 6 : E

- A) Faux : 47 XXY  
B) Faux : Macroscélie = très grands segments  
C) Faux : retard pubertaire (taux de testostérone très bas) voir même puberté inachevée.  
D) Faux : doublements faux : les testicules sont différenciés et possèdent même quelques rares spermatozoïdes.  
E) Vrai

### QCM 7 : BDE

- A) Faux : Les testicules sont normaux donc AMH donc pas de structures müllériennes donc pas d'utérus  
B) Vrai : absence de récepteurs à la testostérone  
C) Faux : Les OGI sont masculins  
D) Vrai  
E) Vrai : le taux de testostérone est très élevé donc aromatisation en œstrogènes et donc un développement mammaire important à la puberté

### QCM 8 : E

- A) Faux : un individu 47 XYY est totalement normal et fertile.  
B) Faux : Dans certains cas (5%) la puberté a lieu et permet à la femme de tomber enceinte.  
C) Faux : un caryotype 45 XXX n'a aucune incidence sur la personne.  
D) Faux : on pensait avant que c'était le cas, mais on a retrouvé des spermatozoïdes chez ces hommes.  
E) Vrai

**QCM 9 : A**

- A) Vrai : les OGI sont masculins mais les OGE sont féminins
- B) Faux : Une délétion du gène SRY donne des OGE et des OGI féminins
- C) Faux : Cela donne une virilisation d'un fœtus féminin
- D) Faux : aucune modification des OGE dans ce cas-là, la seule anomalie est la présence d'un petit utérus et de trompes.
- E) Faux : Cet individu est non viable

**QCM 10 : B**

Le syndrome de Turner entraîne une petite taille à cause de l'absence d'un des deux gènes SHOX.

Dans le syndrome de Klinefelter la testostérone est basse.

En cas de mutation du gène SRY on n'aura pas de différenciation dans le sens masculin alors que l'individu est pourtant 46 XY, on n'aura ni Sertoli ni Leydig et donc pas de testostérone et pas d'AMH donc des OGI et des OGE qui se différencient dans le sens féminin.

En cas de translocation de SRY sur un KX, la cascade de différenciation dans le sens masculin être enclenchée chez une personne 46 XX et on aura donc un phénotype masculin.

**QCM 11 : C**

Un individu 46 XY présentant un syndrome de résistance aux androgènes ne possèdera pas d'utérus

Car IL A DE L'AMH (produite par les testicules qui eux sont normaux).

**QCM 12 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : la gonade se différencie normalement, la seule anomalie ici est celle du récepteur à l'AMH, donc on n'aura pas d'autres anomalies que la persistance des structures müllériennes et donc d'un utérus et de trompes rudimentaires chez un homme.

**QCM 13 : D**

A) Faux : il faut bien avoir les deux allèles mutés pour être atteint de la maladie, c'est donc ce que l'on appelle une maladie récessive.

B) Faux : la mutation touche le gène de la 21-hydroxylase qui est une enzyme de la stéroïdogénèse du cortisol et de l'aldostérone.

C) Faux : cette maladie touche bien les individus 46 XX mais elle n'entraîne qu'une virilisation des OGE et non pas des OGI qui eux sont normaux.

D) Vrai

**QCM 14 : ABCD**

A) Vrai : le Distilbène a entraîné un grand nombre d'hypospadias et de cryptorchidie.

B) Vrai

C) Vrai

D) Vrai

**QCM 15 : B**

A) Faux : non ça se serait plutôt la définition du transgenre.

B) Vrai

C) Faux

D) Faux

**QCM 16 : BC**

Ce sont les deux seuls mécanismes de masculinisation d'un fœtus féminin qui sont abordés en cours. Les deux autres sont des mécanismes de féminisation d'un fœtus masculin.

**QCM 17 : BD**

A) Faux : elle entraîne l'absence de DHT chez un fœtus masculin.

B) Vrai : les OGE sont DHT dépendants.

C) Faux : on a de l'AMH donc les structures müllériennes vont involuer et on n'aura pas d'utérus ni de trompes.

D) Vrai : c'est une féminisation d'un fœtus masculin donc la distance ano-génitale sera raccourcie.

**QCM 18 :**

- A) Faux : attention, la classification de Prader est pour les OGE : l'item juste aurait été « Des OGE au stade 4 de Prader ».
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux                      E) Vrai

*Voilà pour ce petit DM, pour que vous puissiez être au taquet sur ce cours qui n'est pas très compliqué. Il faut bien comprendre les mécanismes et ça viendra tout seul !!! Bon courage pour ces dernières semaines !!! ♥*