










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 → Insuffisance ovarienne précoce et absence d'utérus
FOXL2	<p style="text-align: center;">Bras long du K3</p> <ul style="list-style-type: none"> ☞ 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 <ul style="list-style-type: none"> - 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 quoi qu'il arrive 🍀