



Vous avez dans un premier temps complété les schémas présentant les appareils génitaux masculins et féminins. Il s'agit du sexe dit phénotypique. **L'objectif de ce TP est de comprendre l'origine du sexe phénotypique.** S'il est évident qu'un individu de sexe phénotypique féminin possède des gonosomes (= chromosomes sexuels) XX, et qu'un individu de sexe phénotypique masculin porte XY, on observe quelques rares cas de naissances d'individus intersexués, c'est-à-dire présentant une inversion sexuelle. Leur phénotype sexuel ne correspond pas aux chromosomes sexuels observables dans leurs caryotypes :

- XX: homme XX stérile; 1/20 000 naissances;
- XY: femme XY stérile; 1/10 000 naissances.

Comment devient-on de sexe phénotypique masculin ou féminin ?

Compétences	Activités	Critères à évaluer
<p>EXPLOITER des données METTRE EN RELATION RAISONNER</p> <p>UTILISER un logiciel de simulation d'expériences ANALYSER des résultats d'ablation, d'injections ETABLIR une chronologie des étapes de la mise en place du phénotype sexuel COMMUNIQUER par un schéma fonctionnel</p>	<p>Analyser les documents fournis et les mettre en relation afin de comprendre le cas d'individus intersexués.</p> <p>A l'issue de cette étude, vous avez mis en évidence un sexe génétique à l'origine d'un sexe phénotypique. Mais le gène sry est nécessaire et non suffisant à établir le phénotype sexuel.</p> <p>A l'aide de l'ensemble documentaire, rédigé un bilan sur les étapes de mise en place du phénotype sexuel masculin depuis l'embryon jusqu'à l'individu pubère.</p> <p>Illustrer ce bilan par un schéma fonctionnel.</p>	<p>Mise en relation des particularités de l'électrophorèse avec les phénotypes observés Les notions utiles sont extraites et analysées Des mises en relation entre chaque information relevée sont réalisées</p> <p>Schéma titré, légendé, soigné, fonctionnel, complet</p>



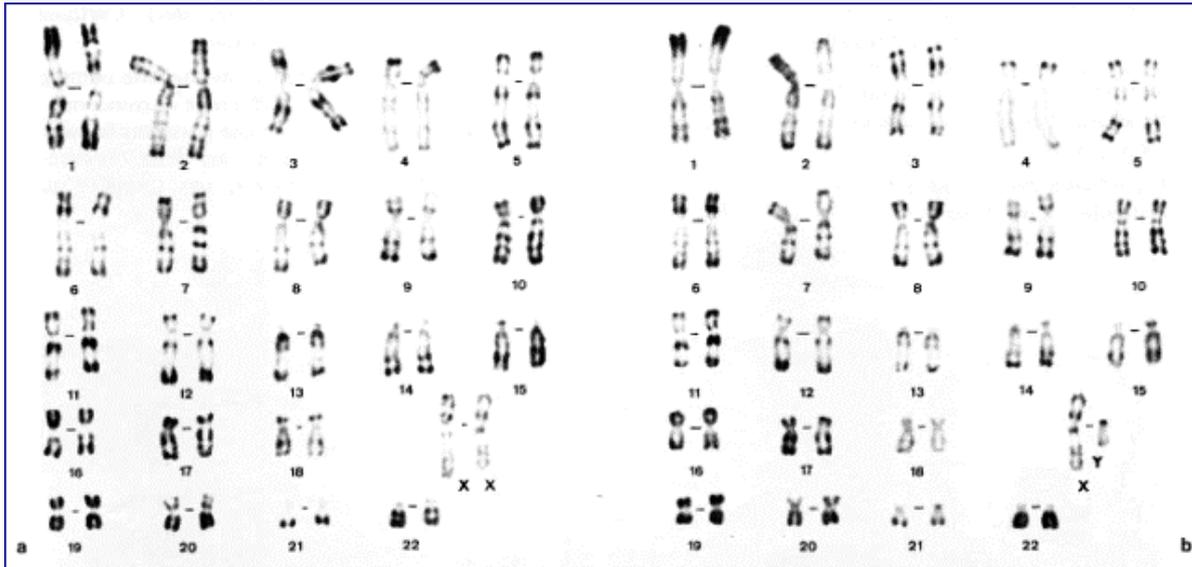
Vous avez dans un premier temps complété les schémas présentant les appareils génitaux masculins et féminins. Il s'agit du sexe dit phénotypique. **L'objectif de ce TP est de comprendre l'origine du sexe phénotypique.** S'il est évident qu'un individu de sexe phénotypique féminin possède des gonosomes (= chromosomes sexuels) XX, et qu'un individu de sexe phénotypique masculin porte XY, on observe quelques rares cas de naissances d'individus intersexués, c'est-à-dire présentant une inversion sexuelle. Leur phénotype sexuel ne correspond pas aux chromosomes sexuels observables dans leurs caryotypes :

- XX: homme XX stérile; 1/20 000 naissances;
- XY: femme XY stérile; 1/10 000 naissances.

Comment devient-on de sexe phénotypique masculin ou féminin ?

Compétences	Activités	Critères à évaluer
<p>EXPLOITER des données METTRE EN RELATION RAISONNER</p> <p>UTILISER un logiciel de simulation d'expériences ANALYSER des résultats d'ablation, d'injections ETABLIR une chronologie des étapes de la mise en place du phénotype sexuel COMMUNIQUER par un schéma fonctionnel</p>	<p>Analyser les documents fournis et les mettre en relation afin de comprendre le cas d'individus intersexués.</p> <p>A l'issue de cette étude, vous avez mis en évidence un sexe génétique à l'origine d'un sexe phénotypique. Mais le gène sry est nécessaire et non suffisant à établir le phénotype sexuel.</p> <p>A l'aide de l'ensemble documentaire, rédigé un bilan sur les étapes de mise en place du phénotype sexuel masculin depuis l'embryon jusqu'à l'individu pubère.</p> <p>Illustrer ce bilan par un schéma fonctionnel.</p>	<p>Mise en relation des particularités de l'électrophorèse avec les phénotypes observés Les notions utiles sont extraites et analysées Des mises en relation entre chaque information relevée sont réalisées</p> <p>Schéma titré, légendé, soigné, fonctionnel, complet</p>

Document 1: Caryotypes d'un individu homme XX (a) et d'une femme XY (b)



Document 2 : Un gène mis en jeu dans le déterminisme sexuel

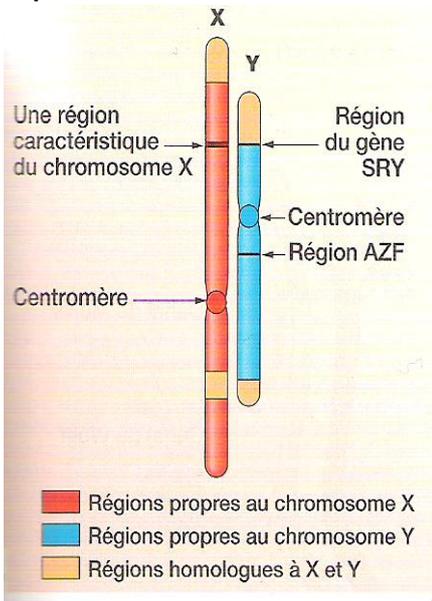
« Les scientifiques viennent de découvrir qu'un gène (appelé gène SRY) situé sur le chromosome Y est responsable de la détermination du sexe. Sa présence ou son absence est à l'origine de l'évolution de l'embryon vers l'un ou l'autre des deux sexes.

Deux grandes étapes jalonnent cette découverte :

- En 1983, des chercheurs de l'institut Pasteur localisent la petite portion du chromosome Y qui commande le déterminisme du sexe.
- En 1987, des chercheurs américains définissent la nature chimique du gène. »

D'après C. Jamma, *Sciences et avenir*, mars 1988

Comparaison des chromosomes X et Y



Electrophorèse de fragments de chromosomes de 4 individus

	Homme XY	Femme XX	Homme XX	Femme XY
(SRY)Y	→ [bande]		[bande]	
Fragment caractéristique de X	→ [bande]	[bande]	[bande]	[bande]
(AZF)Y				→ [bande]

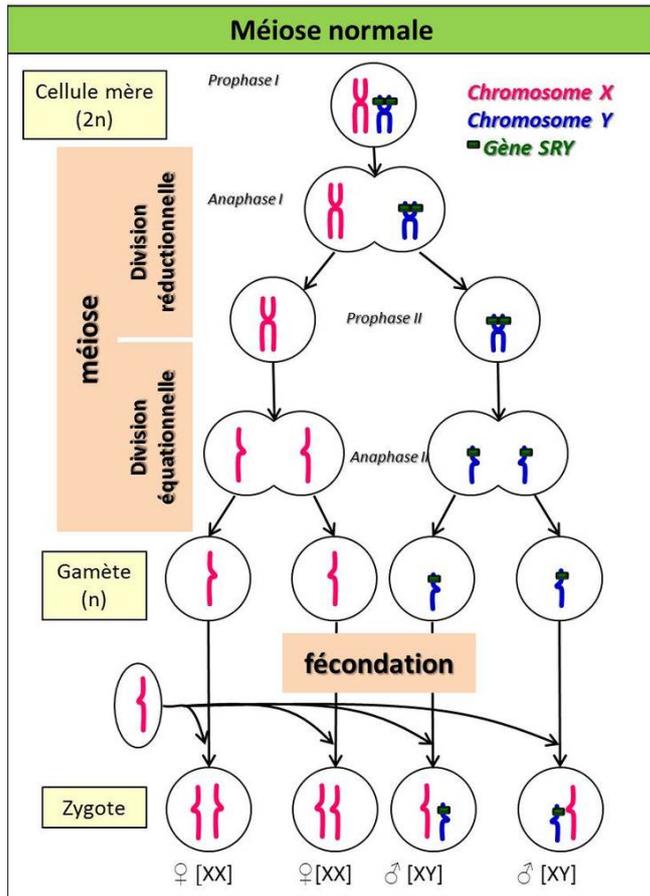
Homme XX : testicules présents, pas de spermatogenèse ; voies et organes génitaux externes masculins, puberté peu marquée
 Femme XY : appareil génital féminin, puberté peu marquée, individu stérile



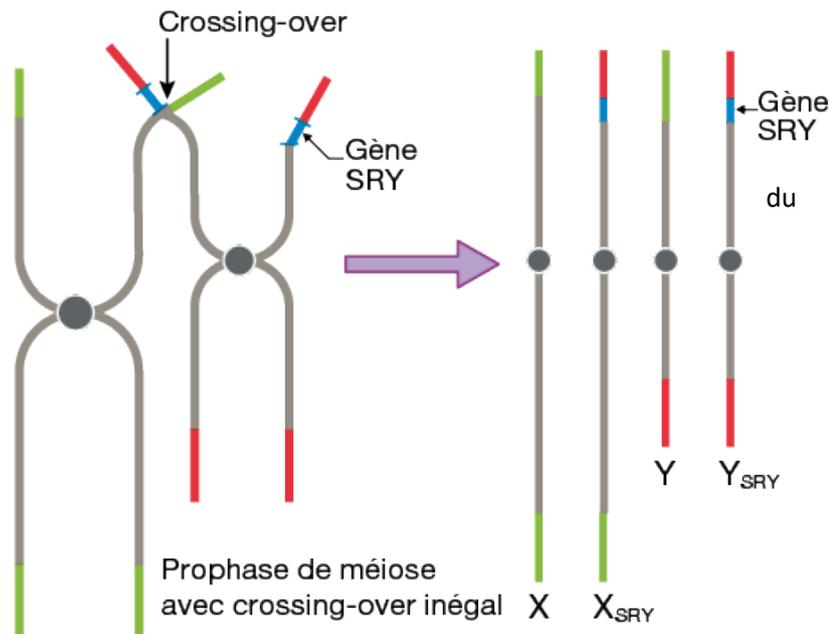
Document 3 : au cours de la méiose, étape cellulaire à l'origine de la formation des gamètes (spermatozoïdes et ovocytes), un possible échange de fragments de chromosomes (source : <http://www.snv.jussieu.fr/vie/dossiers/sexegene/1bases.htm>)

La **méiose** est une succession de deux divisions cellulaires, affectant uniquement les cellules mères des gamètes. Elle permet une **réduction chromosomique** et ainsi l'obtention de **gamètes à 23 chromosomes** (et non 46 chromosomes comme toutes les autres cellules somatiques), ainsi chaque gamète possède soit X soit Y. Parmi les 8 étapes de la méiose, on constate lors de la 1^{ère} étape, appelée prophase I, un **appariement des chromosomes homologues** qui s'associent par reconnaissance de séquences homologues.

Chez un homme, les chromosomes sexuels X et Y sont différents, mais présentent néanmoins deux régions homologues à leurs extrémités, ce qui permet leur appariement avant leur disjonction (passage de 46 à 23 chromosomes).



Parfois, en prophase I, lors de l'appariement des chromosomes X et Y, il y a **échange de portions de chromatides non homologues** (on parle de crossing over inégal). Le gène sry porté par la chromatide du chromosome Y est alors transloqué sur la chromatide chromosome X. On assiste alors à la formation de gamètes présentant un chromosome Y sans gène sry et de gamètes présentant un chromosome X avec le gène sry. Cette anomalie dans le déroulement de la méiose est rare.





Document : expériences permettant de mettre en évidence les acteurs de la différenciation génitale

Document A : Conséquences d'une castration :

Des fœtus de lapin des deux sexes subissent une castration, in utero, par ablation des gonades dès que le sexe peut être reconnu par un examen histologique mais avant la différenciation sexuelle du tractus génital (à 19 jours). On les laisse se développer, in utero, jusque vers le terme (28 jours).

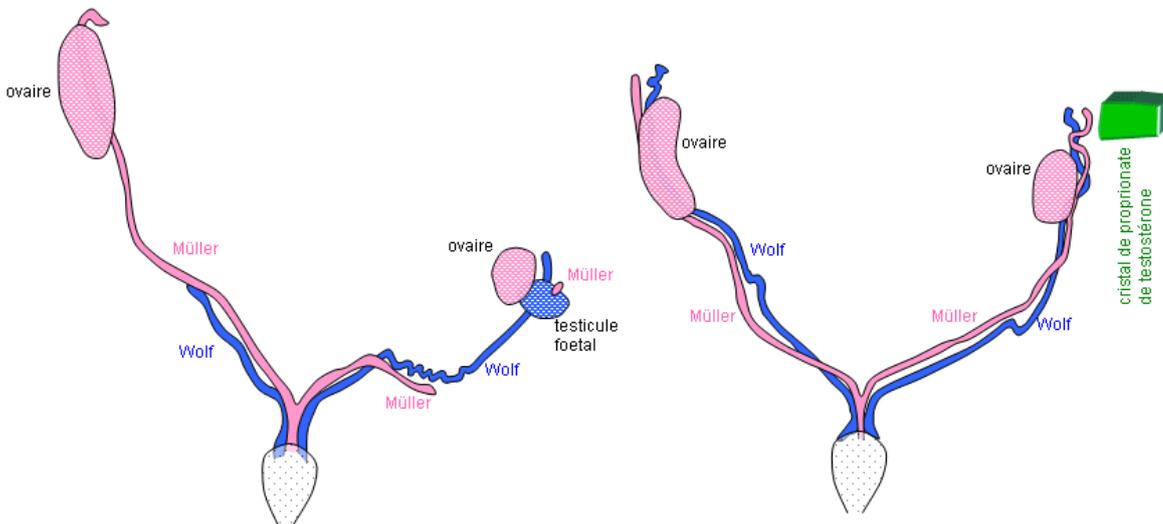
	Canaux de Wolff	Canaux de Müller	Organes génitaux externes mâles
Mâle non castré	+	-	+
Mâle castré	-	+	-

	Canaux de Wolff	Canaux de Müller	Organes génitaux externes femelles
Femelle non castrée	-	+	+
Femelle castrée	-	+	+

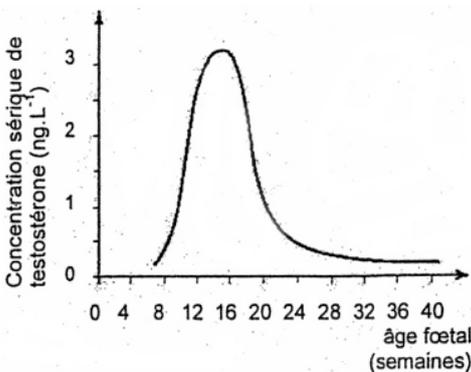
Document B : action comparée du testicule fœtal et de la testostérone sur les voies génitales de fœtus femelles de lapin (travaux de Jost)

Voies génitales femelles de lapin au 28e jour de gestation

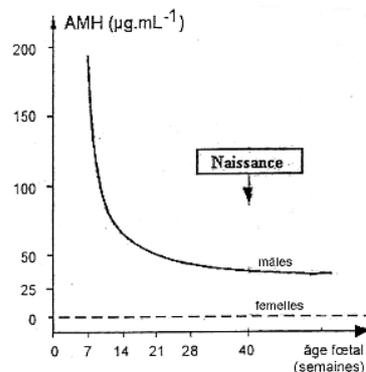
- ▶ effets d'une greffe (20e jour) de testicule fœtal près de l'ovaire
- ▶ effets de l'implantation d'un cristal (20e jour) de propionate de testostérone- d'après A.Jost (dans Biologie du développement - éditions Ellipses-)



Document C : évolution du taux d'hormones testiculaires



a - évolution du taux de testostérone au cours de la vie foetale chez l'Homme. d'après Thibault C. Levasseur M.-C.. 2001. La reproduction chez les Mammifères et l'Homme. Ellipses : 245.



b - évolution de la concentration sérique en AMH chez un Mammifère, le veau. d'après Thibault C. Levasseur M.-C.. 2001. La reproduction chez les Mammifères et l'Homme. Ellipses : 249.

📌 **A retenir** : la **testostérone** est une hormone produite par des cellules spécialisées, appelées **cellules de Leydig** situées dans les testicules (cellules situées entre les tubes séminifères). L'**AMH** est une hormone produite par les **cellules de Sertoli** situées dans la paroi des tubes séminifères (dans les testicules).