

L'acquisition du phénotype sexuel

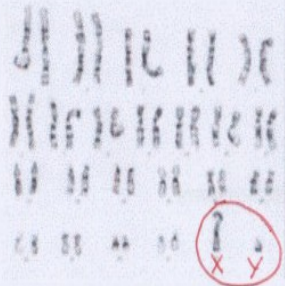
Le phénotype sexuel est l'ensemble des caractères sexuels (primaires, obtenus à la naissance, et secondaires, apparus à partir de la puberté). Le cas d'Eden Atwood nous fait nous interroger sur l'acquisition du phénotype sexuel! Pourquoi est-elle naît "fille" alors qu'elle a dans ses chromosomes un X et un Y, qui est normalement à l'origine d'un garçon?

*Obligatoire

Correction!

Tout d'abord, quelques rappels sur les chromosomes d'un individu!

1- Le caryotype humain ci-dessous: *

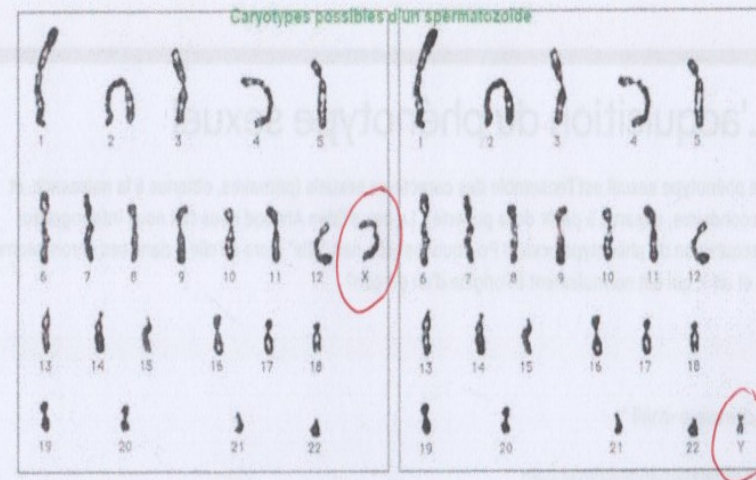


Un caryotype humain.

Une seule réponse possible.

- appartient à un individu de sexe féminin car il comporte 23 paires de chromosomes
- appartient à un individu de sexe féminin car il comporte 46 chromosomes
- appartient à un individu de sexe masculin car la paire 23 comporte un chromosome X et un Y
- appartient à un individu de sexe féminin car la paire 23 comporte un chromosome X et un Y

2- Les spermatozoïdes sont: *

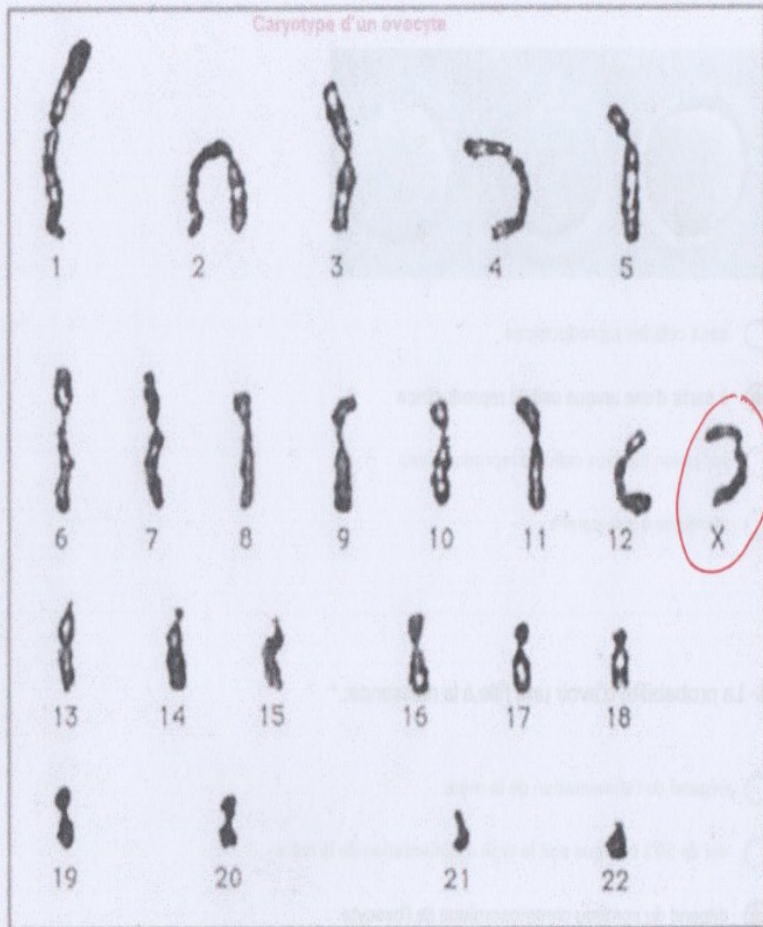


Une seule réponse possible.

- les cellules reproductrices féminines
- contiennent 23 paires de chromosomes
- contiennent 23 chromosomes
- contiennent 22 chromosomes et un chromosome Y obligatoirement

Non, un SP3 peut aussi contenir
22 chr + un chr. X
(rappels 3^e).

3- Les ovocytes sont: *

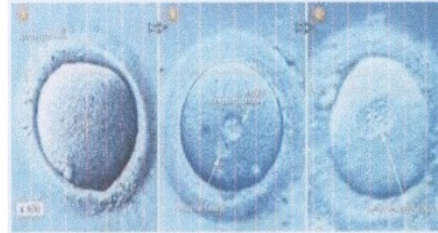


Une seule réponse possible.

- les cellules reproductrices masculines → non, féminines
- contiennent tous 22 chromosomes et un chromosome X obligatoirement
- contiennent 23 paires de chromosomes
- produits en continu

↳ non, de façon cyclique (voir I/ du chap.)

4- La reproduction sexuée est la formation d'un nouvel individu: *



Une seule réponse possible.

- sans cellules reproductrices
- à partir d'une unique cellule reproductrice
- par union de deux cellules reproductrices
- identique à son parent

5- La probabilité d'avoir une fille à la naissance: *

Une seule réponse possible.

- dépend de l'alimentation de la mère
- est de 50% quelque soit le type d'alimentation de la mère
- dépend du contenu chromosomique de l'ovocyte
- dépend du mois de l'année

le sexe de l'enfant ne dépend pas de la nourriture!

→ non, du sp3

Les chromosomes sexuels et l'apparence sexuelle

La mise en place correcte de l'appareil reproducteur se met en place au cours de la vie embryonnaire. On peut penser que des mécanismes génétiques et hormonaux interviennent.

6- Il existe de nombreuses anomalies chromosomiques qui affectent les chromosomes sexuels; observez le tableau suivant:

Caryotype	Apparence sexuelle	Gonades	Observations cliniques et fréquence	
	46, XX	féminine	ovaires fonctionnels	fertile
	47, XXX	féminine	ovaires fonctionnels	fertile, une femme sur 500
	45, XO	féminine	différenciation puis régression des ovaires	syndrome de Turner, stérile, une femme sur 2 700
	46, XY	masculine	testicules fonctionnels	fertile
	47, XXY	masculine	testicules petits sans cellules germinales	syndrome de Klinefelter, stérile, un homme sur 700
	47, XYY	masculine	testicules fonctionnels	fertile, un homme sur 500

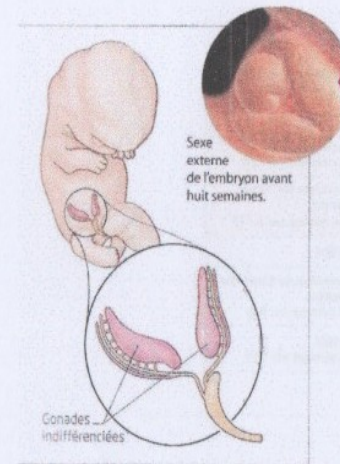
Pour avoir un phénotype sexuel masculin (phénotype= ensemble des caractères visibles), la condition nécessaire est: *

Une seule réponse possible.

- d'avoir 46 chromosomes
- d'avoir 47 chromosomes
- d'avoir parmi ses chromosomes 1 chromosome X
- d'avoir parmi ses chromosomes 1 chromosome Y

La différenciation des gonades chez l'embryon

Au départ, quelque soit notre sexe génétique (XX ou XY), nous possédons les mêmes gonades: elles sont dites indifférenciées car elles ne présentent aucune différence entre fille et garçon. Elles vont se différencier en testicules ou ovaires sous l'action de certains gènes, à partir du 2e mois de grossesse!



Des gonades* indifférenciées* chez le jeune embryon.

Dans l'espèce humaine, tous les embryons possèdent des **gonades* indifférenciées***, situées dans la cavité abdominale.

Sous l'action de certains gènes, elles se différencient :

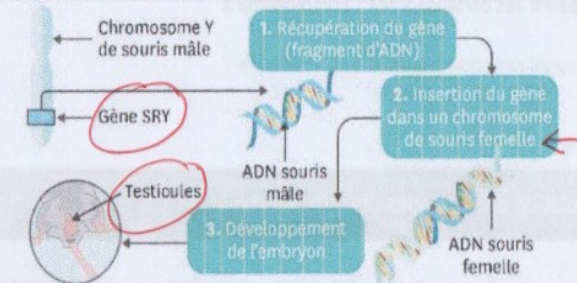
- soit en testicules entre la 7^e semaine et la 16^e semaine du développement
- soit en ovaires entre la 8^e semaine et la 18^e semaine du développement

Gonade : testicule ou ovaire.
Indifférencié : ne présentant pas certains caractères distinctifs.

7- L'expérience de transgénèse ci-dessous et ses résultats nous permettent de dire que: *

Expérience de transgénèse avec le gène SRY.

Afin de comprendre si tout le chromosome Y était nécessaire pour déterminer le sexe chez les souris, des scientifiques ont extrait uniquement un fragment d'ADN du chromosome Y, contenant le gène SRY, et l'ont introduit dans un chromosome chez des embryons de souris femelles, possédant deux chromosomes X.

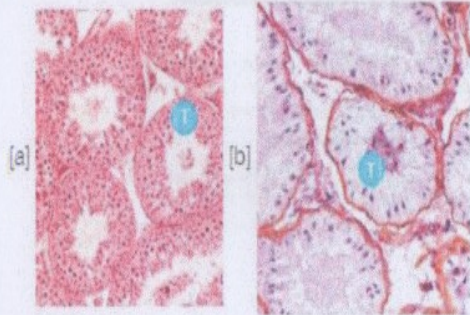


Une seule réponse possible.

- le gène SRY présent sur le chromosome Y induit la différenciation de la gonade de l'embryon en ovaire
- le gène SRY présent sur le chromosome Y induit la différenciation de la gonade de l'embryon en testicule
- tout le chromosome Y est indispensable pour que la gonade de l'embryon se différencie en testicule
- tout le chromosome Y est indispensable pour que la gonade de l'embryon se différencie en ovaire

8- Les tubes séminifères d'une souris transgénique XX possédant le gène SRY sont comparés à ceux d'une souris témoin XY. D'après l'observation et nos connaissances, on peut dire que: *

Aspect de coupes transversales de tubes séminifères chez deux types de souris. (MO)



[a] Observation chez une souris XY sauvage (témoin).
 [b] Observation chez une souris XX transgénique possédant le gène *SrY*. Les deux souris ne diffèrent par aucun caractère externe. T : tubes séminifères.

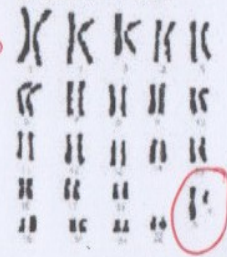
Une seule réponse possible.

- les souris transgéniques sont stériles
- les tubes séminifères des souris transgéniques sont vides
- les souris transgéniques sont fertiles → on voit des sp3 en b).
- les souris transgéniques possèdent des testicules cryptorchides

cryptorchides = ↙
 testicules cachés dans l'abdomen (rappels I/1 du chapitre) : ils sont vides => pas de sp3

9- Le syndrome de Swyer caractérise des individus XY avec une apparence féminine et des organes génitaux internes et externes féminins, donc nées "filles". On a identifié sur leur chromosome Y, le gène SRY et on l'a analysé. D'après cette analyse, ces individus XY sont nés "fille" car: *

cariotypage d'un individu atteint du syndrome de Swyer



Etude du gène SRY chez une femme atteinte du syndrome de Swyer, par un logiciel de comparaison de séquences

On compare la séquence du gène *SRY* d'un homme (séquence = Gène *SrY*) et d'une femme atteinte du syndrome de Swyer (séquence = *SrY Swyer*), pour laquelle le gène *SrY* produit une protéine non fonctionnelle.

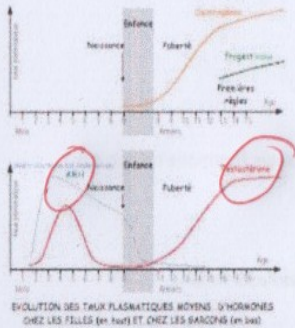
Identification	Masse avec le curseur : 220
<i>SrY</i> homme	ATGATGGTGGCTGTCGGGCTGATGGCTGCAAGT
<i>SrY</i> Swyer femme	ATGATGGTGGCTGTCGGGCTGATGGCTGCAAGT

↳ mutation gène SRY

Une seule réponse possible.

- la mère a mangé trop de fraises pendant la grossesse
- elles avaient un chromosome X en plus
- le gène SRY est muté et n'a pas pu permettre la différenciation des gonades en testicules
- le gène SRY est muté et n'a pas pu permettre la différenciation des gonades en ovaires

10- Si les testicules se sont formés correctement, ils vont fabriquer 2 types d'hormones à partir du 2e mois qui donneront l'appareil génital masculin (pénis, canaux déférents, prostate...). A la lecture du graphique ci-dessous, il s'agit: *



Une seule réponse possible.

- de la testostérone
- de la testostérone et des oestrogènes
- de la testostérone et de l'AMH

11- (rappels cycle 4) Une hormone est une substance: *

Une seule réponse possible.

- sécrétée uniquement par le cerveau
- produite et circulant uniquement dans le système nerveux
- produite par tous les organes d'un organisme
- libérée dans le sang et qui agit sur des récepteurs d'un organe cible

Et alors :
le cas
d'Eden
Atwood?

Pour rappels, née fille mais possède les chr XY. Elle n'a pas d'utérus...et informations supplémentaires: elle n'a pas d'ovaires et son taux de testostérone à la puberté était équivalente à celle d'un garçon.

12- D'après toutes ces informations, nous pouvons alors supposer que: *

Une seule réponse possible.

- elle n'a pas de testicules
- elle n'a ni testicules, ni ovaires
- le gène SRY de son chromosome Y est muté
- elle a des testicules qui ont produit de la testostérone mais l'hormone n'a pas agi

⇒ Eden Atwood est atteinte du syndrome d'insensibilité aux androgènes !
(testostéone = androgène).

Elle a, parmi ses chr, un X et un Y avec un gène SRY normal, qui a permis la différenciation de ses gonades en testicules.

Ses testicules ont sécrété AMH et Testostéone (tx de testostéone comme celui d'un garçon) -

Le pb vient des récepteurs à la testostéone: ils sont soit absents, soit non fonctionnels

⇒ la testostéone n'a pas agi dans son corps ⇒ les voies génitales n'ont pas pu se développer.