

Comment les organes de l'appareil sexuel se mettent-ils en place au cours de la vie embryonnaire ?



Eden Atwood est une actrice et chanteuse de jazz américaine. A sa naissance, elle semble présenter un phénotype typiquement féminin, mais lors de sa puberté, ses règles n'apparaissent jamais.

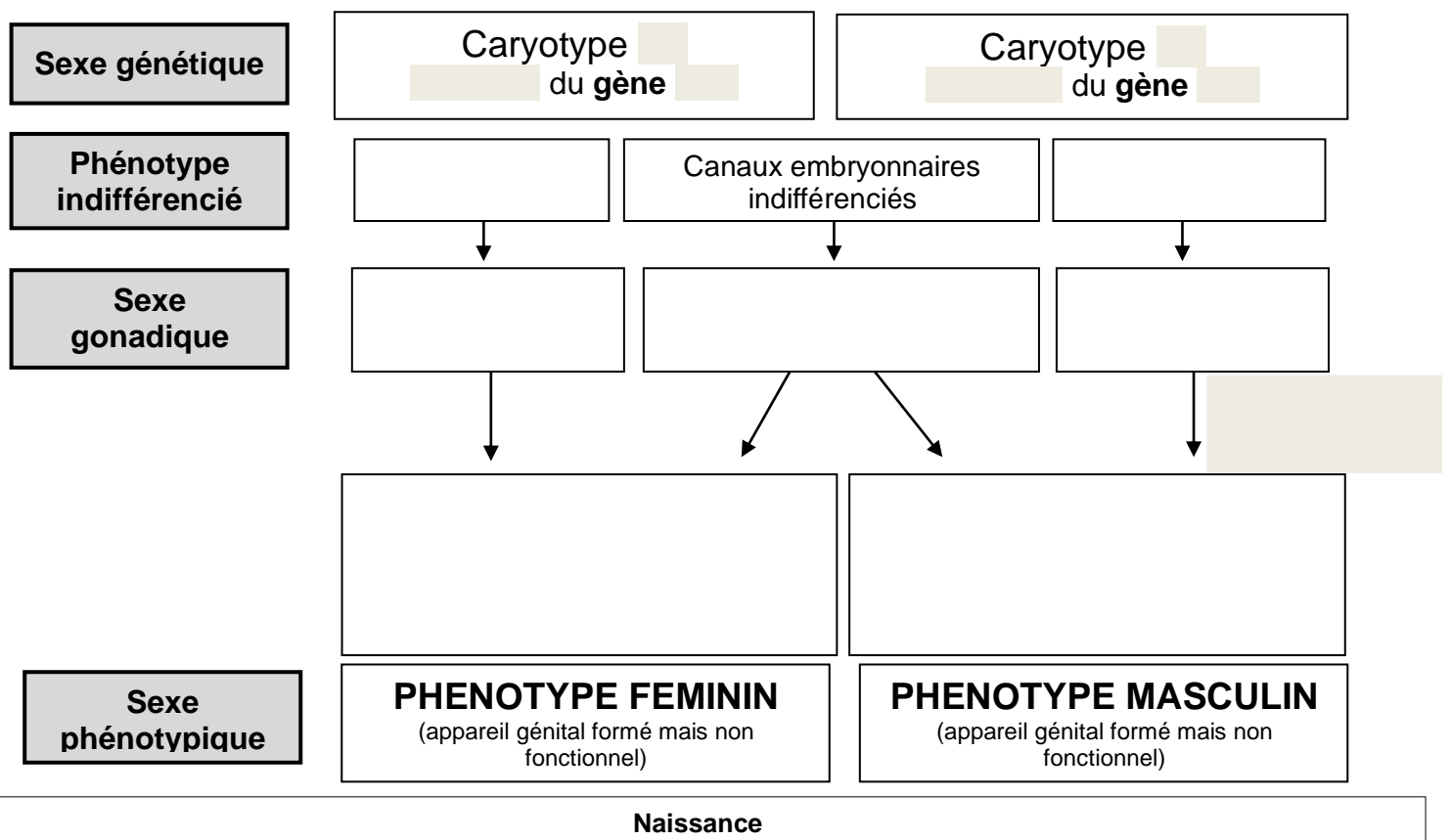
Un examen plus détaillé est alors réalisé. Il révèle qu'Eden Atwood possède :

- un génotype XY
- des testicules en position intra-abdominale depuis sa naissance
- ni trompes utérine, ni utérus mais un vagin atrophié
- des récepteurs aux hormones masculines non fonctionnels

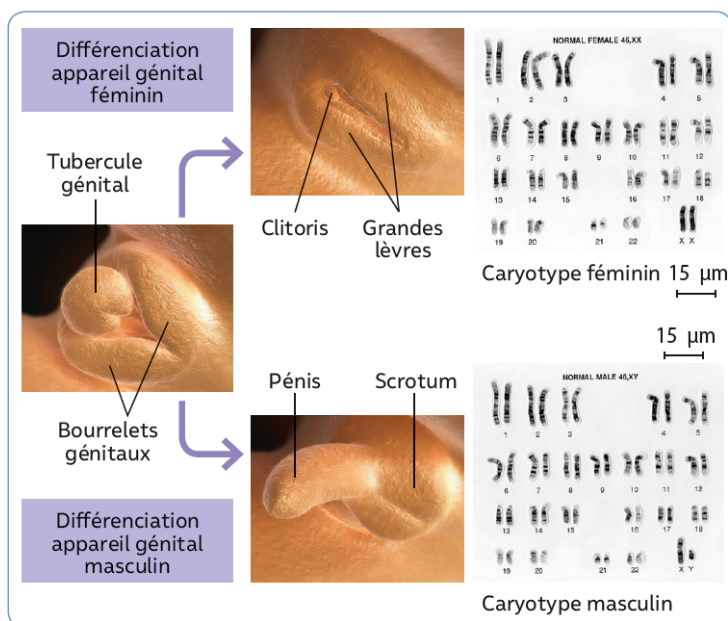
On cherche à comprendre l'exemple d'Eden Atwood et pour cela à comprendre comment les organes de l'appareil sexuel se mettent habituellement en place au cours de la vie embryonnaire.

Hypothèse(s) :

Ressources	Activités	Capacités travaillées <i>(critères de réussite)</i>	Auto-évaluation
Documents 1 à 4 fournis	Complétez le schéma fonctionnel fourni ci-dessous afin de mettre en évidence les étapes de la mise en place du phénotype sexuel au cours de la vie embryonnaire.	Rechercher, extraire des informations utiles	😊 😊 😞 😞
		Communiquer dans un langage scientifique approprié <i>- le schéma est complet et logique - le schéma est soigné, sans erreurs - le schéma est titré</i>	😊 😊 😞 😞
	Validez ou réfutez votre hypothèse en justifiant votre réponse.	Interpréter des résultats / informations et en tirer des conclusions <i>- exploiter vos résultats = je vois - intégrer des notions = je sais - construire une réponse au problème posé = je conclus</i>	😊 😊 😞 😞
	Proposez une explication à la présence de testicules et d'un phénotype féminin chez Eden Atwood.		😊 😊 😞 😞



Document 1 : Déterminisme chromosomique et génétique du sexe



Chez l'espèce humaine, toutes les cellules ont le même caryotype à 46 chromosomes (23 paires), sauf les gamètes (ovules et spermatozoïdes). Les cellules reproductrices contiennent chacune seulement 23 chromosomes :

- 22 chromosomes et 1 chromosome X pour les ovules ;
- 22 chromosomes et 1 chromosome X ou Y pour les spermatozoïdes.

Chromosomes sexuels	Phénotype sexuel	Terme médical usuel
XXY	Masculin avec testicules réduits	Syndrôme de Klinefelter
XXX	Féminin avec ovaires	Triple X
XYY	Masculin avec testicules	Disomie Y
X0	Féminin avec ovaires réduits	Syndrôme de Turner

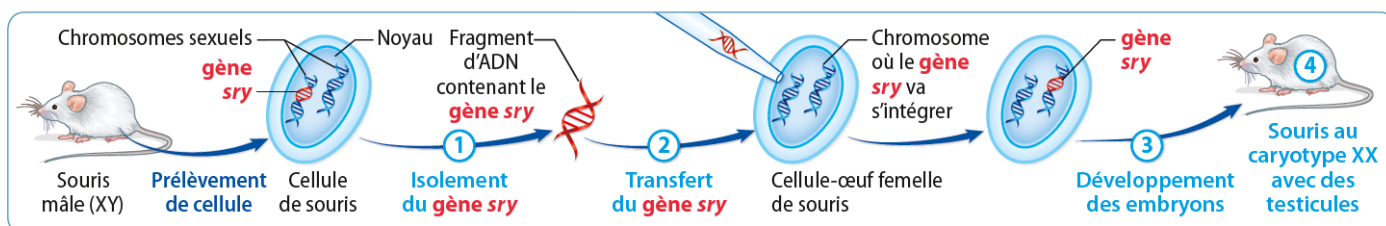
a. Morphologie de l'appareil reproducteur externe du fœtus à 8 et 14 semaines de gestation et caryotype associé chez l'homme et la femme

b. Tableau de présentation de différents phénotypes sexuels anormaux en fonction du caryotype

1 Des caryotypes différents en fonction du sexe

Certains hommes ont parfois les mêmes chromosomes sexuels que ceux d'une femme. Pour comprendre ce type d'anomalie, on réalise une **hybridation in situ**. On marque plusieurs gènes sur les chromosomes sexuels d'individus afin de les comparer. Les résultats obtenus montrent qu'une sonde se fixe sur l'un des chromo-

somes X d'un homme « XX » alors qu'elle ne se fixe sur aucun chromosome d'une cellule de femme : la sonde marque spécifiquement le **gène sry**. On pense que le gène repéré peut être à l'origine de la mise en place des testicules. Pour vérifier cette hypothèse, une expérience de **transgénèse** peut être réalisée.



a. Transgénèse du gène sry dans une cellule-œuf femelle de souris

Document 3 : expériences historiques d'Alfred Jost

expériences	résultats
Castration d'embryons mâles ou femelles	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* de testicules	Les voies génitales se différencient en voies génitales mâles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* d'ovaires	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles

*Une greffe rétablit la communication sanguine donc hormonale

Document 3 : expériences historiques d'Alfred Jost

expériences	résultats
Castration d'embryons mâles ou femelles	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* de testicules	Les voies génitales se différencient en voies génitales mâles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* d'ovaires	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles

*Une greffe rétablit la communication sanguine donc hormonale

Document 3 : expériences historiques d'Alfred Jost

expériences	résultats
Castration d'embryons mâles ou femelles	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* de testicules	Les voies génitales se différencient en voies génitales mâles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* d'ovaires	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles

*Une greffe rétablit la communication sanguine donc hormonale

Document 3 : expériences historiques d'Alfred Jost

expériences	résultats
Castration d'embryons mâles ou femelles	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* de testicules	Les voies génitales se différencient en voies génitales mâles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* d'ovaires	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles

*Une greffe rétablit la communication sanguine donc hormonale

Document 3 : expériences historiques d'Alfred Jost

expériences	résultats
Castration d'embryons mâles ou femelles	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* de testicules	Les voies génitales se différencient en voies génitales mâles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* d'ovaires	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles

*Une greffe rétablit la communication sanguine donc hormonale

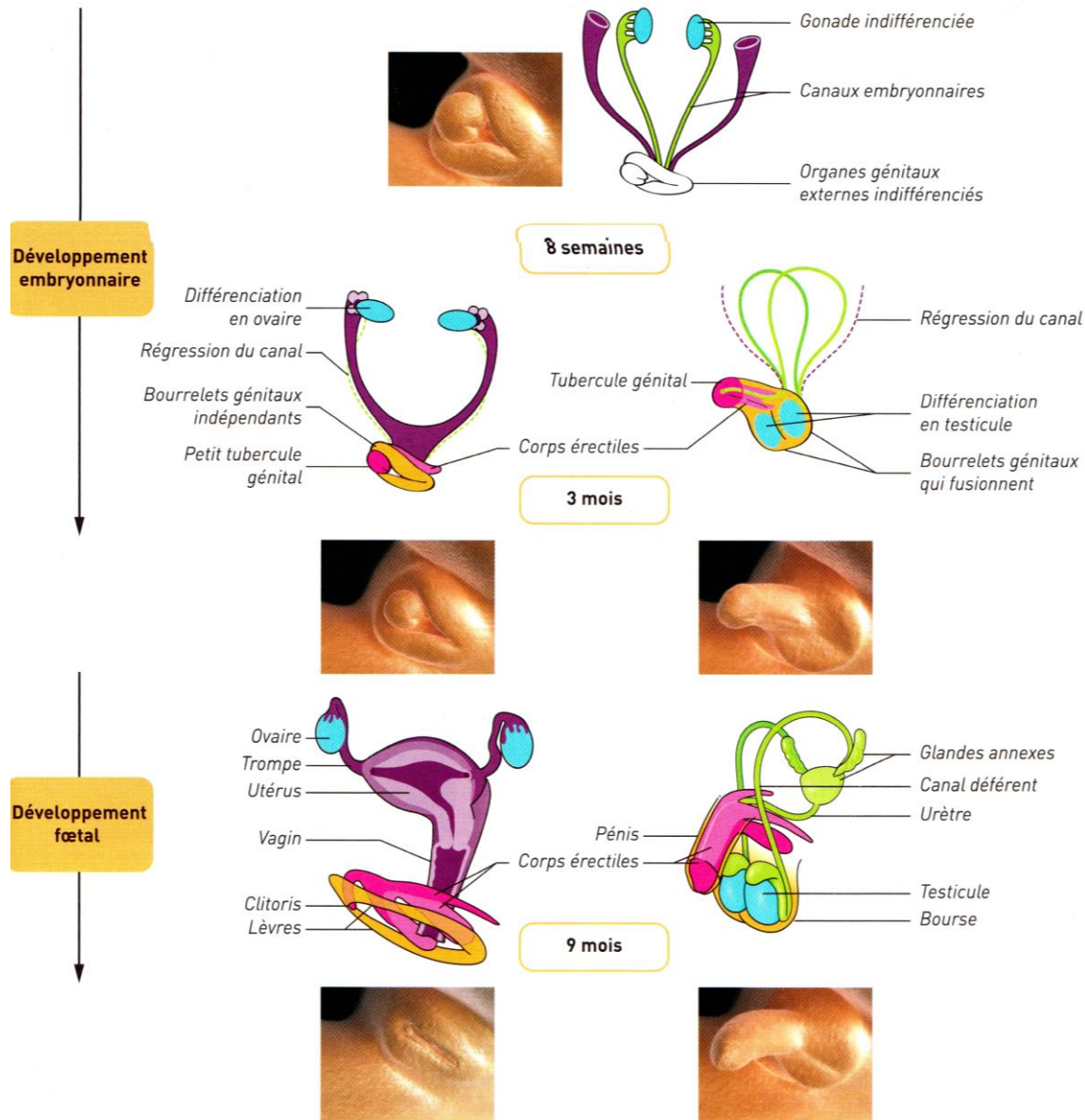
Document 3 : expériences historiques d'Alfred Jost

expériences	résultats
Castration d'embryons mâles ou femelles	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* de testicules	Les voies génitales se différencient en voies génitales mâles
Castration d'embryons mâles ou femelles et greffe* d'ovaires	Les voies génitales se différencient en voies génitales femelles

*Une greffe rétablit la communication sanguine donc hormonale

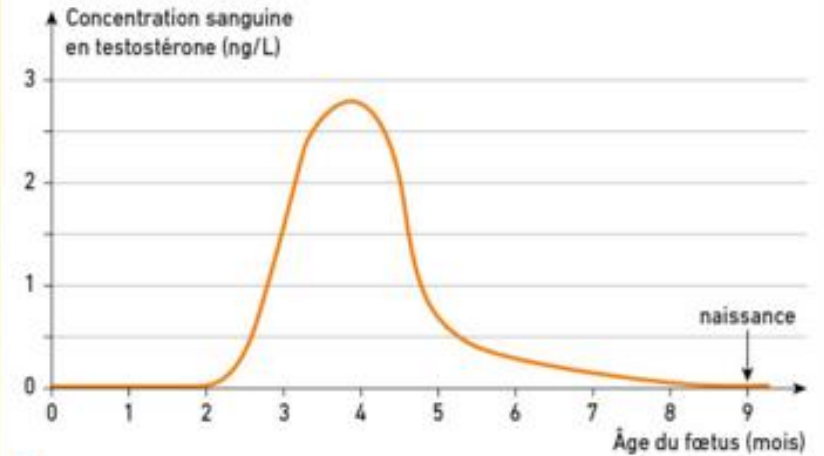
Document 2 : Différenciation sexuelle au cours du développement embryonnaire et fœtal

Durant les six premières semaines de développement, les embryons des deux sexes ne diffèrent que par leurs chromosomes sexuels (XX ou XY), ils possèdent tous les deux des gonades et des organes génitaux externes indifférenciés.



4 Une production d'hormone pendant la vie fœtale

Une fois différenciés, les testicules produisent des hormones, dont la **testostérone***. Ainsi, le testicule présente un pic d'activité hormonale pendant la vie fœtale. Or, il faut savoir que les ébauches génitales, ainsi que le cerveau en développement, possèdent des récepteurs* à la testostérone. Très faible pendant l'enfance, la sécrétion de testostérone reprendra à partir de la puberté. En revanche, la production d'hormones par les ovaires au cours de la vie fœtale est très faible.



■ Quantité de testostérone dans le sang en fonction du temps au cours de la vie fœtale.