

DIFFERENCIATION SEXUELLE

PARTIE I

Coucouuu !! Comme promis, je vous ai concocté une petite fiche récap 😊
 J'espère qu'elle vous plaira et qu'elle pourra vous aider !!
 Sur ce, bon courage, et n'oubliez pas que vous êtes les plus forts <3

Syndrome de Turner :

- Caryotype → (45,X0)
 - Fréquence → 1/2500 naissances
 - Causes : 70% = perte d'un chromosome : (le + souvent)
 - soit mitose post zygotique (mosaïques possibles)
 - soit spermatozoïde avec 22 autosomes seul sans gonosomes (anomalie méiotique = non disjonction des bivalents)
 - 30% = anomalie structurale :
 - délétion partielle, isochromosome, en anneau
 - Caractéristiques : → défaut maintient ovogénèse → majoration atrésie folliculaire
 - perte SHOX → retard croissance/staturο-pondéral → petite taille
 - retard pubertaire (voir impubérisme)
 - stérilité (inconstant)
 - déformation (dysmorphique)
 - cou palmé ou ptérygium colli
 - implantation basse oreilles + cheveux
 - visage → hypertélorisme
 - (yeux écarté + orientation ≠ incliné vers le bas)
 - coarctation (rétrécissement): valve aortique
 - anomalie rénale + endocrine
 - (extrêmement délétère)
 - autres anomalies au niveau du palais
 - diagnostic facile pendant l'enfance (contrairement à l'âge adulte où les signes sont + discrets)
 - Anomalies articulaires : → cubitus valgus (bras vers l'extérieur)
 - ostéoporose (dû à la carence d'hormones)
 - bradymétacarpie (doigts + courts)
 - Dans les formes les plus sévères
- Syndrome de Bonnevie Ulrich → anomalie vasculaire très précoce
- touche système azygos (une veine très importante au niveau du thorax d'où la mort in utéro)
 - mort in utéro → explique la fréquence sous estimée du syndrome de Turner
- PAS de retard mental → SAUF dans le cas d'un isochromosome ou d'un X en anneau
- Anasarque fœtale → pleins d'œdèmes fœto-placentaires

Syndrome de Klinefelter :

- Caryotype → (47,XXY)
- Fréquence → 1/500 ou 1/700 naissances → + fréquentes des dysgénésies gonadiques
- Caractéristiques :

→ aspect typique eunuchoïde → grand avec macroskelie (grand bras avec l'envergure des deux bras ouvert qui est supérieure à la taille du patient)

→ spermatogénèse altéré → hypofertilité voire stérilité
 → puberté inachevée → impubérisme plus ou moins profond
 → hypotrophie testiculaire liée à → absence ou production moindre de spermatozoïde
 → hypoandrisme partiel → infantilisme masculin

→ répartitions graisse + pilosité typiquement féminine (dû à l'hypogonadisme qui engendre un déficit androgénique)

→ hanches relativement marquées + bassin plutôt féminin
 → petit bourgeon mammaires → gynécomastie

→ trouble cognitifs souvent associés → instabilité psychologique + parfois anomalies acquisition de certains domaines de compétences
 → Attention → PAS de véritable retard mental

Dysgénésie gonadiques mixtes :

Coexistence caryotype (45,X) + (46,XY)

→ supprime certains mécanismes moléculaires clés
 → ∅ développement des structures testiculaires
 → présence utérus et trompes + bandelettes fibreuses → correspond au tissu gonadique restant ∅ développé

→ niveau microscopique → cortex semblable au tissu ovarien
 → structures ressemblantes aux cellules germinales souches
 → ∅ différenciation à cause de la co-existence de 2 formules caryotypiques

→ + souvent → jeune fille
 → ∅ ovaires = ∅ puberté

Autres formes plus rares : Coexistence caryotype (45,XX) + (46,XY)

→ chimère, ovotestis (46,XX) et (46,XY)
 → tissu ovarien + testiculaire
 → niveau interne → coexistence tissus gonadiques → resection du tissu testiculaire abdominal sinon → pathologique

→ gonade complètement dystrophique
 → niveau histologique → coexistence tubes séminifère + corps jaune

→ cliniquement → patient virilisé car production d'androgène
 → cependant → vrai poitrine développée

Anomalie moléculaires :

→ intervient dans la cascade de différenciation moléculaire ou quand la gonade est encore bipotente et en position intra-abdominale

→ impact développement: rénal + glande endocrine surrénale

→ car au nv embryologique → filière urinaire + génitale = contact étroit

Anomalies les + fréquentes = DAX1 + WT1 + SF1 + SOX9 :

→ DAX1 → porté par le KX → si doublé → court circuit → [] féminin (phénotype)

→ WT1 → si anormal → blocage expression SRY + ∅ synthèse AMH → [] féminin

→ SF1 → gène détermination surrénal → si absence → ∅ sécrétion androgène + AMH
→ [] féminin

→ Sox9 → implique dvp Sertoli

→ si anormal → [] féminin + anomalie morphologique → dysplasie campomélique
(voir nanisme)

→ si absent → ovaires

Et voila pour cette petite fiche récap !! Comme promis à la séance discord j'ai aussi fait un récap des syndromes de Turner et Klinefelter sous forme de tableau !! Il est à la page juste après comme il prends beaucoup de place ce gros gourmand...

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

J'espère que cette fiche va pouvoir vous aider !! Je vous fait des très gros bisoussss

Je pense qu'on vous le dis assez mais tenez bon c'est bientôt la fin !! Prenez juste une minute pour regarder tout le chemin que vous avez déjà fait et vous pourrez qu'être fiers de vous (et si vous l'êtes pas c'est pas grave je le suis pour toute la promo (triple monstre))

On se retrouve juste après pour le récap de diff 2 LOL

Bisous sur vos beaux petits mamelons Grrrr

Les gars c'est Raph le fils d'Emma (quelle mère présente). Vraiment faut la respecter vu le travail et l'investissement mémorable qu'elle met pour rendre ses fiches coquettes pour nous. C'est une mère extraordinaire (elle m'a menacé je suis actuellement retenu en otage)
(c'est faux c'est l'inverse).

