

Correction DM d' UE 10 du 09.05.13
Gènes + Pathologies (Fénichel)

1/	C	2/	D	3/	B	4/	AD	5/	ABCD	6/	ABCD	7/	BD		
8/	BD	9/	E	10/	D	11/	CD	12/	AD	13/	CD	14/	ACD	15/	ABD

QCM 1 : C

- A) Faux : il se lie à son Rc dans le cytoplasme
 B) Faux : C'est le rôle de l'AMH
 C) **Vrai**
 D) Faux : par l'aromatase

QCM 2 : D

- A) Faux : par la 5 α réductase !!!
 B) Faux : pour former le pénis
 C) Faux : pour former la prostate
 D) **Vrai**

QCM 3 : B

- A) Faux : Ce sont des hommes
 B) **Vrai** : Pas de SRY → pas de testicule → pas d'AMH, pas de testostérone (donc pas de DHT) → OGI et OGE ♀
 C) Faux : On aurait :
 - persistance des dérivés Mullériens, mais d'un autre côté, on a toujours la testostérone (→ développement canaux de Wolff) → des OGI mixtes^^
 - et de la DHT (→ OGE masculins)
 D) Faux : On a de l'AMH donc on a pas d'OGI féminin

QCM 4 : AD

- A) **Vrai**
 B) Faux : par la cellule de Sertoli
 C) Faux : Au contraire elle freine la perte folliculaire, c'est un marqueur de la réserve ovarienne
 D) **Vrai** : Supposition tutoresque pour l'expliquer: Mutation AMH → Persistance des canaux de Muller → Trompes, utérus et partie supérieure du vagin qui vont gêner le passage du testicule

QCM 5 : ABCD

- A) **Vrai**
 B) **Vrai**
 C) **Vrai**
 D) **Vrai** : L'hCG a une activité LH. La LH et l'hCG contrôle donc la cellule de Leydig

QCM 6 : ABCD

- A) **Vrai** : Un raccourcissement de la distance ano-génitale est le 1^{er} signe de féminisation d'un fœtus masculin
 B) **Vrai** : Les oestrogènes inhibent l'INSL3 responsable de 1^{ère} étape de la descente testiculaire
 C) **Vrai**
 D) **Vrai** : Voir réponse B

QCM 7 : BD

- A) Faux : Il y a bien des ovaires mais les gènes de la maintenance ovarienne sont déficitaires.
 B) **Vrai** :
 C) Faux : Seuls les gènes de la croissance structurale sont déficitaires
 D) **Vrai**

QCM 8 : BD

- A) Faux : Testicule présent qui sécrète de la testostérone mais les récepteurs aux androgènes ne fonctionnent pas
- B) Vrai : Le taux testostérone / œstrogène est en faveur des œstrogènes → fort développement mammaire
- C) Faux : Abs de pilosité car la testostérone
- D) Vrai : La testostérone est produite par le testicule normalement mais ne peut pas agir sur ces récepteurs

QCM 9 : E

La mutation est possible chez le fœtus masculin et féminin dans les 2 cas, on a un problème de déshydratation à la naissance (+ virilisation chez le fœtus féminin)

QCM 10 : D

- A) Faux : Il y a une surproduction de testostérone par les surrénales
- B) Faux : Hyperplasie congénitale car elle vient du patrimoine génétique des parents
- C) Faux : Seulement d'androgène, les autres voies de production de la surrénales (cortisol, aldostérone) sont bloquées par déficit en 21 hydroxylase
- D) Vrai : Le déficit en aldostérone entraîne une déshydratation qu'il faut résoudre en urgence pour éviter la mort du nouveau-né

QCM 11 : CD

- A) Faux : L'AMH n'intervient pas dans la différenciation gonadique (mais dans celle des voies génitales) => on aura donc des testicules normaux.
- B) Faux : On a une cryptorchidie bilatérale
- C) Vrai : AMH inactive → persistance des ébauches de canaux de Muller, dont l'utérus
- D) Vrai : Attention comme les testicules sont normaux, on a de la testostérone transformée ensuite en DHT qui va agir sur le tubercule génital pour former le pénis.

QCM 12 : AD

- A) Vrai : Pas de SRY → pas de différenciation des ϕ de Sertoli et des ϕ de Leydig → gonade anormale
- B) Faux : Ce gène intervient après la formation et la différenciation des gonades
- C) Faux : Pas de 5 α -réductase → pas de DHT → anomalies des OGE ; mais pas de la gonade
- D) Vrai : Pas de SF1 → anomalies dès la formation de la gonade indifférenciée

QCM 13 : CD

- A) Faux : On a de l'AMH → régression des canaux de Muller
- B) Faux : Pas de DHT → pas de bourses
- C) Vrai : même s'ils ne seront pas dans les bourses, ils sont bien existants !
- D) Vrai : On a de la testostérone → donc tous les dérivés Wolffiens

QCM 14 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : A cause de l'excès d'androgènes, il y aura une ambiguïté génitale des OGE
- C) Vrai : ovaires → pas d'AMH développement des canaux de Muller
- D) Vrai : Déficit en cortisol aldostérone → perte de sel et d'eau → risque de déshydratation

QCM 15 : ABD

- A) Vrai : Inefficacité de la Testostérone et DHT
- B) Vrai
- C) Faux : On aura plus d'androgènes virilisation ++ (mais problème de déshydratation)
- D) Vrai : pas de testicules → pas d'AMH + pas de Testostérone + pas de DHT → OGI et OGE ♀