

TP1- L'acquisition d'un phénotype sexuel: LE SEXE BIOLOGIQUE

Mise en situation

En 1912, Winiwater constata que la femme présentait un chromosome X en double exemplaire alors que celui-ci n'était présent qu'en un exemplaire chez l'homme. Ce n'est qu'en 1923 que Painter découvrit le Y, passé inaperçu jusqu'alors, et le nombre exact de nos chromosomes, 23 paires, ne fut connu qu'en 1956!!!

Chez d'autres espèces (papillons, oiseaux) c'est la femelle qui présente des chromosomes dissemblables, notés alors Z et W. Chez les Poissons, les Amphibiens et les Reptiles, les chromosomes sexuels ne sont pas toujours hétéromorphes. De plus, dans ces classes, la détermination du sexe peut être influencée par la température .

Dans l'espèce humaine cependant, le stade « **sexe génétique ou chromosomique** » est défini dès la fécondation: chaque ovule apporte un chromosome X, tandis qu'un spermatozoïde apporte soit un chromosome X, soit un chromosome Y... Ainsi la cellule oeuf possède déjà sa propre identité sexuelle.

OBJECTIF FINAL: On cherche à comprendre comment l'on passe d'une cellule-oeuf avec XX ou XY à un individu présentant le phénotype féminin ou masculin.

1ère partie : Mise en place et différenciation des gonades et voies génitales

→ En classe, avec les élèves

2ème partie : Déterminisme génétique du sexe

DOCUMENT DE RÉFÉRENCE

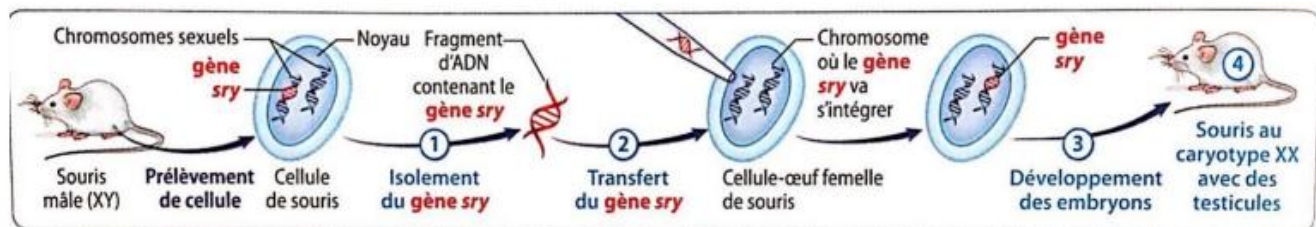
<p>Un cas clinique : Des phénotypes sexuels inversés Céline et Erwan peinent à avoir leur premier enfant. Le couple consulte des spécialistes. Les résultats des examens prescrits pour comprendre la cause de cette difficulté montrent qu'Erwan présente une stérilité liée à une anomalie qui touche un homme sur 20 000 : son phénotype sexuel est en contradiction avec son caryotype, il présente deux chromosomes X et une absence de chromosome Y !</p>	Caryotype	Fréquence	Gonades	Clinique
	46, XX	1/20 000	Testicules sans cellules germinales	<ul style="list-style-type: none"> • Homme • Stérilité

Tableau clinique des phénotypes sexuels inversés.
*cellules germinales : cellules à l'origine des spermatozoïdes

On cherche à comprendre l'origine de la stérilité d'Erwan. Pour cela, vous devrez en premier comprendre comment se développe le phénotype sexuel normal : vous représenterez les mécanismes sous forme de schéma fonctionnel. Ce schéma présentera la succession des évènements qui permettent aux chromosomes X et Y de contrôler la mise en place des phénotypes sexuels . Vous établirez ensuite l'anomalie à l'origine du phénotype d'Erwan.

Document 1 : L'acquisition du sexe gonadique

Des chercheurs ont isolé dans le segment 1 du chromosome Y un gène nommé SrY. Ils l'ont introduit dans les chromosomes d'embryons de souris de caryotype XX grâce à la technique de la transgénèse. A la naissance, ils ont obtenu des souris transgénétiques de caryotype XX, mais avec un gène supplémentaire : le gène SrY.



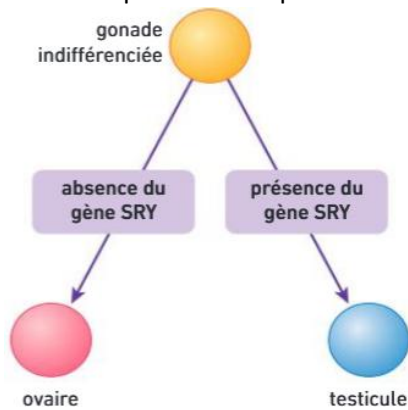
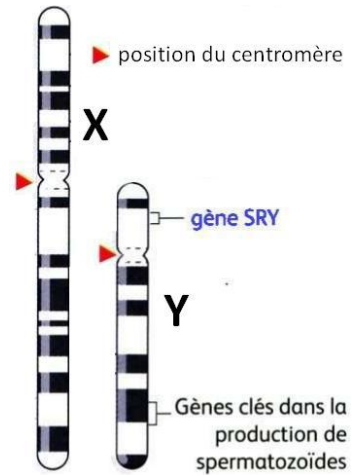
Le phénotype de ces souris transgénétiques obtenues a ensuite été observé.

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

Le **gène SRY** (Sex-determining Region of Y chromosome) est normalement situé sur le chromosome Y (voir ci-contre : un caryotype normal d'un garçon).

En effet, le **gène SRY** est un « gène-architecte » qui s'exprime entre la 5^e et la 7^e semaine après la conception dans les cellules des gonades indifférenciées ; il entraîne la synthèse d'une **protéine** appelée **TDF** (Testis Determining Factor) qui est à l'origine de la différenciation de la gonade indifférenciée en **testicule**. 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).

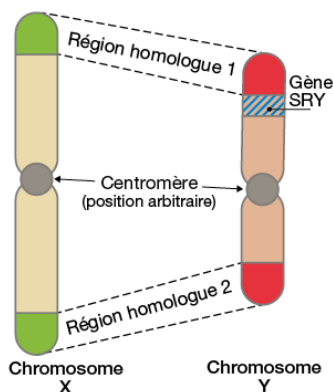


B Rôle du gène SRY.

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

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 chez un homme qu'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**. Un des deux chromosomes X de Erwan porte le **gène SRY**.



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

Document 3 : La fonction des testicules

Des expériences sont réalisées sur des embryons de souris femelles à partir de la 8^e semaine du développement embryonnaire. NB : Les testicules sont en partie constitués de cellules endocrines qui libèrent dans la circulation sanguine des hormones

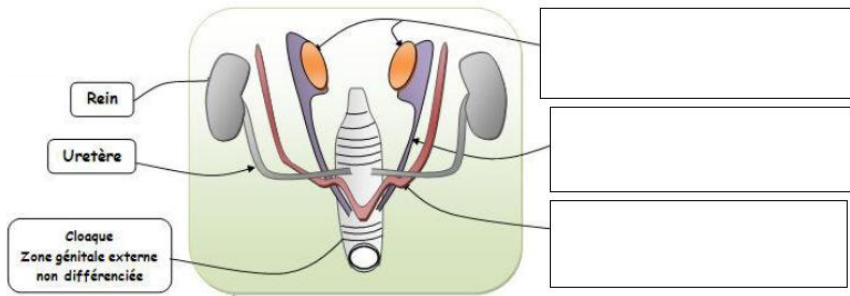
Aide : Lors d'une greffe, l'organe greffé peut communiquer avec les autres organes exclusivement en utilisant le sang

Ovaires en place	Pas de greffe	Acquisition de caractères sexuels de type femelle (appareil génital externe + voies génitales internes)
Ablation des ovaires	Pas de greffe	Malformations de l'appareil génital → pseudohermaphrodisme
Ablation des ovaires	Greffe de testicules	Acquisition de caractères sexuels de type mâle (appareil génital externe + voies génitales internes)

TP1: FICHE ELEVE

1ère partie : les étapes de la différenciation des voies génitales

➤ **QUESTION 1:**



➤ **QUESTION 2:**

➤ **QUESTION 3:**

Sexe	Devenir des canaux de Wolff	Devenir des canaux de Müller	Type de gonade
<p>.....</p>	<p>Entourez la bonne réponse:</p> <p align="center">Différenciation Ou Régression (= disparition)</p>	<p>Différenciation Ou régression</p>	
<p>.....</p>	<p>Différenciation Ou régression</p>	<p>Différenciation Ou régression</p>	

2ème partie : Déterminisme génétique du sexe

Schéma présentant 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**.