

Dysgénésies gonadiques mixtes

- Anomalie des **gonosomes**
- Caryotype **45X0/46XY**
- Utérus avec ses trompes avec au bout une bandelette fibreuse (résidu de la gonade non développée)
- Histologiquement : stroma ressemblant à l'ovaire mais avec des cellules germinales non développées donc non différenciées

Dysgénésies gonadiques vraies

- Anomalie de la **cascade moléculaire de différenciation**
- DSD **46XX** ou **46XY** ou **45X0/46XY**
- Anomalie du développement gonadique

DSD 46XY :

- Complète ou partielle
- Syndrome de Swyer ou du testicule évanescent
- Phénotype : strictement **féminin** → **OIG + OGE**
- Clinique : **Aménorrhée et impubérisme**
- Gonades inexistantes, totalement non différenciées sous forme de bandelettes fibreuses
- Mutation SRY, CBX2
- Histologiquement : corticale ressemblant à l'ovaire et cellules germinales organisées de manière ovarienne mais non développées