

# Questions Pr. CHEVALIER

## Cours n°1

- Dans votre cours, vous dites SANS FOXL2 il y a une détermination testiculaire car il n'y a pas d'inhibitions de SOX9 Ainsi que lors de l'inactivation de RSPO1 qui entraîne l'inactivation de FOXL2

Ensuite dans le cas d'une MUTATION de FOXL2 il y a présence du syndrome BPES  
Ces différences concernant le gène FOXL2 vient elles de la différence entre le moment où il est totalement absent/inactif des moments où il est muté (anormal mais présent/actif) ? **oui et de la quantité protéique qui reste exprimée**

Faites vous la distinction entre MUTATION de FOXL2 et ABSENCE de FOXL2 ? **non je n'irai pas dans ce degré de complexité pour les étudiants**

- Faites-vous la différence entre retard pubertaire et puberté inachevée ? **c'est deux choses différentes → le retard correspond au non démarrage de la puberté ; la puberté inachevée correspond à un état où la puberté a commencé et s'est ensuite bloquée (le plus souvent il s'agit d'une cause tumorale plus que génétique)**

Concernant le syndrome de Klinefelter le quel des deux termes doit-on retenir ? **C'est donc retard pubertaire**

## Cours n°2

- Vous classez les anomalies de la différenciation sexuelle liée à une mutation du gène ou du récepteur à l'AMH dans les DSD du à un défaut d'action des androgènes  
Considérez vous l'AMH comme un androgène ? **non, c'est juste que sémiologiquement parlant, on est face à des DSD 46XY**

- Lors de la mutation des récepteurs à la LH vous précisez que les gonades ne se développent pas et donnent des bandelettes fibreuses

Peut-on considérer cela comme une cryptorchidie ? ou non car il n'y a pas de testicules puisque les gonades ne se développent pas ? **non c'est vraiment un non développement gonadique (les gonades sont intra-abdominales en position haute, très loin de la description clinique de la cryptorchidie)**

Dans un QCM qui demande d'identifier les cas où une cryptorchidie est observable, un item « Lors de la mutation du récepteur à la LH » Est-ce VRAI ou FAUX ? **je demanderais plutôt s'il y a ou non une gonade palpable dans les bourses et dans ce cas c'est vrai 😊**

⇒ Avec ses deux précédentes réponses je lui ai demandé confirmation :

- Concernant la mutation du récepteur à la LH :

- Vous précisez d'abord que vu qu'il y a un non développement gonadique et une formation de bandelettes fibreuses, il n'y a pas de cryptorchidie

- Et ensuite vous dites que lors qu'il y a un QCM qui dans l'énoncé nous demande d'identifier les cas où il y a une cryptorchidie vous dites que l'item "Lors d'une mutation du récepteur à la LH" est à compter VRAI

Ces deux réponses étant quelques peu contradictoires

Pouvez-vous me confirmer la présence ou non de cryptorchidie lors d'une mutation de récepteur à la LH ?

**Définition de la cryptorchidie = absence de gonade dans la bourse... donc techniquement, un nouveau-né avec des OGE masculins ou ambigus sans gonade dans la bourse sera classé en cryptorchidie**

⇒ Du coup ce qu'il faut en comprendre c'est que les gonades qui prennent la forme de bandelettes fibreuses restent très hautes donc rien a voir avec la cryptorchidie quand on les décrit

Mais que d'un point de vue **descriptions des OGE et de leurs anomalies** vu qu'il y a un problème de différenciation des OGE (ils devraient être masculin mais sont féminin il y a ambigüité) → on ne retrouve pas de testicules dans les bourses donc on peut considérer qu'il y a une cryptorchidie