46, XY : Phénotype masculin

By : Océanévrisme

Crête uro-génitale

- ✗ WT1 → Gonade
- ✗ SF1 → Rein + surrénale

Gonade

+ DAX1 × 2 copies
~~SPY~~ + ~~CBX2~~
- SOX9 + PDG2

Testicule

- Bloc enzymatique (17 HSD) → Tractus masculin
  - féminin
  - masculin + féminin
  - → pathologie rénale / surrénale
- ✗ AMH → Tractus masculin
- ✗ Testostérone → DHT (5α-R)

récepteur aux androgènes
→ Xq 11-12 mute

DHT → OGE masculin

OGE masculin → + cryptorchidie (testicule non descendu)

- féminin
- féminin
- féminin (homme à utérus)
- OGT M.+ féminin (CAIS) et masculin hypovirilisé (PAIS)
- OGI M.+ féminin (virilisation secondaire)

Phénotype féminin

- Défaut de WT1 ou SF1
- Duplication DAX1 ou absence de SOX9
- Syndrome de Swyer
- Défaut synthèse androgènes
- Syndrome de résistance aux androgènes
  complet → CAIS → + OGI masculin

Phénotype masculin

- Bloc 5α-réductase
- Défaut AMH ou AMH-R

Phénotype hypovirilisé

- Syndrome de résistance aux androgènes partiel
  ↳ PAIS → OGI féminin → +

Relu et corrigé par le professeur Chevalier

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