

# Fiche Recap : DIFFERENCIATION SEXUELLE 1

## I/ Les syndromes de Turner et Klinefelter

Syndrome (sd)	Turner	Klinefelter
Fréquence	1 fille/2500	1/500 à 1/700 (+ fréquente des dysgénésies gonadiques)
Sexe	Femme	Homme
Caryotype	<b>45,X</b>	<b>47,XXY</b>
Cause(s)	<p><b>-Perte d'un KX</b> (70% des cas) :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Origine paternelle</li> <li>• Le + souvent accidentelle pdt <u>méiose post-zygotique</u> (mosaïques possibles)</li> <li>• Parfois spz avec 22 autosomes 0 gonosome</li> </ul> <p><b>-Anomalie structurale de l'X</b> (30%)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Délétion partielle/totale de l'Xp/Xq</li> <li>• Isochromosome</li> <li>• X en anneau</li> </ul>	/
Clinique	<p>Extrêmement <u>hétérogène</u> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Quasi systématiquement –</li> </ul> <p><b>-Petite taille +++</b></p> <p><b>-Retard pubertaire</b> (voire impubérisme total)</p> <p><b>-Stérilité</b> par insuffisance ovarienne</p> <p><b>-Déformations</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Chez certains sujets –</li> </ul> <p>-Cou palmé/<i>pterygium colli</i></p> <p>-Implantation basse des oreilles et cheveux</p> <p>-<b>Hypertélorisme</b> = yeux écartés et inclinés vers le bas (typique du sd Turner ++)</p> <p>-Anomalies du palais</p> <p>-Cubitus valgus = bras vers l'extérieur</p> <p>-Ostéoporose</p> <p>-Bradymétacarpie = doigts courts</p> <p>-Anomalies des valves aortiques</p> <p>-Anomalies rénales et endocriniennes</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Très sévère –</li> </ul> <p>-Sd de Bonnevie-Ulrich = anomalies vasculaires très précoces de l'embryon, généralement mort in utero</p> <p><b><u>PAS DE RETARD MENTAL</u> ++++ sauf si isochromosome/X en anneau</b></p> <p>-Anasarque fœtale = pleins d'œdèmes fœto-placentaires</p>	<p><b>-Puberté inachevée</b>, impubérisme +/- profond</p> <p>-Aspect <b>eunuchôïde</b> = grands avec macroskélie (grands bras)</p> <p>-Répartition des graisses et pilosité <u>typiquement féminine</u></p> <p>-Hanches relativement marquées, bassin <u>plutôt féminin</u> (éventuellement petit bourgeon mammaire)</p> <p><b>-Hypotrophie testiculaire</b> (pas ou peu de production de spz)</p> <p><b>-Hypoandrisme partiel</b> = infantilisme masculin (persistance de caractères infantiles chez un adulte)</p> <p><b>-Hypofertilité</b> voire stérilité</p> <p>-Troubles cognitifs souvent associés : instabilité psychologique, anomalies d'acquisition de certains domaines de compétences <b>MAIS pas un vrai retard mental ++</b></p>
Remarques	<p>-Même si l'un des 2 est inactivé, les 2KX sont indispensables sinon -&gt; sd Turner</p> <p>-Diag facile pendant l'enfance, + difficile chez un adulte</p>	-Diagnostic par mesure des testicules par un orchidomètre

## Fiche Recap : DIFFERENCIATION SEXUELLE 1

### II/ Autres variations du développement génital :

VDG	Dysgénésies gonadiques mixtes	Chimères/Ovotestis
Caryotype	<b>45,X/46,XY</b>	<b>46,XX/46,XY</b>
C'est quoi ?	<u>Coexistence</u> de 2 formules caryotypiques différentes ++	Idem
Phénotype	Plutôt orienté <b>féminin</b> → utérus, trompes + bandelettes fibreuses = tissu gonadique restant non développé Pas de structure testiculaire	<b>Tissus ovariens ET testiculaires ++</b>
Clinique	<b>Pas de puberté</b> Diagnostic par exploration chirurgicale, découverte de l'absence d'ovaires	<b>OGE non aboutis</b> Gonade dystrophique (TS coexistent avec corps jaune) Patient <b>virilisé</b> (production d'androgènes) mais vraie poitrine développée qui régresse dès qu'on retire le matériel gonadique

### III/ Anomalies moléculaires :

Gène	DAX1	WT1	SF1 ( <i>gène de la détermination surrénale</i> )	SOX9
Cause	Dupliqué chez un garçon 46,XY	Si anormal → blocage de SRY et de la sécrétion d'AMH chez le garçon	Sans lui → insuffisance surrénalienne profonde → pas d'androgènes ni d'AMH	Si anormal → anomalies morpho = <u>dysplasie campomélique</u>
Phénotype	Féminin	Féminin	Féminin	Féminin

*Dédi à vous, vous êtes les meilleurs, big cœur sur vous  
Manixxxx <3*