

DIFFERENTIATION

W O R L D

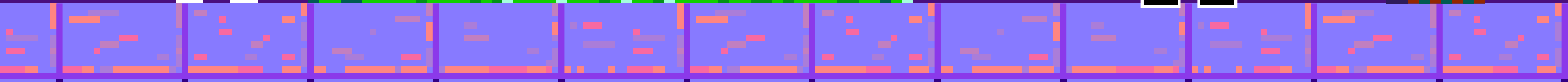
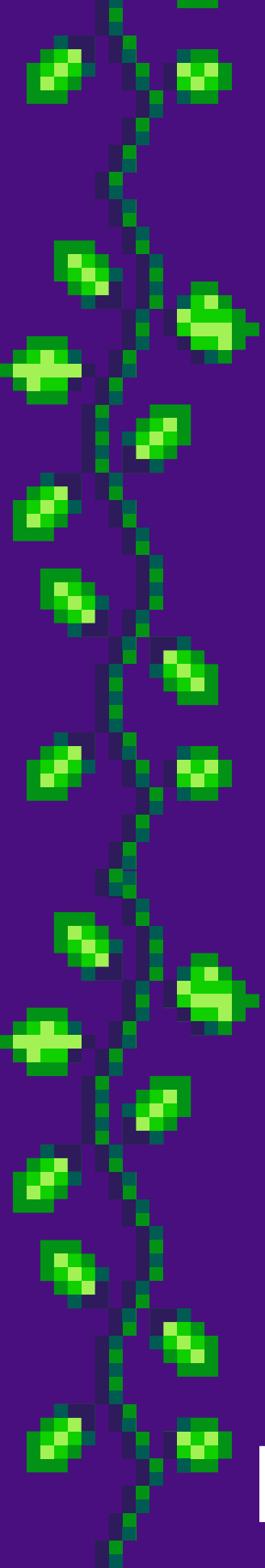
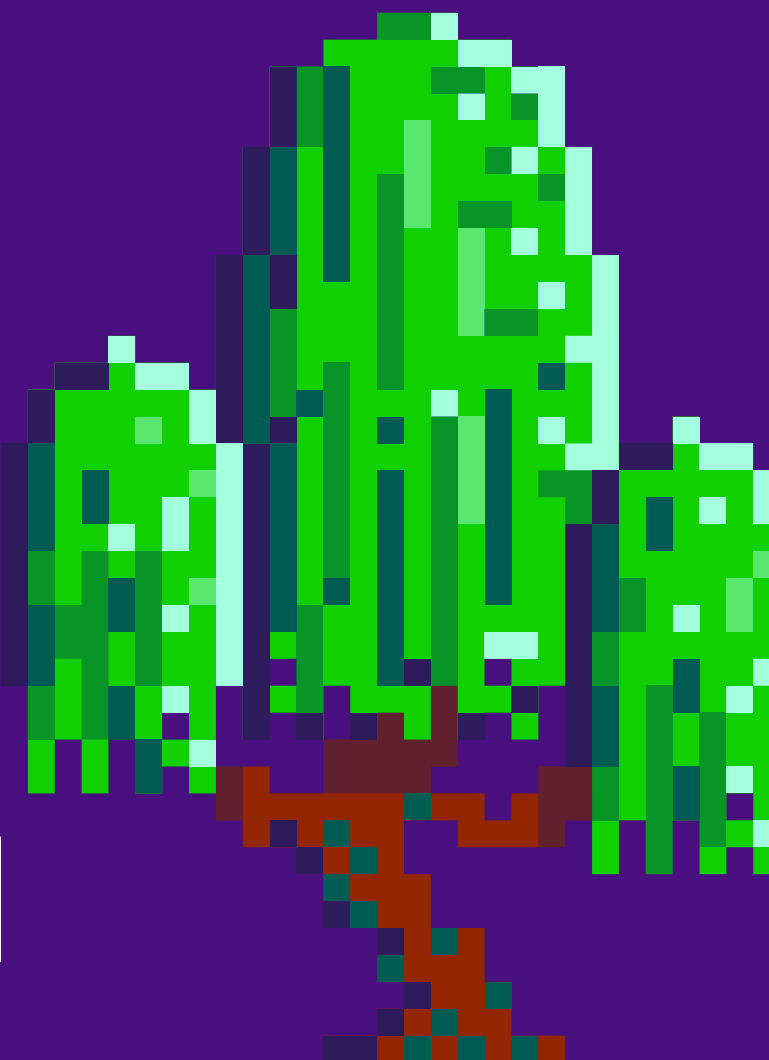
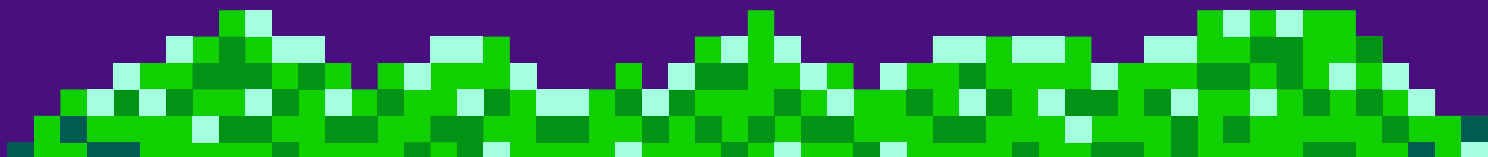
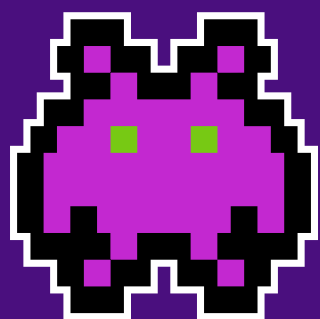
BY : EMMAMELON

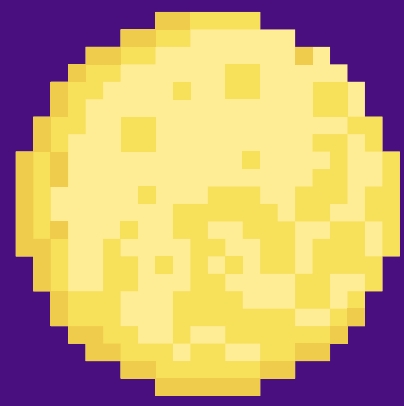


ARE YOU READY ?

Yes

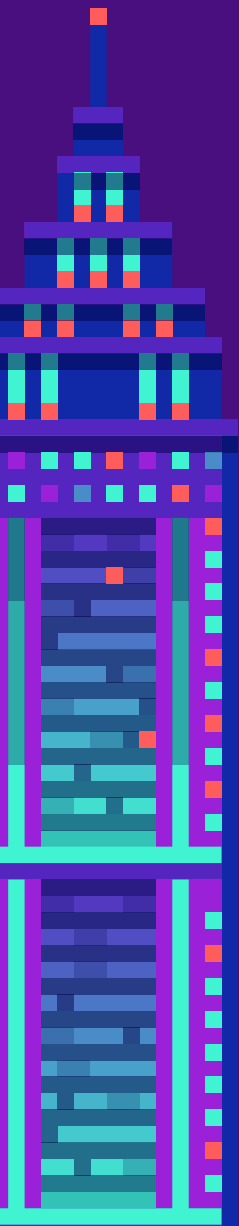
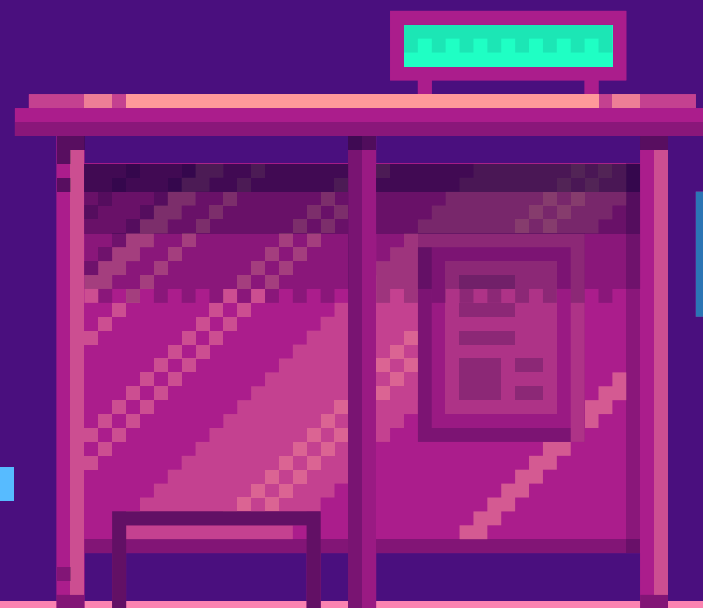
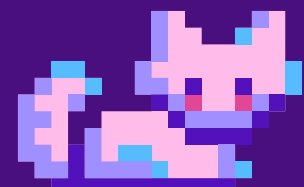
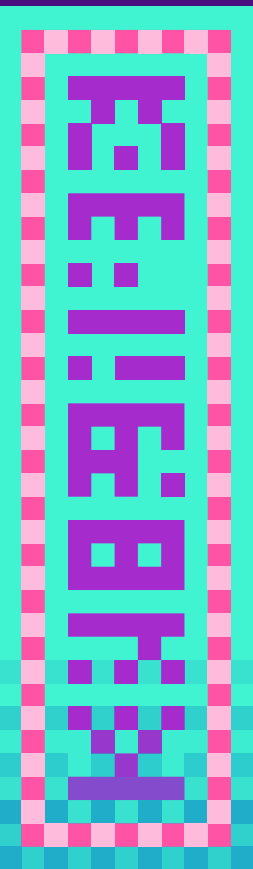
No

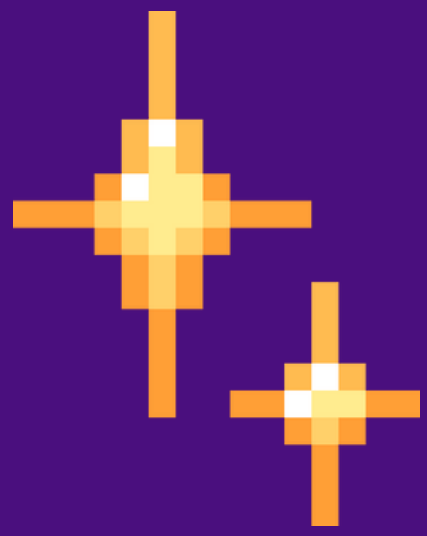




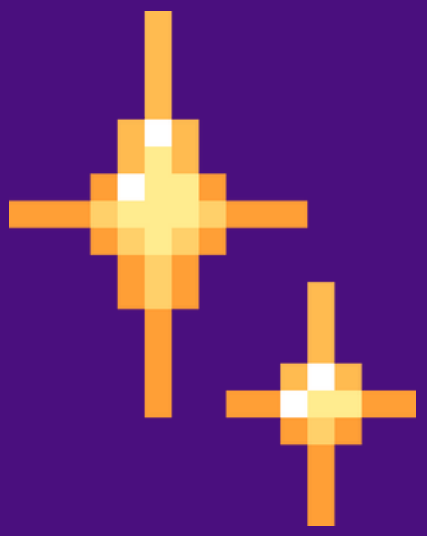
ONTOGENESE

développement progressif d'un individu à travers le temps
→ de la conception (= / = de naissance) à la forme mature (= mature)

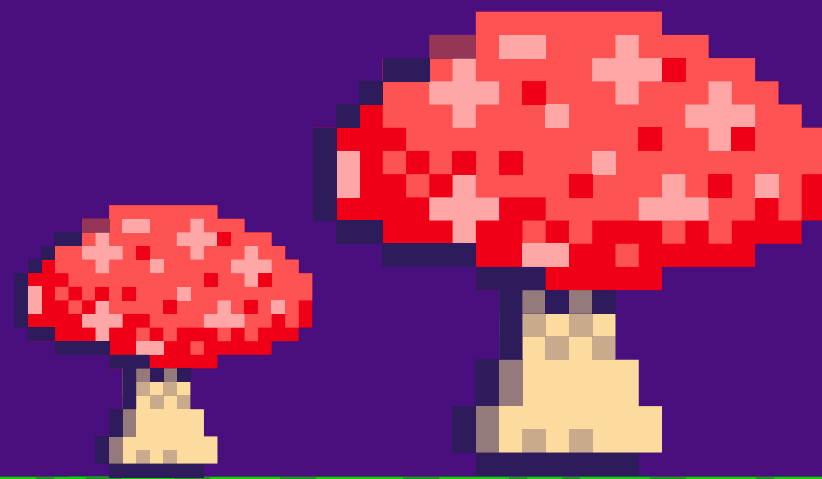
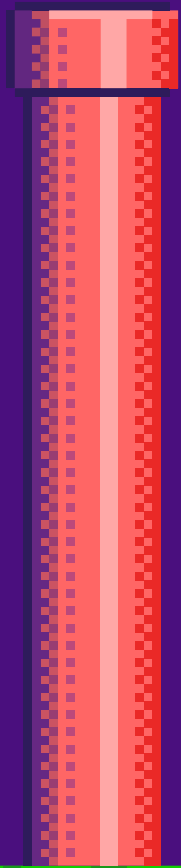




5 STADES :

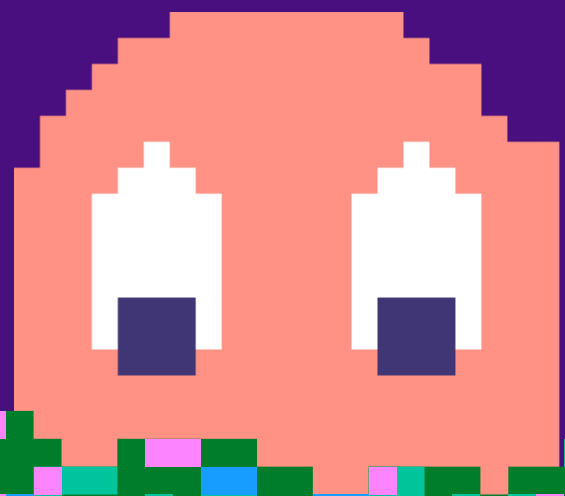


1. Indifférencié → période embryonnaire précoce
2. Différenciation → embryonnaire + foetale
3. Maturation → enfance + puberté
4. Fonctionnel → ado + vie adulte
5. Déclin → ménopause + andropause



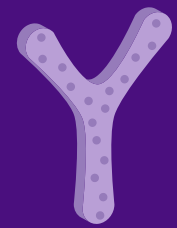
4 ETAPES SEQUENCIELLES :

- sexe génétique
- sexe gonadique
- sexe hormonal
- sexe phénotypique

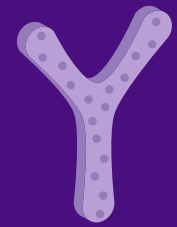




ETABLISSEMENT DU SEXE CHROMOSOMIQUE

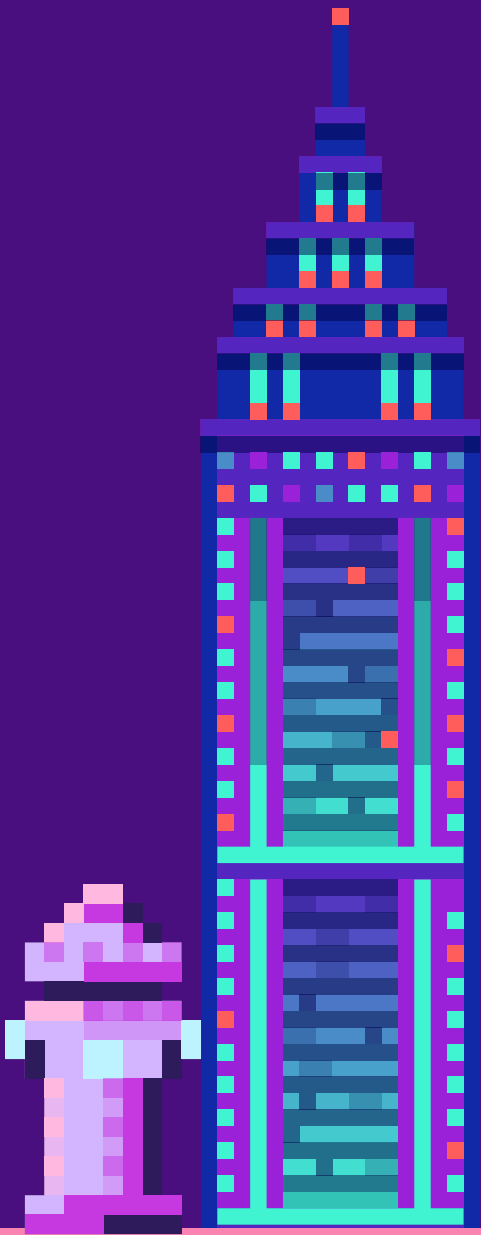


Présence → développement gonade masculine

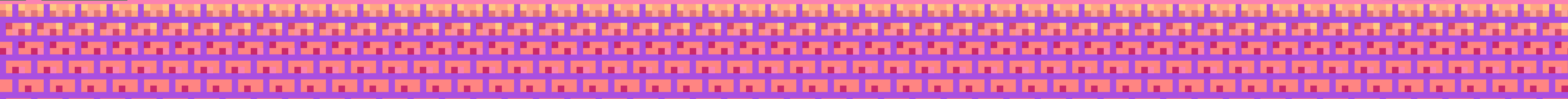
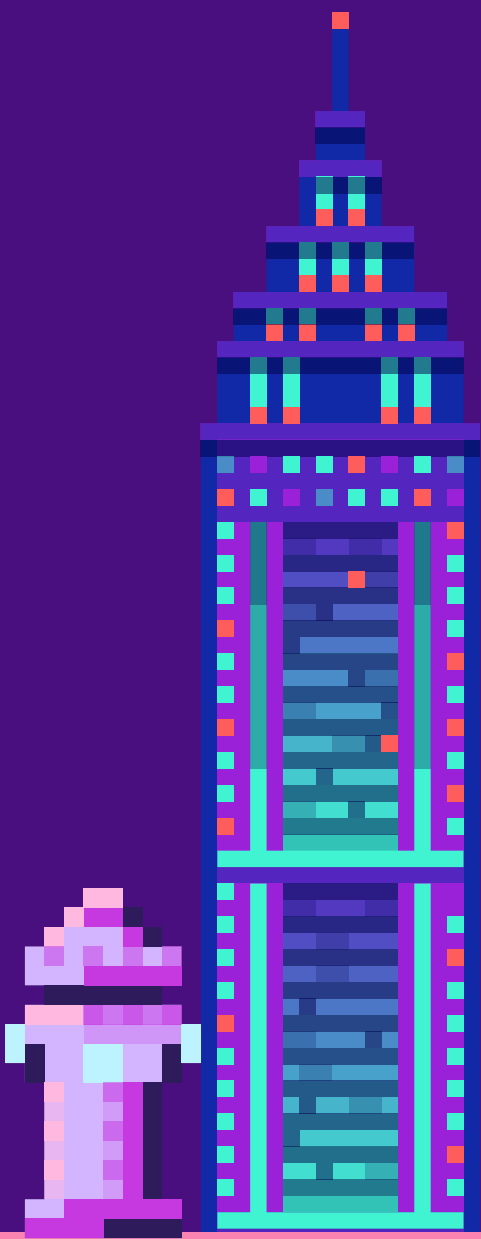
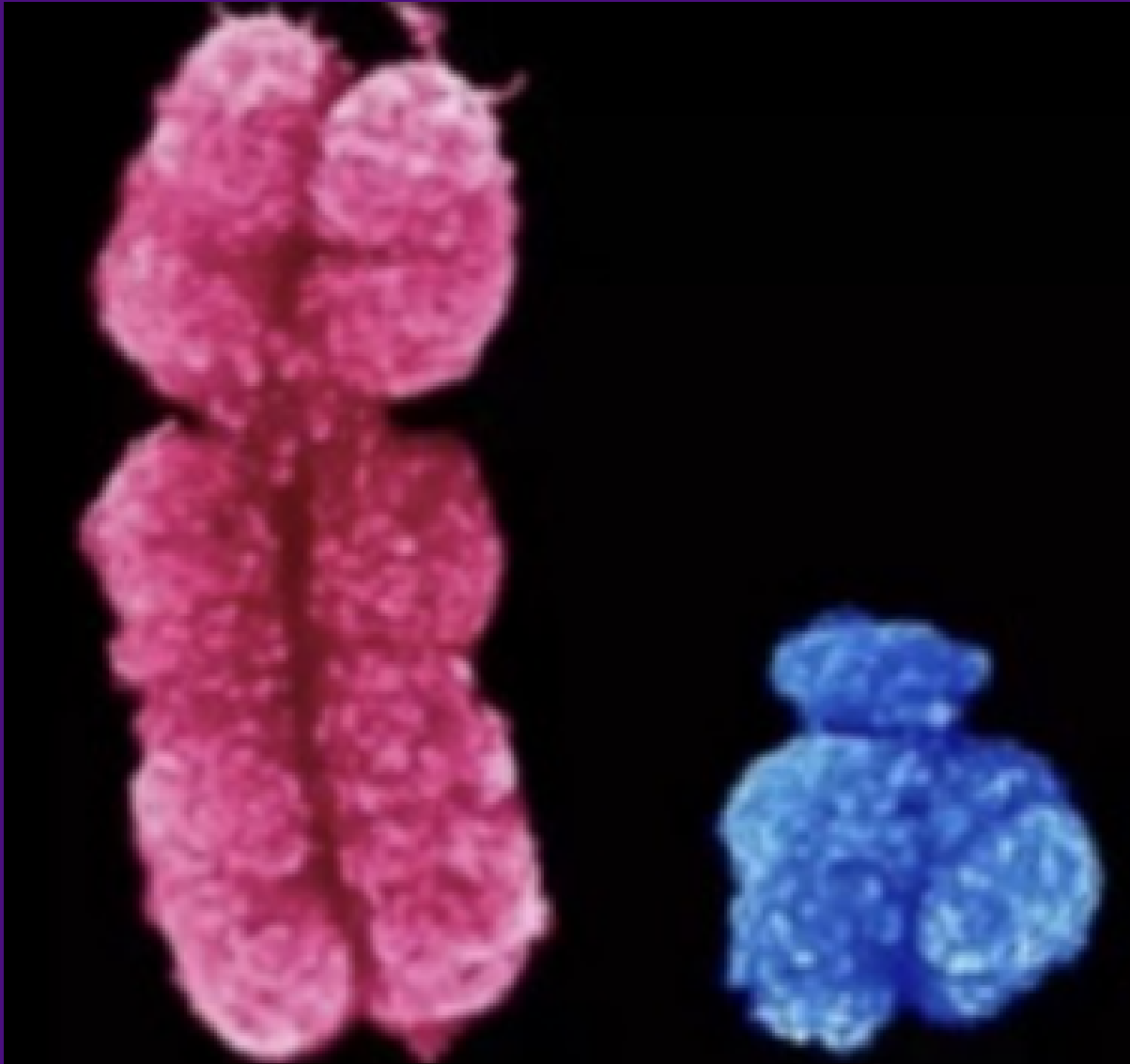


Absence → différenciation sexuelle vers l'ovaire

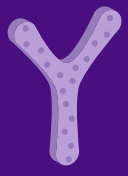
- Ce n'est pas le nombre de K sexuels qui déterminent le sexe mais la présence ou l'absence du KY +++++



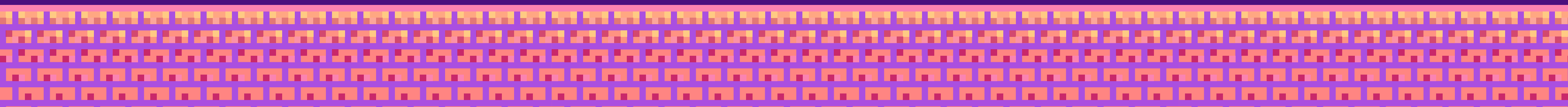
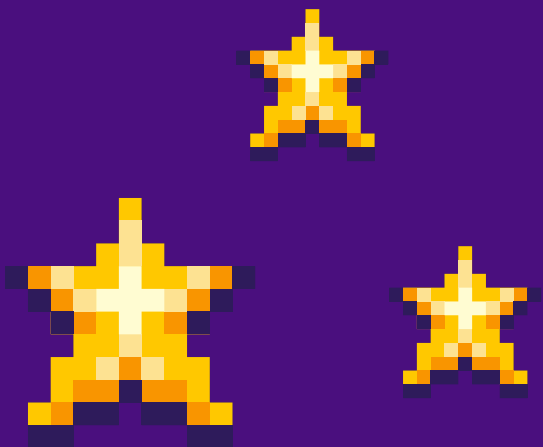
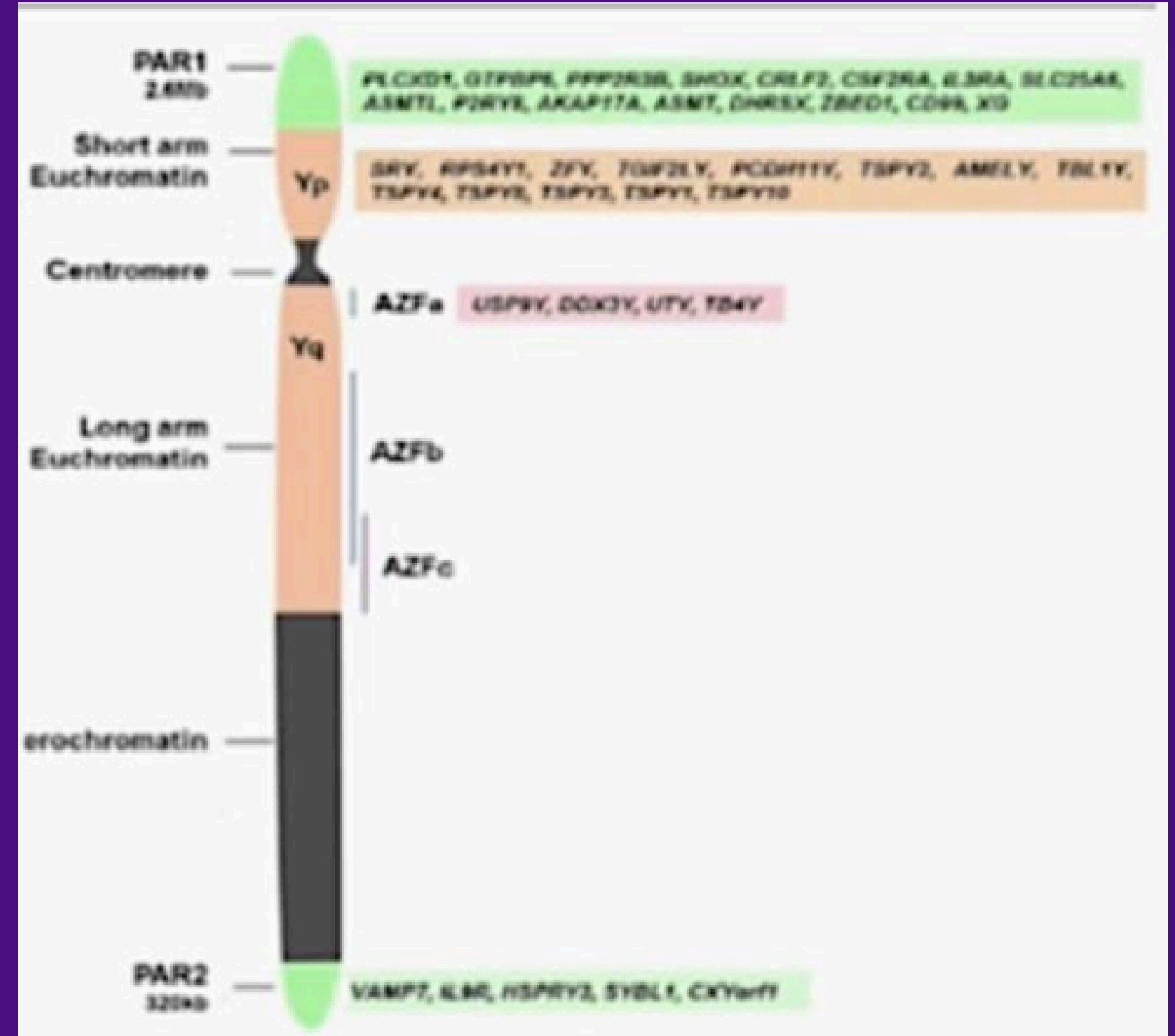
MORPHOLOGIE CHROMOSOME Y



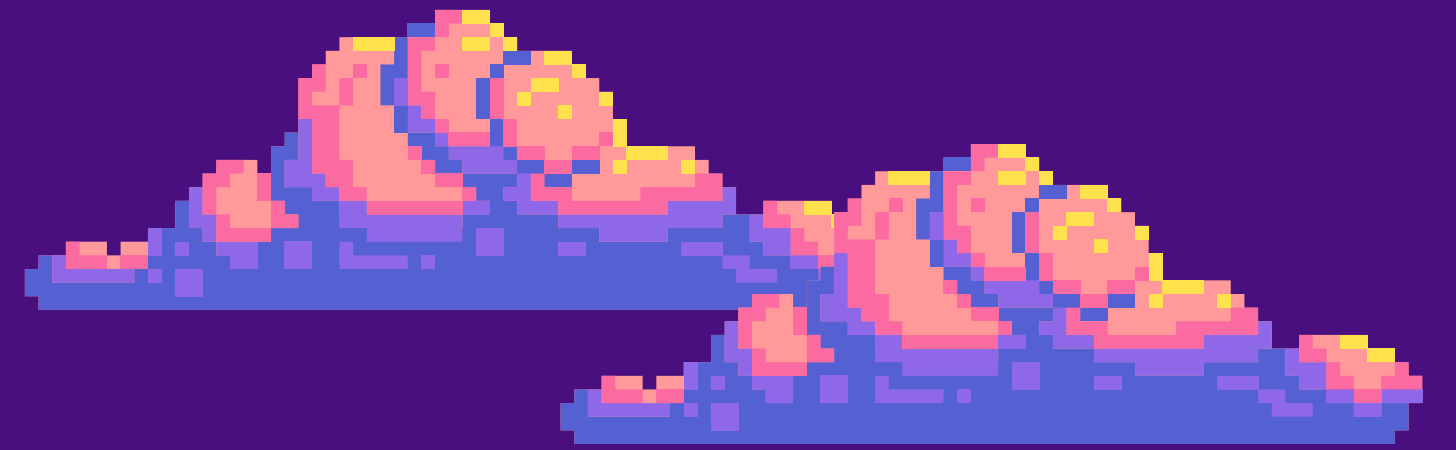
CHROMOSOME Y



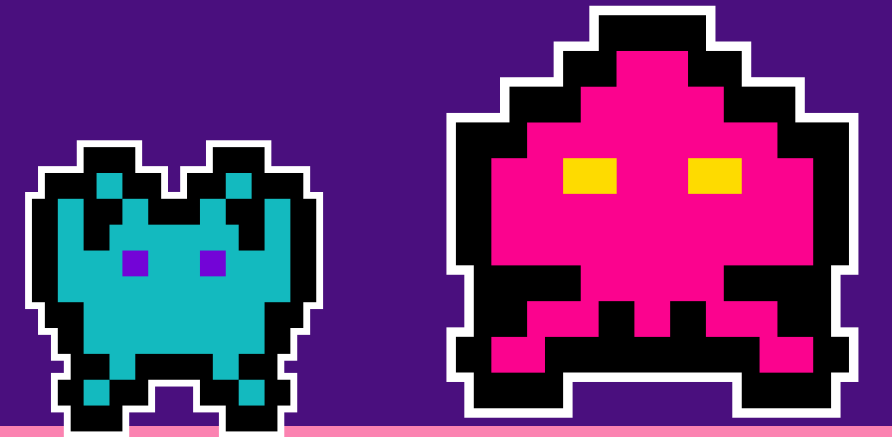
- bras court Yp → SRY (determination gonadique)
- bras long Yq → facteur AZF a, b ou c (mtn spermatogénèse)



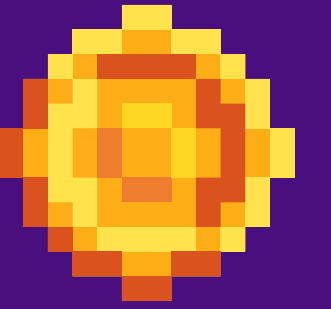
CHROMOSOME X



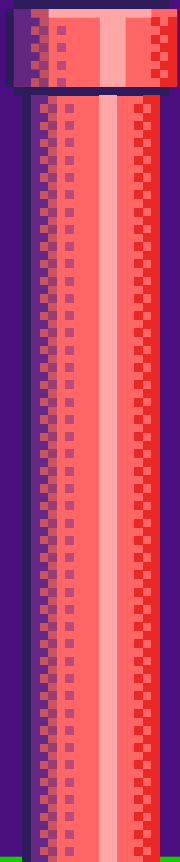
- différenciation gonadique
- spermatogénèse
- croissance structurale
- maintient pool souche ovogonie



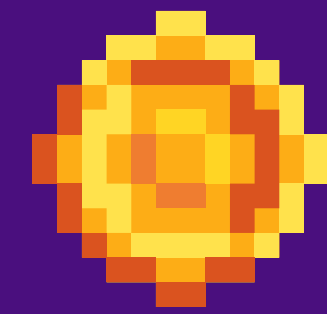
CHROMOSOME X



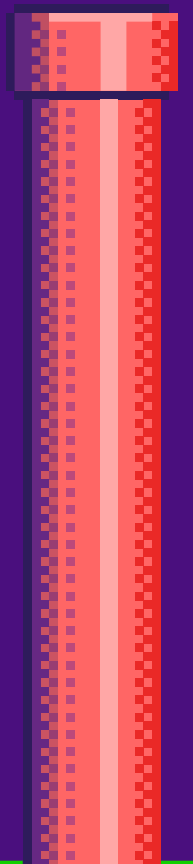
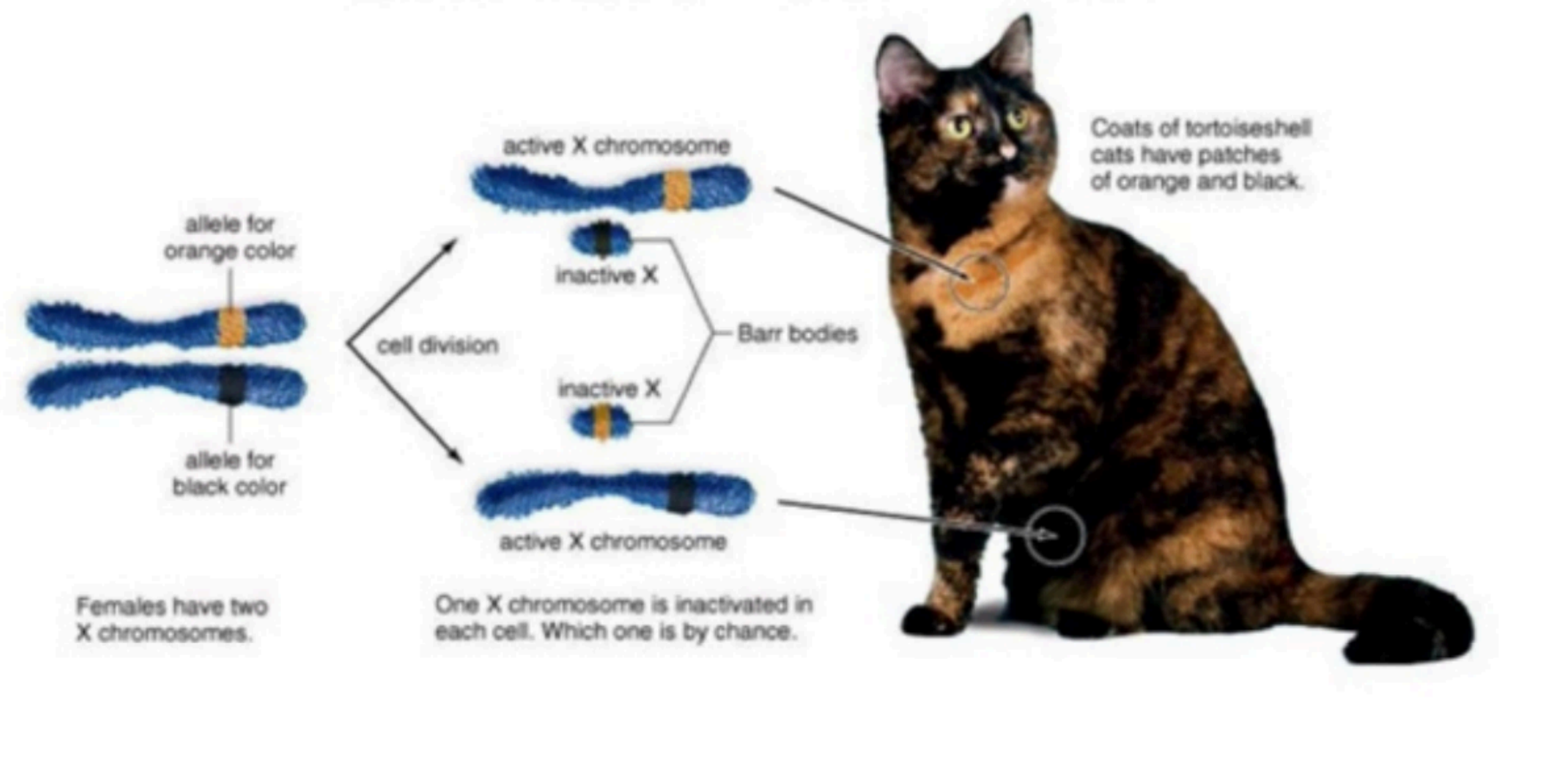
- si 2 KX fonctionnel → PAS physiologique → inactivation **systematique** d'un KX par surcompaction de la chromatine
- inactivation très tôt au stade Blastocyte → **méthylation + acétylation** des histones
- microscope → recherche corpuscule de Baar



CHROMOSOME X



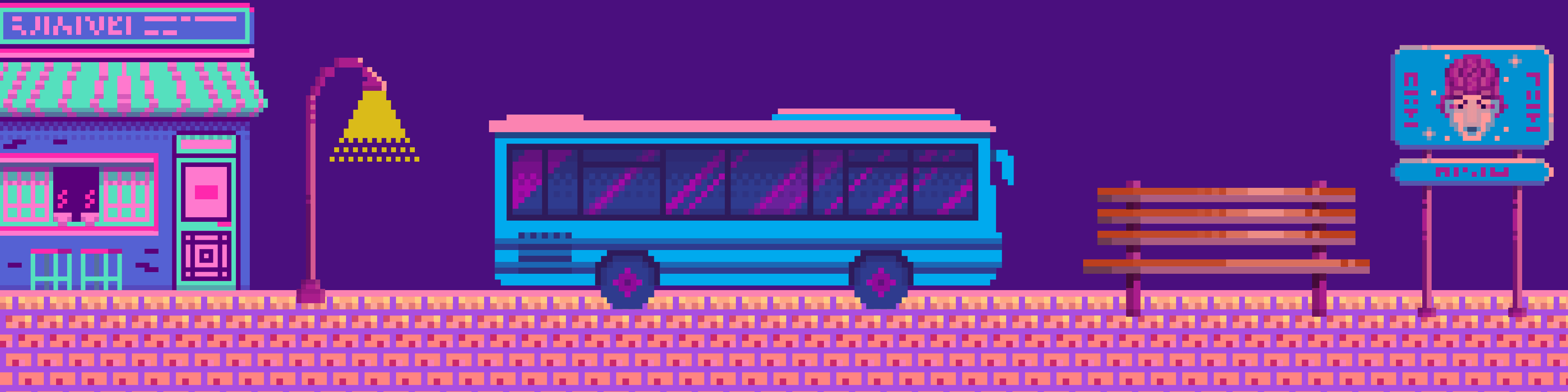
Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



SYNDROME DE TURNER

dysgénésie gonadique

- caryotype (45-X) chez la femme → perte 1 KX
- fréquence → 1 fille / 2500 naissance

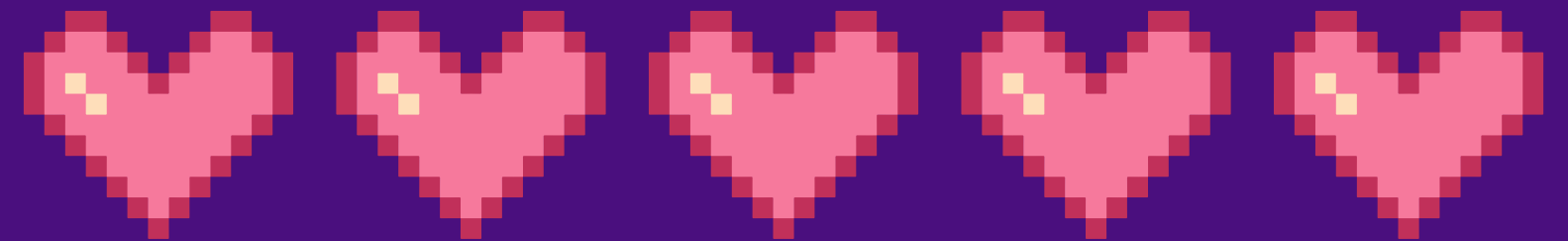
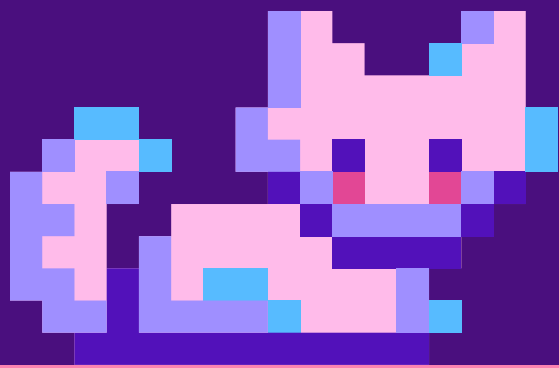
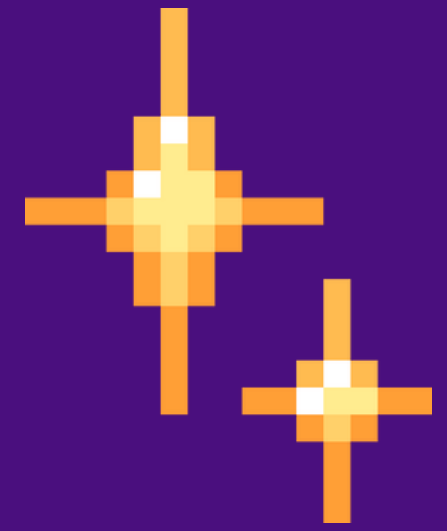


SYNDROME DE TURNER

- présence d'un unique KX

1. perte du gène SHOX → retard de croissance
staturo-pondéral

2. perte autres gènes → défaut maintient ovogénèse



SYNDROME DE TURNER

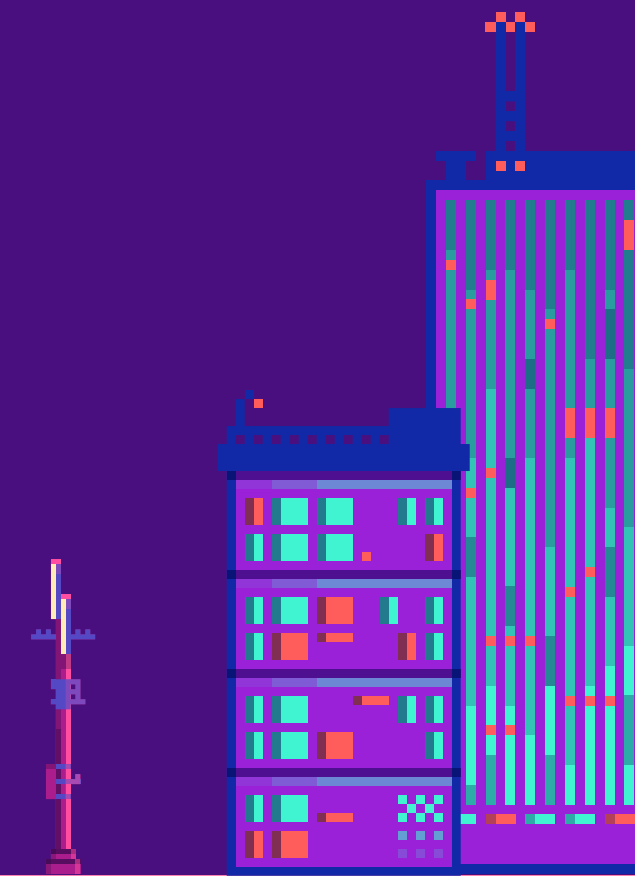
cause coté génétique

1. perte d'un chromosome – 70%

- mitose post zygotique (mosaïque possible)
- spermatozoïde avec 22 autosomes seul sans gonosomes

2. anomalie structurale – 30%

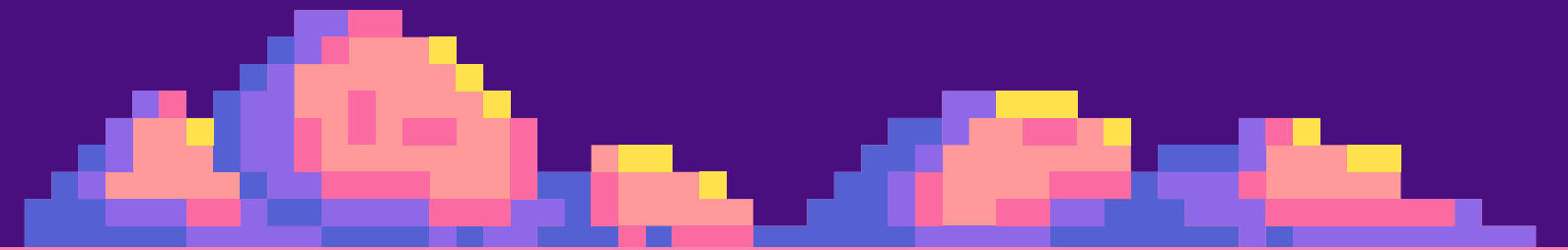
- délétion partielle Xp, Xq, isochromosome



SYNDROME DE TURNER

Phénotype :

- petite taille
- retard pubertaire (ou impubérisme total)
- déformation (syndrome dysmorphique)
- cou palmé ou ptérygium colli
- implantation basse des oreilles + cheveux
- visage → hypertélorisme
- anomalies articulaires
- coarctation aorte + rénale + endocrine
- anomalie du palais

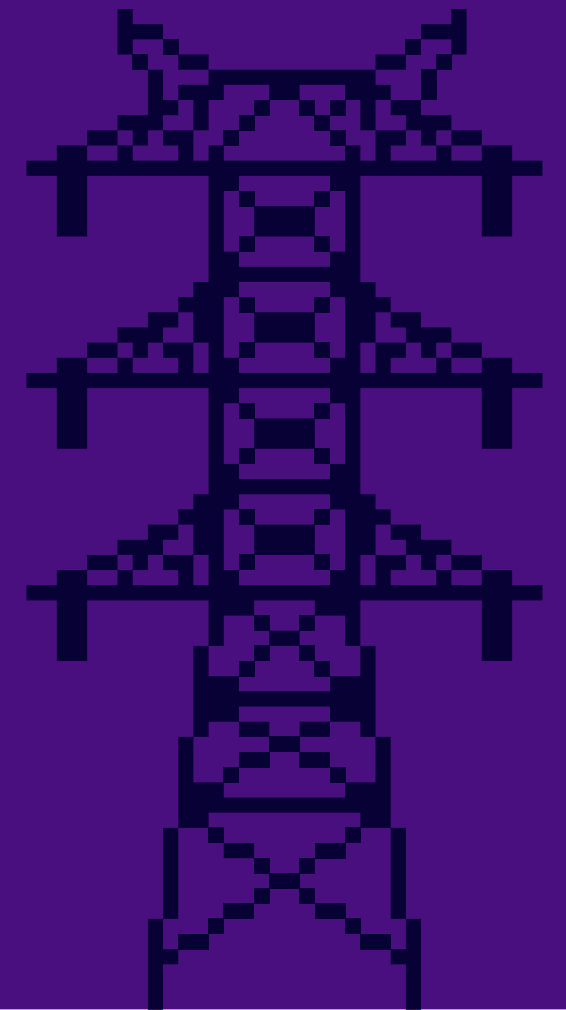
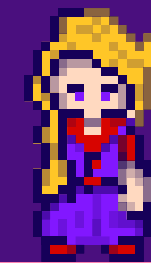
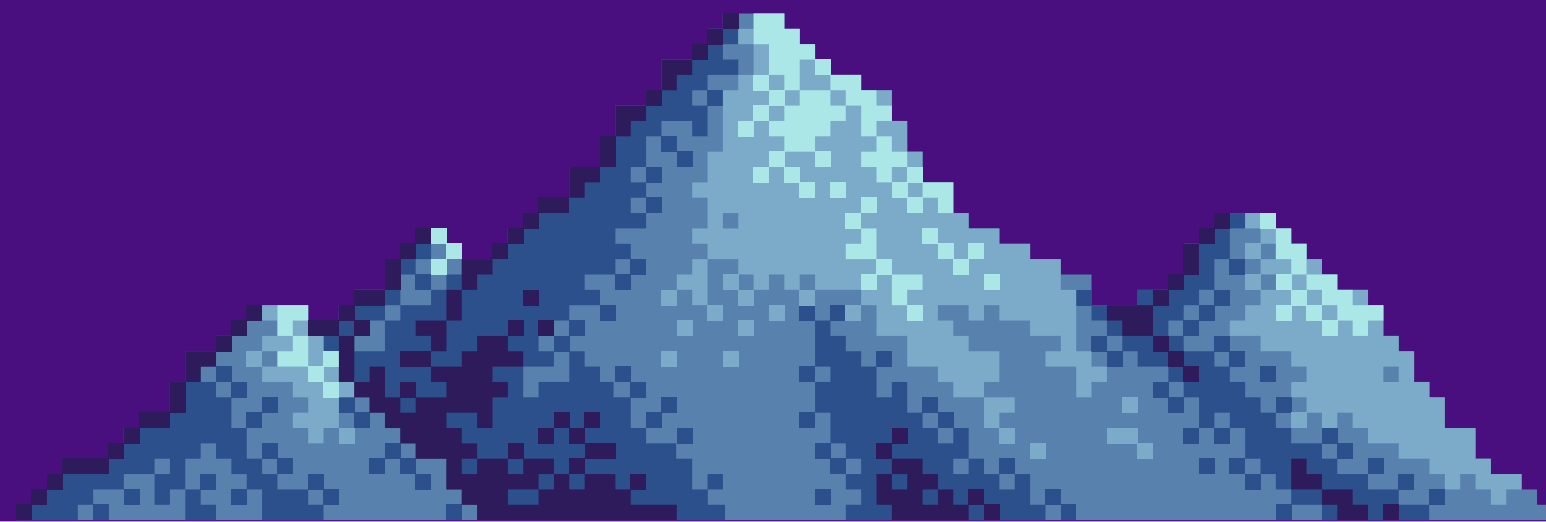
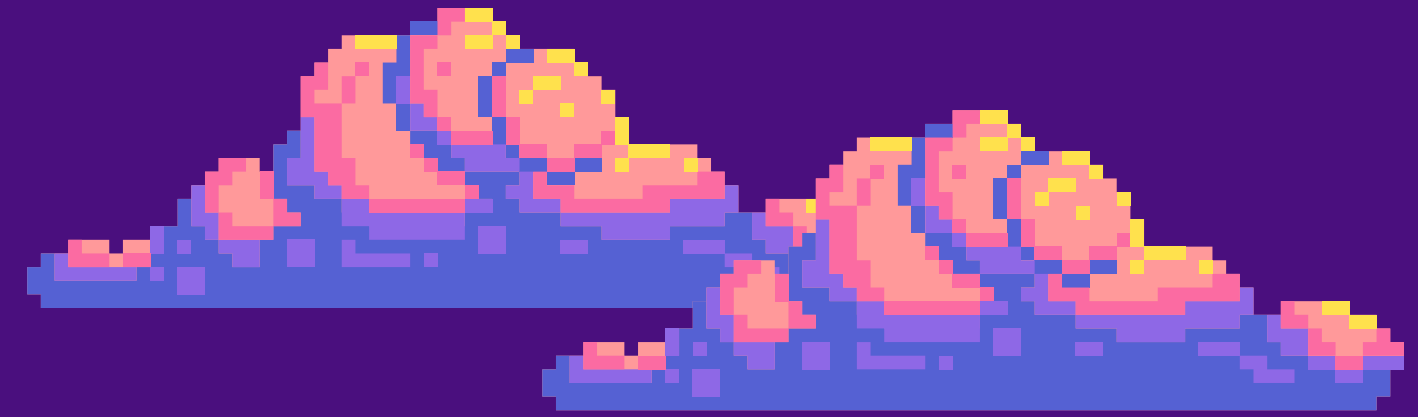


SYNDROME DE TURNER

Syndrome de Bonnevie Ulrich

Mort in utero → fréquence sous estimé

- anomalie vasculaire très précoce
- système azygos



SYNDROME DE KLINEFELTER



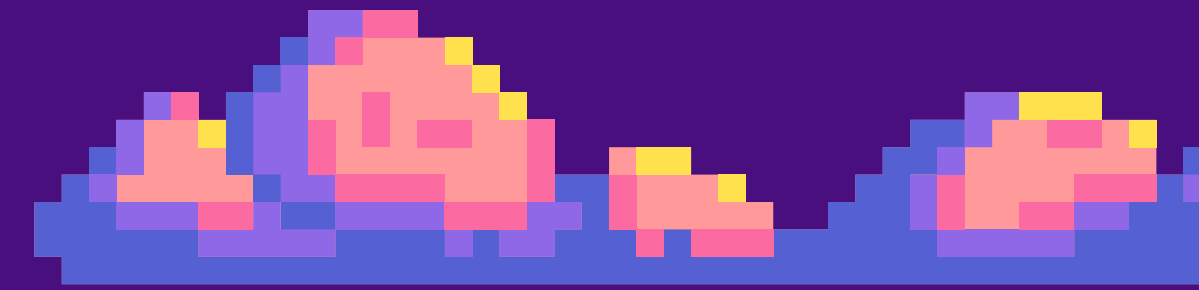
- Caryotype XXY → homme
- + fréquente des dysgénésie gonadique (1/500 ou 1/700)



SYNDROME DE KLINEFELTER

point de vue clinique

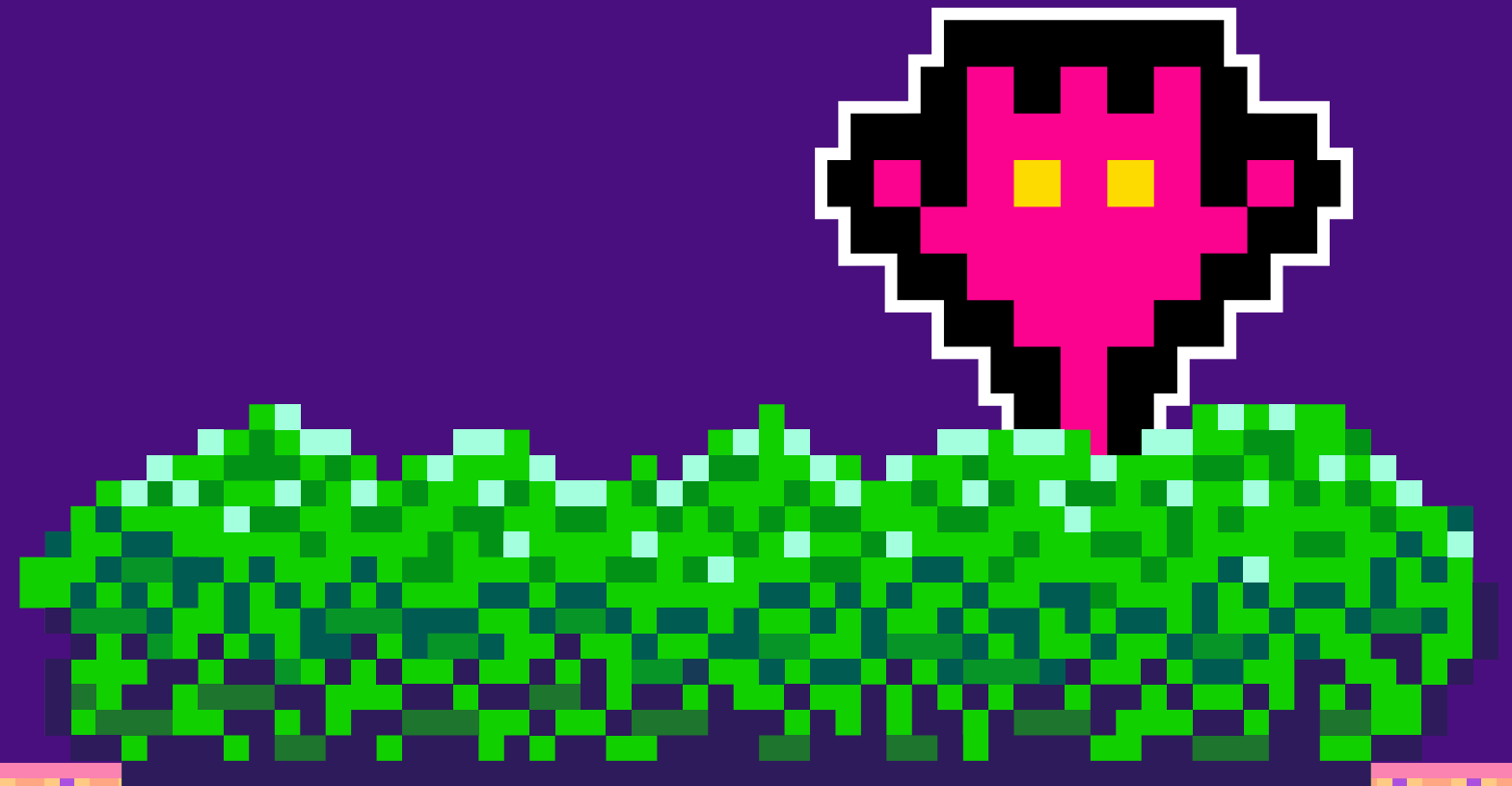
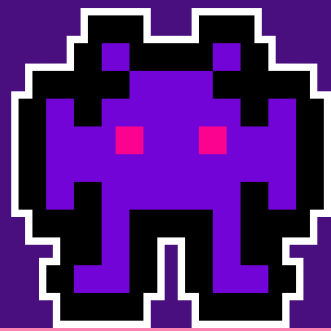
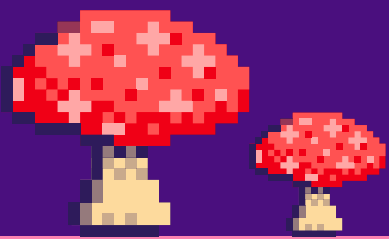
- Puberté inachevée, impuberisme plus au moins profond
- aspect typique : eunuchoïde
- grand avec macroskelie
- hypotrophie testiculaire
- hypoandrisme partiel
- spermatogénèse altérée
- trouble cognitifs → PAS de véritable retard mental
- répartition graisse + pilosité féminine



AUTRES TROUBLES DIFFÉRENTIATION SEXUELLE

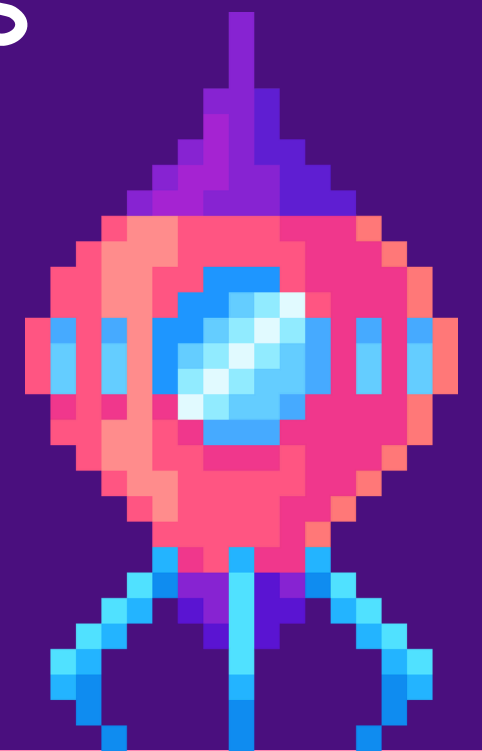
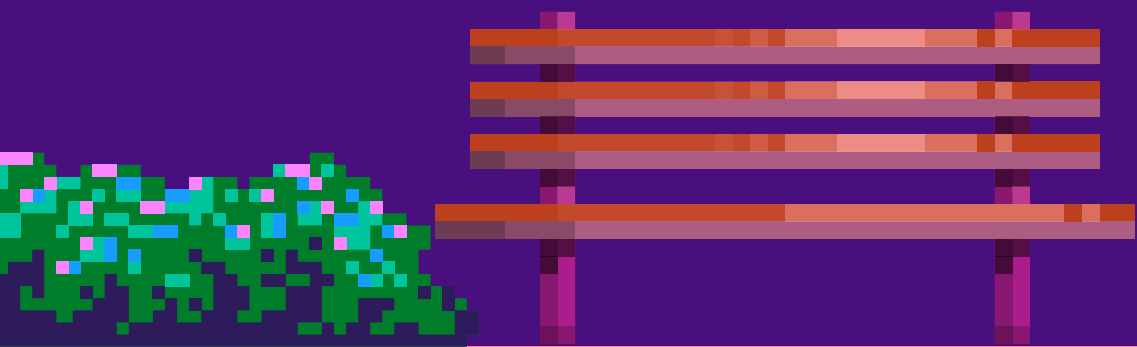
- beaucoup plus compliqué
- intervention de molécules impliqués dans la différenciation de la gonade

1. Dygénéésie gonadique mixte
2. Anomalie moléculaire



DYSGÉNÉSIE GONADIQUE MIXTES :

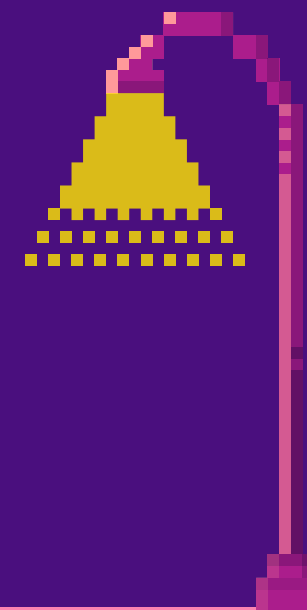
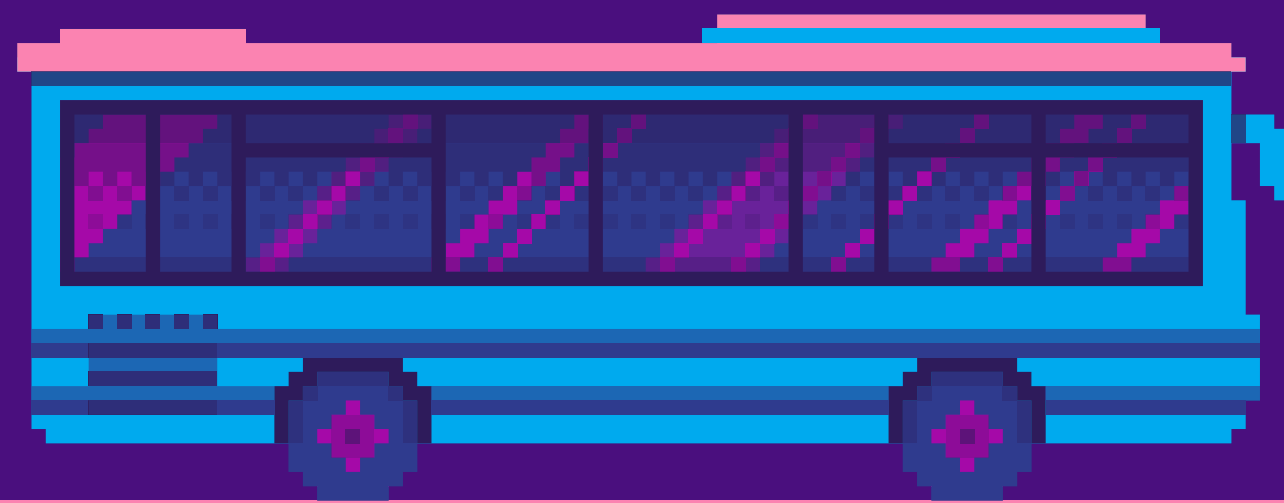
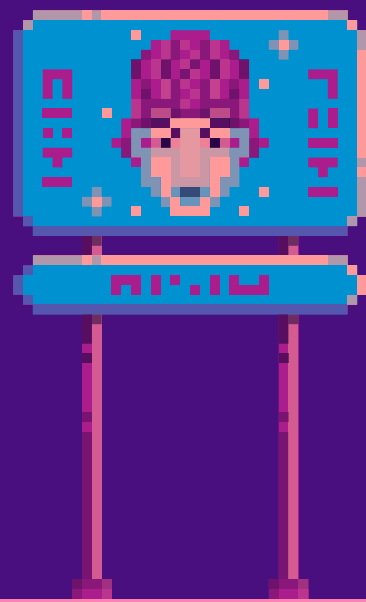
- Coexistence caryotype (45.X) + (46XY) → supprime certains mécanismes moléculaires clés
- NON développement des structures testiculaires
- tissus gonadique restant NON développé



DYSGÉNÉSIE GONADIQUE MIXTES :

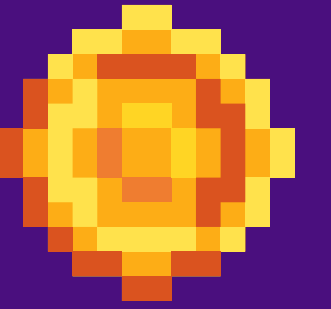
niveau microscopique

- cortex semblable du tissu ovarien
- structure ressemblantes aux cellules g. souches
→ Pas de différenciation



DYSGÉNÉSIE GONADIQUE MIXTES :

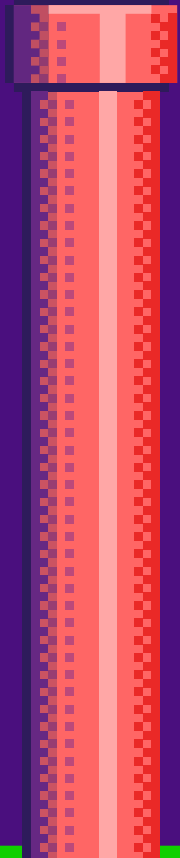
autre forme plus rare



- chimère, ovotestis (46XX) et (46XY)
- tissus ovarien + testiculaire
- organe génitaux EXTERNE non aboutis
- gonade complètement dystrophique

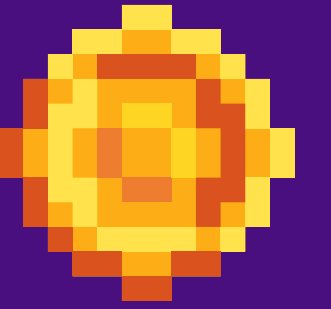
niveau histologique

→ coexistence tubes séminifères + corps jaune



DYSGÉNÉSIE GONADIQUE MIXTES :

autre forme plus rare

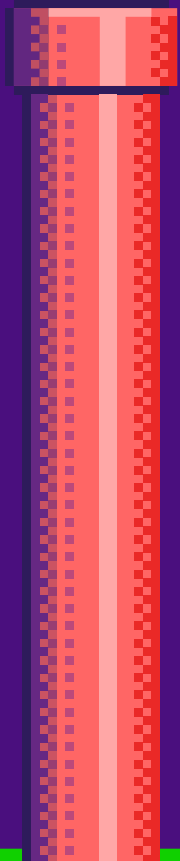


1. En avant :

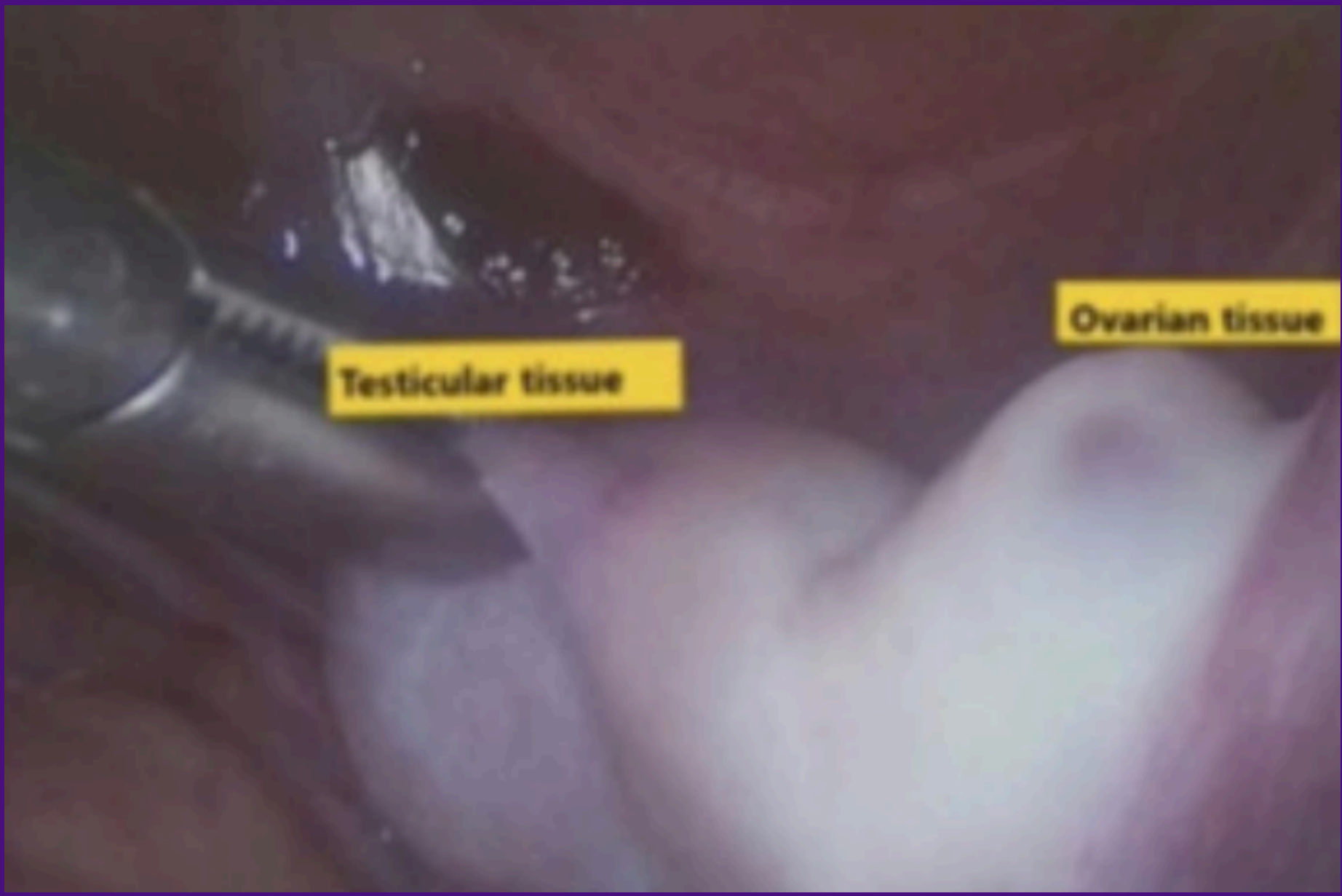
- clitoris extrêmement développé avec un capuchon clitoridien refoulé vers l'arrière
- abouchement urètre

2. En arrière :

- orifice périnéal + orifice anal



DYSGÉNÉSIE GONADIQUE MIXTES :

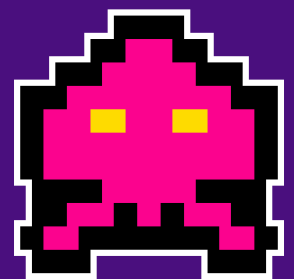
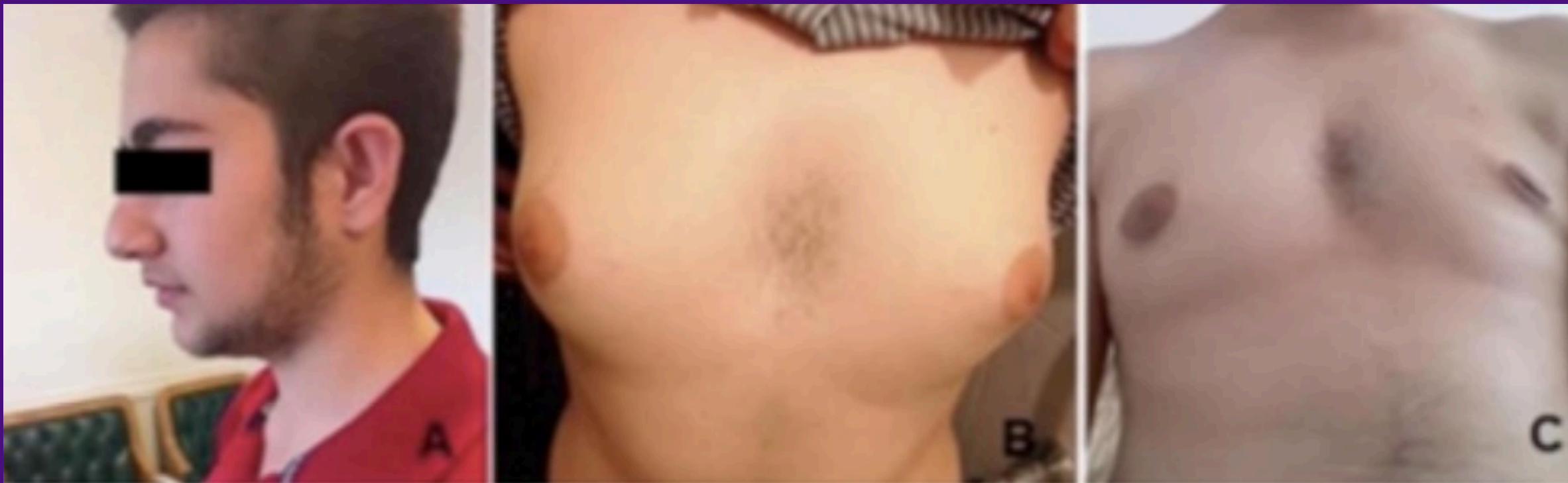


DYSGÉNÉSIE GONADIQUE MIXTES :

cliniquement

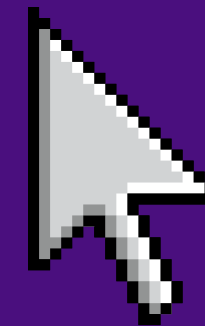
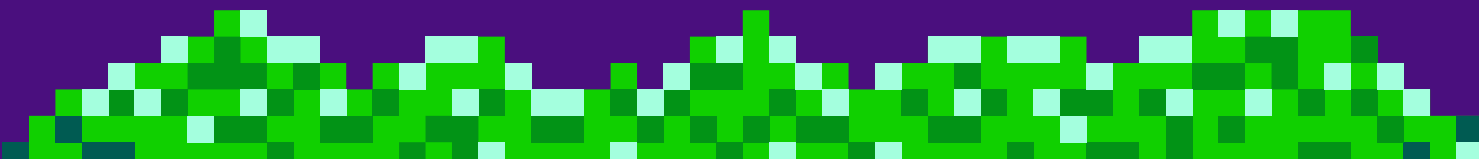
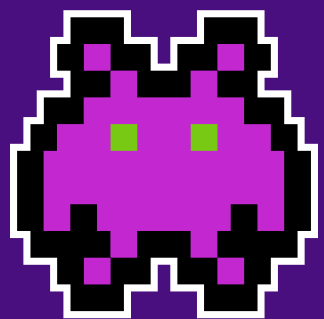


- Patient virilisé car production d'androgène
→ cependant vrai poitrine développée



ANOMALIES MOLECULAIRES

- quand gonade est bipotente et intra abdominale
- impact le développement rénal et les glandes
- les anomalies les plus fréquemment rapportées sont les anomalies de DAX1, Wt1, SF1, et Sox9.

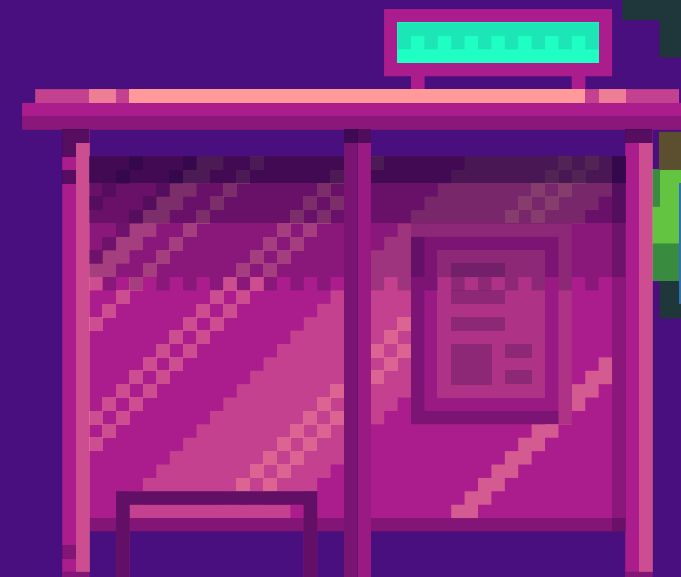
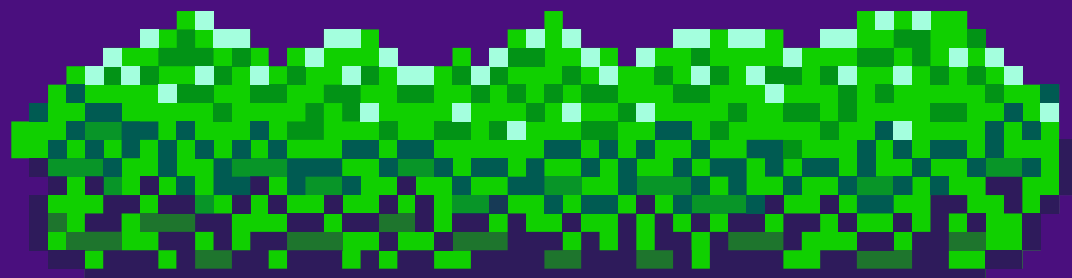


ANOMALIES MOLECULAIRES

- DAX1 (porté par le KX) s'il est dupliqué chez un garçon (46,XY), donner un phénotype féminin
- Wt1 → si anormal → blocage expression SRY + absence de synthèse AMH → féminin
-
- SF1 → gène détermination surrénale → absence sécrétion androgène + AMH → féminin

ANOMALIE MOLECULAIRE

- Sox 9
 - lié dvp celules de Sertoli
 - si anormal → féminin + anomalie morphologique
 - dysplasie campomélique (voir nanisme)



QCMS TIMES

A- La gonade possède 5 stades d'ontogénèse

B- le stade de différenciation correspond à la période embryonnaire précoce

C- le chromosome X a pour rôle le maintien de la spermatogénèse

D- L'inactivation systématique d'un des deux X chez la femme est systématique

E- toutes les réponses sont fausses



QCMS TIMES

A- La gonade possède 5 stades d'ontogénèse

B- le stade de différenciation correspond à la période embryonnaire précoce

C- le chromosome X a pour rôle le maintien de la spermatogénèse

D- L'inactivation systématique d'un des deux X chez la femme est systématique

E- toutes les réponses sont fausses



QCMS TIMES

- A- Le syndrome de Turner à une fréquence 1/ 2500 naissances
- B- On peut constater un retard staturo-pondéral
- C- On peut également observer un hypoandrisme partiel
- D- Le diagnostic de ce syndrome ce fait plus facilement à l'âge adulte
- E- toutes les réponses sont fausses



QCMS TIMES

A– Le syndrome de Turner à une fréquence 1/ 2500 naissances

B– On peut constater un retard staturo–pondéral

C– On peut également observer un hypoandrisme **partiel**

D– Le diagnostic de ce syndrome ce fait plus facilement à l'âge adulte

E– toutes les réponses sont fausses



QCMS TIMES

- A- La fréquence du syndrome de Klinefelter est moins élevé que le syndrome de Turner
- B- Des troubles cognitifs y sont souvent associés
- C- Dans les dysgénésies gonadiques mixtes on peut observer un tissu gonadique extrêmement développé
- D- le gène Sox 9 est lié aux cellules de Sertoli
- E- toutes les réponses sont fausses



QCMS TIMES

A- La fréquence du syndrome de Klinefelter est moins élevé que le syndrome de Turner

B- Des troubles cognitifs y sont souvent associés

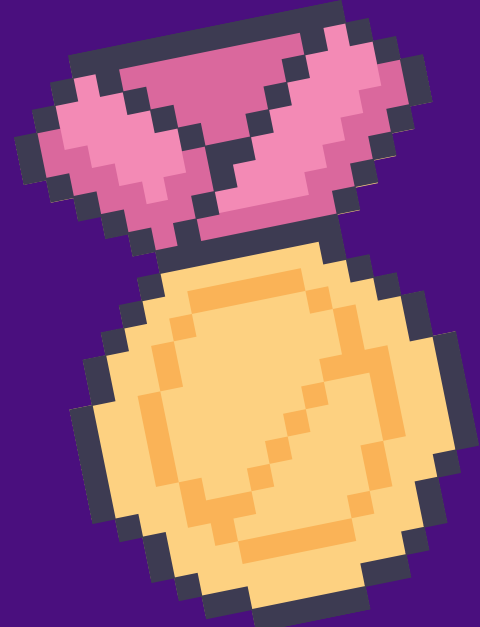
C- Dans les dysgénésies gonadiques mixtes on peut observer un tissu gonadique extrêmement développé

D- le gène Sox 9 est lié aux cellules de Sertoli

E- toutes les réponses sont fausses



THANK



YOU

