

DIFFERENCIATION SEXUELLE

PARTIE 2

Coucouuu !! Comme promis, voila la suite de la fiche récap de diff sexuelle 😊
J'espère qu'elle vous plaira et qu'elle pourra vous aider !! J'avoue j'ai changé ma mise en page de d'habitude parce que j'adore le kk (j'ai pas tant de raison juste j'en avais marre) J'ai fait un peu dans le même style que la séance discord donc j'espère que ca vous plaira et si vous aimez pas c'est la même lol (amour paix douceur tendresse)
Sur ce, bon courage, et n'oubliez pas que vous êtes les plus forts <3

INDIVIDU 46 : XY

Dysgénésie gonadique vraie/ Testicules evanescents/ Syndrome de Swyer :

Cause → gène responsable = SRY + CBX2

Phénotype → féminin
OG → OGE + OGI = féminin

Info complémentaires → pas de sécrétion → androgène + AMH
→ gonades + NON développé

Explications :

Elle est causée par une atteinte du gène SRY (ou parfois CBX2), responsable normalement de la formation des testicules.
À cause de cette anomalie, les testicules ne se développent pas et il n'y a pas de sécrétion d'androgènes (hormones masculines) ni d'AMH (hormone anti-müllérienne).

Sans androgènes, les organes génitaux se développent dans le sens féminin, et sans AMH, les structures internes féminines (utérus, trompes, vagin) persistent.

Donc, la personne a un phénotype féminin ainsi que des organes génitaux internes féminin MAIS des gonades non développées.

Anomalie de synthèse ou d'action des androgènes :

Phénotype → pas clair sauf pour mutation AMH ou de son récepteur

1. Mutation de l'AMH

Causes → AMH → secrété par Sertoli, facteur de croissance → famille TGFB + gène 19 p13

Phénotype → masculin

OG → cohabitation tractus génital interne féminin + masculin

info complémentaires → persistance dérivés mullerien
→ présence utérus (attention pas dans l'enfance)

Explications :

La mutation du gène de l'AMH ou de son récepteur empêche cette hormone d'agir normalement.

L'AMH (Hormone Anti-Müllérienne) est produite par les cellules de Sertoli dans les testicules, et son rôle est de faire disparaître les canaux de Müller, qui donnent les organes internes féminins (utérus, trompes, vagin).

Quand l'AMH est absente ou inefficace, ces canaux ne régressent pas.

Ainsi, chez un individu 46,XY (génétiquement masculin), les testicules se développent et sécrètent les androgènes, donc les organes génitaux externes sont masculins, mais à l'intérieur, les structures féminines persistent (utérus, trompes) en plus des organes internes masculins (canaux déférents, épидидyme).

PS: pour l'histoire d'utérus → On dit que l'utérus n'est pas présent pendant l'enfance car il est petit, caché à l'intérieur et sans manifestation visible.

Sauf qu'en réalité, il existe bien mais passe inaperçu, et ce souvent jusqu'à une chirurgie ou un examen.

Sa présence interne peut aussi gêner la descente des testicules, provoquant ainsi une cryptorchidie fréquente chez ces patients.

2. Défaut récepteur : résistance aux Androgènes

Causes → récepteur KX muté → inactivation complète ou partielle → phénotype +/- altéré

CAIS → OGI masculin + [] féminin + vagin borgne

PAIS → [] masculin hypovirilisé

Info complémentaires → testostérone + gonadotropine élevée
→ dans tt les cas → Testicule = bien formé

Explications :

La résistance aux androgènes est due à une mutation du gène du récepteur aux androgènes situé sur le chromosome X.

Cette mutation empêche les tissus de répondre à la testostérone et à la dihydrotestostérone, bien que les testicules soient bien formés et sécrètent normalement les hormones.

Selon le degré d'inactivation du récepteur, on aura donc soit un CAIS (forme complète) ou PAIS (forme partielle).

3. Défaut transformation androgène

Causes → mutation de la 5- α -réductase

OG → OGI masculin MAIS sinus uro-génital féminin

Info complémentaires → puberté → OGE deviennent masculin → virilisation secondaire

Explications :

Le défaut de transformation des androgènes est dû à une mutation de la 5- α -réductase, l'enzyme qui transforme la testostérone en dihydrotestostérone (DHT).

À la naissance, les organes génitaux externes sont féminins ou ambigus, malgré des organes internes masculins normalement développés.

À la puberté, l'augmentation de testostérone entraîne une virilisation secondaire : les organes externes deviennent progressivement masculins.

INDIVIDU 46 : XX

Anomalie du développement gonadique

VDG à orientation testiculaire

Causes → translocation SRY ou duplication SOX9

Phénotype → masculin

Infos complémentaires → présence testicules (donc OGI masculin)

Explications :

L'anomalie du développement gonadique à orientation testiculaire est due à une translocation du gène SRY ou à une duplication du gène SOX9, deux gènes qui favorisent la différenciation testiculaire.

Cette activation entraîne le développement de testicules fonctionnels, donnant un phénotype masculin, même si le caryotype peut être atypique (ex. 46,XX)

Excès d'androgènes

Bloc en 21-OH

Causes → déficit en 21-hydroxylase

Phénotype → virilisation des OGE

Infos complémentaires → hyperplasie congénitale

Explications :

L'excès d'androgènes par bloc en 21-hydroxylase est dû à un déficit en 21-hydroxylase, une enzyme des glandes surrénales.

Ce déficit empêche la production normale de cortisol, ce qui entraîne une surproduction d'androgènes et provoque une virilisation des organes génitaux externes.

Cette affection correspond à l'hyperplasie congénitale des surrénales.

Autres :

Agénésie des dérivés müllériens : Rokitanski / MRKH

Causes → inexpliqué (rip)

Phénotype → féminin

Info complémentaires → ∅ utérus mais gonade normale

Explications :

L'agénésie des dérivés müllériens, aussi appelée syndrome de Rokitansky ou MRKH, est une malformation d'origine inconnue.

Elle se caractérise par un phénotype féminin normal avec des gonades (ovaires) normales, mais une absence d'utérus et du haut du vagin.

Les caractères sexuels secondaires sont donc normaux, mais il y a une aménorrhée primaire.

Anomalie moléculaire ponctuelle :

WNT4 → virilisation des OGE + ∅ dérivé müllérien associé

RSP01 → [] masculin

FOXL2 → [] féminin (BPES)

→ mais si absence (et pas anomalie attention) → [] masculin

Petit mot de la fin :

Et voilà pour ce récap !! pareil j'espère que ça à pu vous aider et pareil j'ai essayer de tout mettre sous la forme de tableau que j'ai mis juste après !! C'est vraiment un récap de récap donc les gars faites gaffe hein venez pas prendre ma veste si il manque une info, c'est vraiment que dans la fiche complète où vous trouverez la version complète finalement ! (vraiment juste pour me dédouaner j'ai peur de vous help) (mais promis j'ai mis tout mon coeur dans mes fiches récaps donc elles slayyyyys) (love) et faites surtout gaffes aussi aux appellations et aux synonymes pour chaque variation parce que dans le tableau j'ai pas mis tous les synonyme. (Sorry)

Individu 46 XY	Swyer	mutation AMH	Défaut récepteur	Défaut transformation
Causes	SRY + CBX2	la mutation dcp	récepteur sur KX muté	mut 5- α -réductase
Phénotype	féminin	masculin	→ si CAIS → féminin → si PAIS masculin hypovirilisé	féminin à la naissance (ou ambigu), puis masculinisation progressive à la puberté
OG	→ OGE + OGI féminin → gonade non dvp	tractus génital féminin + masculin	→ vagin borgne → testicule bien formé	→ OGI masculin mais sinus urogénital féminin → OGE deviennent masculin à la puberté

Individu 46 XX	VDG à orientation testiculaires	Bloc en 21-OH	Rokitansky
Causes	Translocation SRY ou duplication SOX9	déficit en 21-hydroxylase	inexpliqué
Phénotype	masculin	féminin mais virilisé	féminin
OG	OGE + OGI masculin	OGE virilisé OGI noramaux	OGE féminin OGI féminin mais incomplet
Infos autres	présence testicules	hyperplasie congénitale	∅ utérus mais gonade normale

FINITO PIPO

coquette

Et voilaaa mes petit mamelons coquettes !! Je vous aime fort (j'espère c'est réciproque pas comme avec mon ex lol) (pov il m'a trompé et quitté 2 semaines avant le concours donc comme quoi TOUT EST POSSIBLE) (instant confession vous êtes un peu ma thérapie lol) (j'adore le kk)

Bref tout ca pour dire que c'était ma dernière fiche donc j'espère que mes fiches vous auront plus et que j'aurais pu vous aider dans ce semestre compliqué !

Petit mot de la fin :

Je voulais terminer en m'adressant directement à vous.

Je vous l'ai déjà dit, mais je le répète du fond du cœur : si vous êtes ici aujourd'hui, ce n'est certainement pas un hasard. Vous avez travaillé sans relâche pendant des mois, donné de votre temps, de votre énergie, de votre courage et croyez-moi, tout cela finira par payer.

La seule manière d'y arriver, c'est de continuer à vous battre, à persévérer, à redoubler d'efforts même quand la fatigue ou le doute s'installent.

Je vous assure que vous en êtes capables. Vous avez en vous bien plus de ressources que vous ne l'imaginez : du potentiel, de la force, de la volonté... il suffit parfois d'y croire un peu plus pour repousser vos limites et aller encore plus loin.

On est passés par là, on sait à quel point c'est dur, mais on en est sortis. Et si nous y sommes arrivés, vous le pouvez aussi sans aucun doute.

La P1, c'est une épreuve exigeante, mais ce n'est pas une montagne infranchissable. Gardez toujours cela en tête.

Alors tenez bon, gardez confiance, soyez fiers de tout ce que vous accomplissez chaque jour. Chaque heure passée à travailler vous rapproche un peu plus de votre objectif, vous rend plus forts, plus grands, et plus beaux dans vos efforts.

Pour ma part, ça a été un vrai honneur et un immense plaisir de vous préparer ces fiches. J'espère sincèrement qu'elles vous plaisent et surtout qu'elles vous sont utiles dans votre parcours.

Courage à vous tous, et gardez la tête haute jusqu'au bout ! ✨

Quelques petites dédis pour finir :

C'est encore Raph le fils préféré d'Emma (et de loin). En me basant sur des données très scientifiques (source : tkt frr), l'évaluation de cette fiche, ma foi fort utile en vu d'un EVENTUEL passage en P2, est très positive. En effet, la mise en page étant formidable je met la note de 9,5/10. (Elle l'a quand même faite assise par terre comme une clocharde mal aimée dans le coin de la BU (miskine)). Je précise que je suis sobre au moment ou j'écris ces lignes. (J'suis toujours retenu captif). Pour les jeunes demoiselles, mon insta : raph.cln_

Dédi à mes deux petites Inès d'amour, j'aurais pas pu espérer mieux comme co-tut! J'espère qu'ensemble on aura réussi à vous faire aimer la BDR !! ❤️

DEDI A MATTEO

Dédi à Etienne <3

Dédi à Nicolas

Dédi à Lucas

Dédi à Cédric

Dédi à Maxence (les gars on va bientôt se marier resté à l'affût)

Dédi a tous mes copains

Dédi à Emna

Dédi à Elia

Dédi à Danaé

Dedi à Nana <3

Dédi à Naïs

Dédi à Claudia

Dédi à Ines (encore une autre) et Seboule !

Dédi à toutes mes copines

Gros bisous sur vos beaux mamelons et on se retrouve le 27 au matin devant le palais des expos pour vous encourager et vous transmettre la force du mamelon pour devenir le mal alpha du concours !!

Quelques petites photos pour finir :

(oui j'arrive pas à lâcher et alors)



Le tutorat est gratuit (et génial). Toute reproduction ou vente est interdite.