










Récap Gènes de la différenciation sexuelle :

Gènes communs		
DAX1	<ul style="list-style-type: none"> 👉 Porté par le KX 👉 Simple dose chez ♂ et double dose chez ♀ 👉 Code pour un facteur de transcription 👉 Permet la détermination ovarienne 👉 Différenciation gonade + apparition surrénales 	 Duplication chez 46XY → Phénotype féminin
WT1	<ul style="list-style-type: none"> 👉 Responsable de la différenciation des ébauches rénales et surrénales 	 Mutation 46XY → Blocage de l'expression de SRY et d'AMH : <ul style="list-style-type: none"> - Syndrome Denys-Drash : Phénotype féminin + sclérose glomérulaire + tumeurs rénales - Syndrome WAGR : Phénotype féminin + anirie + tumeurs rénales + retard mental - Syndrome de Frasier : Phénotype féminin + syndrome néphrotique
SF1	<ul style="list-style-type: none"> 👉 Responsable de la différenciation des ébauches rénales et surrénales 	 Mutation → Absence de formation de la gonade : phénotype féminin et insuffisances surrénales
Gènes de la différenciation testiculaire		
SRY	<ul style="list-style-type: none"> 👉 Bras court du KY 👉 Code pour un facteur de transcription 👉 Oriente la différenciation dans le sens masculin 	 Mutation sur 46XY → Syndrome de Swyer (dysgénésie gonadique mixte) : Phénotype féminin avec OGI + OGE féminins ; gonades non développées, sous forme de bandelettes fibreuses
SOX9	<ul style="list-style-type: none"> 👉 Activé par SRY 👉 Exprimé par les cellules de Sertoli 👉 S'auto-induit + induit expression d'AMH par Sertoli 	 Mutation 46XY → Phénotype féminin avec dysplasie campomélique, voire vrai nanisme  Duplication chez 46XX → Détermination testiculaire + développement génital masculin

Gènes de la différenciation ovarienne		
WNT4	<ul style="list-style-type: none"> Code pour une protéine membranaire Empêche la dégradation de la β-caténine Indispensable à la détermination ovarienne Promoteur de la différenciation des canaux de Müller Gène de la maintenance ovarienne Suppresseur de la différenciation masculine 	 Inactivation —> <i>Insuffisance ovarienne précoce et absence d'utérus</i>
FOXL2	<ul style="list-style-type: none"> Bras long du K3 Code pour un facteur de transcription Rôle dans la différenciation ovarienne foetale et le maintien ovarien Rôle dans développement et maintien de la réserve folliculaire Bloque SOX9 donc la différenciation testiculaire 	 Mutation autosomique dominante —> Syndrome BPES : Blépharophimosis, ptosis, épicanthus, insuffisance ovarienne précoce - Type I => Anomalies oculaires + infertilité féminine par insuffisance ovarienne précoce - Type II => Anomalies oculaires isolées
RSPO1	<ul style="list-style-type: none"> Indispensable au développement ovarien Stabilise la β-caténine, agit en synergie avec WNT4 N'agit pas dans la différenciation masculine 	 Mutation —> réversion sexuelle phénotypique : masculinisation des OGI et OGE avec début détermination testiculaire, absence de dérivés müllériens

Et voilà pour ce récap !
Continuez vos efforts, après ce sera finit quoiqu'il arrive 🍀