

## Détermination du sexe anomalies gonosomiques / chromatine sexuelle

### Indications

#### *Anomalies gonosomiques*

- Mesure diagnostique en cas de suspicion clinique d'un syndrome de Klinefelter ou de Turner ainsi que de troubles de la croissance.
- Sexe imprécis ou transformation de sexe.
- Constellation imprécise des hormones sexuelles / gonadotrophines.

#### *Détermination de la chromatine sexuelle*

- Détermination du sexe requise chez les sportifs / sportives de haut niveau.

### Interprétation

#### *Anomalies gonosomiques*

Analyse complète des chromosomes en vue de déceler les altérations structurelles et numériques.

La détermination de la chromatine sexuelle, méthode largement utilisée auparavant, n'est plus recommandée à l'heure actuelle en raison des dernières connaissances acquises dans le diagnostic clinique. La détermination de la chromatine sexuelle n'assure pas un diagnostic assez précis des mosaïques et des aberrations gonosomiques structurelles.

#### *Détermination de la chromatine sexuelle*

Diagnostic du sexe nucléaire.

### Méthode

#### *Anomalies gonosomiques*

Analyse chromosomique dans le sang.

#### *Détermination de la chromatine sexuelle*

Détermination du sexe nucléaire dans les cellules en interphase au niveau de la muqueuse buccale.

### Prélèvement de l'échantillon

#### *Anomalies gonosomiques*

2 x 7 ml de sang,  
tube héparine de sodium, vert.

#### *Détermination de la chromatine sexuelle*

Frottis de l'épithélium buccal,  
fixé pendant 30 min. avec du méthanol à 96%.

### Information

M. Ackermann, biologiste dipl., responsable du service Génétique  
Dr pharm. A. L. Hugentobler, adjointe à la responsable du service Génétique

Littérature sur demande