



# 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

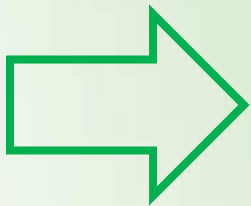
autres

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

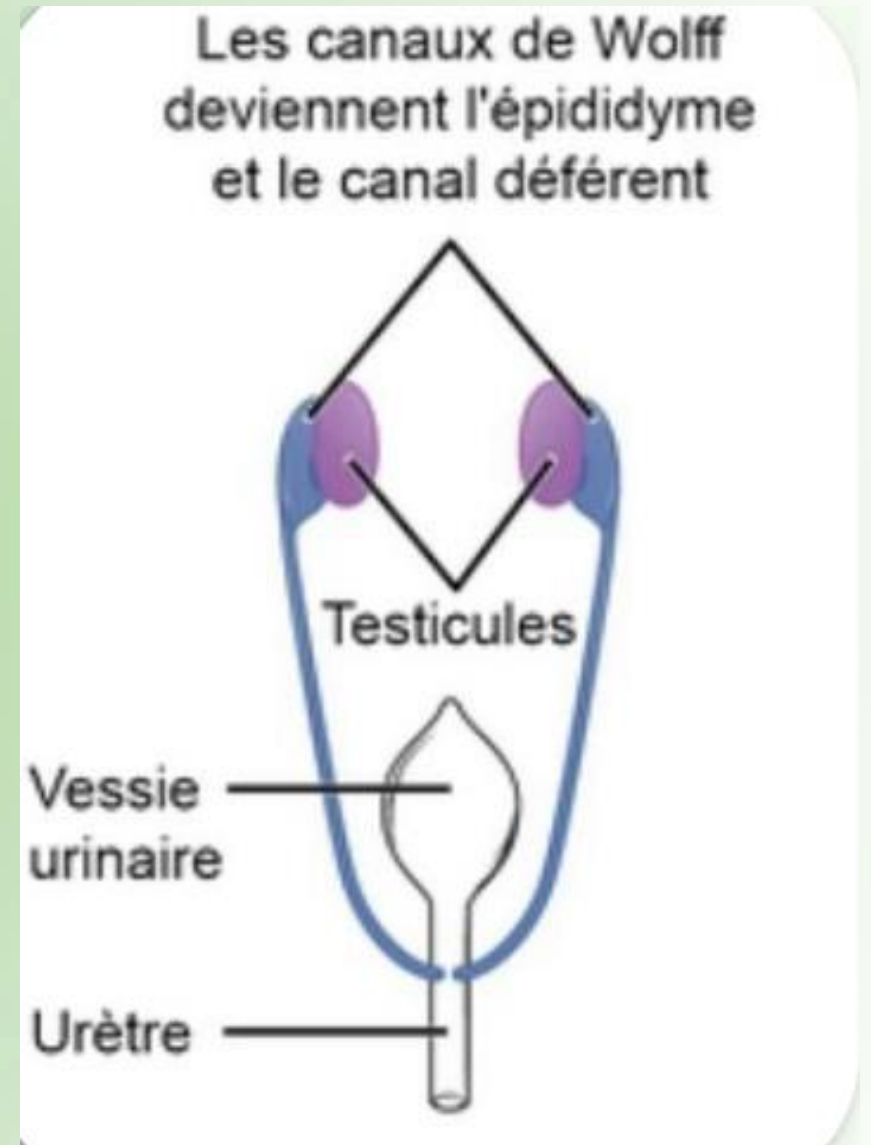


# Dérivés wolffiens

A l'origine du tractus génital masculin

Au début ils sont présents chez les deux sexes mais ils régressent vers la 7<sup>ème</sup> 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*

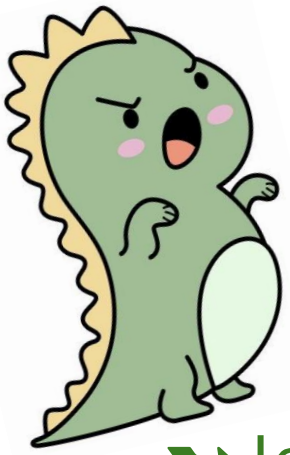
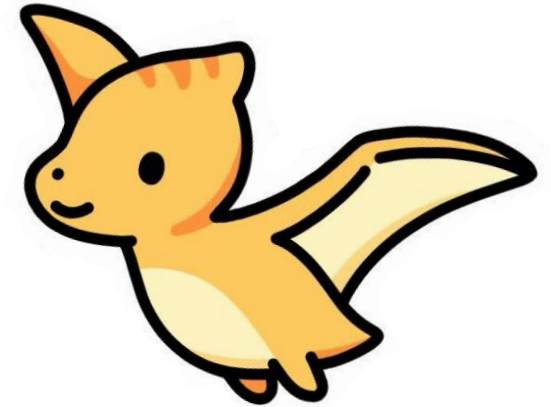
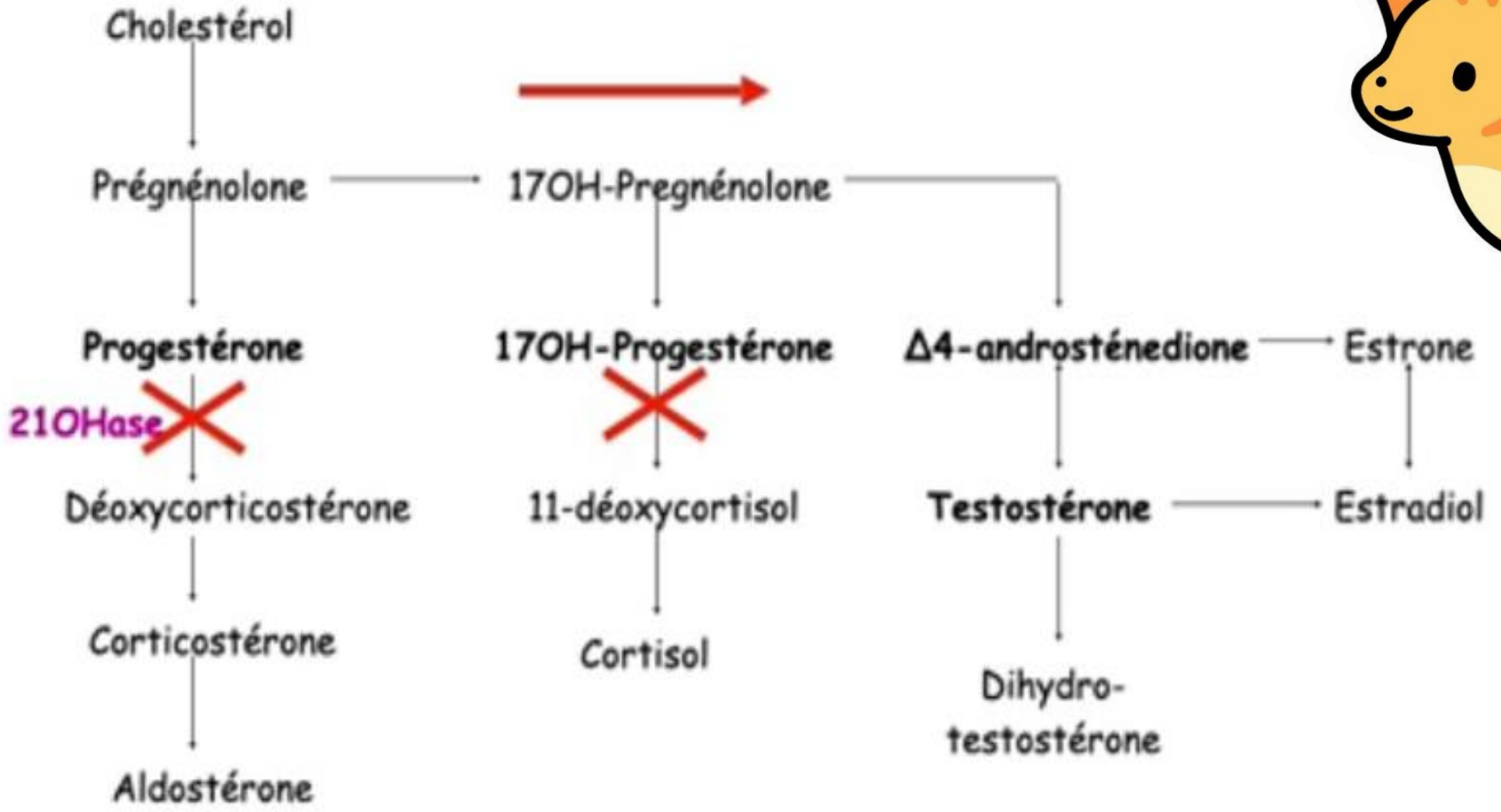
excès  
d'androgènes  
dans le  
placenta

la plus fréquente

anomalie du bloc en 21-OH

autosomique récessive

déficit en cortisol non viable



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

# Échelle de Prader



no virilization



stage 1



stage 2



stage 3



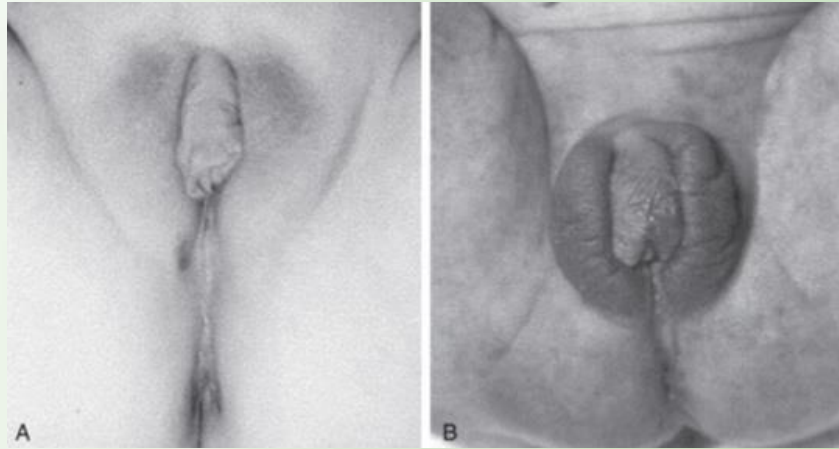
stage 4



stage 5

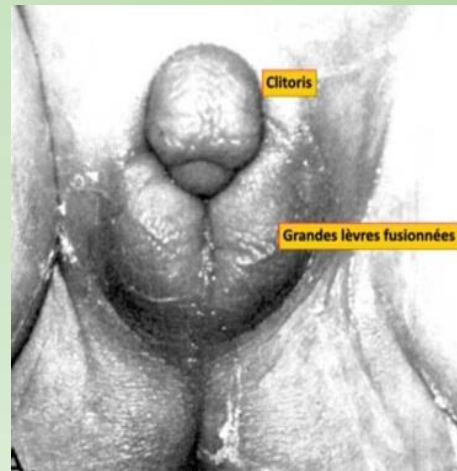


stade 5

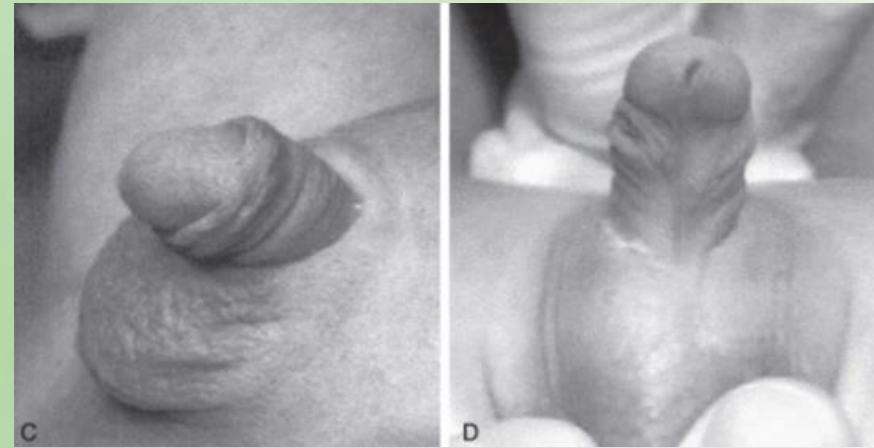


stade 3/4

stade 4



stade 5



1

*extrophie  
cloacale*

2

*syndrome  
de  
Rokitansky*

3

*anomalies  
moléculaires  
ponctuelles*

anomalie syndromique de  
différenciation du sinus urogénital

# *extrophie cloacale*

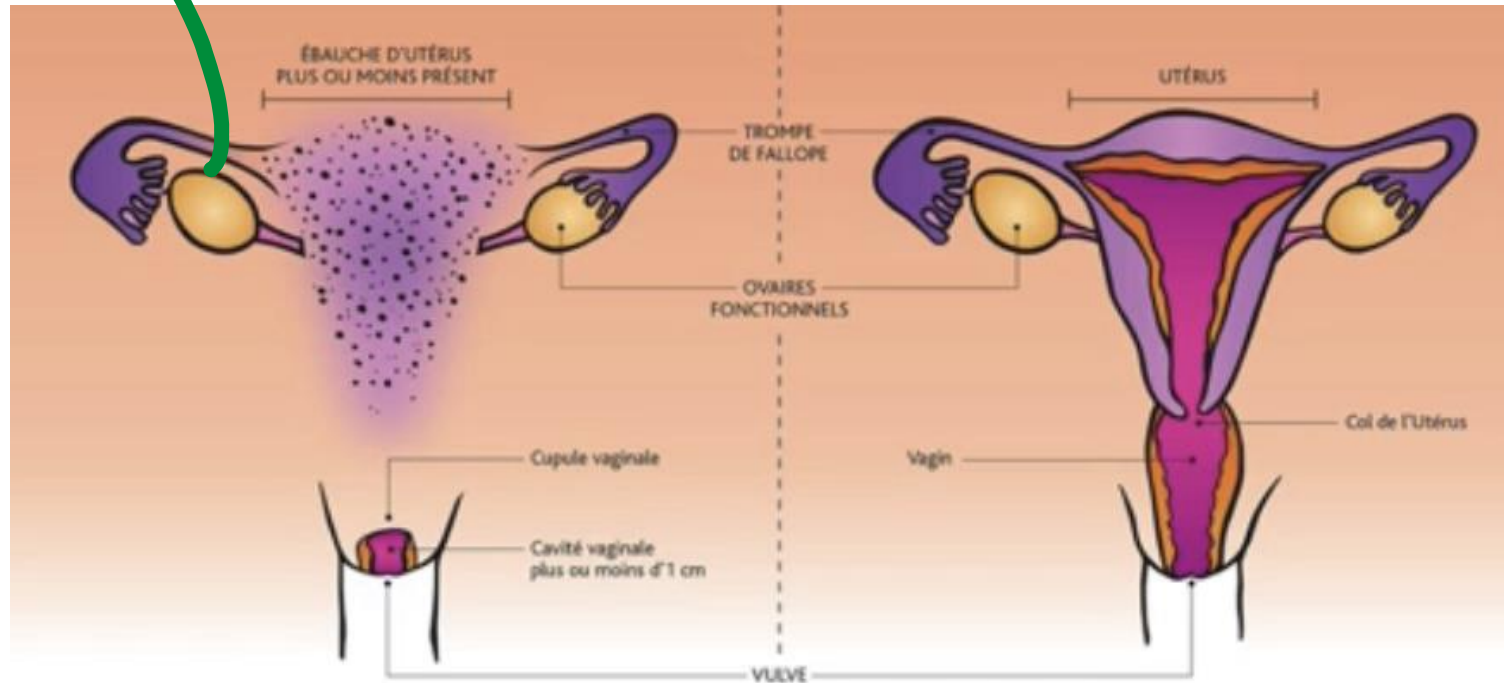
mise à nue du cloaque au niveau de  
la paroi abdominale



# syndrome de Rokitansky

(ou agénésie des dérivés mullériens)

gonades



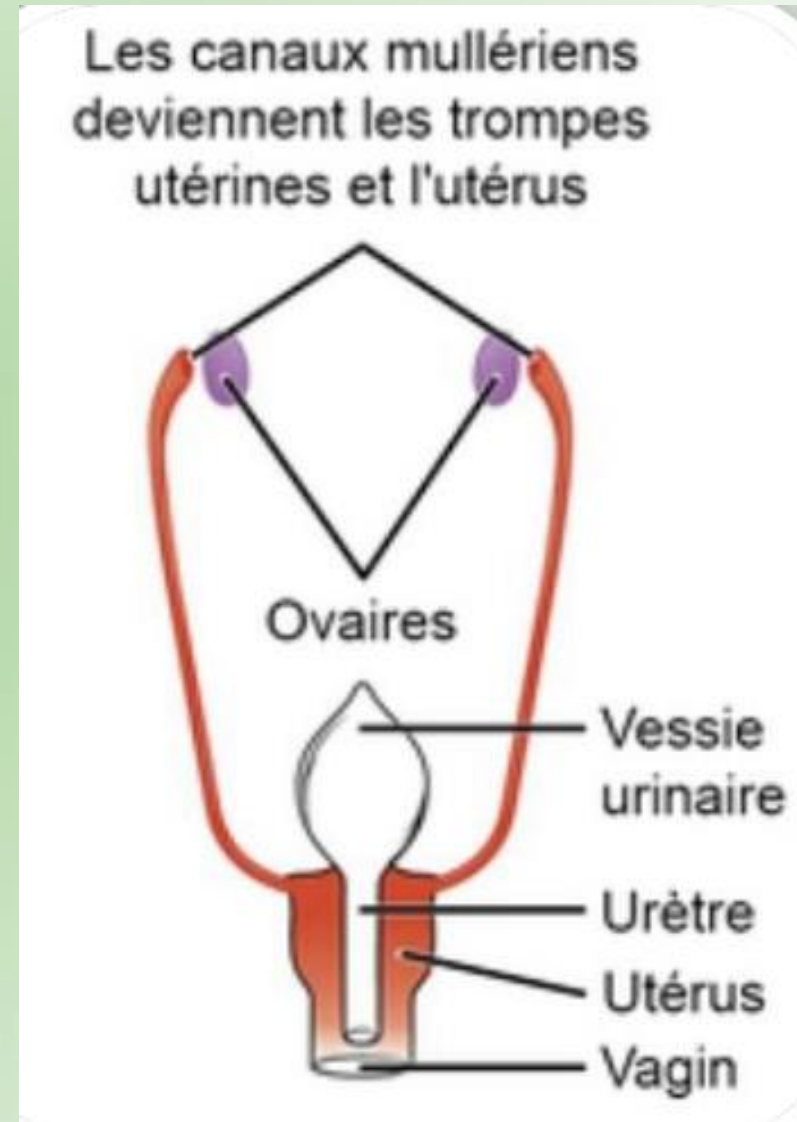
➔ pas d'utérus donc pas de règles (aménorrhée primaire)

# 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((FOXL2)) --> A[maintien de la différenciation ovarienne]; FOXL2 --> B[bloque l'expression de SOX9]; FOXL2 --> C[syndrome BPES];
```

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

persistance des dérivés mullériens

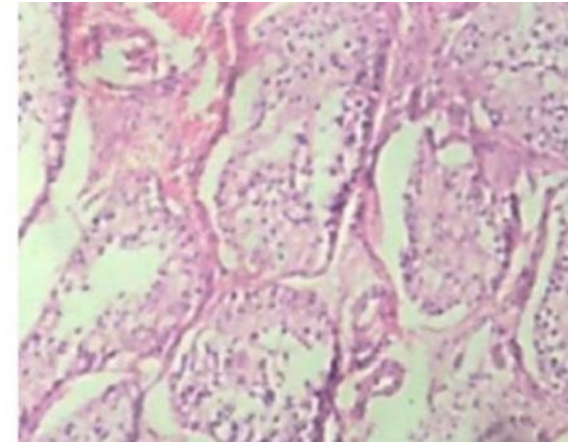
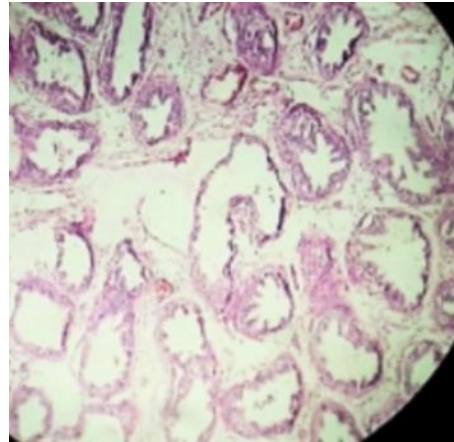
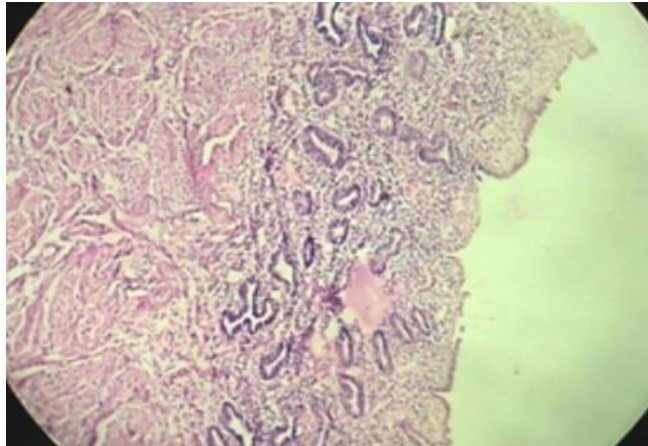
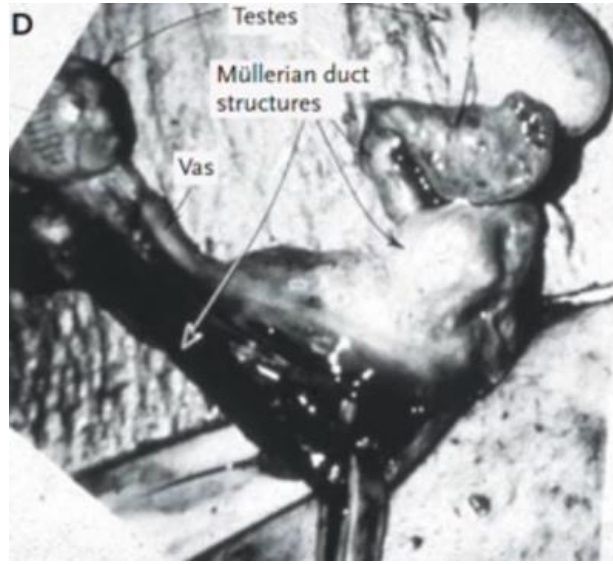
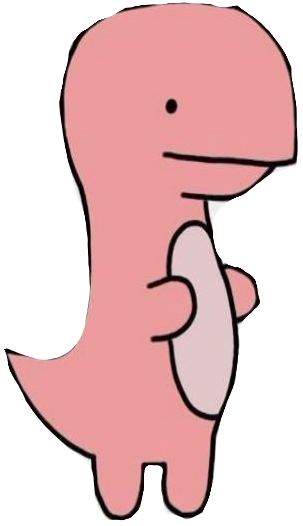
hommes à utérus

mutation de l'AMH ou de son Rc

cryptorchidie

hématurie cyclique





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

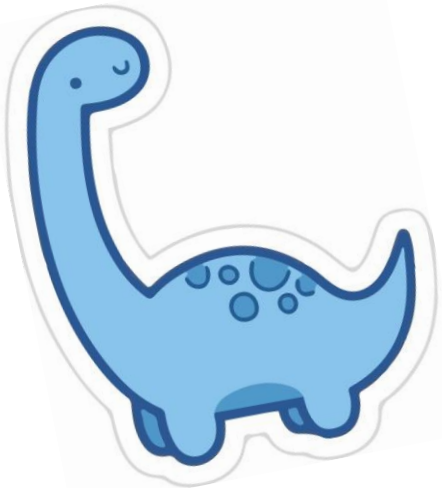
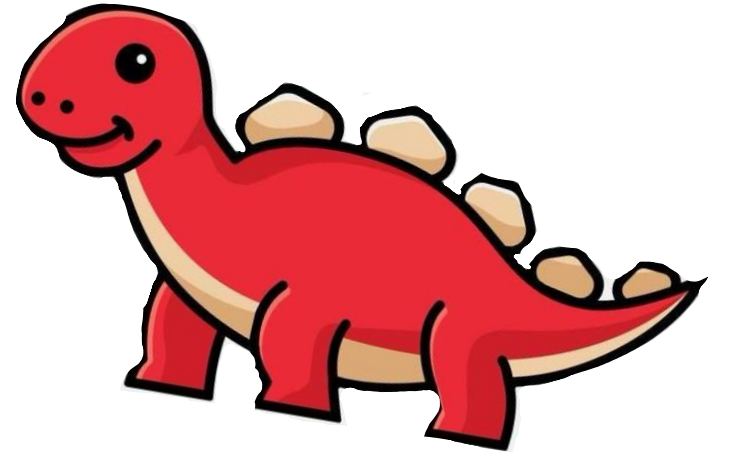
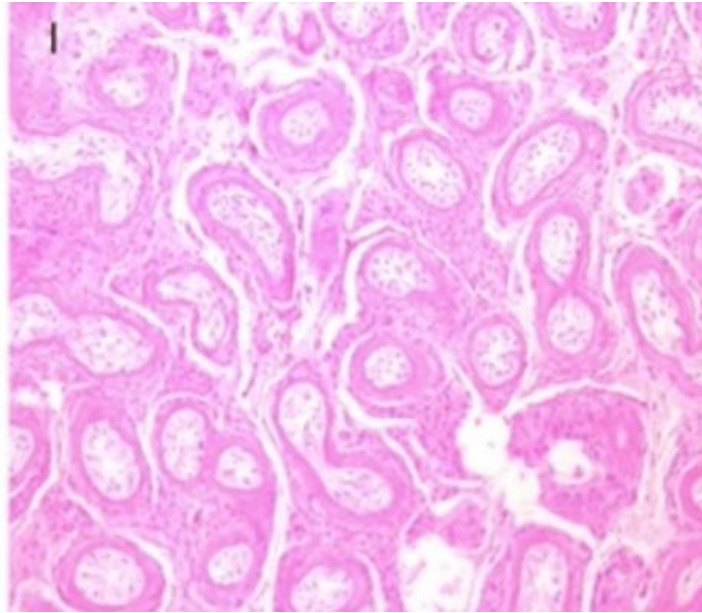
(syndrome de résistance aux androgènes)



**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*

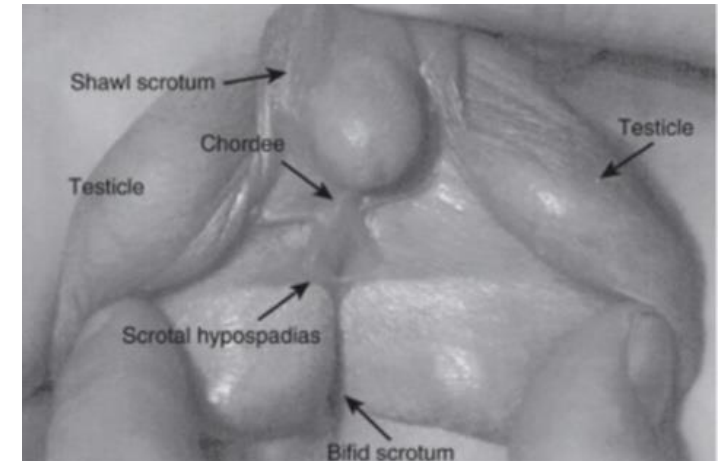
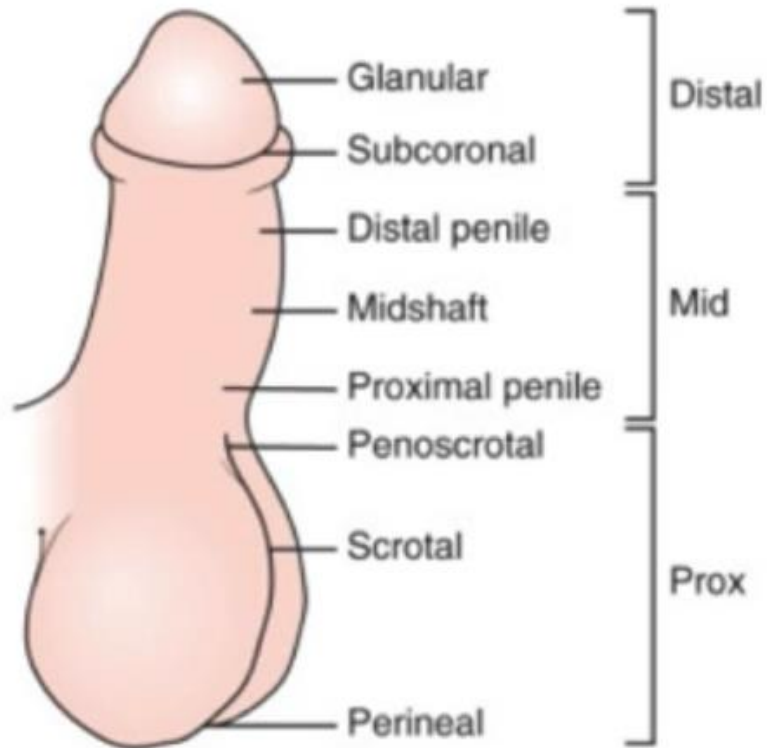
3

*cryptorchidie*



# hypospadias

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



non-descente d'un ou  
des 2 testicules

2 à 5% des naissances

# 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

The background is a dark green field filled with intricate, light green and yellowish illustrations of biological structures. These include various cell types, some with radial patterns, and others with more complex, multi-lobed or fibrous structures. Some illustrations are labeled with letters like 'ck', 'n', 'i', 'a', 'wk' and Roman numerals like 'I', 'II', 'III', 'IV', 'V', 'VI', 'VII', 'VIII'. One specific illustration is labeled 'FIG. 91'.

*Fin*

*Tut' rentrée 2024-2025*