

# Syndrome d'insensibilité d'androgène

## Syndrome complet et partiel de syndrome d'insensibilité d'androgène - d'androgène d'insensibilité

Le syndrome d'insensibilité d'androgène (AIS) inclut typiquement l'évidence du féminisation (c.-à-d., undermasculinization) des organes génitaux externes à la naissance, au développement sexuel secondaire anormal dans la puberté, et à l'infertilité.

Le syndrome complet d'insensibilité d'androgène affecte 2 à 5 par 100.000 naissances masculines de phase. L'insensibilité partielle d'androgène est au moins aussi commune que l'insensibilité complète d'androgène. L'insensibilité douce d'androgène est beaucoup moins commune.

Le syndrome d'insensibilité d'androgène (AIS), autrefois connu sous le nom de féminisation testiculaire, est un état récessif X-lié ayant pour résultat un échec de masculinisation normal des organes génitaux externes dans les individus chromosomiquement masculins. Cet échec de virilisation peut être le syndrome complet d'insensibilité d'androgène (CAIS) ou le syndrome partiel d'insensibilité d'androgène (PAIS), selon la quantité de fonction résiduelle de récepteur. Le syndrome complet d'insensibilité d'androgène se produit quand le corps ne peut pas employer des androgènes du tout. Le syndrome partiel ou doux d'insensibilité d'androgène résulte quand les tissus sont partiellement sensibles aux effets des androgènes.

Les changements de commandant de l'arrangement et de la gestion des diverses formes d'AIS se sont produits depuis 1990. La recherche de laboratoire a considérablement augmenté notre arrangement des mécanismes moléculaires des dispositifs cliniques, y compris un désordre neuromusculaire rare. D'une manière primordiale, les groupes patients de recommandation pour l'AIS et d'autres états d'intersex ont augmenté la conscience publique de ces désordres, épreuve de révision aidée notre arrangement d'identité de genre, souligné la valeur d'information précise et sophistiquée pour des patients, et les médecins incités pour réévaluer l'efficacité des corrections chirurgicales essayées dedans après des décennies. La chirurgie est de plus en plus vue comme option très élective même pour les conditions plus ambiguës.

## Diagnostic de syndrome d'insensibilité d'androgène

L'AIS peut être subdivisé en trois phénotypes :

1. accomplir le syndrome d'insensibilité d'androgène (les CIA),
2. syndrome partiel d'insensibilité d'androgène (PAIS), et
3. syndrome doux d'insensibilité d'androgène (MAIS).

Le diagnostic de CAIS est habituellement fait sur des résultats cliniques et des

évaluations de laboratoire seules. Le diagnostic de PAIS et de MAIS peut également exiger des antécédents familiaux conformés à la transmission X-liée.

## **Comment les gens héritent-ils du syndrome d'insensibilité d'androgène ?**

Cette condition est héritée dans un modèle récessif X-lié. Une condition est considérée X-liée si le gène qui cause le désordre est situé sur le chromosome de X (un des deux chromosomes de sexe). Dans les mâles, qui ont seulement un chromosome de X, une copie changée du gène est suffisante pour causer la condition. Des mâles sont affectés par des désordres récessifs X-liés beaucoup plus fréquemment que des femelles.

Environ deux-tiers de cas sont hérités d'une femme qui porte une copie changée du gène d'AR sur un de ses deux chromosomes de X. L'autre un tiers de cas résultent d'une nouvelle mutation en cellule des oeufs d'une mère avant que l'enfant soit conçu.