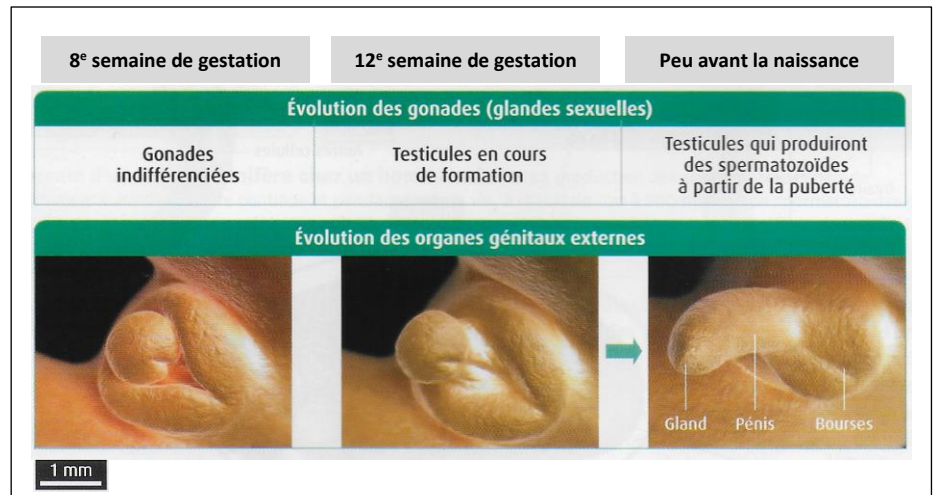


## Activité 13

# LE DETERMINISME GENETIQUE DU SEXE

Dès la fécondation, le sexe chromosomique de l'embryon est déterminé. Vers la fin du deuxième mois de grossesse, les conduits génitaux se sexualisent, mais c'est à partir de la douzième semaine que l'on peut distinguer les organes génitaux externes d'un fœtus masculin d'un fœtus féminin : le sexe **gonadique** est mis en place



### Un cas clinique : des phénotypes sexuels inversés

Céline et Erwan peinent à avoir leur premier enfant. Le couple consulte des spécialistes. Les résultats des examens prescrits pour comprendre la cause de cette difficulté montrent qu'Erwan présente une stérilité liée à une anomalie qui touche un homme sur 20 000 : **son phénotype sexuel est en contradiction avec son caryotype, il présente deux chromosomes X et une absence de chromosome Y !**

Caryotype	Fréquence	Gonades	Clinique
46, XX	1/20 000	Testicules sans <b>cellules germinales</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Homme</li> <li>• Stérilité</li> </ul>

Tableau clinique des phénotypes sexuels inversés.

\***cellules germinales** : cellules à l'origine des spermatozoïdes chez l'homme

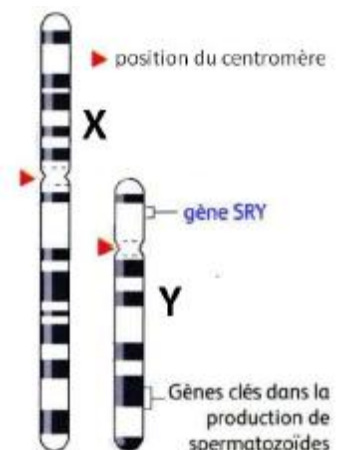
**Objectif : On cherche à comprendre comment se forment les gonades en étudiant l'origine de la stérilité d'Erwan**

### Document 1 : L'acquisition du sexe gonadique

Un des deux chromosomes X de Erwan porte le **gène SRY** (Sex-determining Region of Y chromosome) dont la position est normalement située sur le chromosome Y (*voir ci-contre : un caryotype normal d'un garçon*).

La présence de ce gène explique qu'Erwan ait développé un phénotype sexuel masculin. Le **gène SRY** est un « gène-architecte » qui s'exprime entre la 5<sup>e</sup> et la 7<sup>e</sup> semaine après la conception dans les cellules des **gonades indifférenciées** ; il est à l'origine de la différenciation de la gonade indifférenciée en **testicule (sexe gonadique)**. Ce gène ne semble plus s'exprimer par la suite.

Le médecin explique par ailleurs que les chromosomes X et Y présentent, aux extrémités de leur bras, des régions homologues 1 et 2 (*voir document 2*).



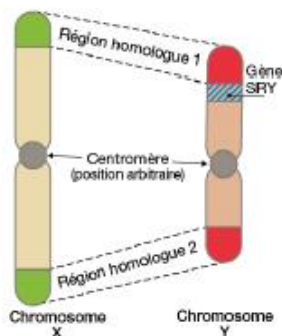
RQ : L'acquisition d'un testicule différencié permet ensuite l'acquisition du **phénotype mâle** : pénis, vésicules séminales, prostate...

\*SRY : Sex-determining Region of (chromosome) Y

## Document 2 : Des découvertes fondamentales

Lors de la formation des gamètes, il peut parfois se produire des anomalies au cours de la **méiose**. Par exemple il est possible que chez un homme un ou plusieurs gènes soient accidentellement échangés entre les chromosomes sexuels au niveau des régions homologues : c'est ce que l'on appelle une **translocation**.

Représentation simplifiée d'une comparaison des chromosomes X et Y humains normaux



Localisation du gène SRY chez Erwan (homme XX atteint d'une inversion sexuelle).

## Document 3 : Expérience historique

En 1991, des chercheurs ont isolé un petit fragment du chromosome Y (*voir ci-dessous*) comprenant un gène nommé SRY. Ce gène a été inséré grâce à la technique de transgénèse dans l'ADN d'un embryon de souris de caryotype XX. Le phénotype de ces souris transgéniques obtenues a ensuite été observé :

Organes génitaux externes	Gonades	Voies génitales internes	Comportement sexuel
Pénis, bourses	Testicules ( <b>non fonctionnels</b> )	Identiques à celles d'une souris XY : vésicules séminales, canaux déférents...	Accouplement avec des souris femelles

A ce niveau, vous devez répondre à l'objectif en réalisant un schéma fonctionnel (cf. dernière page)

Pour aller plus loin :

Il existe les cas présentés dans le tableau suivant :

Caryotype	Fréquence	Gonades	Clinique
46, XY	Très rare	Ovaires très réduits	<ul style="list-style-type: none"> <li>Femme</li> <li><b>Aménorrhée</b></li> <li>Stérilité</li> </ul>

En utilisant votre schéma, proposer une hypothèse à l'obtention de ce phénotype.

**Comparaison des séquences du gène SRY chez l'homme normal XY et chez la femme XY.**

- Logiciel **anagène** : Ouvrir « Banque de séquences », « Terminale S », « Procréation », « Cas normal », SRY.adn puis recommencer avec « cas cliniques », cas 7, SRY\_cas7.adn
- Comparer les séquences

**Expliquez pourquoi, malgré la présence du chromosome Y, l'individu sera une femme (XY) ?**

Complétez votre schéma si nécessaire

Réponse à l'objectif : **Expliquez**, sous la forme d'un **schéma fonctionnel**, comment se forment les gonades masculines. Ce schéma présentera la succession des événements qui permettent de mettre en évidence le **rôle du sexe génétique** (chromosomes X et Y) dans la **différenciation des gonades** et la mise en place des **phénotypes sexuels**.