



Différenciation sexuelle II

Tut' rentrée 2024-2025

anomalies du développement de la
gonade elle-même

Variation du développement génital pour un caryotype 46 XX

excès d'androgènes

autres

1

excès d'androgènes

Qu'est-ce que ça donne chez
un individu de sexe féminin ?

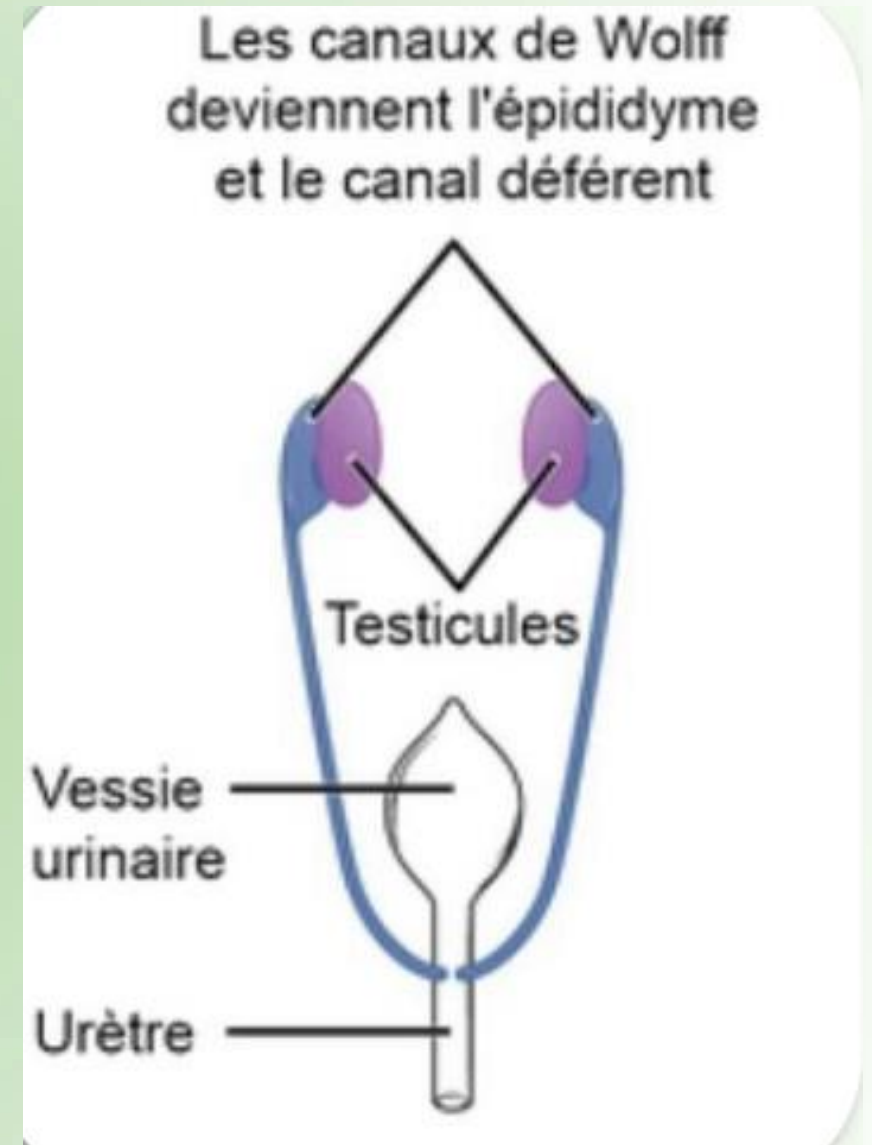
Persistance des *dérivés wolfiens* +
orientation du sinus urogénital dans le
sens masculin

Dérivés wolffiens

A l'origine du tractus génital masculin

Au début ils sont présents chez les deux sexes mais ils régressent vers la 7^{ème} semaine si c'est une fille

Donnent l'ensemble des canaux qui vont permettre aux spermatozoïdes de pouvoir être évacués au moment de l'éjaculation



1

*bloc en
21-OH*

anomalie de
synthèse des
stéroïdes

2

*lutéome
de
grossesse*

tumeur du
corps jaune

3

*déficit en
aromatase*

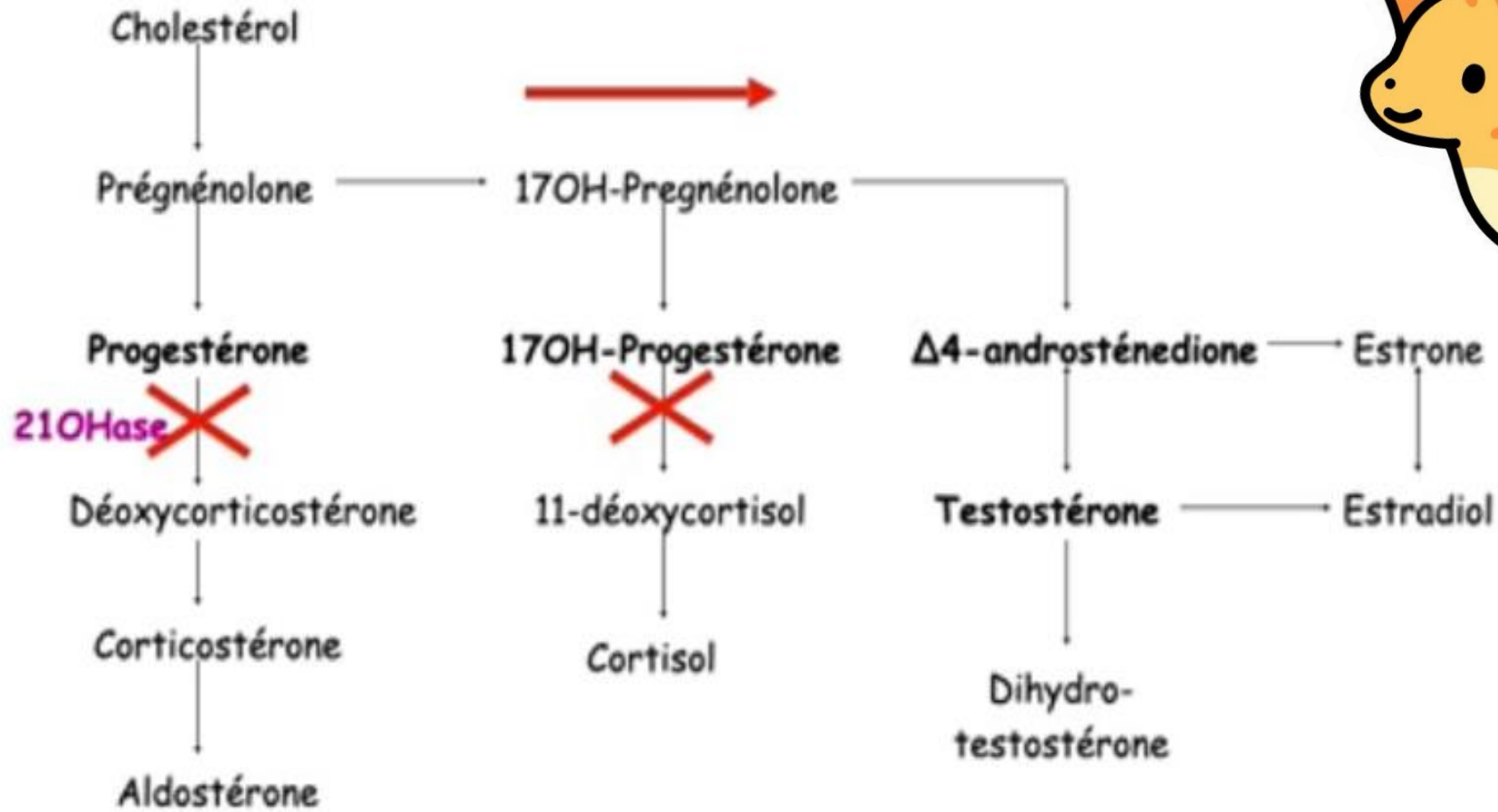
excès
d'androgènes
dans le
placenta

la plus fréquente

autosomique récessive

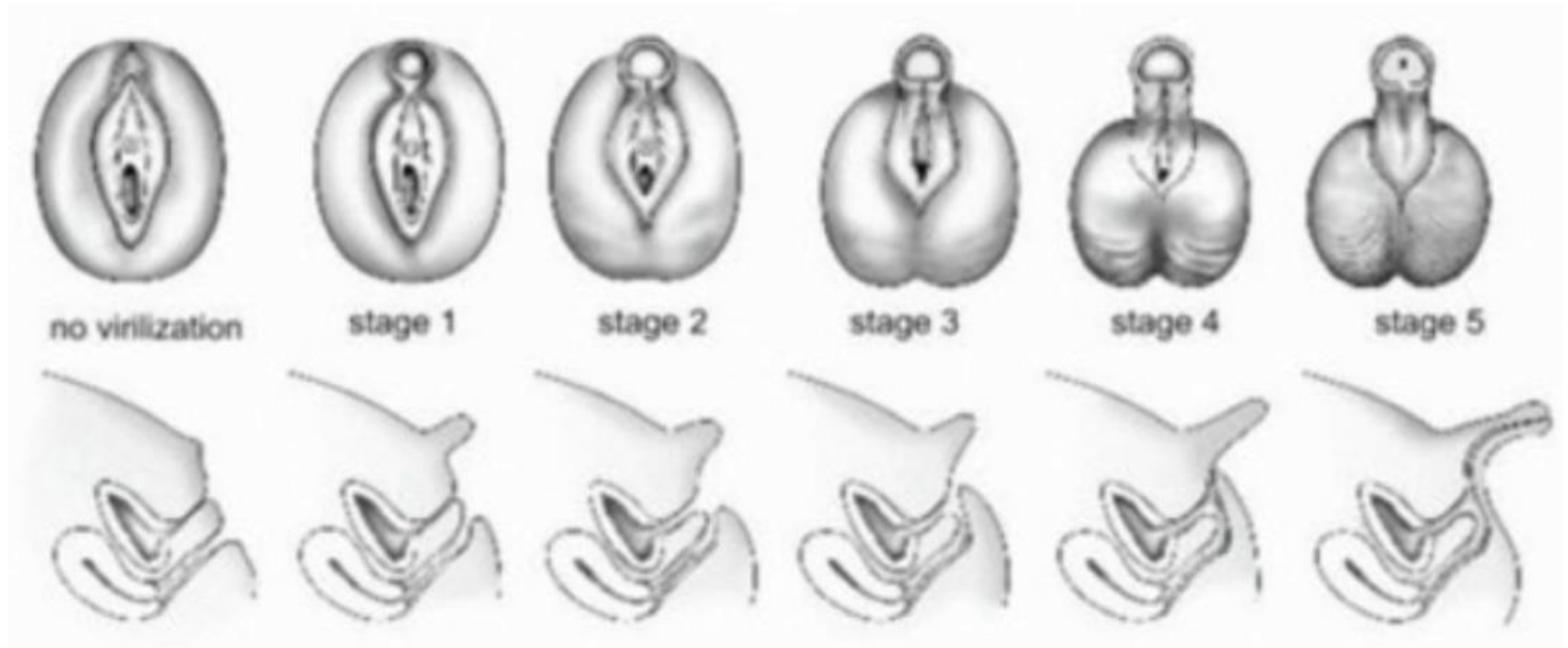
anomalie du bloc en 21-OH

déficit en cortisol non viable

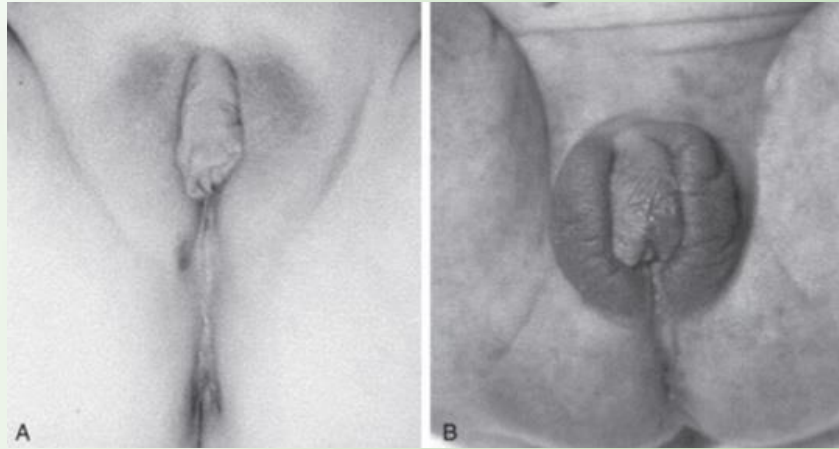


➡ les précurseurs vont vers la voie de sécrétion des **androgènes**

Échelle de Prader

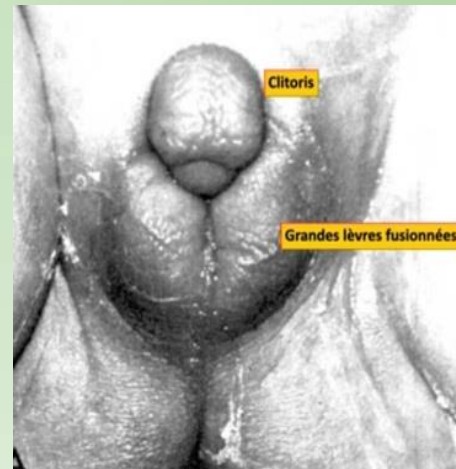


stade 5

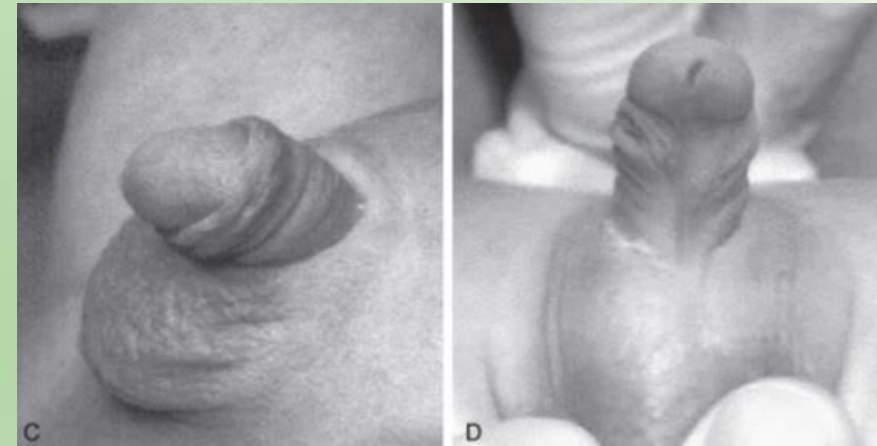


stade 3/4

stade 4



stade 5



1

*extrophie
cloacale*

2

*syndrome
de
Rokitansky*

3

*anomalies
moléculaires
ponctuelles*

anomalie syndromique de
différenciation du sinus urogénital

extrophie cloacale

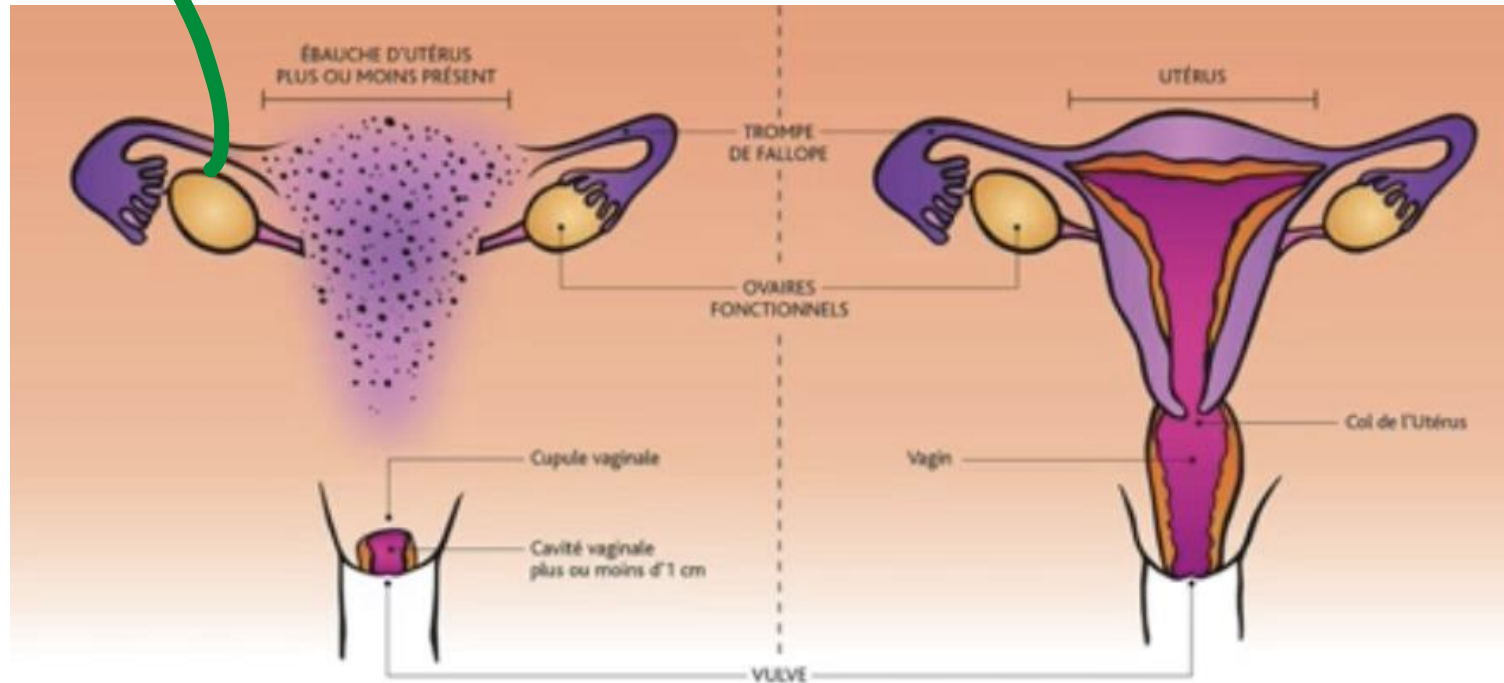
mise à nue du cloaque au niveau de
la paroi abdominale



syndrome de Rokitansky

(ou agénésie des dérivés mullériens)

gonades



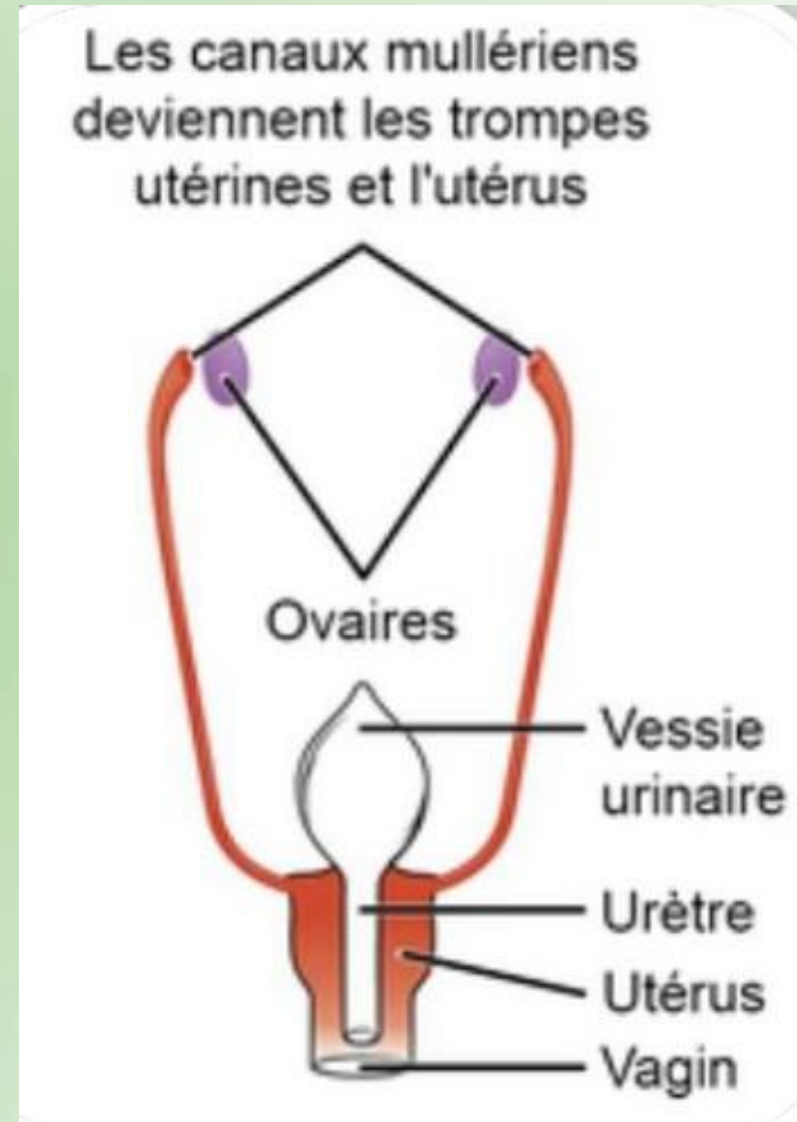
➡ pas d'utérus donc pas de règles (aménorrhée primaire)

Dérivés mullériens

A l'origine du tractus génital
femelle

Involution des canaux de Wolff

PAS d'AMH



anomalies moléculaires ponctuelles

cascade de différenciation
de l'ovaire :

- WNT4
- RSPO1 → mutation
- FOXL2

pas de développement
folliculaire

maintien de la différenciation
ovarienne

bloque l'expression de SOX9

FOXL2

```
graph TD; FOXL2 --> A[maintien de la différenciation ovarienne]; FOXL2 --> B[bloque l'expression de SOX9]; FOXL2 --> C[sans FOXL2 : apparition de SOX9 dans le tissu ovarien et destruction des follicules];
```

sans FOXL2 : apparition de SOX9 dans le
tissu ovarien et destruction des follicules

syndrome BPES

syndrome BPES

autosomique dominant



type 1 : anomalies
oculaires + infertilité

type 2 : anomalies
oculaires

Phénotype :

- Blépharophimosis
- Ptôsis
- Épicanthus

ovotestis

dysgénésie gonadique vraie

Variation du développement génital pour un caryotype 46 XY

autres

anomalies de synthèse ou d'action
d'androgènes

anomalies de synthèse ou d'action des hormones

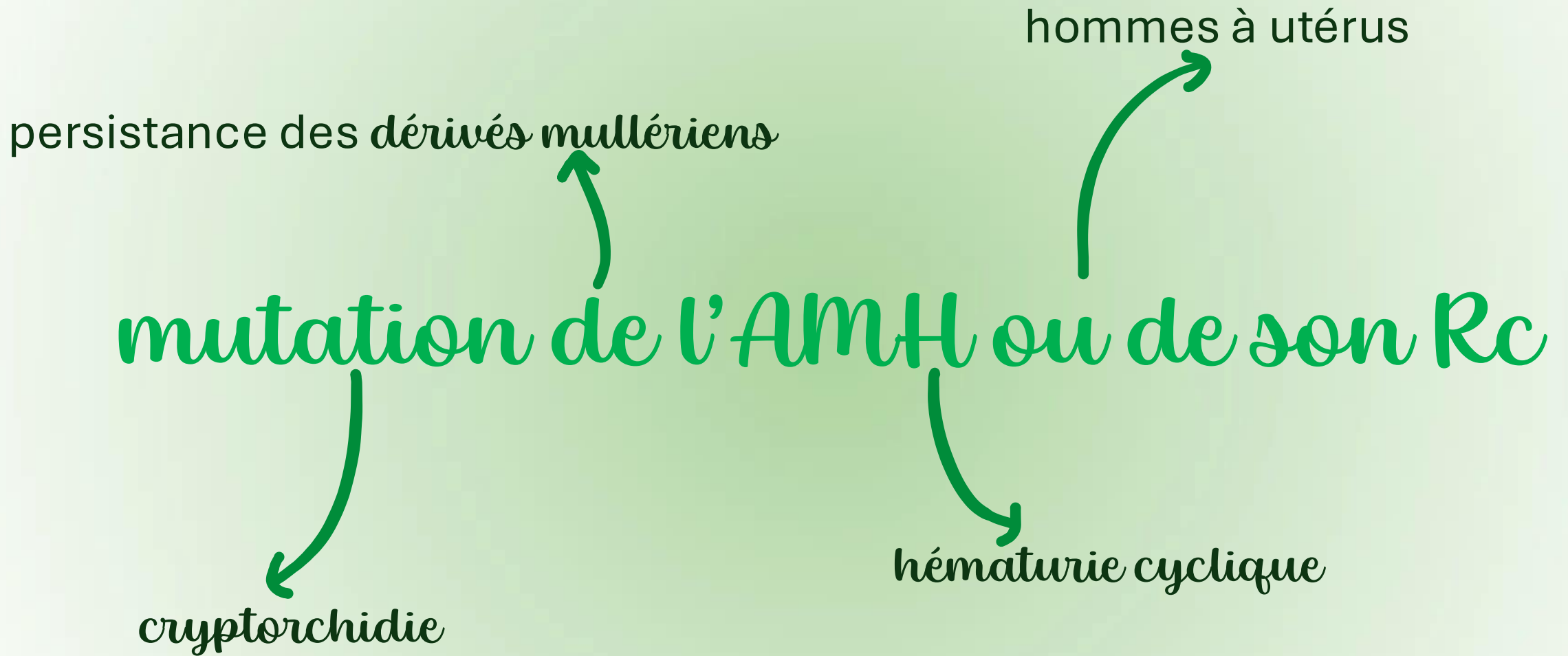
1

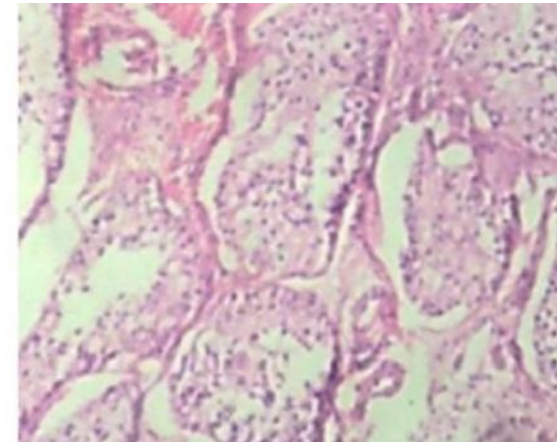
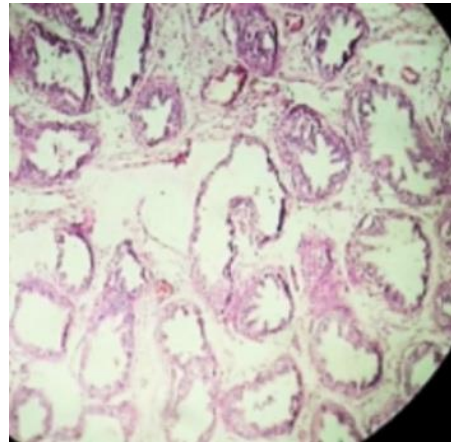
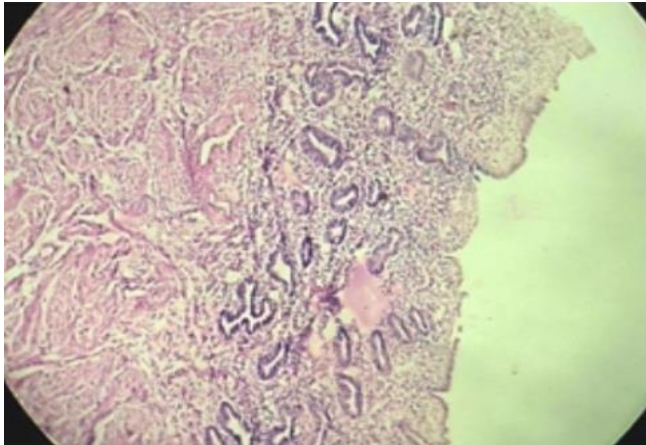
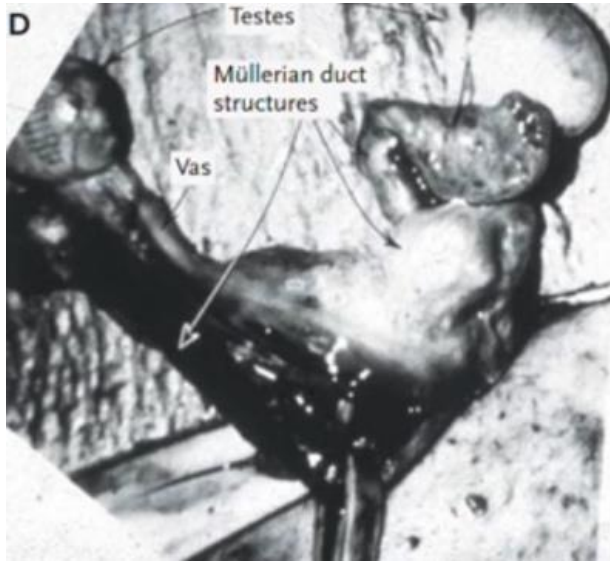
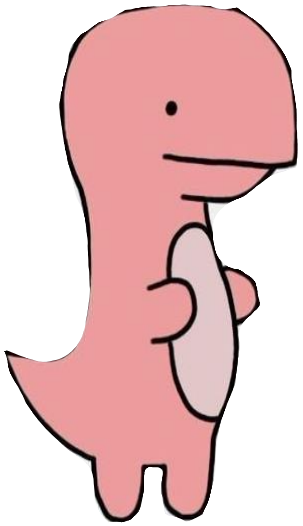
AMH

hormone
anti-
mullérienne

2

androgènes





1

*pas du tout
de synthèse*

2

*défaut du
récepteur*

3

*défaut de
transformat°*

pas de différenciation du
sinus urogénital dans le
sens masculin

OGE de type féminin

pas du tout de synthèse

OGE de type masculin

cellules de Sertoli fonctionnelles (pas
de persistance des dérivés mullériens)

défaut du récepteur

(syndrome de résistance aux androgènes)

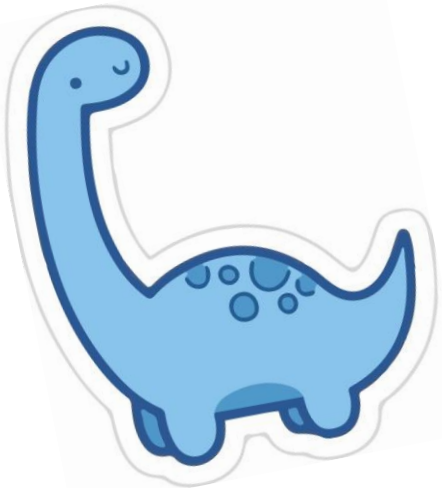
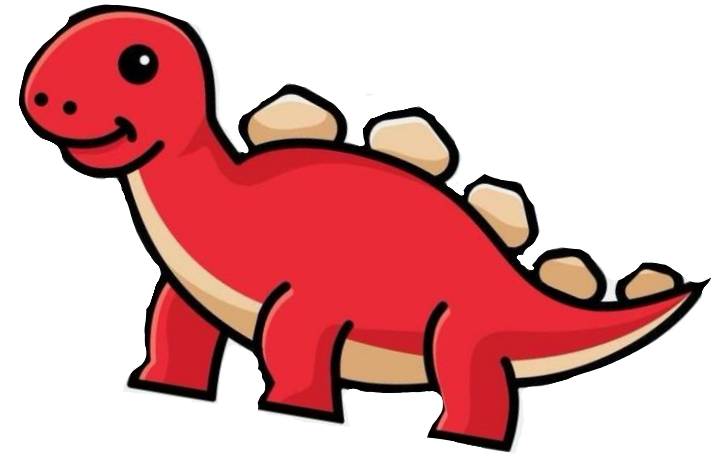
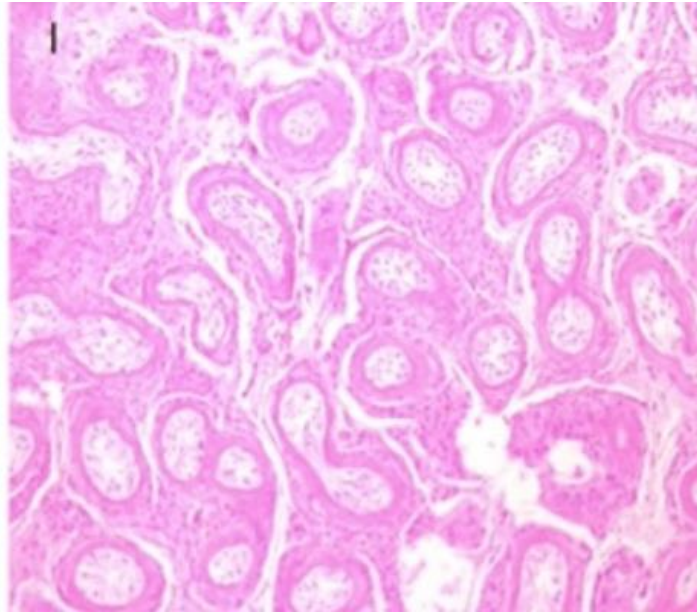


CAIS (forme complète) :
phénotype féminin avec
un vagin borgne et des
OGI masculins



PAIS (forme partielle) :
fonctionnement androgénique
possible donc phénotype
masculin hypovirilisé et stérilité

➡ niveaux extrêmement élevés de **testostérone**, qui peuvent
parfois atteindre des niveaux tumoraux



pas de conversion de la testostérone
en dihydrotestostérone (DHT)

anomalie de la 5-*alpha*-réductase

défaut de transformation

OIG masculins

OGE féminins



1

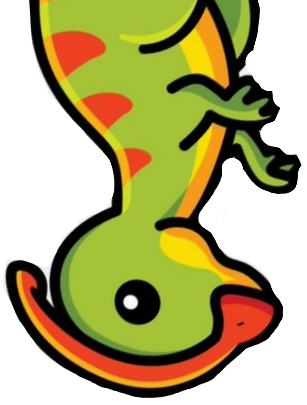
*extrophie
cloacale*

2

hypospadias

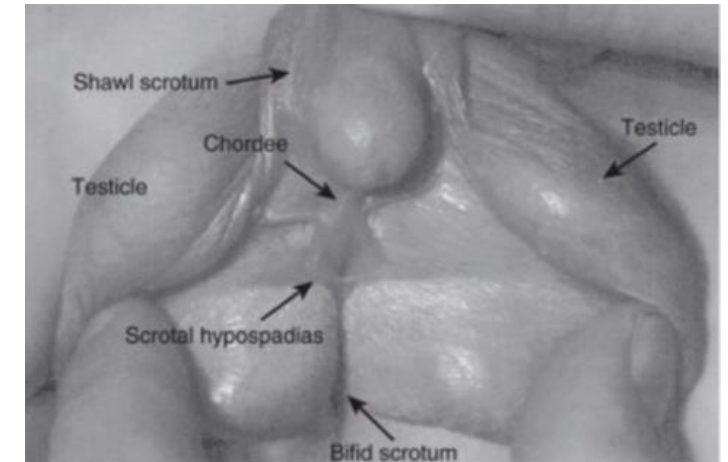
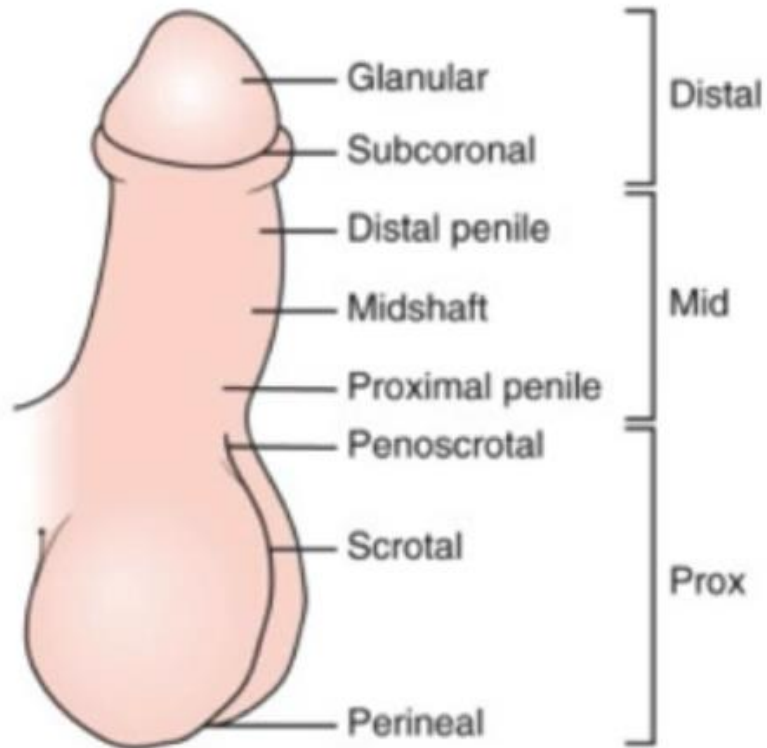
3

cryptorchidie



hypospadias

➔ anomalie d'abouchement de l'urètre qui se fait sur la face inférieure de la verge



2 à 5% des naissances

non-descente d'un ou
des 2 testicules

cryptorchidie



unilatérale gauche

QCM 1 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Si on a des androgènes chez un individu de sexe féminin, on a une persistance des dérivés mullériens
- B) Le lutéome de grossesse est une anomalie de la gonade
- C) L'anomalie du bloc 21-OH provoque un déficit en cortisol
- D) On peut d'ailleurs vivre normalement avec ce déficit en cortisol
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 1 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Si on a des androgènes chez un individu de sexe féminin, on a une persistance des dérivés mullériens
- B) Le lutéome de grossesse est une anomalie de la gonade
- C) L'anomalie du bloc 21-OH provoque un déficit en cortisol
- D) On peut d'ailleurs vivre normalement avec ce déficit en cortisol
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'agénésie des dérivés mullériens ne correspond pas au sd de Rokitansky
- B) Dans ce sd, le fonctionnement ovarien est altéré
- C) Le diagnostic est porté sur une aménorrhée
- D) Ce sont les caryotypes XY qui sont touchés par ce sd
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) L'agénésie des dérivés mullériens ne correspond pas au sd de Rokitansky

B) Le diagnostic est porté sur une aménorrhée

C) Dans ce sd, le fonctionnement ovarien est altéré

D) Ce sont les caryotypes XY qui sont touchés par ce sd

E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La cascade de différenciation de l'ovaire repose sur les gènes WNT4, SOX9 et FOXL2

B) SOX9 permet de maintenir la différenciation ovarienne

C) Le sd BPES est autosomique récessif

D) Au niveau des gonades, on retrouvera un aspect d'ovaires

E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La cascade de différenciation de l'ovaire repose sur les gènes WNT4, SOX9 et FOXL2

B) SOX9 permet de maintenir la différenciation ovarienne

C) Le sd BPES est autosomique récessif

D) Au niveau des gonades, on retrouvera un aspect d'ovaires

E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Une mutation de l'AMH peut provoquer une cryptorchidie
- B) L'AMH permet la régression des canaux de Wolf
- C) Les mutations de l'AMH concernent les caryotypes XY
- D) Si on a pas du tout de synthèse d'androgènes, on aura une différenciation du sinus urogénital dans le sens masculin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos du cours sur la différenciation sexuelle, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Une mutation de l'AMH peut provoquer une cryptorchidie

B) L'AMH permet la régression des canaux de Wolf

C) Les mutations de l'AMH concernent les caryotypes XY

D) Si on a pas du tout de synthèse d'androgènes, on aura une différenciation du sinus urogénital dans le sens masculin

E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

ck n i a wk

1