

# **Annales : Mécanismes de la différenciation sexuelle**

## **Tutorat 2016-2017**



### **2016**

**QCM 1 : Les gènes indispensables à la différenciation sexuelle féminine complète et normale sont :**

- A) FOXL 2
- B) SF-1
- C) WNT-4
- D) SOX9
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 2 : Le gène WNT-4 (Wingless Type MMTV integration site family member 4) :**

- A) Code pour un facteur de transcription.
- B) N'est pas indispensable à la détermination ovarienne.
- C) Est indispensable au développement des structures müllériennes chez la fille
- D) Son invalidation chez la souris entraîne une masculinisation de la femelle avec des ovaires pauvres en ovocytes et l'absence d'utérus et de trompes.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 3 : FOXL 2 (Forkhead/Winged Helix 2) :**

- A) Est une protéine membranaire
- B) Bloque chez le fœtus de sexe féminin l'expression de SOX9
- C) La mutation inactivatrice de son gène entraîne chez la petite fille une diminution ou une absence de différenciation des follicules ovariens primordiaux en follicules primaires.
- D) Est associé dans le cadre d'une mutation activatrice augmentant sa fonction, à une insuffisance ovarienne précoce et à une blépharophymose
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 4 : Concernant la participation de l'Hormone Anti-Müllérienne (AMH) dans la différenciation sexuelle :**

- A) L'AMH stimule la prolifération des cellules du canal de Müller.
- B) L'AMH stimule la croissance de la prostate et des vésicules séminales chez le fœtus masculin
- C) La mutation inactivatrice du récepteur de l'AMH peut entraîner le développement d'un utérus chez un fœtus de sexe masculin.
- D) L'AMH participe à la différenciation des cellules de Leydig lors de la détermination testiculaire chez le fœtus de sexe masculin.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

### **2015**

**QCM 5 : La détermination gonadique dans le sens testiculaire,**

- A) Nécessite de façon obligatoire la présence d'un chromosome X
- B) Nécessite la présence obligatoire d'un gène SRY fonctionnel
- C) Conduit à la sécrétion d'AMH
- D) Nécessite la présence d'une gonade indifférenciée.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

### **2014**

**QCM 6 : Chez le fœtus de sexe féminin 46 XX, l'inactivation d'un des deux chromosomes X,**

- A) Concerne indifféremment, le chromosome X d'origine paternelle ou d'origine maternelle.
- B) Est incomplète, ce qui permet l'expression de certains gènes en double dose comme le gène SHOX impliqué dans la croissance staturale.
- C) Constitue le corpuscule de Barr visible sur les noyaux cellulaires.
- D) Implique des mutations de novo au niveau de l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 7 :** Lors de la différenciation sexuelle masculine, quels sont parmi les organes suivants ceux qui se développent sous l'action de la testostérone ?

- A) La prostate
- B) Le scrotum
- C) L'épididyme
- D) Le canal déférent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 8 :** Concernant le gène SRY

- A) Il est porté par le bras court du chromosome Y.
- B) Il code pour une enzyme impliquée dans la stéroïdogénèse testiculaires.
- C) Il induit l'expression dans les cellules de Sertoli, du gène SOX9 qui code pour un facteur de transcription.
- D) La délétion du gène SRY ou sa mutation inactivatrice, entraîne chez le fœtus 46 XY, une réversion sexuelle avec phénotype féminin à la naissance.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

## 2013

**QCM 9 :** Concernant la participation de l'Hormone Anti-Müllériennes (AMH) dans la différenciation sexuelle :

- A) L'AMH stimule la croissance de la prostate chez le fœtus masculin.
- B) L'AMH stimule l'apoptose des cellules du canal de Müller.
- C) La mutation d'un récepteur de l'AMH peut entraîner le développement d'un utérus chez un fœtus de sexe masculin.
- D) L'AMH représente chez le nouveau-né de sexe féminin, un marqueur de la réserve ovarienne.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 10 :** Le chromosome X chez un fœtus de sexe féminin 46XX

- A) Est partiellement inactivé, pour l'un d'entre eux, par des mécanismes épigénétiques d'empreinte parentale.
- B) Est porteur du gène SHOX dont la diminution d'expression est responsable de la petite taille dans le syndrome de Turner.
- C) Est porteur de gènes de maintenance de la réserve ovarienne.
- D) Peut être impliqué dans la transformation maligne de la gonade en gonadoblastome dans le syndrome de Turner à l'état mosaïque 45X0/46 XY
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

2012

**QCM 11 :** La dihydrotestostérone (DHT), issue de la transformation de la testostérone par la 5- $\alpha$ -réductase, est responsable chez le fœtus de sexe masculin 46 XY de la différenciation :

- A) De la prostate
- B) Des vésicules séminales
- C) De l'épididyme
- D) Du canal déférent.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 12 :** A propos du contrôle génétique de la détermination testiculaire :

- A) SRY est un gène présent sur le chromosome 17
- B) SRY code pour un facteur de transcription
- C) Son absence chez un sujet 46 XY conduit à un phénotype féminin.
- D) Sa présence chez un sujet 46 XY conduit à un phénotype masculin.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

## 2012

**QCM 13 :** Le gène SRY joue un rôle majeur dans la détermination testiculaire au cours de la différenciation sexuelle car :

- A) Il code pour un facteur de transcription
- B) Il s'exprime dans les gonocytes
- C) Il s'exprime dans les cellules pré-sertoliennes.
- D) Il induit la transcription du gène SOX 9
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QCM 14 :** Le produit du gène SRY porté par le chromosome Y, est responsable de la détermination du sexe gonadique et son action passe par l'intermédiaire d'autres facteurs de transcription

CAR

Il existe des sujets XY présentant un phénotype féminin et porteurs d'un gène SRY sans aucune anomalie

**QCM 15 : Le gène SRY**

- A) Est porté par le chromosome Y en position Yp 11-3
- B) Est indispensable à la détermination de la gonade en testicule.
- C) Code pour une protéine contrôlant l'expression de l'ADN
- D) Permet la différenciation des cellules des cordons sexuels primitifs en cellules de Sertoli.
- E) Son absence ou sa mutation avec perte de fonction, conduit à un phénotype masculin.

**QCM 16 : L'AMH ou Hormone Antimüllériennes :**

- A) Permet de stimuler la formation des canaux de Wolff.
- B) S'oppose au développement du canal de Müller
- C) Est sécrétée par les cellules de Sertoli
- D) Est sécrétée par les cellules de la Granulosa.
- E) S'oppose, chez le fœtus de sexe masculin, au développement des OGE dans le sens féminin

## Correction

1)	ABC	2)	ACD	3)	C	4)	CD	5)	ABCD	6)	ABC	7)	CD
8)	ACD	9)	BC	10)	ABC	11)	A	12)	BCD	13)	ACD	14)	B
15)	ABCD	16)	BCD										

### 2016

#### QCM 1 : ABC

- A) Vrai : développement et maintenance du stock ovarien
- B) Vrai : gène de la gonade indifférenciée, sans lui on n'a pas de gonade indifférenciée donc forcément pas d'ovaire
- C) Vrai : gène de développement müllérien + blocage de SOX9
- D) Faux : gène impliqué dans la différenciation masculine

#### QCM 2 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : WNT4 est indispensable à la différenciation ovarienne normale
- C) Vrai : WNT4 est un gène promoteur de la différenciation müllérienne.
- D) Vrai : Pas de WNT4 = ovaires mal ou pas différenciés + non développement des structures müllériennes (doc pas d'utérus et pas de trompes).

#### QCM 3 : C

- A) Faux : FOXL2 est un gène
- B) Faux
- C) Vrai : FOXL2 permet la différenciation des follicules primordiaux en follicules primaires
- D) Faux : on a une insuffisance ovarienne précoce et une blépharophymose en cas d'inactivation du gène et donc une perte de fonction

#### QCM 4 : CD

- A) Faux : l'AMH bloque la prolifération des cellules du canal de Müller et induit sa régression.
- B) Faux : l'AMH induit la régression des canaux de Müller et la différenciation des cellules de Leydig et c'est tout !
- C) Vrai : si l'AMH ne fait pas son effet → persistance des structures müllériennes → petit utérus et trompes chez un fœtus de sexe féminin.
- D) Vrai

### 2015

#### QCM 5 : ABCD

- A) Vrai : le chromosome X est vital. Sans lui le fœtus ne survit pas.
- B) Vrai : le gène SRY est indispensable à la différenciation testiculaire.
- C) Vrai
- D) Vrai : la gonade indifférenciée est nécessaire dans tous les cas (que ce soit pour une différenciation dans le sens féminin ou une différenciation dans le sens masculin)

### 2014

#### QCM 6 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : ce sont des empreintes épigénétiques qui sont présentes dans l'ovocyte et le spermatozoïde avant la fécondation et persiste à la fécondation.

#### QCM 7 : CD

- A) Faux : Sous la dépendance de la DHT
- B) Faux : Sous la dépendance de la DHT (la DHT permet le développement du scrotum, de la prostate et des OGE)
- C) Vrai : la testostérone permet le développement des structures dérivant des canaux de Wolff
- D) Vrai

#### QCM 8 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : il code pour un facteur de transcription
- C) Vrai
- D) Vrai : pas de gène SRY = pas de Sertoli = pas de Leydig = pas de testostérone = OGE et OGI féminins.

## 2013

### QCM 9 : BC

L'AMH induit la régression des canaux de Wolff et participe à la différenciation des cellules de Leydig.

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Vrai : pas d'activité de l'AMH = persistance des structures müllériennes = petit utérus et trompes
- D) Faux : l'AMH est un marqueur de la réserve ovarienne mais uniquement à l'âge adulte.

### QCM 10 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai : le gène SHOX doit être exprimé en double dose pour avoir une action normale.
- C) Vrai
- D) Faux : le KY est impliqué, mais c'est totalement HP. Pour le cours cette année vous ne devez pas connaître cette maladie et la seule forme mosaïque du syndrome de Turner que vous devez connaître = 45X0/46XX.

### QCM 11 : A

- A) Vrai : la DHT agit sur la prostate, le scrotum et les OGE.
- B) Faux : Testostérone dépendantes
- C) Faux : Testostérone dépendant
- D) Faux : Testostérone dépendant

### QCM 12 : BCD

- A) Faux : SRY est présent sur le KY.
- B) Vrai
- C) Vrai : le gène SRY est indispensable à la détermination testiculaire → son absence = pas de Sertoli = pas de Leydig = pas de testostérone, de DHT et d'AMH = OGE et OGI féminins.
- D) Vrai : même s'il n'est pas suffisant, on dit que la présence de SRY conduit à un phénotype masculin.

## 2012

### QCM 13 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : il s'exprime dans les cellules somatiques du testicule. Attention à ne pas confondre : les gonocytes sont les futurs spermatozoïdes alors que les cellules de Sertoli et les cellules de Leydig sont des cellules somatiques.
- C) Vrai : ils s'expriment dans ces cellules pour permettre leur différenciation.
- D) Vrai

### QCM 14 : B (réponse du professeur Fénichel lui-même)

Le produit du gène SRY est responsable de la détermination testiculaire et son action passe bien par l'intermédiaire d'autres facteurs, ce qui est une formulation assez vague. La 2ème proposition est également exacte puisqu'il existe des sujets XY qui présentent un phénotype féminin, alors qu'ils n'ont pas de mutation de SR-Y ; ce qui ne veut pas dire forcément qu'ils n'ont pas de testicules. Exemple : l'insensibilité complète aux androgènes. Par conséquent, les deux propositions sont exactes mais non strictement reliées par une relation de cause à effet

### QCM 15 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai : il code pour un facteur de transcription
- D) Vrai
- E) Faux : La mutation ou la perte de fonction de SRY = pas de Sertoli = pas de Leydig = pas de testostérone + pas de DHT + pas d'AMH = phénotype féminin.

### QCM 16 : BCD

- A) Faux : c'est le rôle de la testostérone
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : les cellules de la granulosa sont l'équivalent féminin des cellules de Sertoli
- E) Faux : l'AMH n'agit pas sur les OGE

*Pour ces annales, quelques p'tits changements avec de nouveaux gènes depuis l'année dernière, mais l'esprit reste toujours le même, il faut savoir faire le cheminement dans la tête et tout roule !! Bon courage !!! ♥ ♥*