

tit' calcium & Lucy\_K2



# UE 10

Anatomie & Histologie de l'Appareil Reproducteur & du Sein  
Organogenèse & Tératogenèse

Enjoy...



**10 ECTS**

**Médecine : coefficient 3**

**Maïeutique : coefficient 2,5**

## **3 professeurs**

### **Pr Philip** = *Histologie*

- Histologie des appareils reproducteurs masculin & féminin
- Histologie du sein

### **Pr Fénichel** = *Différenciation Sexuelle*

- Embryologie
- Gènes

### **Pr De Peretti** = *Anatomie du Sein*

# Plan du cours

A – La différenciation sexuelle : les gènes

B – Le stade indifférencié

C – La différenciation masculine

D – La différenciation féminine

E – Les anomalies de la différenciation

# Rappels de BDR

- Différenciation sexuelle → reproduction sexuée avec une adaptation plus rapide à l'environnement et une plus grande diversité.
- 3 stades dans la différenciation sexuelle :
  - Établissement du sexe chromosomique
  - Mise en place du sexe gonadique
  - Développement du sexe phénotypique : VGI + OGE

# Rappels de Biomol

Deux types de cellules :

- Cellules germinales = subissent la méiose
- Cellules somatiques = subissent la mitose.

**Chromosomes X et Y = gonosomes**

**Autres chromosomes = autosomes**

# LA DIFFERENCIATION SEXUELLE

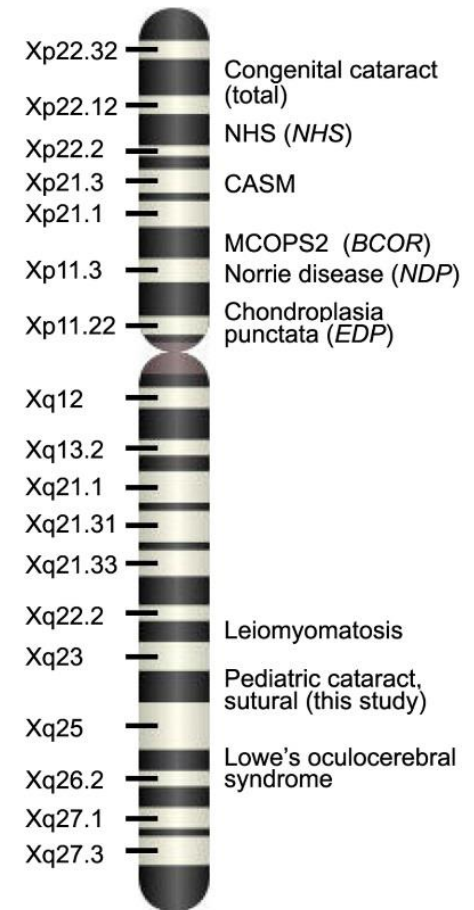
# I- Mise en place du sexe chromosomique

## Chromosome X

→ Comporte un nombre élevé de gènes impliqués dans la différenciation sexuelle mais pas seulement : gènes de croissance (SHOX)...

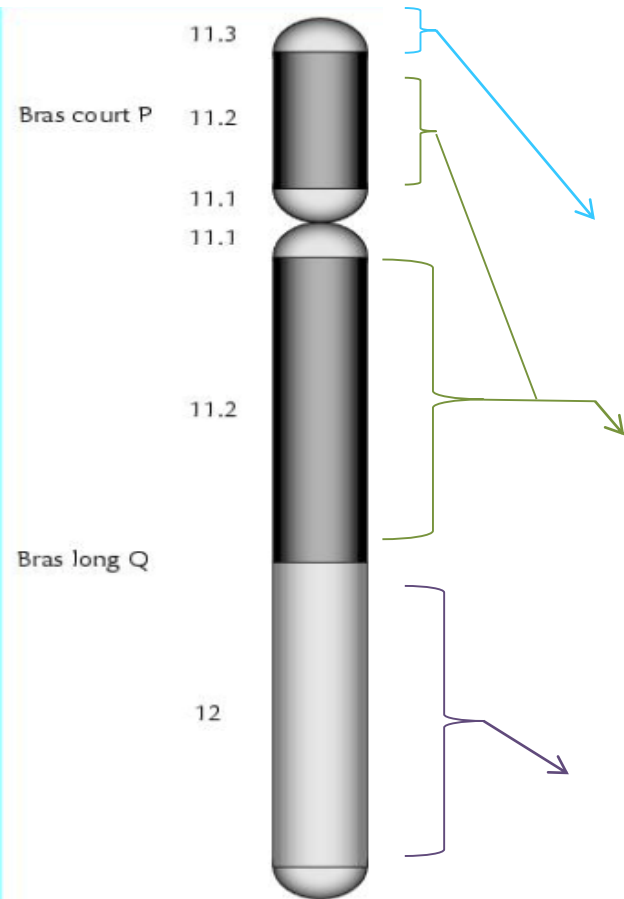
→ Porte des ***gènes indispensables à la vie.***

→ Un individu YO n'est pas viable !!!



# I- Mise en place du sexe chromosomique

## Chromosome Y



3 parties:

### 1) Région pseudo-autosomale:

- Homologue à une région du chromosome X

### 2) Région active:

- Codante (gènes de la différenciation sexuelle: SRY, AZF)

### 3) Région d'hétérochromatine:

- Non codante



## II- Mise en place du sexe gonadique

### Gènes de la différenciation

- **SF1** et **WT1**: permettent la formation de la **gonade indifférenciée**  
→ Leur mutation empêchera la formation de la gonade indifférenciée = **dysgénésie gonadique**
- **SRY** et **SOX9**: permettent la **différenciation sexuelle masculine**
- **DAX1** (en double dose) et **WnT4** + absence de SRY et de SOX9: permettent la **différenciation sexuelle féminine**

La **région AZF** contient des gènes intervenant dans la spermatogenèse et contrôlant la fertilité.

### III- Mise en place du sexe phénotypique

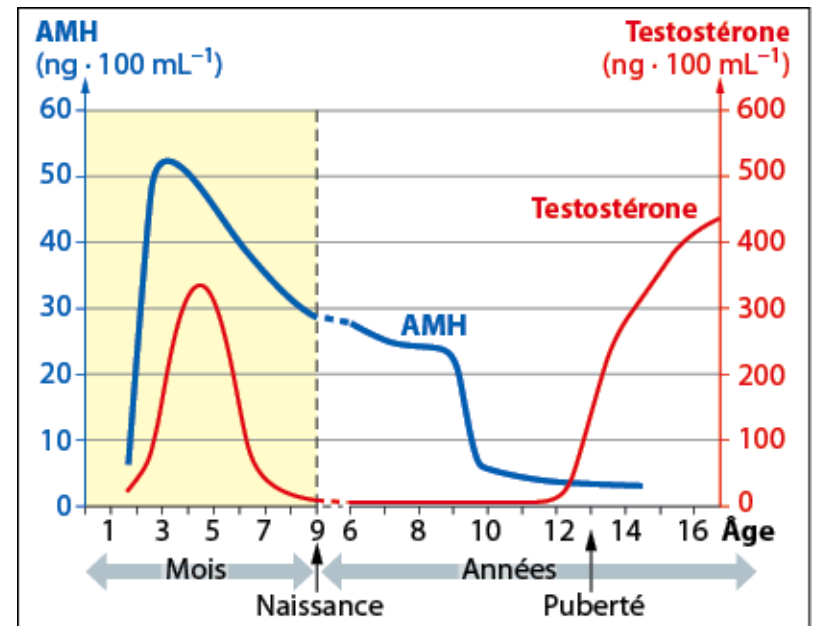
#### AMH = Hormone Anti Mullérienne

- Secrétée par la cellule de **Sertoli** chez le fœtus masculin
- Facteur de croissance de la famille TGF- $\beta$
- Inhibe la prolifération des canaux de Muller → régression
- Secrétée par la **granulosa**, après la naissance, chez la femme : freine la perte folliculaire

### III- Mise en place du sexe phénotypique

#### Testostérone

- Stéroïde sexuel androgénique
- Secrétée par la **cellule de Leydig**
- Taux maximum au **2<sup>nd</sup> semestre** de la grossesse



# La testostérone agit de 3 façons =

- En tant que Testostérone sur :

→ Les canaux de Wolff

→ La différenciation des OGI = épидидyme, canaux déférents, vésicule séminale.



- En tant que DHT sur :

→ La différenciation des **OGE** : Pénis (tubercule génital), Scrotum, Prostate (sinus uro-génital)

# La testostérone agit de 3 façons =



- En tant qu'Œstrogènes sur :
  - Le cerveau
  - L'os
  - La glande mammaire

**SF1 + WT1**

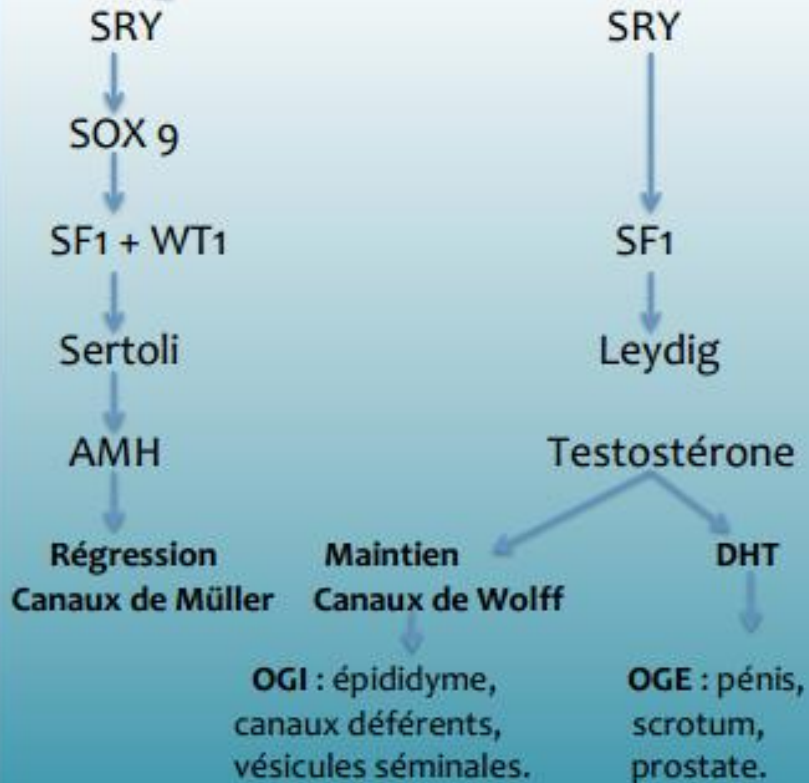


**Gonades indifférenciées**

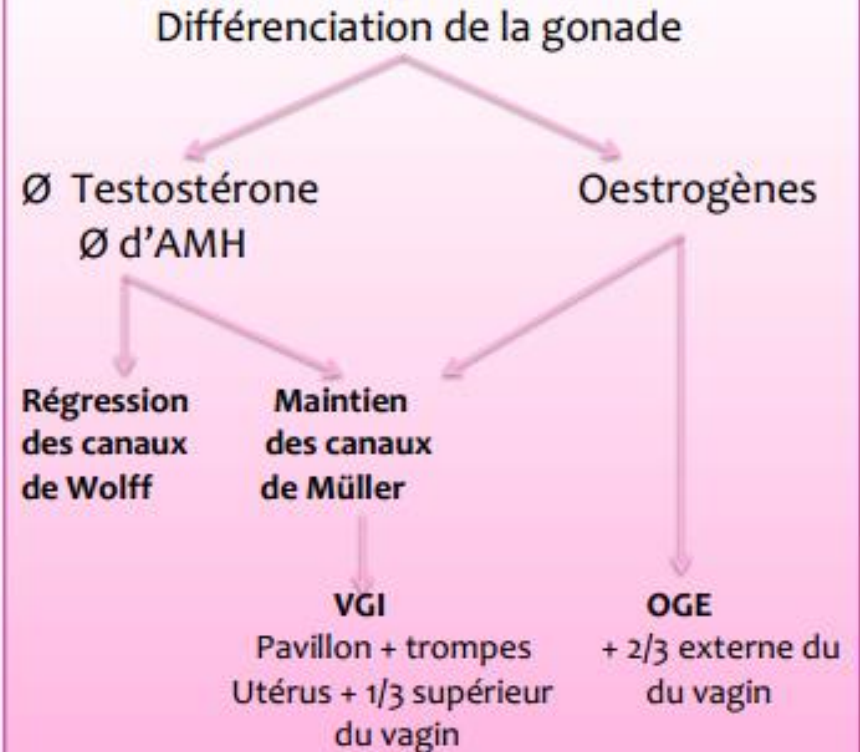
Présence de SRY

Ø de SRY + Gènes impliqués dans la différenciation ♀

Testicule



Ovaires



# STADE INDIFFÉRENCIÉ

# I- Généralités

## 2 principaux facteurs :

- **SF-1** : s'exprime dans les cellules sexuelles, gonadiques, surrénaliennes, hypothalamo-hypophysaire
- **WT-1** : s'exprime dans les cellules sexuelles, gonadiques, rénales

## Mutation de ces facteurs :

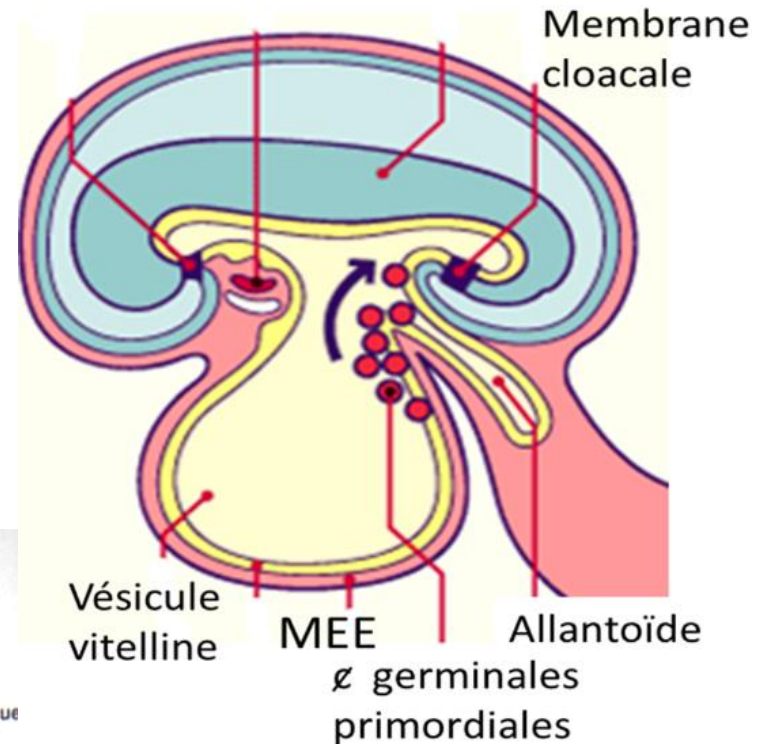
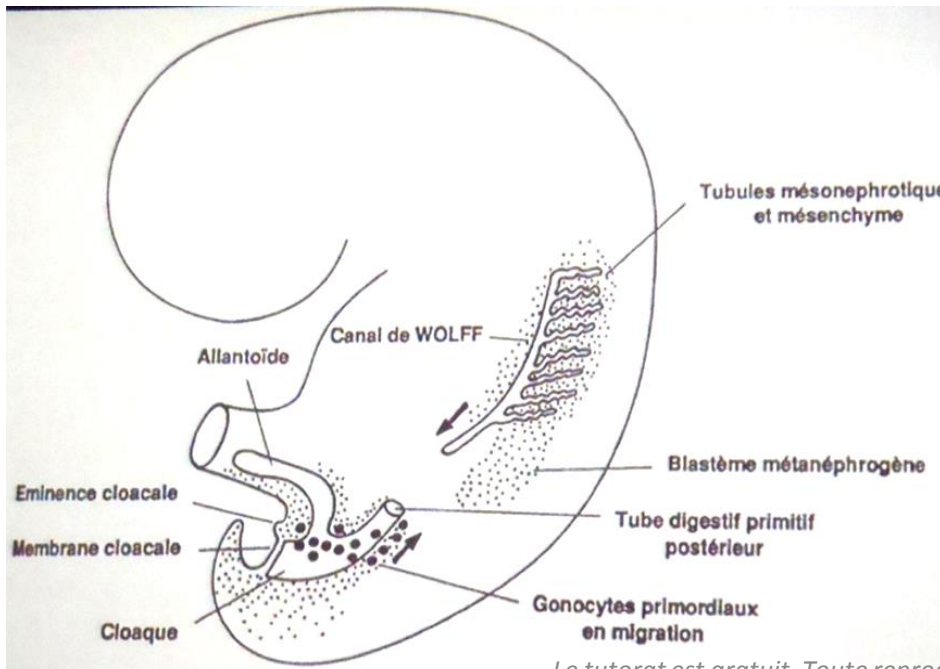
- **SF-1** : DSD (dysgénésie gonadique +/- insuffisance rénale)
- **WT-1** : DSD et favorise les tumeurs de WILMS



## II- Mise en place des gonades

**3<sup>ème</sup> semaine :**

→ apparition des cellules germinales près de l'allantoïde dans le MEE (paroi postérieure de la VV)

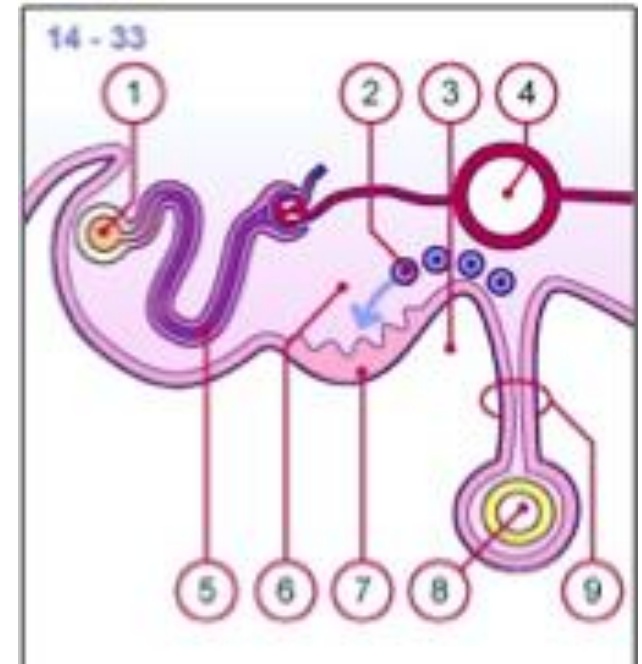
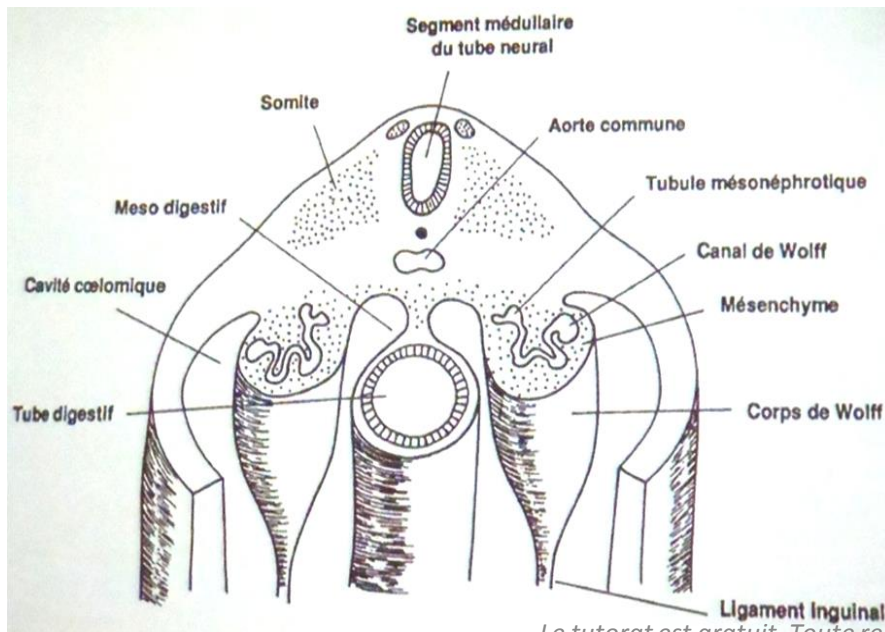


→ Migration le long de la paroi postérieure du TD vers les structures mésonephrotiques

## II- Mise en place des gonades

### 4<sup>ème</sup> semaine :

→ Formation des crêtes génitales.  
Elles sont un épaississement de l'épithélium coelomique et du mésenchyme autour du corps de Wolff

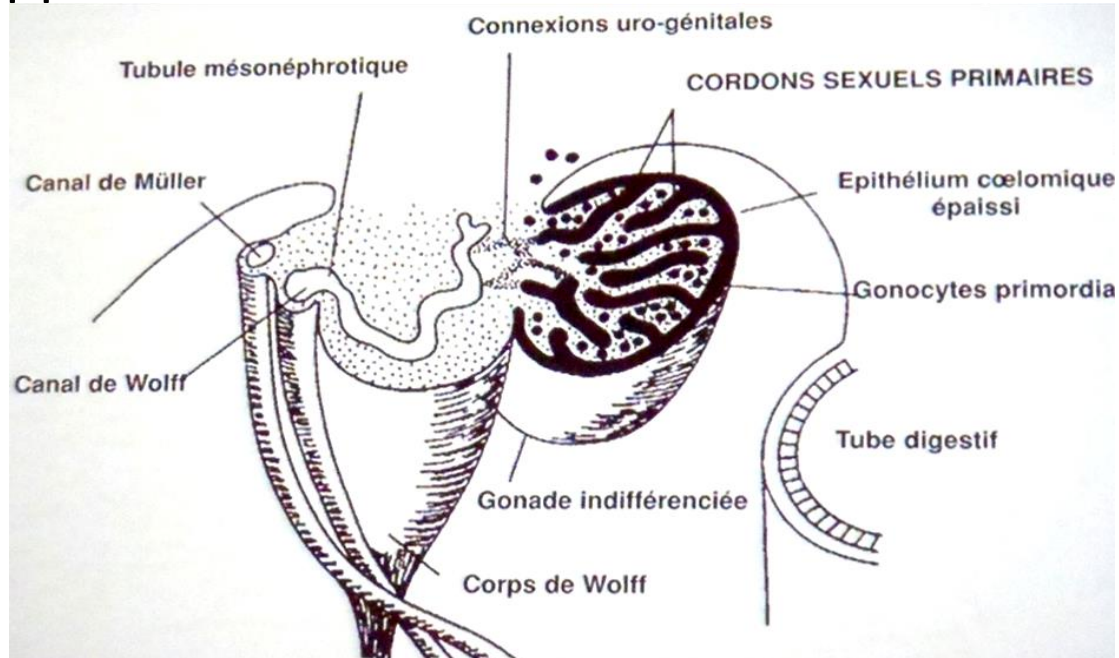


**Corps de Wolff** = Canal de Wolff  
+ tubules mésonéphrotiques  
+ Mésenchyme environnant

## II- Mise en place des gonades

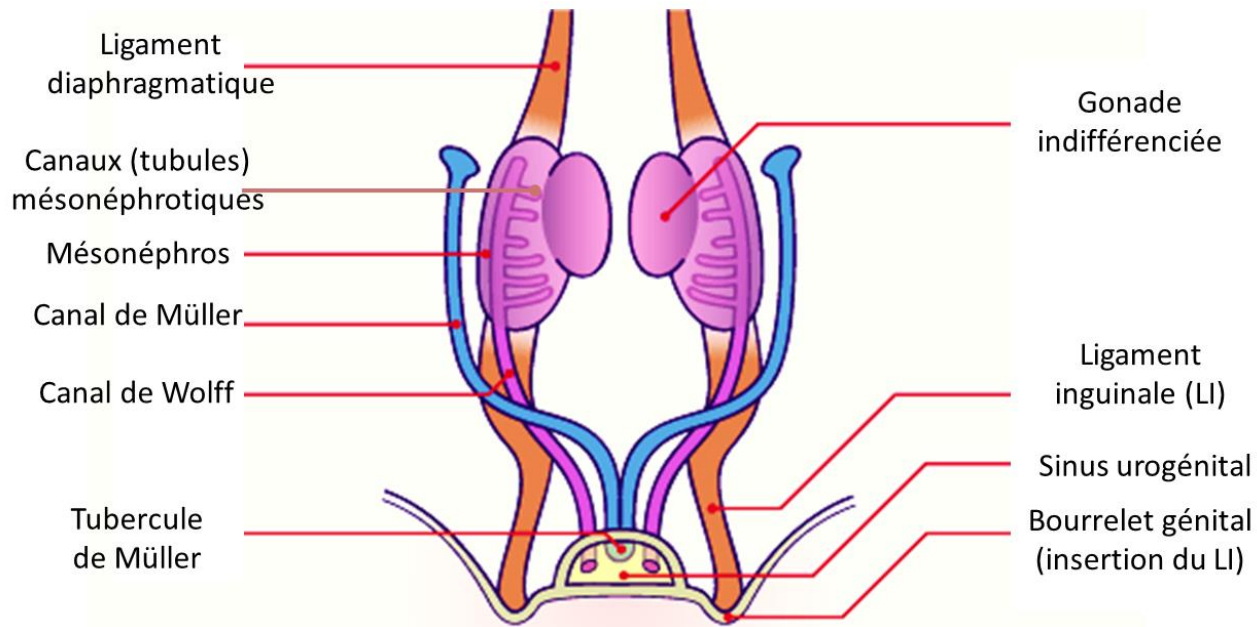
### 6<sup>ème</sup> semaine :

- Arrivée des gonocytes dans les crêtes génitales
- Prolifération de l'épithélium donnant des cloisons = **Cordons sexuels primitifs**
- Apparition du canal de Müller



### III- Mise en place des OGI

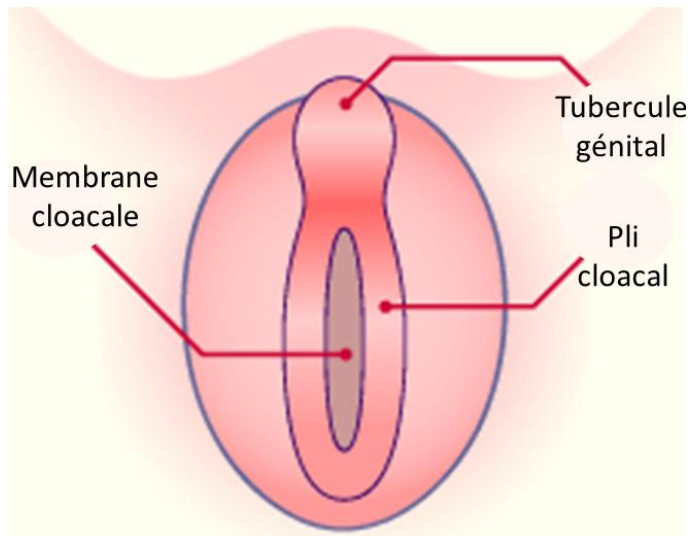
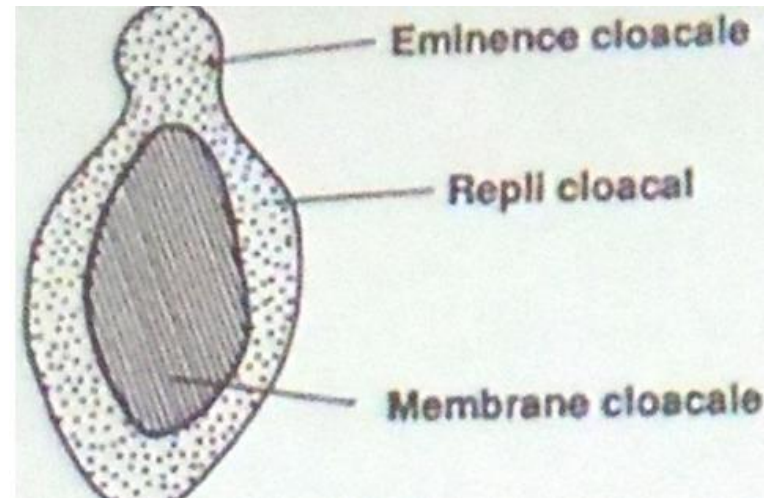
- **Canaux de Wolff** ont un contact direct avec les structures mésonéphrotiques liées aux gonades
- **Canaux de Müller** fusionnent dans leur partie distale avant l'abouchement au niveau du sinus urogénital et de l'épiderme



## IV- Mise en place des OGE

### 4<sup>ème</sup> semaine :

- Apparition de la membrane cloacale en position caudale



### 5<sup>ème</sup> semaine :

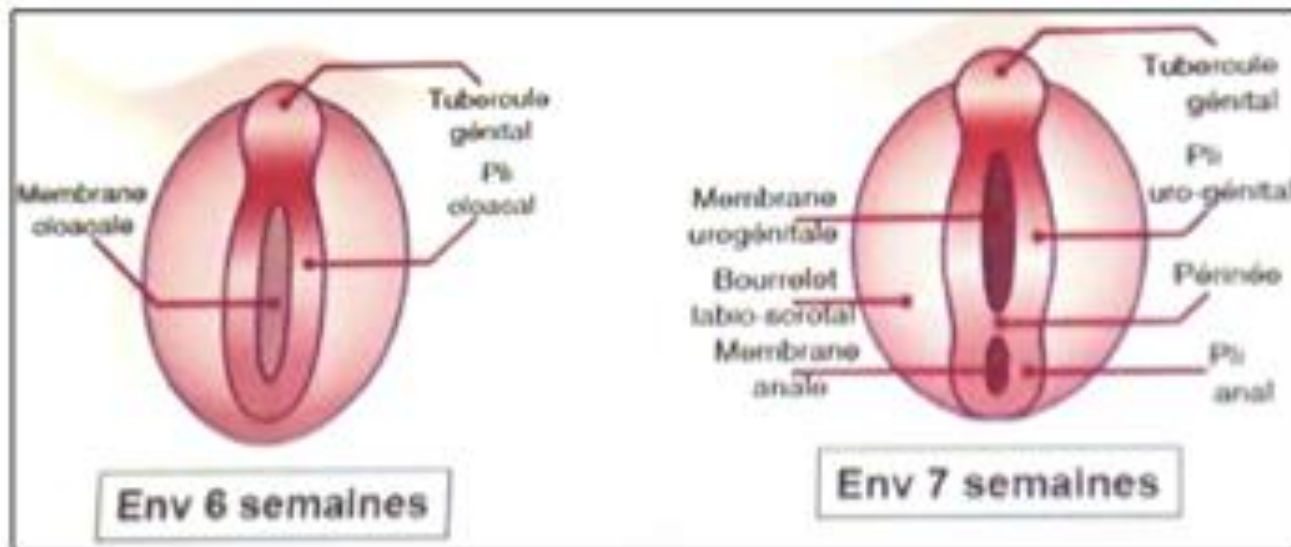
- Apparition de renflements = plis cloacaux de chaque côté de la membrane.
- Ils se rejoignent à leur extrémité antérieure = tubercule génital



## IV- Mise en place des OGE

### 7<sup>ème</sup> semaine :

- Le périnée vient partager la membrane cloacale en 2 :
  - La membrane urogénitale en avant
  - La membrane anale en arrière
- Plis cloacaux deviennent plis urogénitaux et plis anaux
- En même temps apparaissent les bourrelets labio-scrotaux



# Tableau récapitulatif

<b>Apparition des cellules germinales primordiales</b>	3 <sup>ème</sup> semaine
<b>Constitution du corps de Wolff (mésonéphros)</b>	4 <sup>ème</sup> semaine
<b>Les gonades indifférenciées vont donner :</b> → Les crêtes génitales = épaissement de l'épithélium coelomique → Les cordons sexuels primaires	5 <sup>ème</sup> semaine 6 <sup>ème</sup> semaine
<b>Les conduits génitaux et le sinus uro-génital vont former :</b> → Le canal de Wolff et le cloaque → Le cloisonnement du cloaque → Le canal de Müller (induit par le canal de Wolff)	4-5 <sup>ème</sup> semaine 5-8 <sup>ème</sup> semaine 6 <sup>ème</sup> semaine
<b>Les organes génitaux externes donneront :</b> → L'éminence cloacale → Les replis génitaux, les bourrelets génitaux et le tubercule génital	4 <sup>ème</sup> semaine 7 <sup>ème</sup> semaine

## **QCM 1 : A propos du stade indifférencié, donnez la(les) vraie(s).**

- A) Une mutation des gènes SF1 et WT1 n'aura pas de conséquence importante sur la mise en place de la gonade
- B) Les cellules germinales proviennent de la partie crâniale de l'embryon
- C) La prolifération de l'épithélium coelomique donne les cordons sexuels primitifs
- D) Le périnée vient diviser la membrane cloacale en trois parties distinctes
- E) Le canal de Wolff est induit par le canal de Müller

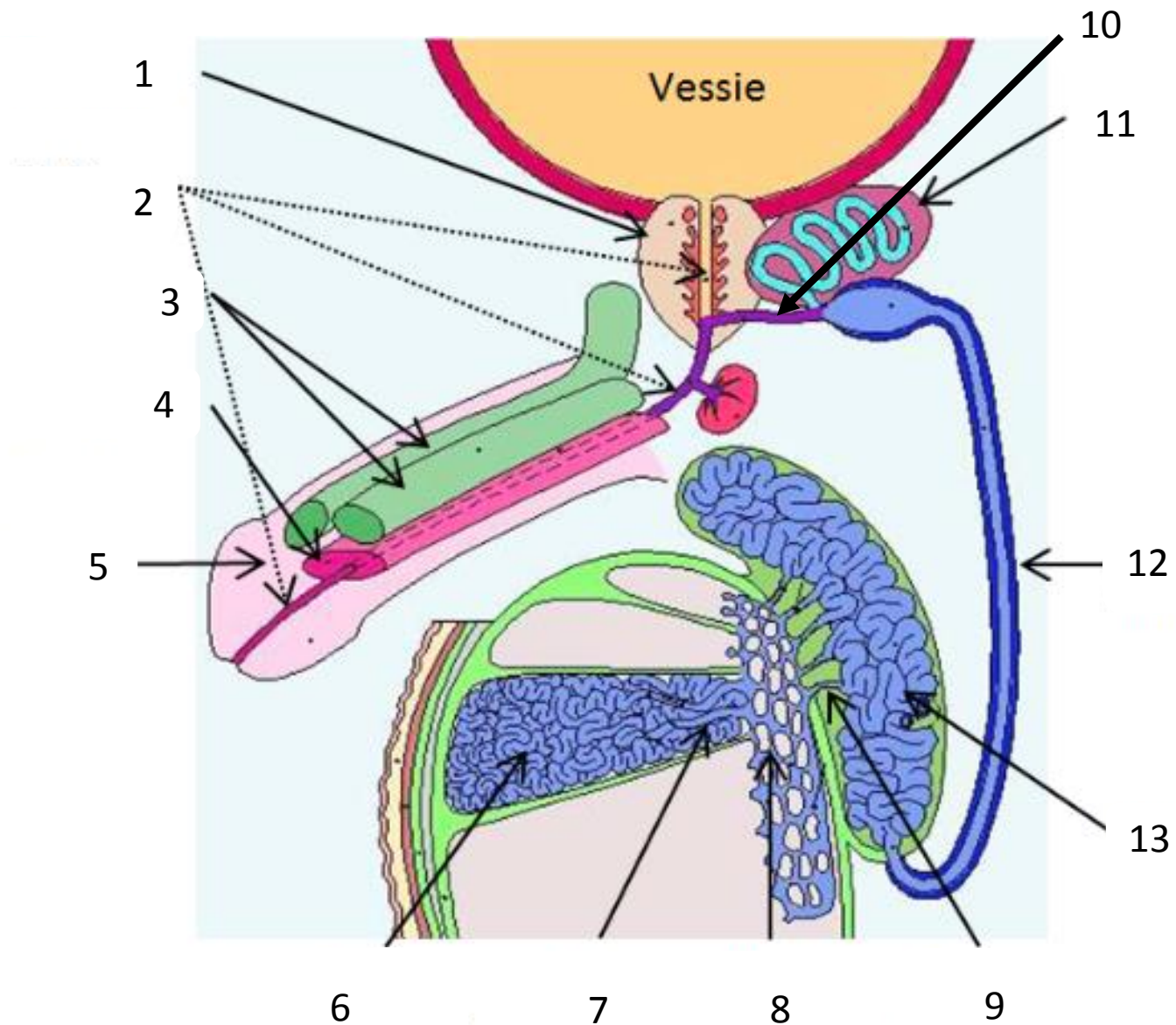


**QCM 1 : A propos du stade indifférencié, donnez la(les) vraie(s).**

- A) Une mutation des gènes SF1 et WT1 n'aura pas de conséquence importante sur la mise en place de la gonade**
- B) Les cellules germinales proviennent de la partie crâniale de l'embryon**
- C) La prolifération de l'épithélium coelomique donne les cordons sexuels primitifs**
- D) Le périnée vient diviser la membrane cloacale en trois parties distinctes**
- E) Le canal de Wolff est induit par le canal de Müller**

**Réponse = C**

# LA DIFFÉRENCIATION MASCULINE



# I- Mise en place du sexe chromosomique



Fécondation avec fusion des deux gamètes haploïdes :  
spermatozoïde 23Y + ovocyte 23X

→ Formation d'un zygote diploïde 46XY

*C'est le spermatozoïde qui détermine le sexe en apportant un chromosome Y ou un chromosome X.*

**Présence du chromosome Y** = induit la différenciation dans le sens masculin

**Absence du chromosome Y** = induit la différenciation dans le sens féminin



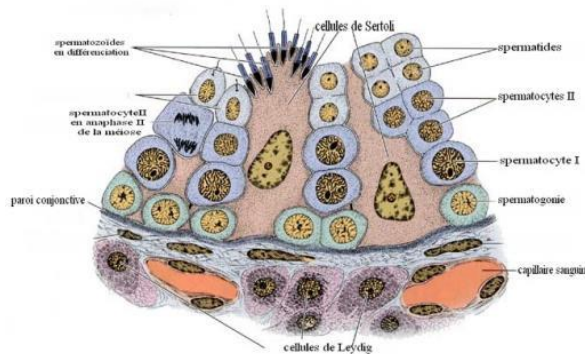
La différenciation féminine n'est pas passive (gène DAX1...)

## II- Mise en place du sexe gonadique

**6/7<sup>ème</sup> semaine :**

SRY entraîne la **différenciation** des cellules somatiques → **cellules de Sertoli**, au sein des cordons sexuels primaires.

**C'est le premier évènement de la différenciation masculine !!!**



Cellules de Sertoli s'agglomèrent →  
ébauche des tubes séminifères

Les cellules de Sertoli sécrètent l'AMH (*Hormone Anti-Müllerienne*)

→ Endocrine = Involution des canaux de Müller

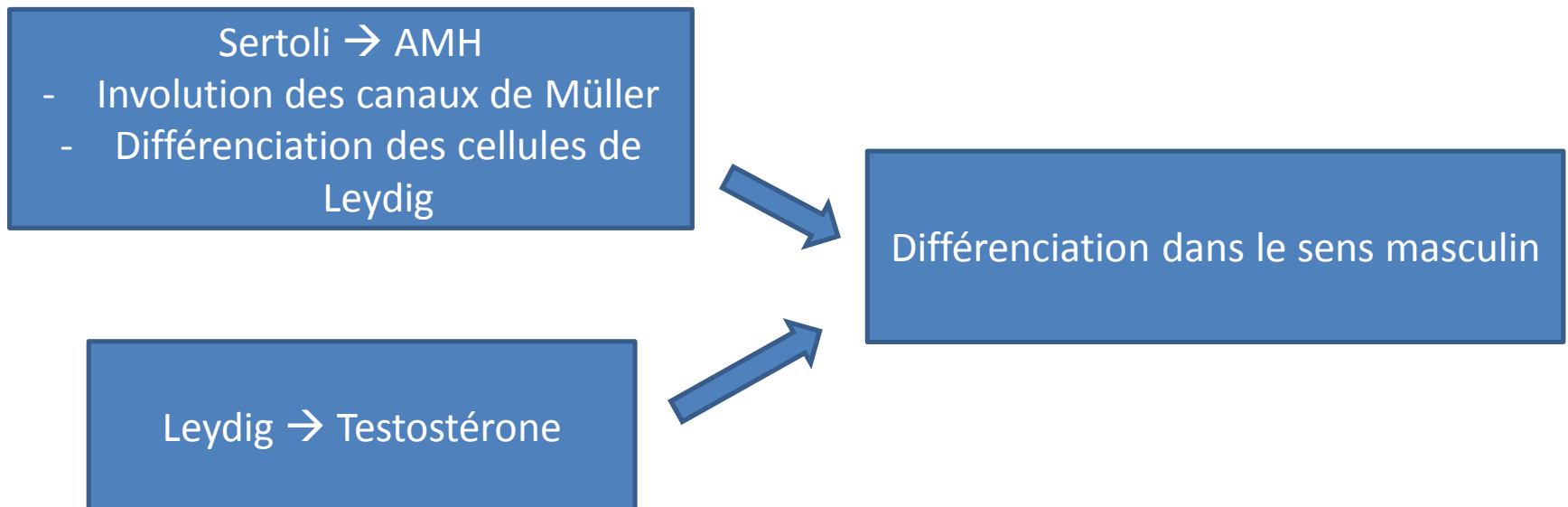
→ Paracrine = Différenciation des cellules de Leydig

## II- Mise en place du sexe gonadique

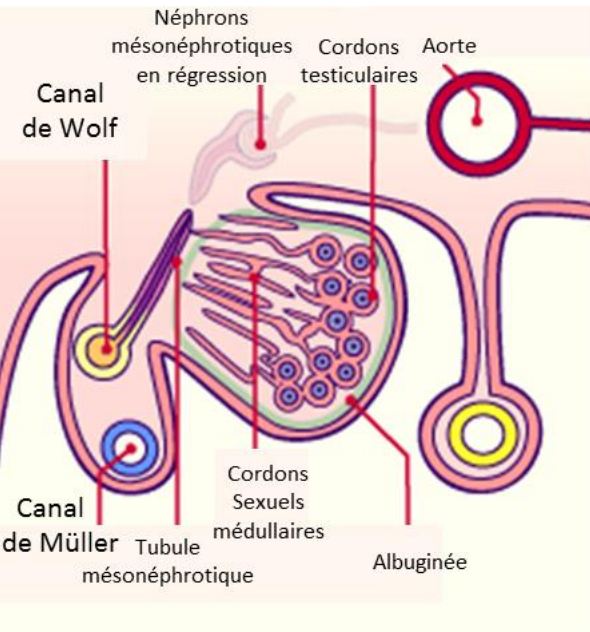
### 8<sup>ème</sup> semaine :

Différenciation des cellules mésenchymateuses → cellules de Leydig (par action de l'AMH).

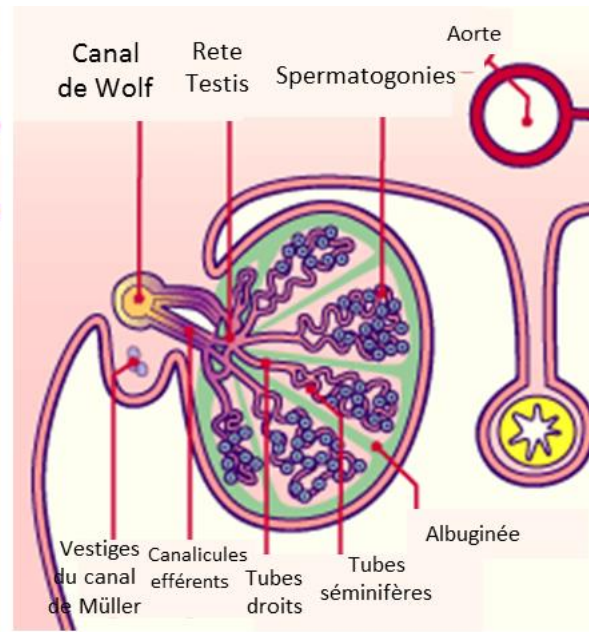
Grâce à SF1, les cellules de Leydig sécrètent la testostérone.



## II- Mise en place du sexe gonadique



~ 8 semaines



~ 20 semaines

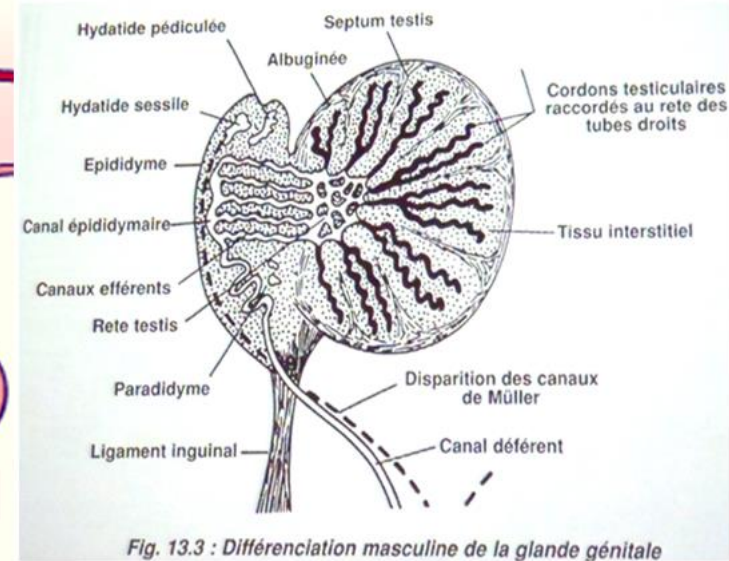


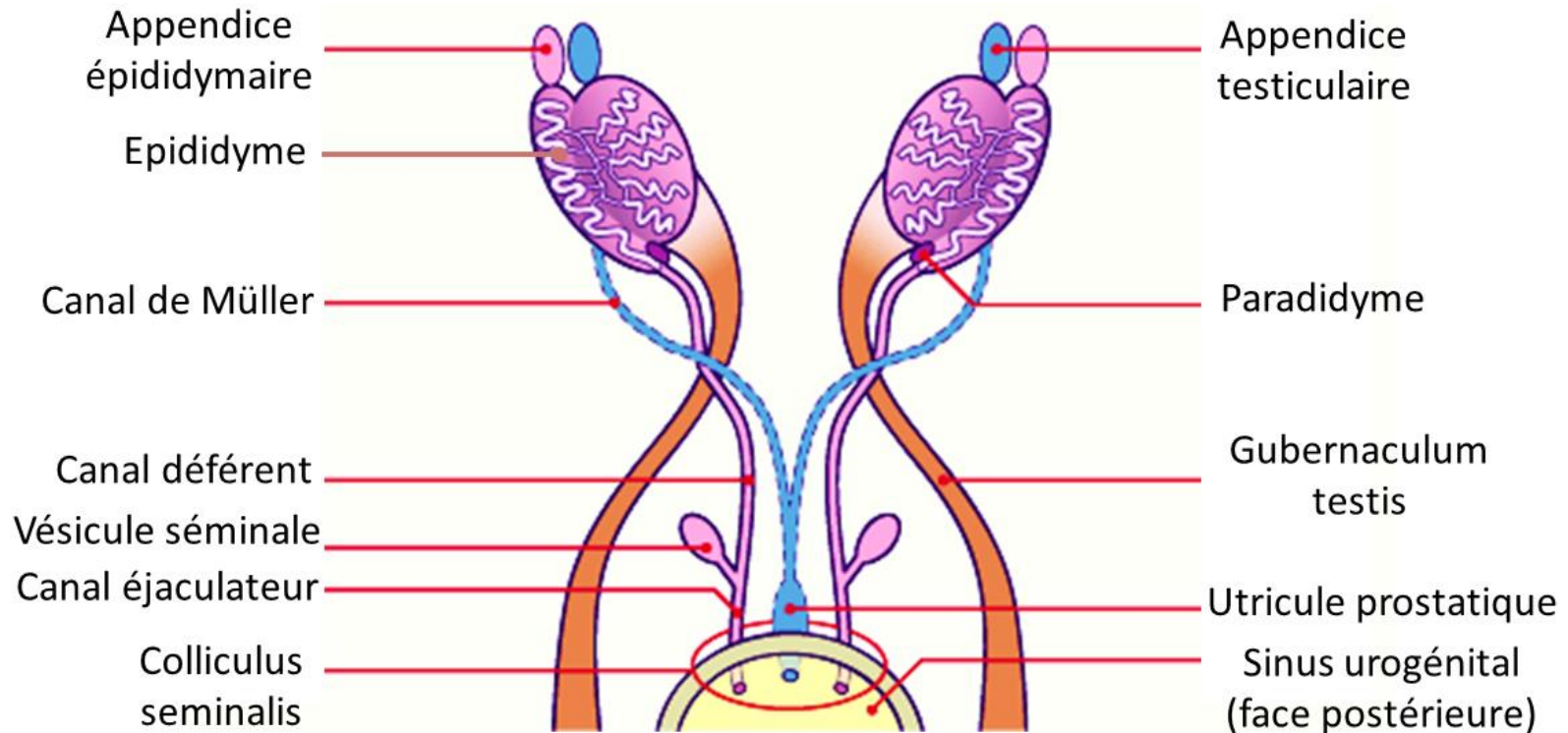
Fig. 13.3 : Différenciation masculine de la glande génitale

Cordons sexuels se détachent de l'épithélium coelomique → **cordons testiculaires médullaires** qui s'organisent en tubes séminifères.

**L'albuginée** émet des cloisons pour compartimenter le testicule. 31



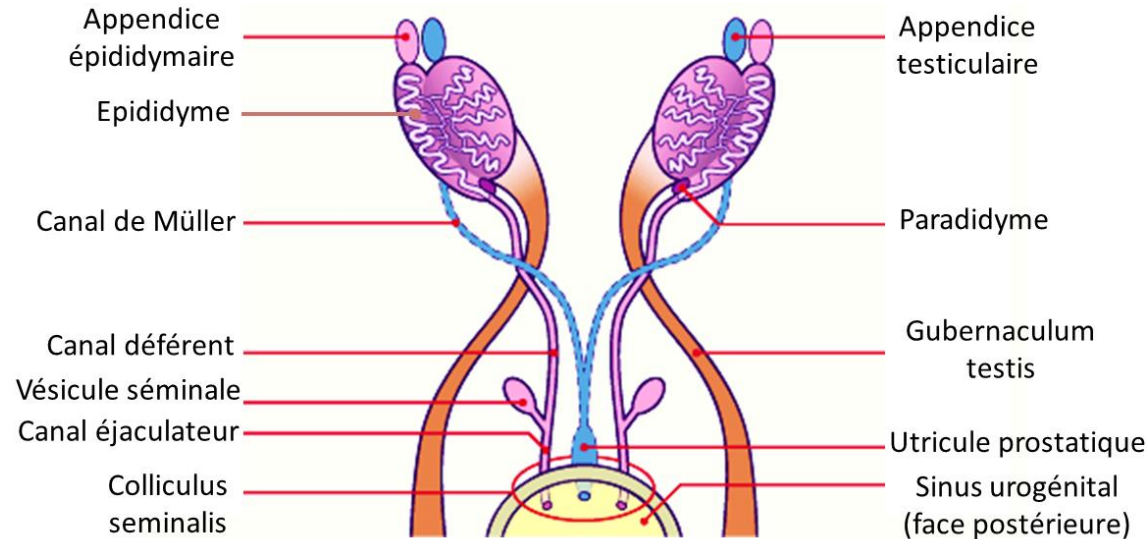
### III- Mise en place des voies génitales internes



Sertoli → AMH → Régression des canaux de Müller  
(persistance d'un vestige = l'utricule prostatique).



### III- Mise en place des voies génitales internes



#### Canaux de Wolff

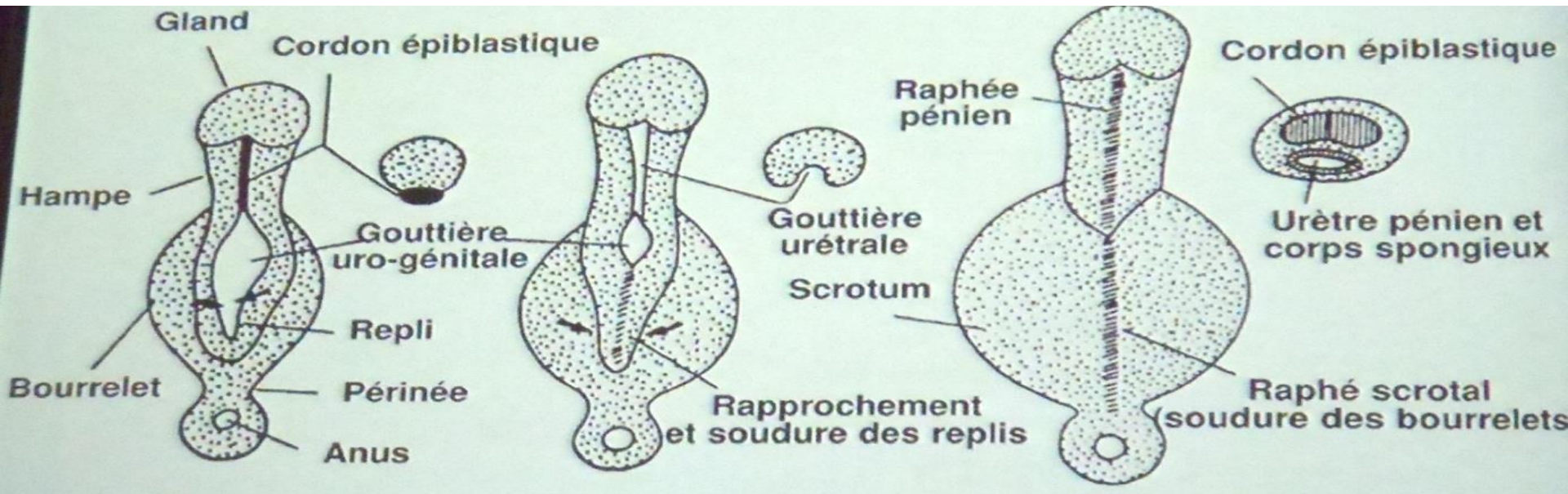
- Épididyme
- Canal déférent
- Vésicule séminale
- Canal éjaculateur

+ Vestige = l'appendice épididymaire (vestige de l'extrémité crâniale qui régresse)

**NB** = Tubules Mésonéphrotiques

→ Canaux efférents

## IV- Mise en place des organes génitaux externes



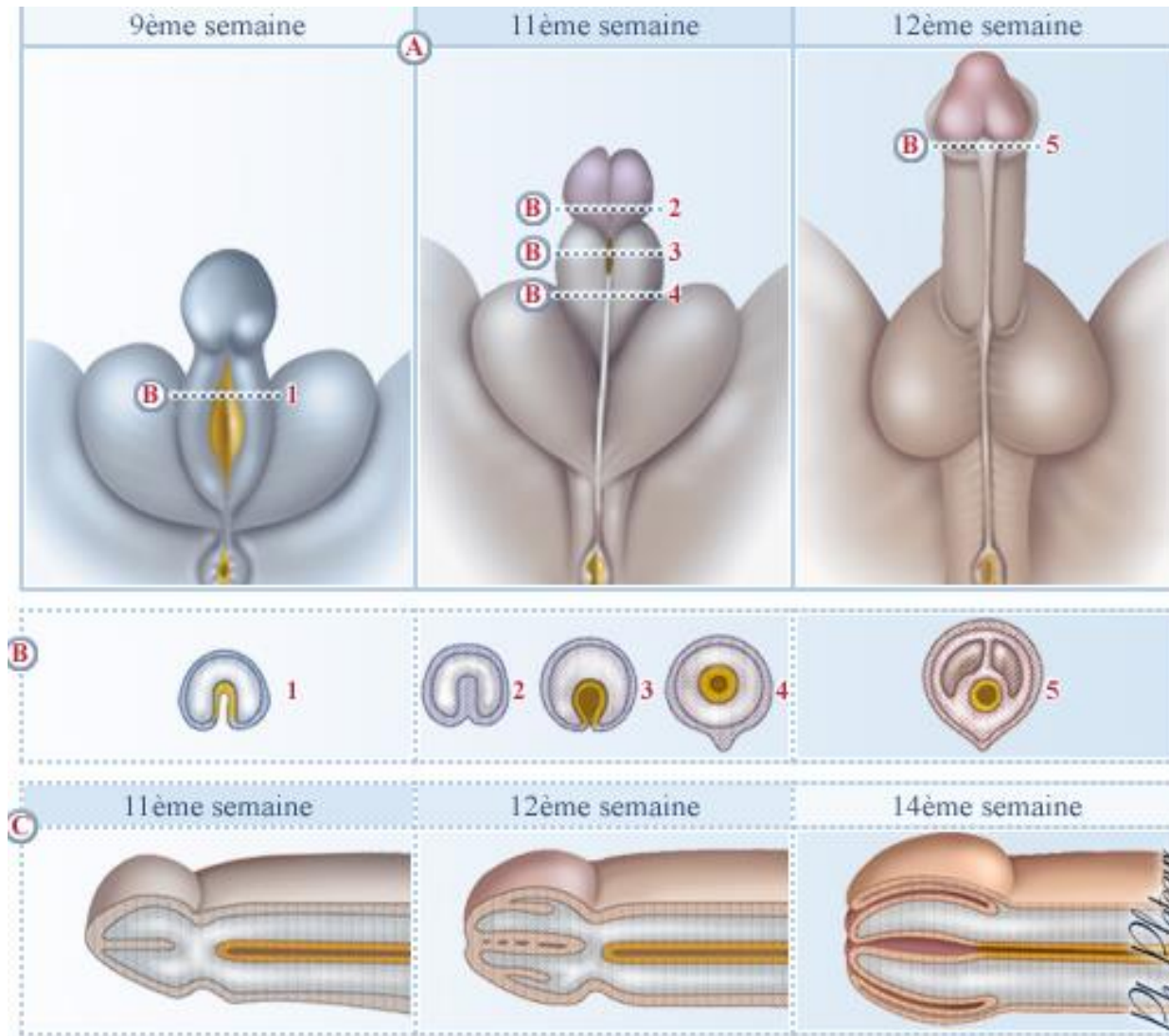
A partir du 3<sup>ème</sup> mois :

**Androgènes** → Différenciation et développement des OGE masculins.

→ Allongement du **tubercule génital** = ébauche du pénis

→ Allongement des **replis uro-génitaux** = s'accolent et fusionnent → gouttière urétrale

## IV- Mise en place des organes génitaux externes



## IV- Mise en place des organes génitaux externes

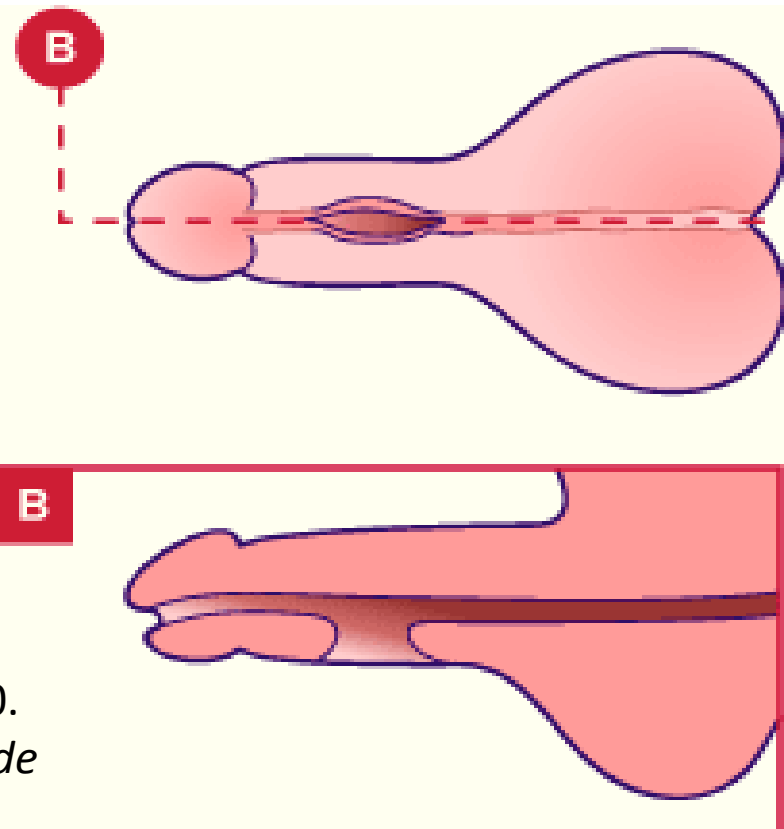
Au fond de la gouttière formée par les replis urogénitaux = **gouttière urétérale**, on a prolifération de la lame urétrale d'origine épithéliale qui va temporairement combler cette gouttière.

Plus tard, la **gouttière urétrale** se creusera pour former **l'urètre pénien**.

Il y a fusion progressive des **replis uro-génitaux** sur le bord ventral du pénis d'arrière en avant pour isoler **l'urètre pénien définitif** qui se termine en cul de sac un peu avant l'extrémité du pénis

## IV- Mise en place des organes génitaux externes

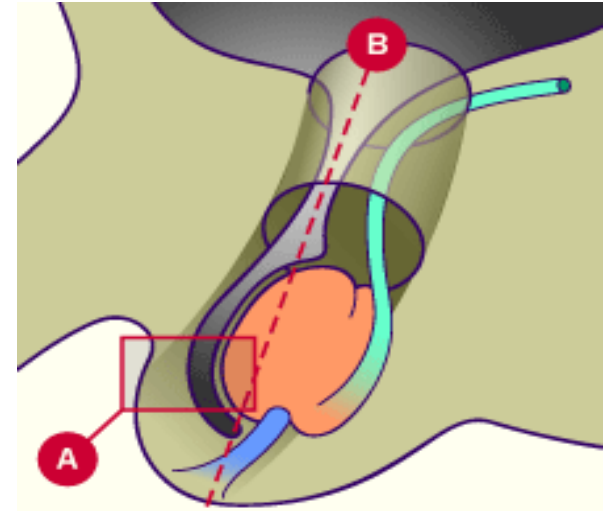
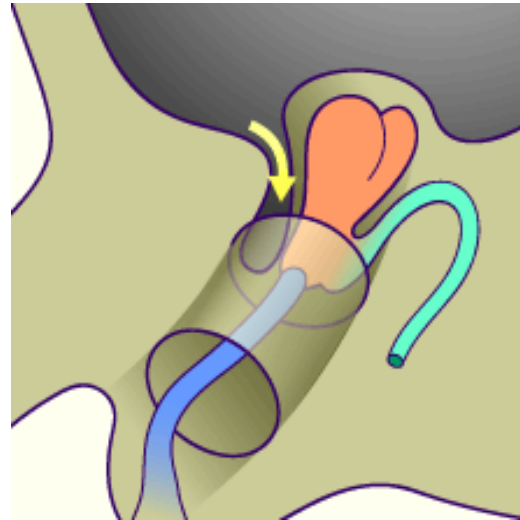
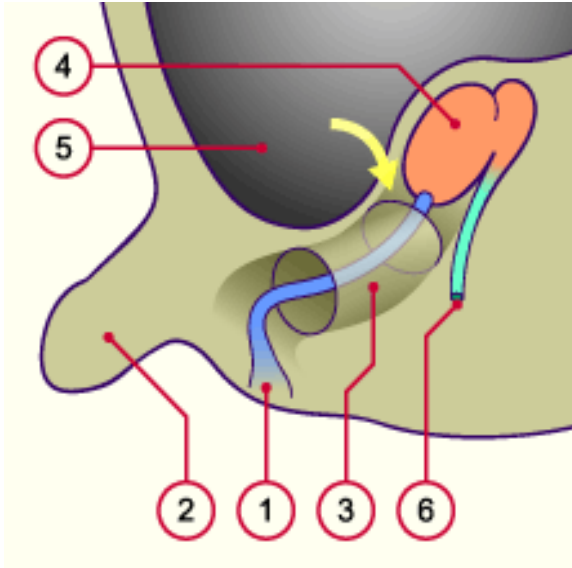
**Hypospadias** = anomalie de fusion des replis uro-génitaux avec anomalie d'abouchement de l'urètre ; il s'abouche sur la face ventrale du pénis au lieu de s'aboucher à l'extrémité.



Cette anomalie touche 1 garçon sur 1000.  
*C'est le signe le plus modéré d'anomalie de la différenciation sexuelle.*

# La Descente Testiculaire

*C'est le dernier évènement de la différenciation testiculaire.*



## 2 Étapes – 2 Hormones – 2 Ligaments

1- **6/7<sup>ème</sup> mois** = Étape Trans-abdominale sous le contrôle de l'INSL3 avec le ligament cranio-suspenseur

2- **8/9<sup>ème</sup> mois** = Étape Inguino-scrotale sous le contrôle de la testostérone avec le ligament gubernaculum testis

*Dans 2 à 5% des cas → non descente des testicules dans les bourses = **cryptorchidie**.*

## **QCM 2 : A propos de la différenciation sexuelle masculine, donnez la(les) vraie(s).**

- A) La différenciation des cellules de Sertoli est le premier évènement de la différenciation masculine
- B) L'AMH permet l'involution des canaux de Müller ainsi que la différenciation des cellules de Sertoli
- C) Les canaux de Wolff donnent les canaux déférents et les vésicules séminales (non exhaustif)
- D) La fusion des replis uro-génitaux individualise l'urètre pénien définitif
- E) Les œstrogènes inhibent INSL3, et donc freinent la descente testiculaire



**QCM 2 : A propos de la différenciation sexuelle masculine, donnez la(les) vraie(s).**

**A) La différenciation des cellules de Sertoli est le premier évènement de la différenciation masculine**

**B) L' AMH permet l'involution des canaux de Müller ainsi que la différenciation des cellules de Sertoli**

**C) Les canaux de Wolff donnent les canaux déférents et les vésicules séminales (non exhaustif)**

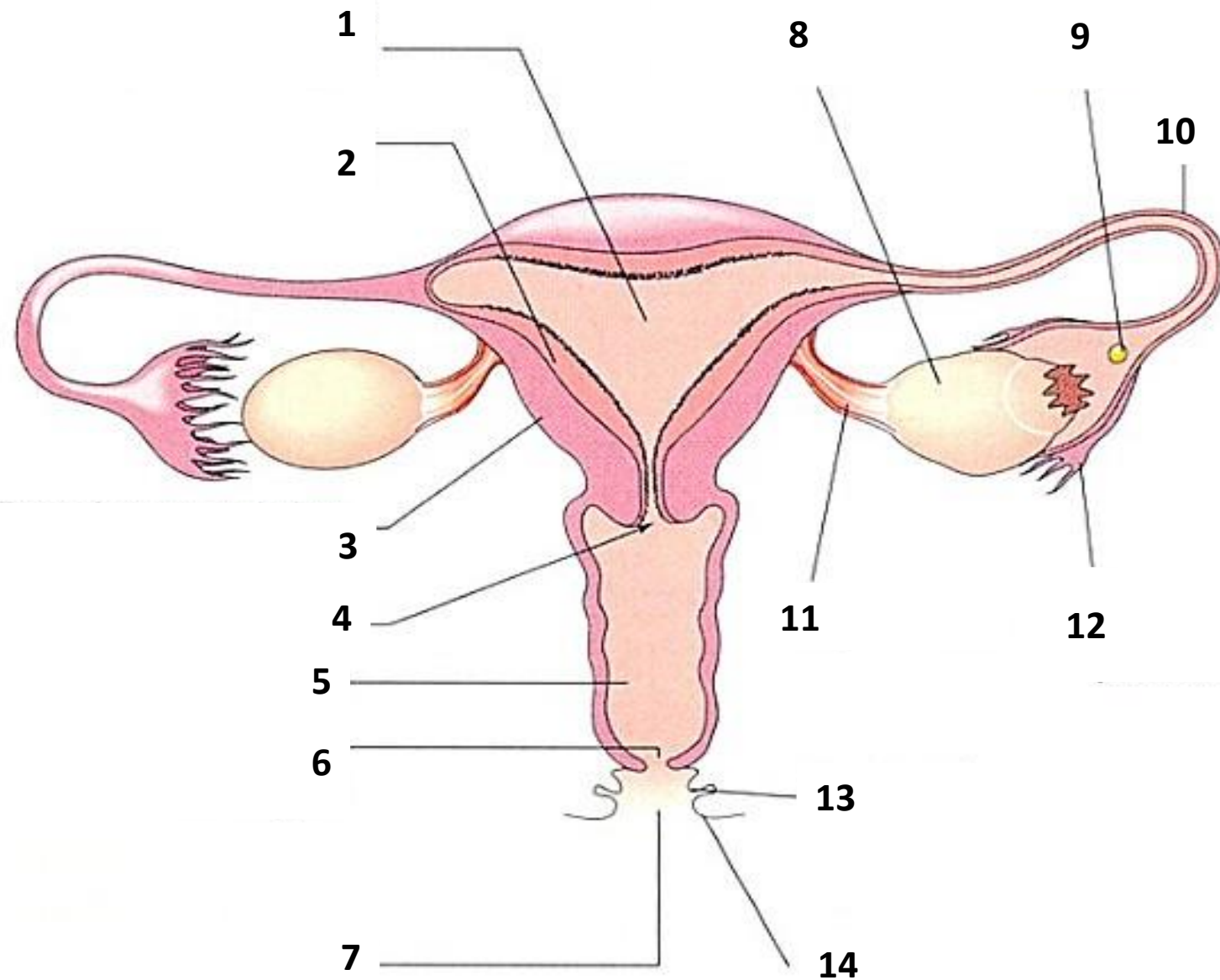
**D) La fusion des replis uro-génitaux individualise l'urètre pénien définitif**

**E) Les œstrogènes inhibent INSL3, et donc freinent la descente testiculaire**

**Réponses = ACDE**



# LA DIFFÉRENCIATION FÉMININE



# I- Mise en place du sexe chromosomique

**Fécondation** avec fusion des deux gamètes haploïdes :  
spermatozoïde 23X + ovocyte 23X

→ Formation d'un zygote diploïde **46XX**

Chez la femme XX, un des deux X sera inactivé (***corpuscule de Barr***), sans pour autant inactiver tous les gènes.

La différenciation féminine n'est pas passive : DAX-1 sur le chromosome X

Le chromosome X contient entre autres les gènes responsables de :

- La différenciation
- La croissance (SHOX)
- La réserve ovarienne

## II- Mise en place du sexe gonadique

Absence de SRY → pas d'activation de SOX-9

=

Absence de sécrétion d'AMH

=

Persistance des canaux de Muller



La différenciation ne se fait pas par défaut ; elle nécessite des gènes :

→ DAX-1 x 2 et Wnt-4 : inhibition des gènes masculinisant

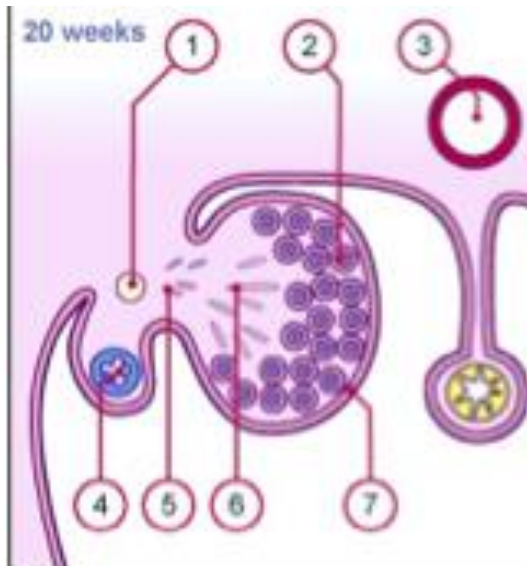
→ FOXL-2 : différenciation ovarienne complète et maintient de sa fonction

*La double copie DAX-1 est primordiale ! La duplication de ce gène chez un homme XY entrainera une différenciation gonadique dans le sens ovarien*

## II- Mise en place du sexe gonadique

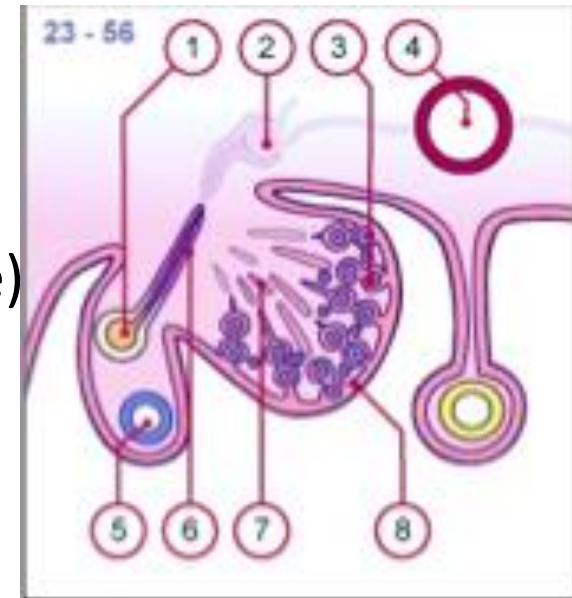
### 8-10<sup>ème</sup> semaine :

- Cordons sexuels gardent contact avec l'épithélium cœlomique
- Ils régressent au centre (=niveau médullaire)



### 20<sup>ème</sup> semaine :

- Cellules des cordons se différencient en cellules folliculaires et viennent entourer une cellule germinale donnant les follicules primordiaux
- Le canal de Wolff régresse alors que le canal de Müller se développe.

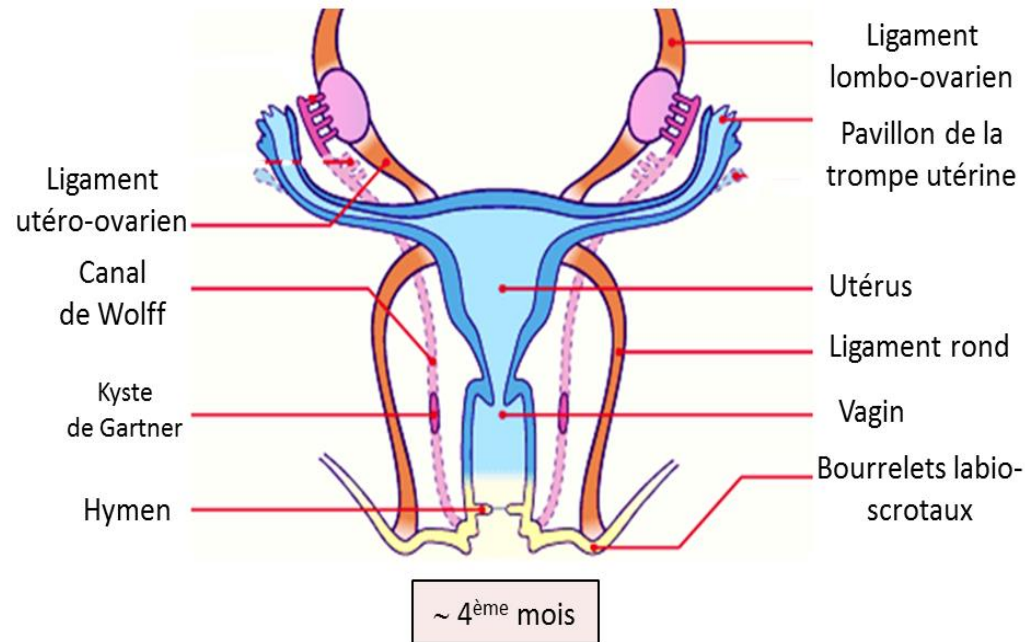


## II- Mise en place des voies génitales internes

### 7<sup>ème</sup> semaine :

Régression des canaux de Wolff du à l'absence d'AMH et de testostérone

4<sup>ème</sup> mois : différenciation des structures Müllériennes  
→ Trompes  
→ Accolement et résorption de la cloison donnant l'utérus



Le **vagin** est constitué de 2 parties :

- 2/3 internes issues des structures Müllériennes
- 1/3 externe d'origine ectodermique

## II- Mise en place des organes génitaux externes

Allongement mineur du tubercule génital puis régression vers la 14<sup>ème</sup> semaine = **clitoris** (libido androgène dépendant).

Absence de fusion des plis urogénitaux + ouverture du sinus urogénital

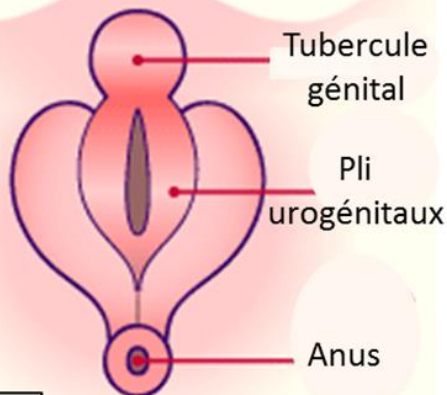
→ **urètre** en avant

→ **vagin** en arrière du sinus

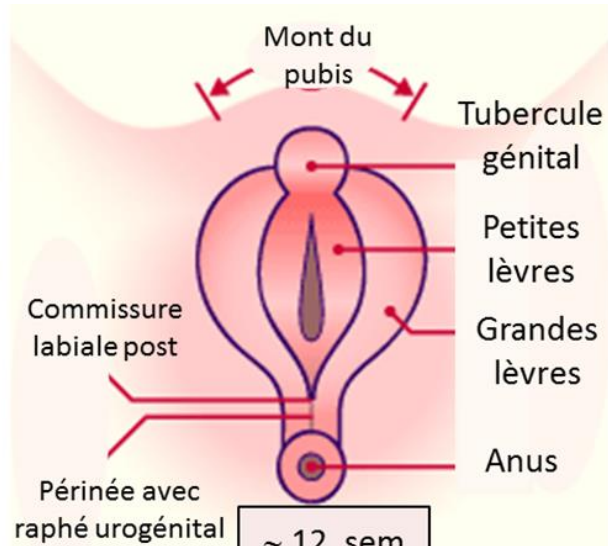
Les plis urogénitaux forment les **petites lèvres**.

Les bourrelets labio-scrotaux vont donner les **grandes lèvres**.

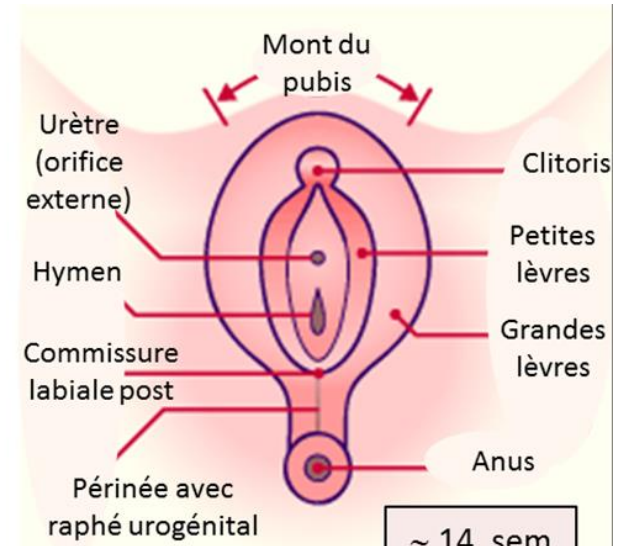
Les bourrelets donnent en avant le **mont du pubis** et en arrière la **commissure labiale postérieure**.



~ 10 sem

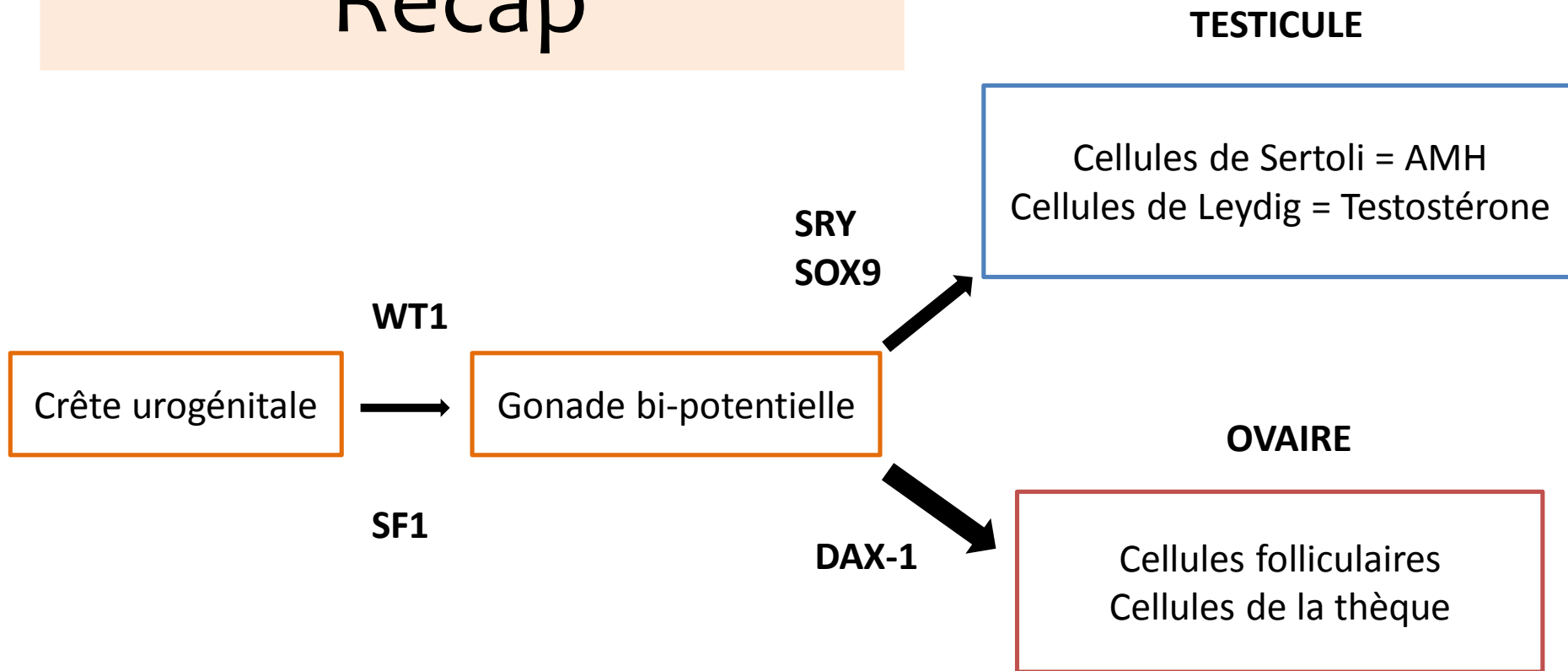


~ 12 sem



~ 14 sem

# Récap'





### **QCM 3 : A propos de la différenciation sexuelle féminine, donnez la(les) vraie(s).**

- A) La différenciation sexuelle dans le sens féminin n'est pas passive
- B) Les canaux de Müller sont à l'origine des ovaires
- C) Les cordons sexuels régressent au niveau médullaire
- D) Les bourrelets labio-scrotaux sont à l'origine des petites lèvres
- E) FOXL2 permet que la différenciation ovarienne soit complète

**QCM 3 : A propos de la différenciation sexuelle féminine, donnez la(les) vraie(s).**

- A) La différenciation sexuelle dans le sens féminin n'est pas passive**
- B) Les canaux de Müller sont à l'origine des ovaires**
- C) Les cordons sexuels régressent au niveau médullaire**
- D) Les bourrelets labio-scrotaux sont à l'origine des petites lèvres**
- E) FOXL2 permet que la différenciation ovarienne soit complète**

**Réponses = ACE**

**SF1 + WT1**

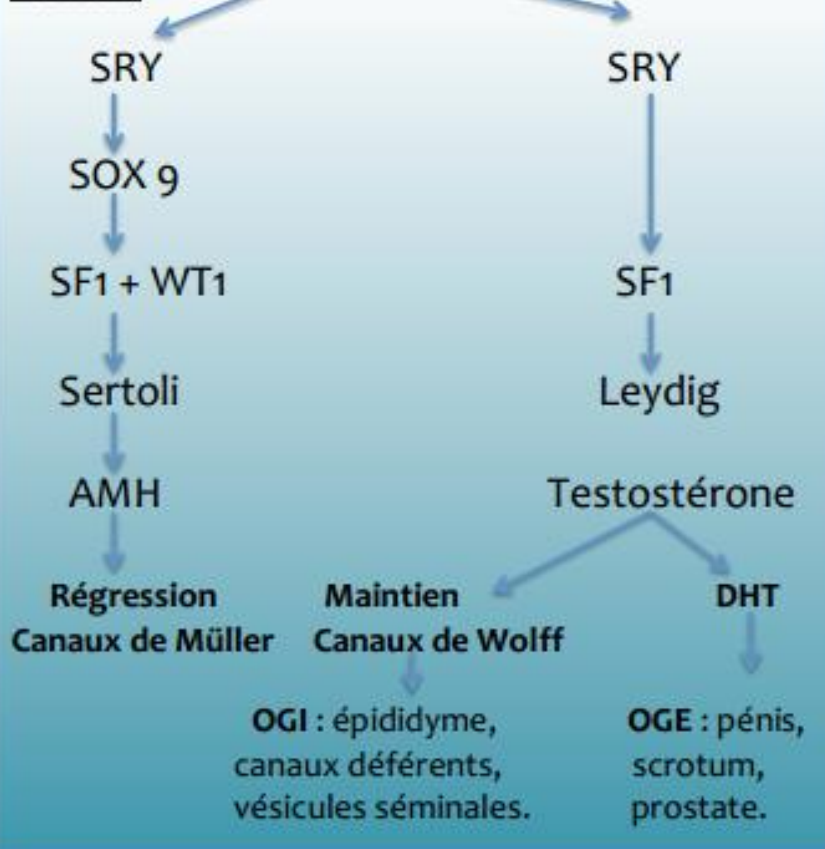


**Gonades indifférenciées**

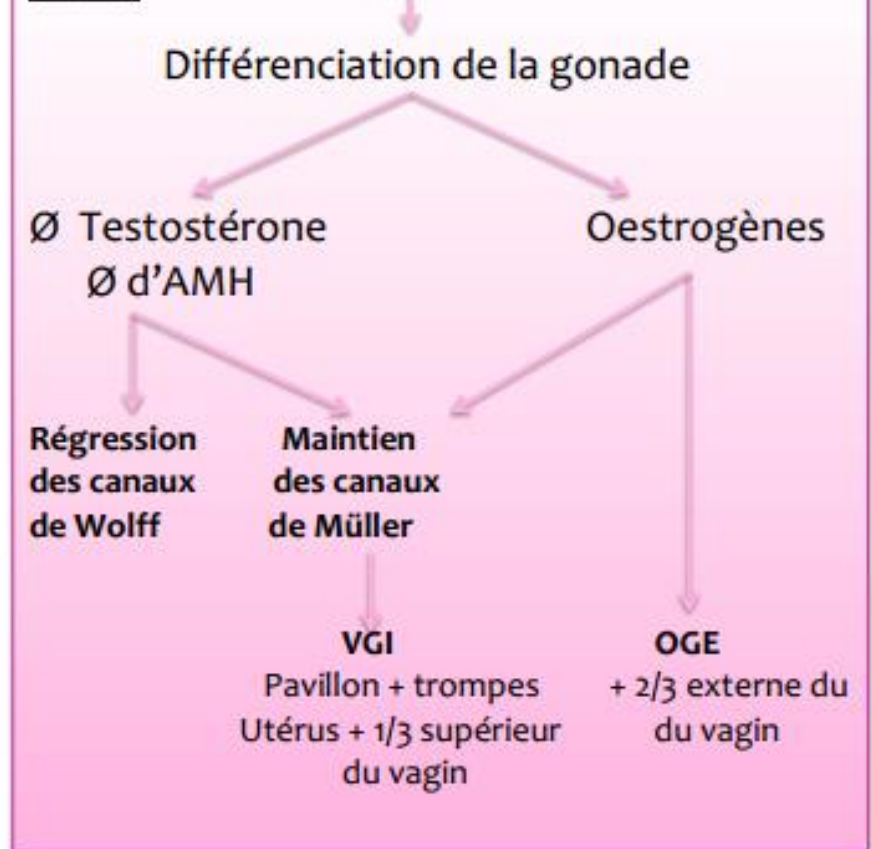
Présence de SRY

Ø de SRY + Gènes impliqués dans la différenciation ♀

Testicule



Ovaires



# ANOMALIES DE LA DIFFÉRENCIATION SEXUELLE

# Pour commencer...

**Un individu 45Y0 n'est pas viable**

→ Le chromosome X possède des gènes indispensables à la vie

**Un individu 47XXX** : différenciation normale, phénotype féminin, fertilité

**Un individu 47XYY** : différenciation normale, testicule normaux, phénotype masculin, fertilité

# Le syndrome de Turner (X0)

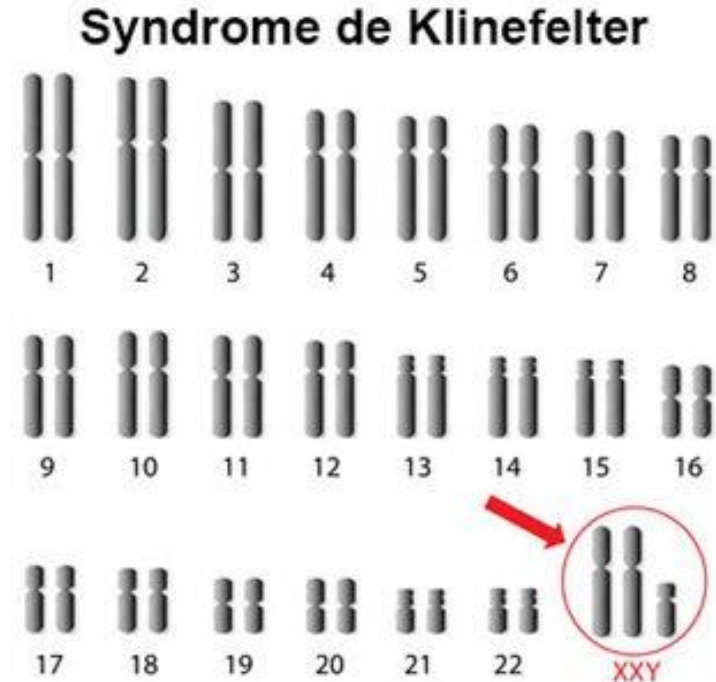
- Maladie chromosomique: monosomie partielle ou totale (**X0**) dû à :
  - **Absence de l'X** (55%)
  - Anomalie de l'X (45%)
- Phénotype **féminin**
- **Petite taille**, cou palmé, syndrome dysmorphique, retard pubertaire, **stérilité** (ovaires non fonctionnels, certains gènes présents en dose unique), malformations de nombreux organes, **pas de retard mental**

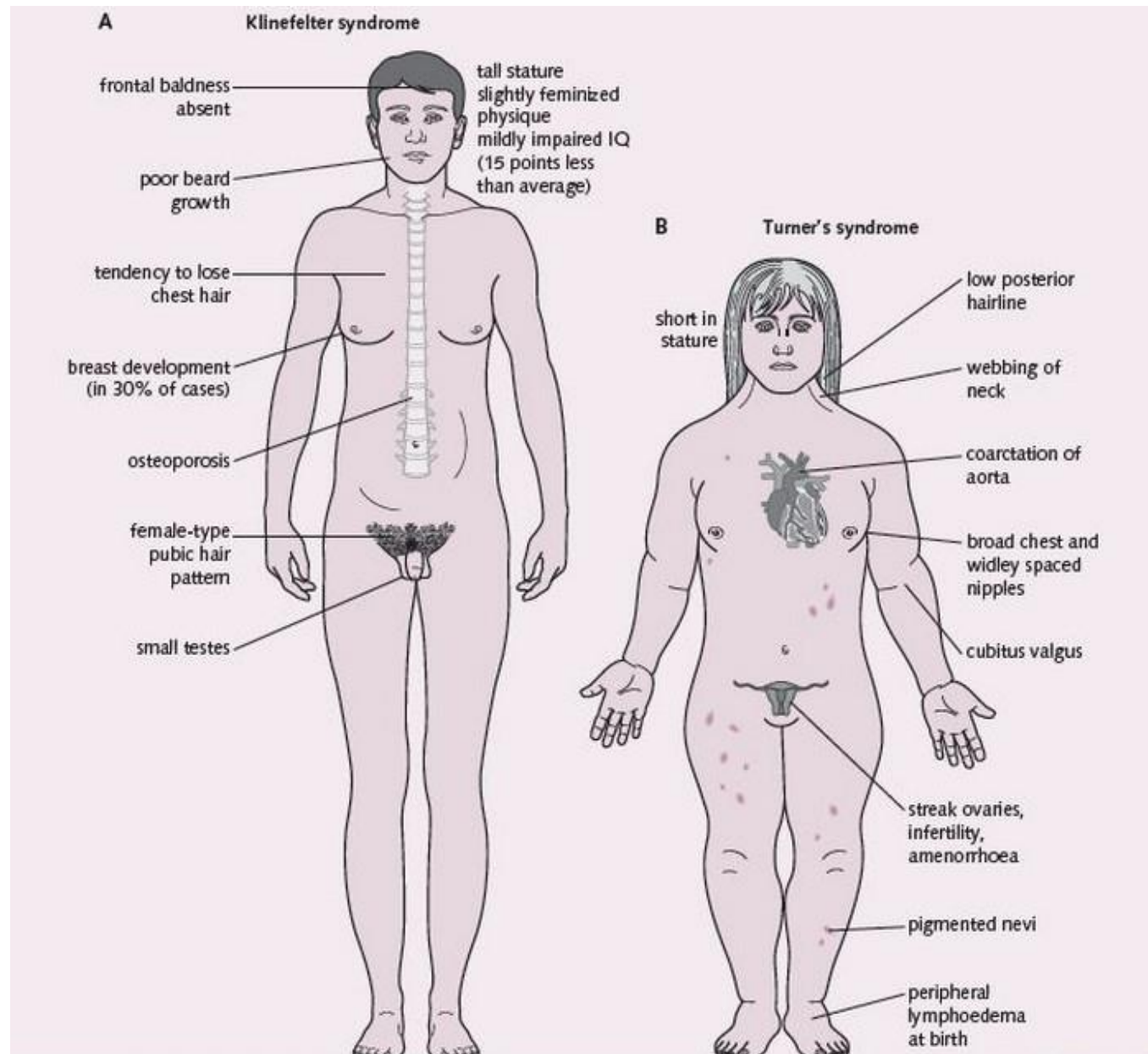
# Le syndrome de Klinefelter (XXY)

- Maladie chromosomique: aneuploïdie par excès (**XXY**)

- Phénotype masculin

- Garçon grand et longiligne, hétérogénéité clinique, **stérilité**







# Le Mosaïcisme

Anomalie issue des divisions successives de l'embryon.

On a des populations de cellules *normales* + des populations de cellules *anormales*

- ↳ **Mosaïque du syndrome de Turner : mos 45X0/46XX**
  - ↳ Mosaïque du syndrome de Klinefelter : mos 46XY/47XXY
  - ↳ Mosaïcisme 45X0/46XY : dysgénésie gonadique mixte
  - ↳ Mosaïcisme 46XX/46XY : **Ovotestis ou chimère**
- Ovaire d'un côté, testicule de l'autre

♥ **Dysgénésie gonadique** : anomalie de développement de la gonade

# Le syndrome de réversion sexuelle

♥ **Réversion sexuelle** : discordance entre le caryotype et le phénotype.  
*Exemple : OGE et OGI féminins malgré la présence d'un caryotype XY*

**Délétion ou mutation du gène SRY = Syndrome de Swyer**

Fœtus 46XY avec :

- Phénotype féminin
- Dysgénésie gonadique

**Translocation du gène SRY sur l'X**

Fœtus 46XX avec :

- Phénotype masculin
- Testicule sans spermatogénèse

## Mutation de SRY :

Gène présent dans la différenciation de l'individu dans le sens masculin (XY)

→ **Dysgénésie gonadique**

→ Pas de testicules donc :

- Pas de testostérone & pas de DHT = régression des canaux de Wolff & **OGE féminins**
- Pas d'AMH = **Développement des canaux de Müller = OGI féminins**

On obtient un phénotype féminin : OGI et OGE féminins avec une Dysgénésie gonadique.

## Mutation de SF1 ou WT1 :

→ gènes intervenant dans la formation de la gonade indifférenciée

### **Pas de gonade indifférenciée**

→ Pas de cellules de Sertoli ni de cellules de Leydig

→ Pas **de testostérone** = régression des canaux de Wolff

→ Pas **d'AMH** = développement des canaux de Müller

On obtient un phénotype féminin (OGI & OGE féminins) avec  
une dysgénésie gonadique

## **Absence de l'AMH ou mutation du RC :**

Hormone responsable de la régression des canaux de Muller

- Présence de SRY donc **présence de testicules**
- Présence Sertoli & Leydig → testostérone
- **Pas d'AMH → persistance des canaux de Muller**

On obtient un phénotype masculin avec des **testicules** mais une **cryptorchidie (oestrogènes)**, des OGI **féminins** (pas d'AMH) et **masculins** (testostérone) et des OGE **masculins** (DHT)

# *Féminisation des OGE chez un fœtus 46 XY :*

➤ Mutation de SRY

➤ Mutation des RC aux androgènes (testostérone, DHT):  
= Syndrome du testicule féminisant

→ Testicules présents et normaux

→ Régression des canaux de Wolff (RC de la DHT & testostérone non fonctionnels)

→ Régression des canaux de Muller (présence de l'AMH)

On obtient un phénotype **féminin** avec des **testicules** non descendus (pas de scrotum), pas d'OGI et des OGE féminins (présence du 1/3 externe du vagin)



➤ **Défaut de la 5 $\alpha$ -réductase = absence de DHT**

*DHT permet la formation des OGE masculins*

→ Présence des testicules donc sécrétion de Testostérone

→ Pas de sécrétion de **DHT**

On obtient un phénotype **féminin** avec des testicules non descendus (pas de scrotum), des OGI masculins (AMH) et des OGE féminins (avec **hyperclitoridie** ou micropénis: testostérone ++)

## ➤ Exposition à de forte doses d'oestrogènes

- Œstrogènes inhibent INSL3 (**freinent descente testiculaire**)
- Cryptorchidie
- Féminisation OGE
- Restes Müllériens
- Hypofertilité
- Cancer testiculaire

*Chez le fœtus XX = malformation utérine, hyperfertilité et adénocarcinome vaginal.*

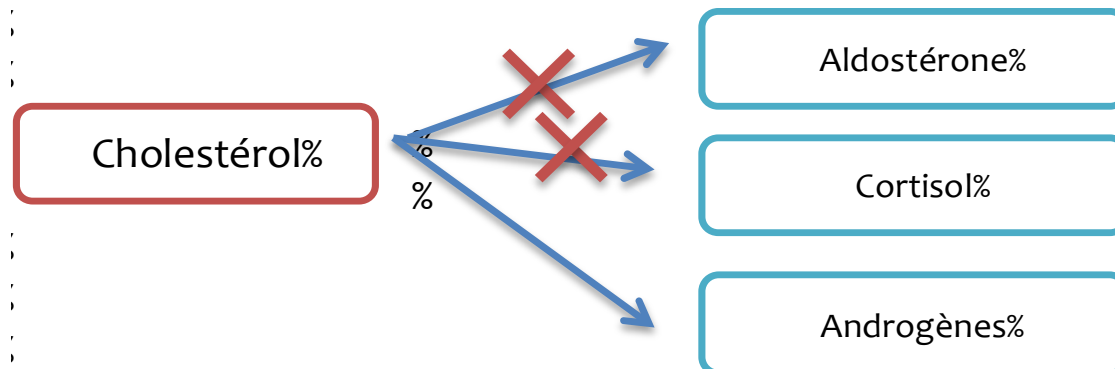


# **Virilisation des OGE chez un fœtus XX :**

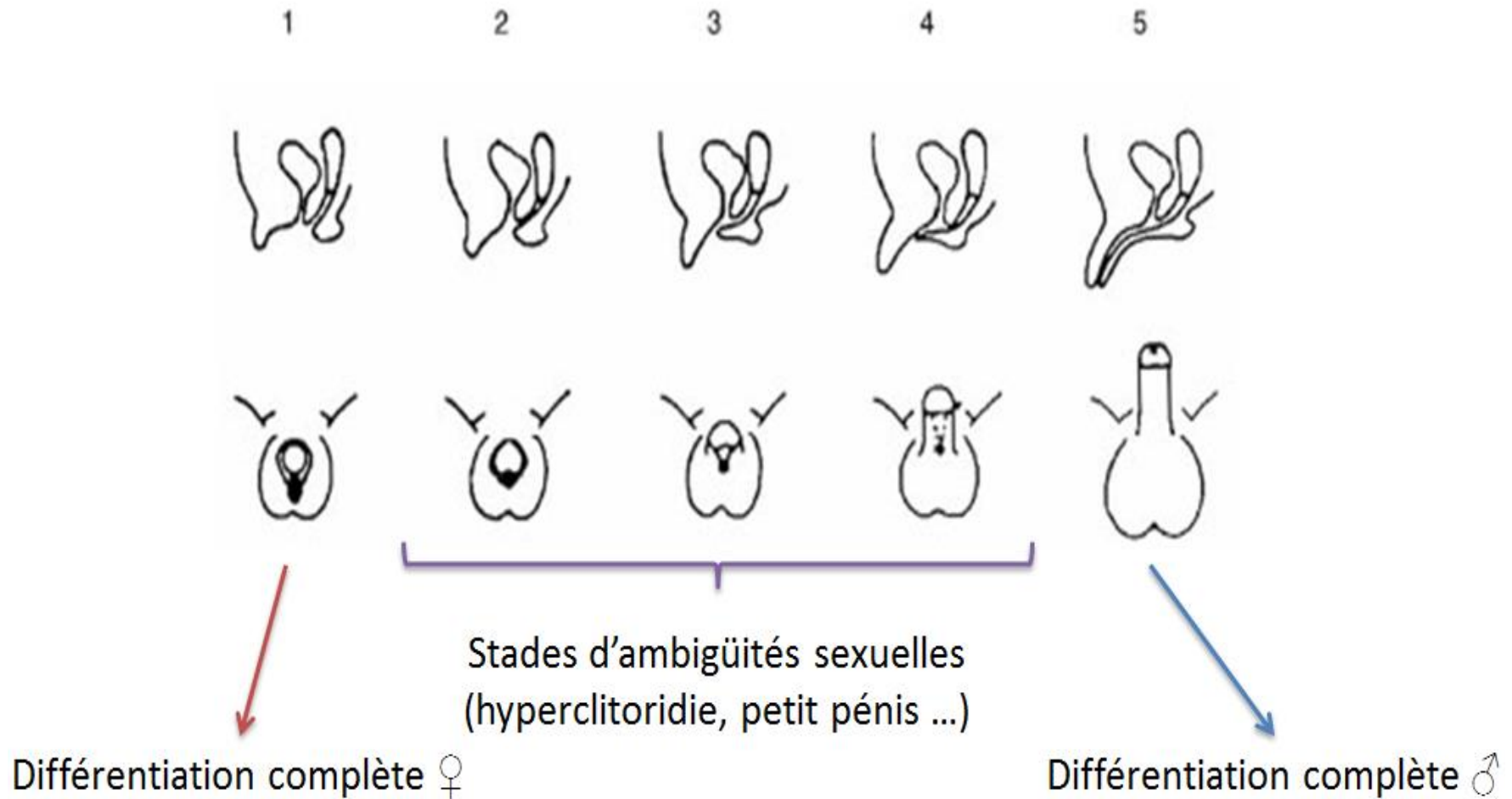
Chez la Mère: tumeur virilisante surrénalienne ou bloc enzymatique surrénalien 21 hydroxylase

Chez le Fœtus: bloc enzymatique surrénalien 21 hydroxylase = hyperplasie congénitale des surrénales

- Synthèse d'androgènes en excès
- Phénotype féminin mais virilisation des OGE + déshydratation à la naissance (syndrome de perte en sel)



# Classification des anomalies des OGE selon Prader :



## **QCM 4 : Parmi les anomalies suivantes, lesquelles donnent des OGE féminins ?**

- A) Syndrome de Turner
- B) Syndrome de Klinefelter
- C) Délétion du gène SRY
- D) Translocation du gène SRY
- E) Mutation du récepteur à l'AMH
- F) Syndrome d'insensibilité aux androgènes
- G) Mutation de WT1
- H) Mutation de SF1
- I) Exposition aux œstrogènes d'un fœtus XY
- J) Défaut de la 5 $\alpha$ réductase

**QCM 4 : Parmi les anomalies suivantes, lesquelles donnent des OGE féminins ?**

- A) Syndrome de Turner**
- B) Syndrome de Klinefelter**
- C) Délétion du gène SRY**
- D) Translocation du gène SRY**
- E) Mutation du récepteur à l'AMH**
- F) Syndrome d'insensibilité aux androgènes**
- G) Mutation de WT1**
- H) Mutation de SF1**
- I) Exposition aux œstrogènes d'un fœtus XY**
- J) Défaut de la 5 $\alpha$ réductase**

**Réponses = ACFGHJ**

# Pathologies

Caryotype	Sexe phénotypique	Gonade	Mécanisme génétique	Clinique
47, XXY	♂	Testicule sans spermatogénèse	Non inactivation d'un X	<b>Syndrome de Klinefelter :</b> Morphotype particulier Stérilité
47, XYY	♂	Testicules normaux	Différenciation normale	Phénotype ♂ normal Fertilité
47, XXX	♀	Ovaires normaux	Différenciation normale	Phénotype ♀ normal Fertilité
45, XO	♀	Absence d'ovaires	Régression des ovaires chez le fœtus	<b>Syndrome de Turner :</b> nanisme, malformations, impubérisme, stérilité
45, YO	Pas viable		Absence de X létale	
46, XX	♂	Testicule sans spermatogénèse	Translocation du locus TDF (SRY) de Y sur X	Stérilité
46, XY	♀	Ovaires dysgénésiques	Délétion du locus TDF (SRY) <i>ou de SOX9</i> , ou mutation liée à l'X	Stérilité

# Sources :

- **Cours du professeur Fénichel**
- <http://www.embryology.ch/> (pour les schémas ++)