



## **Partie 1 :**

**QCM 1 : À propos du chromosome X, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Le gène SRY se trouve sur le bras court
- B) Le bras long possède des facteurs pro-tumoraux
- C) Le bras long possède des gènes impliqués dans la mort cellulaire
- D) On peut y trouver DAX1 et AZF
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : À propos du chromosome Y, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Il ne sert qu'à coder les gonades contrairement au chromosome X
- B) On trouve sur son bras court SRY
- C) On trouve sur son bras court une zone condensée en hétérochromatine
- D) On trouve sur son bras long AZF
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : 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 4 : À propos du syndrome de Klinefelter 47, XXY, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) La macroskélie correspond à une altération de la spermatogenèse
- B) Il n'impacte pas la spermatogenèse
- C) Sa fréquence est d'environ 1/500
- D) Les individus atteints possèdent un corpuscule de Barr
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : 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 6 : 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 7 : 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 8 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Un ovotestis (= chimère) correspond à la coexistence de cellules 46,XY et 46,XX
- B) Un retard mental est engendré lorsqu'on a un isochromosome (pire des cas) ou un X en anneau (raboutage de 2 bras longs)
- C) Une petite gynécomastie correspond à un bassin de typographie féminine, on peut la retrouver dans un syndrome de Klinefelter
- D) A la 8/9ème semaine, dans le sexe masculin on observe la différenciation des cellules de Leydig qui se regroupent pour former des tubes séminifères.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) La fin de la mise en place du tractus génital interne féminin a lieu au 4ème mois de grossesse
- B) A la 4ème semaine de grossesse, on a la formation de l'ébauche d'une gonade à partir d'une crête génitale
- C) La fin de la mise en place du tractus génital interne masculin a lieu au 3ème mois de grossesse
- D) La différenciation débute à partir de la 12ème semaine de grossesse
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : La gonade primitive se compose de, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Cellules germinales
- B) Canaux de Wolff
- C) Canaux de Müller
- D) Blastème métanéphrotique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## Partie 2 :

**QCM 11 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) L'échelle de Prader classe les OGI selon leur différenciation dans le sens masculin en 6 stades
- B) Une mutation de FOXL2 sur le bras court du chromosome 3 peut donner un syndrome BPES (Blépharophimosis, ptosis, épicanthus, insuffisance ovarienne précoce)
- C) Le syndrome de Rokitsky correspond à un phénotype masculin et une cryptorchidie
- D) Les cryptorchidies donnent des anomalies de l'abouchement de l'urètre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) La forme classique du bloc en 21-OH se manifeste dès la naissance alors que la forme non classique se manifeste plus tardivement
- B) La duplication de DAX1 chez un sujet 46XY donne un phénotype masculin
- C) La mutation de SF1 peut donner 3 syndromes : le syndrome de Denys-Drash, le syndrome WAGR et le syndrome de Frasier
- D) RSPO1 est indispensable au développement ovarien, son inactivation entraîne une masculinisation des OGI exclusivement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Le risque principal des dysgénésies gonadiques vraies est la survenue d'un gonadoblastome
- B) On retrouve une insuffisance surrénalienne lors d'un bloc en 17-hydroxylase
- C) Lors d'une mutation de la 5-alpha-réductase, on retrouve des OGI masculins fonctionnels, des OGE féminins et une absence de conversion de la testostérone en DHT
- D) Le Syndrome de Swyer (ou de résistance aux androgènes) associe un phénotype féminin et une aménorrhée primaire
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos de la différenciation sexuelle, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Deux paramètres contrôlent la descente testiculaire: le contrôle hormonal (testostérone puis INSL3) et le contrôle anatomique (ligament gubernaculum testis et cranio-suspendeur)
- B) Les canaux de Wolff chez le garçon donne exclusivement les canaux éjaculateurs et déférents
- C) Le sexe gonadique correspond aux chromosomes XX ou XY
- D) Le syndrome de Turner XO peut amener à une ménopause précoce
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : 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 16 : 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 17 : 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 18 : 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

**QCM 19 : A propos de la différenciation sexuelle du cerveau, donnez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Elle comporte 3 étapes correspondant à l'organisatrice, l'adaptatrice et l'activatrice
- B) La testostérone joue un rôle important dans la libido
- C) Les phases organisatrices et activatrices dépendent surtout de l'oestradiol
- D) Les phases de différenciation sexuelles cérébrales sont irréversibles
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : A propos des anomalies de synthèse des androgènes, donnez la ou les bonne(s) réponse(s) :**

- A) Lors d'une absence de synthèse on retrouve un phénotype variable allant de l'infertilité par azoospermie ou oligospermie à un phénotype masculin avec hypovirilisation, micropénis, hypospadias
- B) Un bloc en 11-béta-hydroxylase inhibera la transformation de la prénénolone en avec uniquement une dysgénésie gonadique
- C) Le gène du récepteur de l'AMH est situé sur le bras long du chromosome 12
- D) Lors d'une mutation de la 5-alpha-reductase, les OGI ne peuvent être fonctionnels puisque
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses