



QCM 1 : À propos du syndrome de Turner 45,X0, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) On retrouve un retard mental chez les patientes
- B) Un des signes cliniques est la macroskélie
- C) Un des signes cliniques est un hypoandrisme partiel
- D) On retrouve une petite taille chez les patientes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) L'andropause correspond à un arrêt de la gamétogenèse suite à une baisse du taux de testostérone
- B) A la 12ème semaine l'ovaire est formé
- C) A la 9ème semaine le testicule est formé
- D) La différenciation a lieu de la 5/6ème semaine à la 12ème semaine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos de l'inactivation du chromosome X, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Le corpuscule de Barr est un amas de chromatine décondensée
- B) Est un phénomène physiologique inactivant le chromosome X dans les deux sexes
- C) Est un phénomène pathologique aboutissant à un retard mental
- D) Survient au stade de blastocyste
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos des gènes de la différenciation gonadique, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) RSPO1 favorise la différenciation dans un sens ou dans l'autre selon le nombre de copies
- B) SRY permettra in fine la sécrétion d'AMH
- C) SRY et DAX1 sont portés par le chromosome Y
- D) WNT4 et FOXL2 sont des gènes de la différenciation ovarienne
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Donnez les combinaisons possibles donnant exclusivement un phénotype féminin :

- A) Duplication de DAX1 chez un sujet 46XY
- B) Duplication de SOX9 chez un sujet 46XY
- C) Syndrome des testicules évanescents
- D) Bloc en 21-hydroxylase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos du bloc en 21-OH, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Il est responsable d'une hyperplasie congénitale des surrénales
- B) Cette pathologie est traitée par compensation des lignées déficitaires et reconstruction chirurgicale
- C) On le retrouve dans les anomalies de la différenciation sexuelle chez les individus 46XY
- D) Il est caractérisé par un excès d'androgènes notamment
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos des anomalies de synthèse des androgènes, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Une mutation de la 5-alpha réductase entraîne des OGI et OGE féminins par absence de conversion de la testostérone en DHT
- B) Une mutation inactivatrice du récepteur de la LH se traduit par un clitoris hypertrophié et des gonades en position inguinale
- C) Le syndrome de résistance aux androgènes entraîne dans sa forme complète (CAIS) un phénotype masculin hypovirilisé
- D) Le syndrome de résistance aux androgènes entraîne dans sa forme partielle (PAIS) un vagin borgne et des testicules en intra-abdominal ou inguinal
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos des DSD par anomalies des gonosomes, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s)

- A) Un orifice périnéal simple est observé lors d'un ovotestis 46XX/46XY
- B) Ces anomalies sont très fréquentes, elle concerne 50 naissances par an en France
- C) Dans un ovotestis les cellules germinales sont en différenciation au niveau histologique tandis que pour une dysgénésie gonadique mixte on retrouve une architecture ovarienne d'un côté et testiculaire de l'autre
- D) Le syndrome de Turner XO est due à l'absence d'un X uniquement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses