

Questions Pr. CHEVALIER

Cours n°2

- Concernant les anomalies des gènes précoces de la différenciation sexuelle (Wt1, SF1...) Les paces se demande dans quel catégories de DSD vous les classez car elles ne sont pas dans le tableau regroupant les différentes DSD ? Ces anomalies sont-elles à part ?

Tout dépend des conséquences qu'elles déterminent – ça reste des 46 XX ou 46XY DSD

- Dans un QMC concernant la différenciation testiculaire :

Des items comme cela : « Nécessite de façon obligatoire la présence d'un chromosome Y » et « Nécessite la présence obligatoire d'un gène SRY fonctionnel » sont-ils a compté Vrai ou Faux ? Sachant qu'il n'y a pas de précision sur le contexte (physiologique ou pathologique)

Tout dépend de la question... si on parle de différenciation testiculaire, il faut un Y en pratique... même s'il existe de rares mutations qui montrent le contraire

- Les paces se demandent si tous les blocs enzymatiques dont vous parlez dans les pathologies de la différenciation féminine et masculine, touches aussi bien les sujet 46,XX et 46,XY ?

Par exemple le bloc en 21Hydroxylase touche les sujet 46,XX en provoquant une insuffisance surrénale et une virilisation des OGE : le sujet 46, XY peut –il avoir ce même bloc en 21Hydroxylase avec comme symptôme l'insuffisance surrénale seulement ?

Oui, tous les blocs concernent les 2 sexes mais je n'ai axé le cours que sur les anomalies de différenciation sexuelle (l'ISL est au programme de la 4^{ème} année)

- Concernant le bloc en 11 β -Hydroxylase, dans vos dernières réponses vous expliquez que ce bloc provoque le même tableau clinique que le bloc en 21-Hydroxylase Confirmez-vous qu'un bloc en 11 β -Hydroxylase provoque une insuffisance surrénale et un phénotype masculin par excès d'androgène ?

Oui mais le tableau est encore plus complexe

- Dans votre cours, vous expliquez que le bloc en 11 β -Hydroxylase se trouve comme le bloc en 3 β HSD plus haut que celui en 21-Hydroxylase, mais après des recherche se schéma montre que le bloc en 11 β -Hydroxylase est en dessous.

⇒ A quel niveau se trouve le bloc en 11 β -Hydroxylase ?

En dessous de la 21 comme sur ce schéma

⇒ Quel version concernant le bloc en 11 β -Hydroxylase faut-il retenir ?

