

Index des cas cliniques de phénotypes sexuels

Les cas présentés permettent de balayer, chez l'homme comme chez la femme, un certain nombre de mutations entraînant des modifications du phénotype sexuel. Dans tous ces cas, on considérera que la pénétrance de l'anomalie est totale. Les cas correspondants à des phénotypes intermédiaires ont été éliminés (l'anomalie génétique est considérée ici comme étant à l'état homozygote).

Seules les molécules connues des élèves de terminale ont été choisies. On trouvera donc des exemples de phénotypes liés à des mutations de protéines assurant différentes fonctions dans la reproduction : hormones (GnRH, LH, FSH, AMH), récepteurs (GnRH-R, LH-R, AMH-R, récepteur de la testostérone) ou encore facteur de transcription (TDF = protéine codée par SRY).

Numéro et type de cas	Phénotype clinique	Caryotype	Type de déficit	Origine génétique
N°1 Hypogonadisme hypophysaire	Masculin Absence de puberté	XY	LH déficiente	Mutation du gène de la LH
N°2 Pseudo-hermaphrodisme	Femme Absence de puberté	XY	Récepteur à LH déficient	Mutation du gène du récepteur à la LH
N°3 Hypogonadisme gonadique	Femme Pas de puberté	XX	Récepteur à LH déficient	Mutation du gène du récepteur à LH
N°4 Hypogonadisme hypophysaire	Masculin Puberté normale Stérile	XY	FSH déficiente	Mutation du gène de la FSH
N°5 Hypogonadisme hypophysaire	Féminin Pas de puberté	XX	FSH déficiente	Mutation du gène de la FSH
N°6 Hypogonadisme hypogonadotrope	Mâle cryptorchide Pas de puberté	XY	Récepteur à gnRH déficient	Mutation du gène du récepteur au GnRH
N°7 Syndrome de Swyer	Femme Pas de puberté	XY	TDF (protéine SRY) déficient	Mutation du gène SRY
N°8 PMDS (homme à utérus)	Homme Présence d'un utérus	XY	AMH déficiente	AMH déficiente ou Récepteur de l'AMH déficient

N°9	Femme	XY	Récepteur à la testostérone déficient	Mutation du gène du récepteur à la testostérone
testicule féminisant	Pas de puberté			