

Les anomalies chromosomiques de la différenciation sexuelle

QCM 1 : A propos des anomalies chromosomiques de la différenciation sexuelle, donnez la (les) bonne(s) réponse(s) :

- A) Un individu 47 XXX aura des troubles de la fertilité
- B) Une monosomie du chromosome Y est viable alors qu'une monosomie du chromosome X est mortelle
- C) Un individu 47 XYY aura une différenciation normale.
- D) Un individu 47 XXY n'aura pas de troubles de la différenciation
- E) Toutes les réponses sont fausses.

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

- A) Il provoque une atrophie folliculaire accélérée entraînant un épuisement du capital entre 20 et 30 ans.
- B) Il provoque une petite taille à cause de la présence en une seule dose du gène SHOX.
- C) On suspecte qu'il soit toujours lié à l'anomalie de l'un des deux X et non à son absence.
- D) Il peut entraîner des troubles de la sociabilité mais pas de baisse du QI.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

QCM 3 : A propos du syndrome de Klinefelter, donnez la (les) bonne(s) réponse(s) :

- A) Sa formule chromosomique est 47 XXY
- B) Non c'est 47 XYY
- C) Les individus atteints présentent des petits testicules avec peu de spermatozoïdes.
- D) Ils présentent une macrosphalie (de grands segments par rapport au reste du corps) en raison de leur précocité pubertaire.
- E) Toutes les réponses fausses.

Correction :

QCM 1 : C

- A) Faux : une trisomie du chromosome X ne donne aucun trouble de la différenciation sexuelle.
- B) Faux : c'est l'inverse : le chromosome X contient des gènes essentiels à la survie du fœtus par conséquent une monosomie du chromosome Y n'est pas viable
- C) Vrai : avoir deux chromosomes Y ne pose pas de problèmes de différenciation
- D) Faux : c'est le syndrome de Klinefelter

QCM 2 : BD

- A) Faux : l'absence des gènes de maintenance ovarienne en dose suffisante entraîne bien une atrophie folliculaire accélérée mais l'épuisement du stock sera fait entre 10 et 20 ans.
- B) Vrai : le gène SHOX fait parti des gènes qui doivent être exprimé en double dose pour qu'il fonctionne correctement. Comme il est responsable de la croissance staturale, sa présence en une seule dose entraîne une petite taille.
- C) Faux : on sait que dans 45% des cas il est du à l'anomalie d'un des deux X et que dans 55% des cas il est du à l'absence d'un des deux X. Ce que l'on suspecte c'est qu'il n'existe que des formes mosaïques de la maladie.
- D) Vrai : c'est très important à retenir.

QCM 3 : AC

- A) Vrai
- B) Faux
- C) Vrai : ce syndrome provoque une baisse de la sécrétion de testostérone, de petits testicules et quelques spermatozoïdes.
- D) Faux : ils présentent effectivement une macrosomie mais elle est due à un retard pubertaire.

Récap' sur les anomalies génétiques de la différenciation sexuelle

<u>Caryotype</u>	<u>Symptômes</u>	<u>Mécanismes</u>
45 Y0	Non viable	Le KX contient des gènes essentiels à la survie
45 X0 = syndrome de Turner	<ul style="list-style-type: none"> ∞ Petite taille ∞ Atrésie folliculaire accélérée (épuisement du stock entre 10 et 20 ans) ∞ Retard pubertaire ∞ Syndrome dysmorphique ∞ Pas de diminution du QI 	<ul style="list-style-type: none"> ∞ Gène SHOX pour la croissance staturale présent en une seule dose ∞ Gènes de maintenance ovarienne absents
47 XXY = Syndrome de Klinefelter	<ul style="list-style-type: none"> ∞ Petits testicules avec de rares spermatozoïdes ∞ Macroskélie = grands segments 	<ul style="list-style-type: none"> ∞ Peu de testostérone ∞ Retard pubertaire
47 XXX	Différenciation normale	
47 XYY	Différenciation normale	

L'UE 10 en 10 min'

Tiff' & Alaska