

### 2016

**QCM 1 :** Quelles sont parmi les anomalies suivantes, celles qui sont observées dans les désordres de la différenciation sexuelle d'un nouveau-né à caryotype 46 XY

- A) Une augmentation de la distance ano-génitale.
- B) Une non-descente testiculaire.
- C) Un hypospadias.
- D) Un micro pénis.
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

**QCM 2 :** Quelles sont les circonstances pouvant conduire à un désordre de la différenciation sexuelle chez un fœtus à caryotype 46 XY :

- A) Une mutation inactivatrice du gène codant pour la 5- $\alpha$ -réductase
- B) Une mutation homozygote sévère du gène codant pour la 21-hydroxylase
- C) L'exposition de la mère pendant la grossesse à un œstrogène de synthèse, le diéthylstilbestrol (plus communément connu sous le nom de Distilbène).
- D) L'exposition de la mère pendant la grossesse à des polluants chimiques à activité de perturbateur endocrinien oestrogénomimétiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 :** Dans le syndrome de Turner, il est possible d'observer :

- A) Une réversion sexuelle à la naissance
- B) Une petite taille finale inférieure à 1m50
- C) Un impubérisme
- D) Une grossesse spontanée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

### 2015

**QCM 4 :** Un fœtus 46 XY présentant à la naissance des organes génitaux externes ambigus et partiellement féminisés, peut-être porteur,

- A) D'une dysgénésie gonadique avec absence de sécrétion de testostérone
- B) D'un syndrome de résistance complète aux androgènes par mutation inactivatrice de récepteur des androgènes.
- C) D'une mutation du gène de la 5- $\alpha$ -réductase
- D) D'une mutation du gène de la 21-hydroxylase avec hyperplasie congénitale des surrénales.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 5 :** Un fœtus de sexe male, 46 XY, présentant une mutation inactivatrice du gène qui code pour l'insuline-like peptide 3 (INSL-3) aura,

- A) A la naissance des gonades indifférenciées.
- B) Des testicules en position abdominale haute.
- C) Des testicules en position abdominale basse au niveau de l'orifice interne du canal inguinal.
- D) des organes génitaux externes ambigus.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

### 2014

**QCM 6 :** Parmi les formules chromosomiques suivantes, quelles sont celles qui sont associées à une survie possible du fœtus ?

- A) 47 XXY
- B) 45 X0/ 46 XX
- C) 45 Y0
- D) 47 XYY
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 7 : Le syndrome de Turner dans sa forme complète, 45 X0, est associé avec,**

- A) Une petite taille.
- B) Une macroskélie.
- C) Un impubérisme
- D) Une réversion sexuelle
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 8 : Lors d'une mutation inactivatrice du gène codant pour la 5- $\alpha$ -réductase, le fœtus 46 XY peut se présenter,**

- A) A la naissance avec des organes génitaux externes ambigus partiellement féminisés.
- B) Être porteur d'un utérus et de trompes rudimentaires.
- C) Peut être porteur de testicules ne synthétisant pas de testostérone.
- D) A la puberté, il est possible d'observer une croissance mammaire de type féminin.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

## 2013

**QCM 9 : Chez un fœtus de sexe féminin 46XX, porteur d'une hyperplasie congénitale des surrénales par mutation homozygote sévère du gène codant pour la 21 hydroxylase :**

- A) Il peut exister à la naissance, une anomalie des organes génitaux externes avec micro pénis, hyperclitoridie et fusion partielle des grandes lèvres.
- B) Il peut exister une absence d'utérus.
- C) Il peut exister un développement de la prostate.
- D) Il peut survenir dans la période post-natale précoce, une déshydratation du nouveau-né avec syndrome de perte de sel.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 10 : Dans le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes par mutation du récepteur aux androgènes :**

- A) Le phénotype est féminin à la naissance
- B) Les seins se développent à la puberté.
- C) Le taux de LH (Hormone Lutéinisante) est élevé à l'âge adulte.
- D) Le taux de testostérone est bas à l'âge adulte.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

## 2012

**QCM 11 : Dans le syndrome de Turner qui associe dans la forme classique, une petite taille, un syndrome dysmorphique, un retard ou une absence de puberté et un caryotype 45X0, l'insuffisance ovarienne congénitale :**

- A) S'accompagne d'une apoptose exagérée des follicules ovariens.
- B) Est liée à une mutation d'un gène porté par le chromosome X unique restant.
- C) Est liée à la présence d'une seule dose (haplo insuffisance) d'un ou de plusieurs gènes de maintenance ovarienne, porté(s) par le chromosome X.
- D) Est liée à l'inactivation anormale du chromosome X restant.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 12 : Une mutation inactivatrice d'un gène impliqué dans la différenciation sexuelle masculine peut conduire chez un individu au caryotype 46 XY à une réversion sexuelle avec un phénotype féminin à la naissance. Parmi les gènes suivants, quel(s) est (sont) celui (ceux) susceptible(s) d'entraîner, après mutation une telle situation clinique ?**

- A) INSL3
- B) SRY
- C) FOXL2
- D) SOX9
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 13 : Une mutation inactivatrice du gène codant pour l'hormone antimüllérienne AMH va entraîner chez un individu au caryotype 46 XY :**

- A) L'absence de prostate
- B) La présence d'utérus
- C) La présence d'organes génitaux externes féminins
- D) L'absence de gonocytes dans la gonade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 14 :** Parmi les anomalies suivantes portant sur les chromosomes sexuels, les gonosomes : quelle(s) est (sont) celle(s) que l'on peut retrouver chez un nouveau-né vivant ?

- A) 47 XXY
- B) 47 XXX
- C) 45 YO
- D) 47 XYY
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**2011**

**QCM 15 :** 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. Le tableau clinique comprend à l'âge adulte :

- A) Une cavité vaginale partielle
- B) Un utérus
- C) Des trompes de Fallope
- D) Des testicules
- E) Des glandes mammaires développées.

**QCM 16 :** Un individu 46 XY portant une mutation inactivatrice du gène SRY présentera à la naissance les caractéristiques suivantes :

- A) Des organes génitaux externes féminins
- B) Des testicules
- C) Un vagin normal.
- D) Un utérus et des trompes
- E) Une prostate

**QCM 17 :** Un individu possédant un caryotype 46XY avec une délétion (perte) du gène SRY va présenter :

- A) Un phénotype féminin à la naissance
- B) Une résistance aux androgènes.
- C) Une détermination gonadique féminine
- D) Un vagin
- E) Un utérus

**QCM 18 :** Une fille XY (phénotype féminin à la naissance d'après l'état des organes génitaux externes et caryotype XY) peut correspondre à différentes situations :

- A) Un individu dont le chromosome Y présente une délétion dans la zone comprenant le gène SRY
- B) Un individu dont le chromosome Y a été inactivé sans inactivation de X
- C) Un individu dont le gène codant pour le récepteur aux androgènes présente une mutation entraînant un syndrome de résistance aux androgènes.
- D) Un individu dont le gène codant pour le récepteur à l'AMH présente une mutation inactivatrice entraînant un syndrome de résistance à l'AMH.
- E) Un individu qui a présenté une nécrose bilatérale des testicules par torsion en période fœtale tardive (9<sup>ème</sup> mois).

**QCM 19 :** Quels gènes en cas d'anomalie peut entraîner chez les sujets 46 XY des troubles de la différenciation sexuelle ?

- A) SOX 9
- B) SRY
- C) Récepteur aux androgènes
- D) Aromatase
- E) 5 alpha-réductase

**QCM 20 :** Un homme 46 XY avec délétion du chromosome Y impliquant la région du gène SRY va naître avec :

- A) Des ovaires
- B) Des OGE féminins
- C) Une résistance aux androgènes
- D) Un utérus
- E) Un vagin

**QCM 21 :** Une mutation inactivatrice du gène codant pour le récepteur de la testostérone (AR) entraîne un syndrome de résistance totale aux androgènes ou syndrome du testicule féminisant et comprend sur le plan clinique à l'âge adulte :

- A) Une cavité vaginale complète avec un col utérin
- B) Des gonades indifférenciées
- C) L'absence de développement mammaire
- D) Une pilosité féminine assez développée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

## Correction

1)	BCD	2)	ACD	3)	BCD	4)	C	5)	B	6)	ABD	7)	AC
8)	A	9)	AD	10)	ABC	11)	AC	12)	BD	13)	B	14)	ABD
15)	ADE	16)	ACD	17)	ADE	18)	AC	19)	ABCE	20)	BDE	21)	E

### 2016

#### QCM 1 : BCD

- A) Faux : une diminution de la distance ano-génitale
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai

#### QCM 2 : ACD

- A) Vrai : sans 5- $\alpha$ -réductase, pas de DHT
- B) Faux : La mutation du gène de la 21-hydroxylase entraîne la masculinisation d'un embryon féminin.
- C) Vrai : Le fœtus reçoit une trop grande dose d'œstrogène conduisant à sa féminisation
- D) Vrai : idem

#### QCM 3 : BCD

- A) Faux : pas de réversion sexuelle dans le syndrome de Turner
- B) Vrai
- C) Vrai : Dans 95% des cas le syndrome de Turner provoque un impubérisme du fait de l'épuisement des follicules ovariens avant 10/12 ans.
- D) Vrai : Dans les 5 autres % on a une puberté avec une possibilité de grossesse. Alors là j'ai répondu ce que j'ai répondu au concours l'année dernière... Mais comme le Pr Fénichel a changé sa version... Pour vous faire un résumé, le Pr a toujours dit que les jeunes femmes atteintes du syndrome de Turner étaient stériles. Mais l'année dernière il a dit qu'elles pouvaient présenter des grossesses spontanées si l'épuisement du stock folliculaire se faisait vers 20 – 25 ans. Du coup pour moi cet item serait vrai, mais on lui demandera tout de même confirmation, on vous tient au courant de sa réponse.

### 2015

#### QCM 4 : C

- A) Faux : Les OGE sont totalement féminisés
- B) Faux : les OGE sont totalement féminisés
- C) Vrai : pas de DHT → OGE féminins AMBIGUS
- D) Faux : cette anomalie, entraîne la virilisation d'un fœtus féminin

#### QCM 5 : B

- A) Faux : l'INSL-3 agit sur la descente testiculaire
  - B) Vrai
  - C) Faux
  - D) Faux
- QCM un peu hors programme cette année

### 2014

#### QCM 6 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : le chromosome X est INDISPENSABLE à la survie du fœtus (important +++)
- D) Vrai

#### QCM 7 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : c'est un symptôme du syndrome de Klinefelter
- C) Vrai
- D) Faux

#### QCM 8 : A

- A) Vrai : les OGE sont DHT dépendants

- B) Faux : présence d'AMH → régression des canaux de Müller
- C) Faux : la testostérone est synthétisée mais n'est pas réduite en DHT
- D) Faux : ne pas confondre avec le syndrome du testicule féminisant

## 2013

### QCM 9 : AD

- A) Vrai : car exposition anormale à la testostérone
- B) Faux : il n'y a pas d'AMH donc développement des canaux de Müller
- C) Faux : les OGE sont féminisés mais pas les OGI
- D) Vrai

### QCM 10 : ABC

- A) Vrai : absence de récepteurs à la DHT = OGE féminins
- B) Vrai : la grande quantité de testostérone s'aromatise en œstrogène donnant un développement mammaire important.
- C) Vrai : car pas de rétrocontrôle négatif de la testostérone (qui n'est pas « utilisée »)
- D) Faux : beaucoup de LH → production de beaucoup de testostérone = taux plus élevé que la normale.

## 2012

### QCM 11 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : Le syndrome est lié à l'absence d'un chromosome X. Le chromosome X restant est normal.
- C) Vrai : pour que les gènes de maintenance ovarienne fonctionnent complètement, ils doivent être présents en double dose.
- D) Faux : le chromosome restant n'est pas inactivé

### QCM 12 : BD

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Faux : FOXL2 est un gène de la différenciation féminine
- D) Vrai

### QCM 13 : B

L'AMH a pour rôle de faire régresser les canaux de Müller chez les garçons. Son absence entraînera la persistance d'un utérus et de trompes rudimentaires chez un individu XY.

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Faux
- D) Vrai

### QCM 14 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : le chromosome X est INDISPENSABLE à la survie du fœtus
- D) Vrai

## 2011

### QCM 15 : ADE

- A) Vrai : les OGE sont féminins
- B) Faux : Les testicules sont normaux → production d'AMH → régression des structures müllériennes → pas d'utérus
- C) Faux : pas de structures müllériennes = pas de trompes
- D) Vrai
- E) Vrai : la testostérone en grande quantité, s'aromatise en œstrogène provoquant à la puberté un développement mammaire important

### QCM 16 : ACD

- A) Vrai : Une mutation inactivatrice du gène SRY empêche la différenciation de Sertoli et de Leydig donc pas de testostérone donc des OGE et OGI féminins
- B) Faux
- C) Vrai

- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 17 : ADE**

- A) Vrai : voir QCM 16
- B) Faux
- C) Faux : l'absence du SRY provoque une dysgénésie gonadique → non différenciation de la gonade
- D) Vrai
- E) Vrai

**QCM 18 : AC**

- A) Vrai : sans gène SRY pas de Sertoli, pas de testostérone donc des OGE féminins
- B) Faux : WTF...
- C) Vrai : syndrome de résistance aux androgènes = résistance à la testostérone ET à la DHT
- D) Faux : résistance à l'AMH = développement des canaux de Müller mais aucune incidence sur les OGE
- E) Faux : Au 9<sup>ème</sup> mois les OGE sont déjà formés

**QCM 19 : ABCE**

- A) Vrai
- B) Vrai : pas de SRY = pas de Sertoli = pas de Leydig = pas de testostérone, de DHT et de AMH = OGI et OGE féminins
- C) Vrai : une anomalie des récepteurs aux androgènes = pas d'action de la DHT et de la testostérone
- D) Faux : l'aromatase permet de transformer la testostérone en œstrogènes, sa mutation entrainerait plutôt des problèmes de différenciation en
- E) Vrai : la 5-alpha-réductase permet de transformer la testostérone en DHT donc si elle est mutée = pas de DHT = problème de différenciation des OGE (qui sont DHT-dépendants)

**QCM 20 : BDE**

- A) Faux : en cas de délétion de SRY on n'a pas de différenciation gonadique = dysgénésie gonadique
- B) Vrai
- C) Faux : pas d'androgènes du tout
- D) Vrai : il n'y a pas d'AMH donc pas de régression des canaux de Müller qui vont pouvoir donner un utérus, des trompes et une partie du vagin.
- E) Vrai : OGE féminins.

**QCM 21 : E**

- A) Faux : présence d'AMH qui induit la régression des canaux de Müller et donc de la partie interne du vagin
- B) Faux : les gonades se différencient en testicules
- C) Faux : comme il y a beaucoup de testostérone à l'âge adulte elle va s'aromatiser en oestrogène et provoquée une poussée mammaire.
- D) Faux : pas d'action de la testostérone donc pas de développement de la pilosité
- E) Vrai

*Voilà pour les annales sur les anomalies de la différenciation. Rien de bien compliqué, des questions qui se répètent d'une année sur l'autre donc entraînez-vous bien dessus.*

*As usual: questions = fofooooo*

*Bon courage !!! ♥ ♥*