

FÉMINISATION DES OGE CHEZ LE FŒTUS MASCULIN



QCM 1 : Donnez l(es) item(s) vrai(s) :

- A) Lors d'une mutation ou une absence du gène SF1 ou WT1 chez un fœtus 46XY, le phénotype sera féminin
- B) Dans le syndrome d'insensibilité aux androgènes, le fœtus 46XY aura des OGE féminins.
- C) En effet, plus tard cette jeune fille aura ses règles normalement et une poitrine très développée.
- D) Chez un fœtus 46XY avec une mutation du récepteur à l'AMH, les OGE seront masculins, mais il y aura présence d'un utérus, de trompes et d'ovaires que l'on pourra ôter facilement grâce à la chirurgie.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

QCM 2 : A propos de la féminisation des OGE masculins, donnez la ou les réponse(s) vrai(s) :

- A) Lors d'une absence ou mutation du gène qui code pour l'enzyme 5- α -réductase, il y aura un déficit d'œstrogène chez le fœtus.
- B) Lors d'un déficit en DHT chez un fœtus 46XY, les OGE seront féminins ambigus et il y aura une cryptorchidie.
- C) Dans le syndrome du testicule féminisant, les OGI sont masculins et les OGE féminins.
- D) Dans ce même syndrome, les testicules ne seront pas descendus car l'excès de testostérone s'aromatise en œstrogène et cette dernière empêche la descente testiculaire.
- E) Toutes les réponses sont fausses.

QCM 3 : Chez un fœtus 46XY, donnez la ou les vrai(s) :

- A) Une exposition aux œstrogènes chez ces fœtus lors de la grossesse (comme le Diethylstilben) provoque un danger plus élevé de développer un hypospadias ainsi qu'une cryptorchidie.
- B) On remarque que ce danger est aussi présent chez les petits fils ce qui montre que cette exposition peut être transmise aux générations suivantes, c'est une anomalie épigénétique
- C) Dans le syndrome d'insensibilité aux androgènes, la testostérone peut agir mais pas la DHT.
- D) Dans ce même syndrome les testicules sont normaux, il a donc présence d'AMH, ainsi il n'y a pas d'utérus mais il peut y avoir la présence de petites trompes.
- E) Toutes les réponses sont fausses

CORRECTION**QCM 1 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : dans le syndrome d'insensibilité aux androgènes l'AMH est présent car les testicules sont normaux ! Il n'y a donc pas de dérivés de Muller qui se développent, pas d'utérus et donc pas de règles à la puberté.
- D) Faux : les ovaires ne sont pas présents ! La gonade masculine = les testicules sont normaux dans ce cas
- E) Faux

QCM 2 : BC

- A) Faux : quand le gène codant de la 5- α -réductase est muté c'est la DHT qui manque.
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : il y a bien la non descente des testicules mais ce n'est pas à cause des œstrogènes ! Ici c'est l'absence d'action des androgènes qui est en cause.
- E) Faux

QCM 3 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : dans ce syndrome tous les androgènes ne peuvent pas agir donc ici la testostérone ET la DHT.
- D) Faux : l'AMH est bien présente donc il n'y a pas d'utérus et donc de trompes non plus car elles proviennent des canaux de Muller.
- E) Faux

RECAP

Tout d'abord ici le fœtus est TOUJOURS 46XY

	CARACTERISTIQUES
<u>Mutation des gènes SF1 et/ou WT1</u>	<ul style="list-style-type: none"> - Dysgénésie gonadique (= pas de différenciation de la gonade → pas de Sertoli → pas de Leydig - Pas d'AMH = développement des canaux de Muller - Pas de testostérone = régression des canaux de Wolff - PHENOTYPE (= OGI+OGE) FEMININ
<u>Syndrome d'insensibilité aux androgènes dit du testicule féminisant</u>	<ul style="list-style-type: none"> - Absence de RECEPTEURS à la testostérone et à la DHT mais testicules normaux → AMH présente = PAS de structures Mulleriennes donc pas d'utérus ni de trompe = PAS de règles - Taux de testostérone très élevé qui va S'AROMATISER en œstrogène → développement mammaire important à la puberté - OGI MASCULIN (+ testicules non descendus) - OGE FEMININ (mais pas de règles ++)
<u>Mutation du récepteur à l'AMH</u>	<ul style="list-style-type: none"> - L'AMH ne peut pas agir → persistance des canaux de Muller - OGI AMBIGUE → on a un utérus et des trompes mais les canaux de Wolff sont développés aussi - OGE MASCULIN
<u>Mutation du gène codant de la DHT</u>	<ul style="list-style-type: none"> - Déficit des gènes codant à la 5-α-réductase → pas de DHT - Testicules normaux donc développement des canaux de Wolff - OGI MASCULIN → CAR TESTOSTERONNE DEPENDANT - OGE AMBIGUS → CAR DHT DEPENDANT (ici on a un 2, 3 ou 4 de la classification de Prader + des testicules non descendus)
<u>Exposition du fœtus aux œstrogènes</u>	<ul style="list-style-type: none"> - Taux élevé de cryptorchidie et d'hypospadias (exemple du Distilbène) - Transmission trans-générationnelle → anomalie épigénétique