

Un exemple de leçon

L'identité sexuée du sexe génétique au sexe phénotypique

Identité sexuée = sexe biologique (caractères sexuels primaires => pénis + testicules = garçon / vulve = fille)

Appareil génital visible et fonctionnel = le sexe phénotypique (= sexe "visible" caractères sexuels secondaires)

Il y a 2 niveaux de sexe phénotypique (primaire et secondaire)

Pré-acquis : fécondation ($\frac{1}{2}$ mère + $\frac{1}{2}$ père) + organisation des appareils repro femme + homme

identité sexuée caractéristiques	Femme	Homme
Gonades	Ovaires	Testicules
Voies génitales	Trompes (oviducte), utérus, vagin	Epididyme et urètre
Glandes annexes	Aucune	Vésicules séminales et prostate
Organe génitaux externes	Vulve (petites et grandes lèvres) orifice vaginal, clitoris	Pénis, bourses
caryotype	XX (chromosomes homologues)	XY (chromosomes différents)
physiologie	Cycle ovarien de 28j, Libération d'ovule le 14 ^{ème} jour	Pas de cycle, production continue de spermatozoïdes.

Situation initiale :

Amniocentèse femme + 40 ans = caryotype fœtus = XX

(+ savoir la méthode d'obtention d'un caryotype)

2^{ème} échographie = pénis

(correspond au syndrome de De la Chapelle)

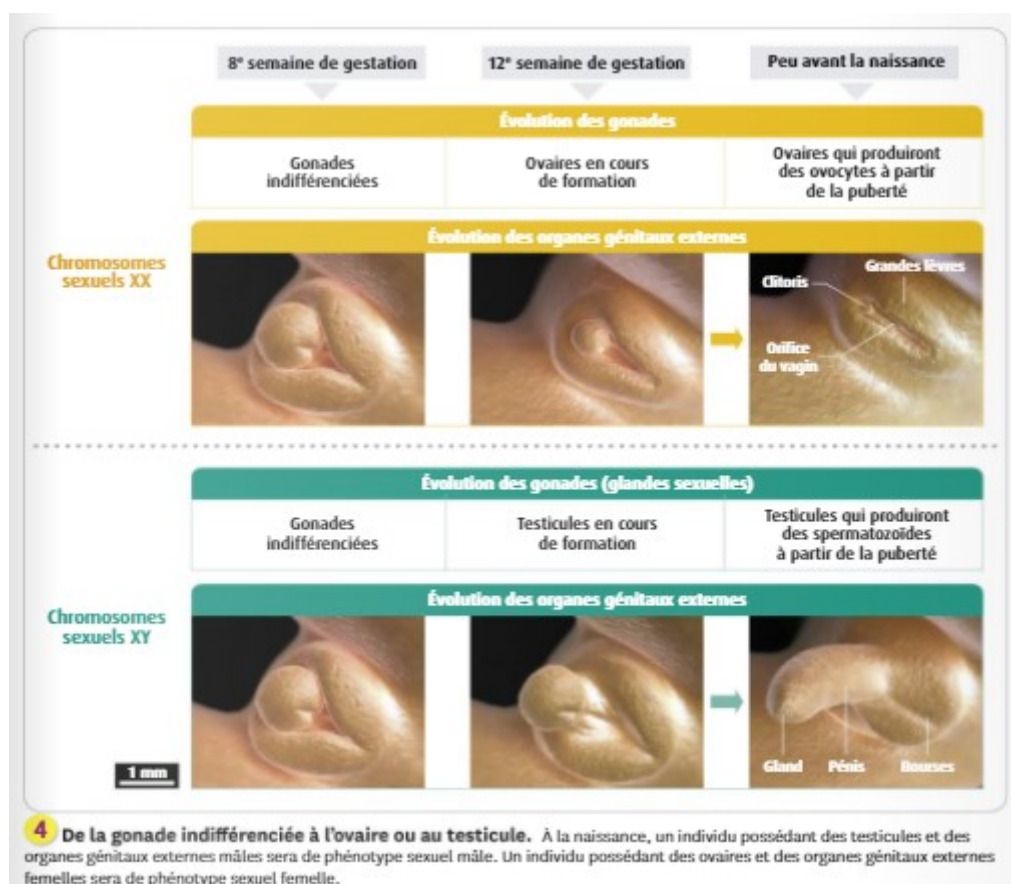
Problématique : Comment expliquer que le fœtus avec des gonosomes XX ait un pénis ?

Objectif : on cherche à comprendre la mise en place l'appareil génital durant la vie fœtale du futur bébé.

Partie 1 - Du sexe génétique au sexe gonadique :

Activité 1 : du sexe indifférencié jusqu'à l'apparition des testicules ou des ovaires

Compétence travaillée : prendre des informations et les mettre en relation



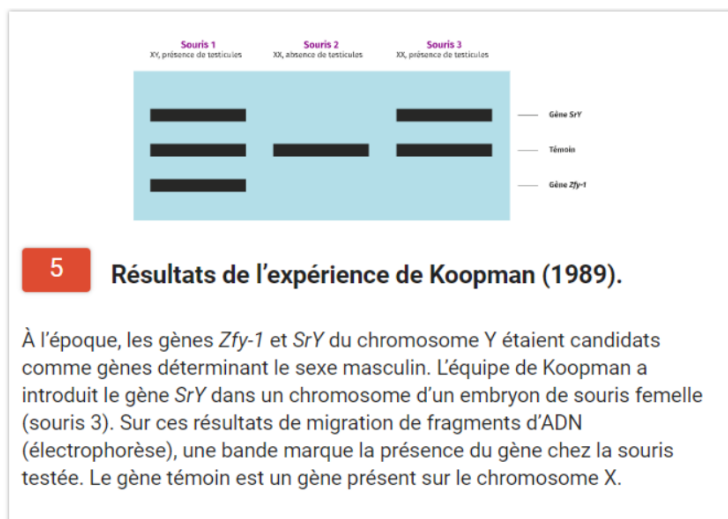
Ici belin, seconde

TABLEAU 1.1 Effet de la constitution chromosomique humaine sur le développement de la gonade.

Nombre de chromosomes		Gonades	Syndrome
Autosomes	Chromosomes sexuels		
44	XO	Ovaire	Turner
44	XX	Ovaire	Femelle normale
44	XXX	Ovaire	« Superfemelle »
44	XY	Testicule	Mâle normal
44	XXY	Testicule	Klinefelter
44	XYY	Testicule	« Supermâle »
66	XXX	Ovaire	Triploïde (non viable)
66	XXY	Testicule	Triploïde (non viable)
44	XX(sx)	Testicule	Sexe inversé*

*un chromosome XX^{sx} est porteur d'un petit fragment de chromosome Y transloqué sur le X : voir texte.

Reproduction, Johnson



=> si l'embryon est de sexe génétique XX, les gonades se différencient à partir de la 8ème semaine et évoluent vers la 18ème semaine en un ovaire (sexe gonadique).

=> si l'embryon est de sexe génétique XY, les gonades se différencient à partir de la 7ème semaine et évoluent vers la 16ème semaine en un testicule (sexe gonadique).

=> C'est donc la présence du chromosome Y qui détermine le sexe masculin. Nous allons essayer de comprendre pourquoi.

=> La souris de caryotype XX + gène SRY (qui devrait donc être une femelle) possède des testicules et tous les caractères d'un mâle.

=> Alors que la souris de caryotype XY (qui devrait donc être un mâle) chez laquelle on a retiré le gène SRY possède des gonades mixtes, à la fois des testicules et des ovaires, et possède des caractères qui font penser à une femelle.

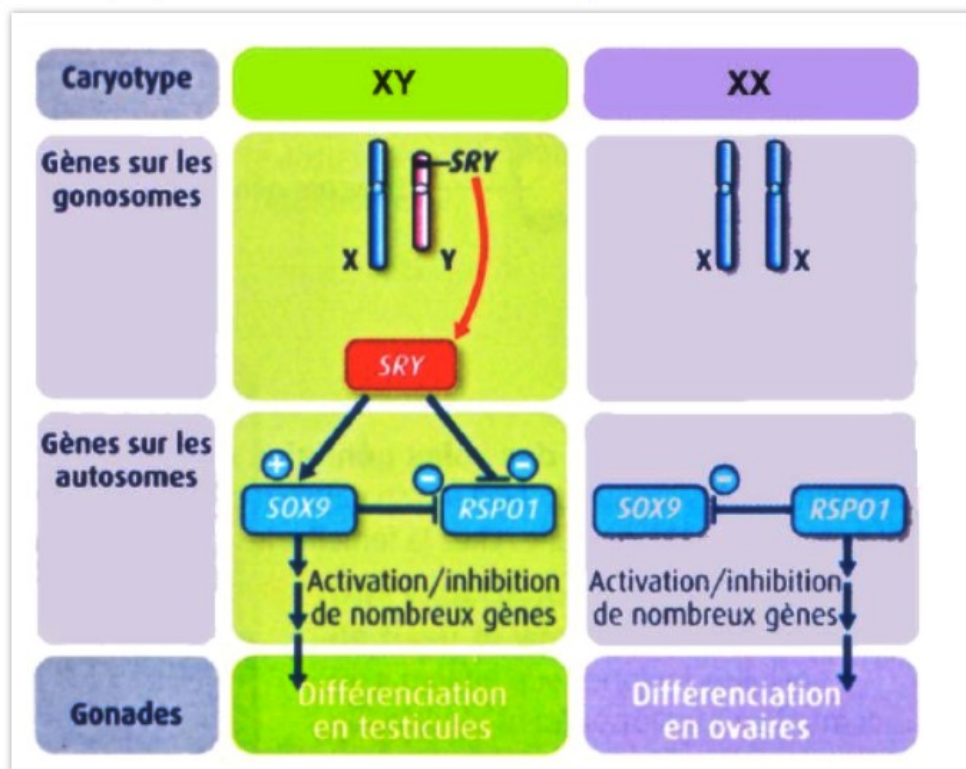
Conclusion : la détermination du sexe gonadique (c'est à dire posséder des testicules ou des ovaires) puis du phénotype sexuel (c'est-à-dire la ressemblance à un mâle ou une femelle) est déterminée par la présence du gène SRY : lorsqu'il est présent, les attributs mâles se développent. Lorsqu'il est absent ce sont les attributs femelles qui se développent.

Activité 2 : rôle du gène SRY

Compétence travaillée : prendre des informations et les mettre en relation

<http://acces.ens-lyon.fr/biotic/procreat/determin/html/genesex.htm>

gènes impliqués dans la différenciation des gonades



Cascade d'action + sexe féminin = ce n'est pas un sexe par défaut = car gène impliqué dans sa mise en place https://www.sciencesetavenir.fr/sante/homme-ou-femme-une-mutation-genetique-determinante_23586

L'ovaire a longtemps été vu comme « un testicule par défaut », la formation des organes reproducteurs dépendant de la présence ou de l'absence d'un gène porté par le chromosome Y, présent uniquement chez l'homme. Des chercheurs français ont mis un terme à cette représentation simpliste. [...] Certaines chèvres, dotées de la paire de chromosomes X caractéristique du sexe femelle, naissent avec tous les attributs du sexe mâle. Ces individus sont porteurs d'une mutation empêchant l'expression d'un gène, *FOXL2*. Grâce à des techniques de manipulation génétique, *FOXL2* a été « éteint » chez des foetus de chèvre porteurs de la paire XX. Résultat : leurs organes reproducteurs ont évolué en testicules.

« Reproduction : le sexe féminin n'est pas un sexe par défaut »,
Science-et-vie.com, septembre 2018.

Partie 2 - Du sexe gonadique au sexe phénotypique :

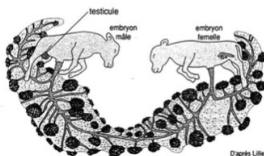
Activité 3 : expé historique + logiciel Detsex



Les observations de Lillie (1916)

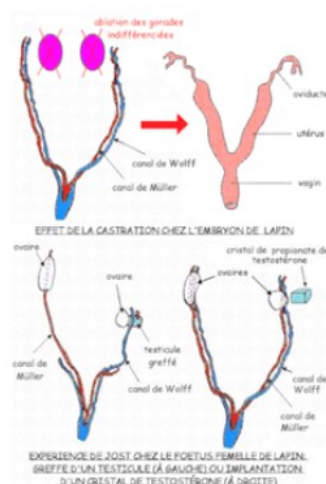
Les génisses nées d'une grossesse gémellaire avec un jumeau mâle sont qualifiées de « free-martin ». Elles ont un poitrail de taureau et une puissance musculaire nettement supérieure à celle d'une vache normale. Si elles possèdent des organes génitaux externes femelles et des mamelles, elles se révèlent stériles car leur appareil génital présente diverses anomalies :

- les ovaires sont très petits, parfois partiellement masculinisés, le sexe de la gonade étant même inversé dans la moitié des cas ;
- les cornes utérines sont peu développées, parfois absentes ;
- certains organes masculins, comme les vésicules séminales, peuvent être présents.



C'est en 1947 que Alfred Jost (1916-1991) a pu mettre en évidence la présence d'hormones lors de la différenciation mâle.

Jost travaillait sur des embryons de lapin de moins de 19 jours.



Formulation d'hypothèses par les élèves

Vérification avec logiciel Detsex

Compétence travaillée : démarche scientifique et/ou utilisation d'un logiciel de simulation

Exemple de réponses élèves : https://nanopdf.com/download/tp12-correction-version-detsex-5-en-ligne-sur-ordinateur-comme_pdf

(origine inconnue mais merci au collègue pour son partage)

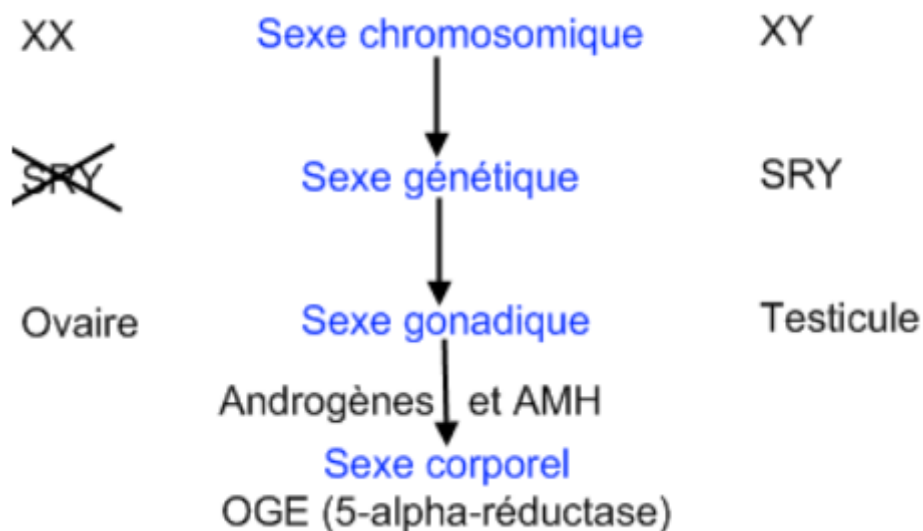
Partie 3 – le fonctionnement des organes reproducteurs à la puberté

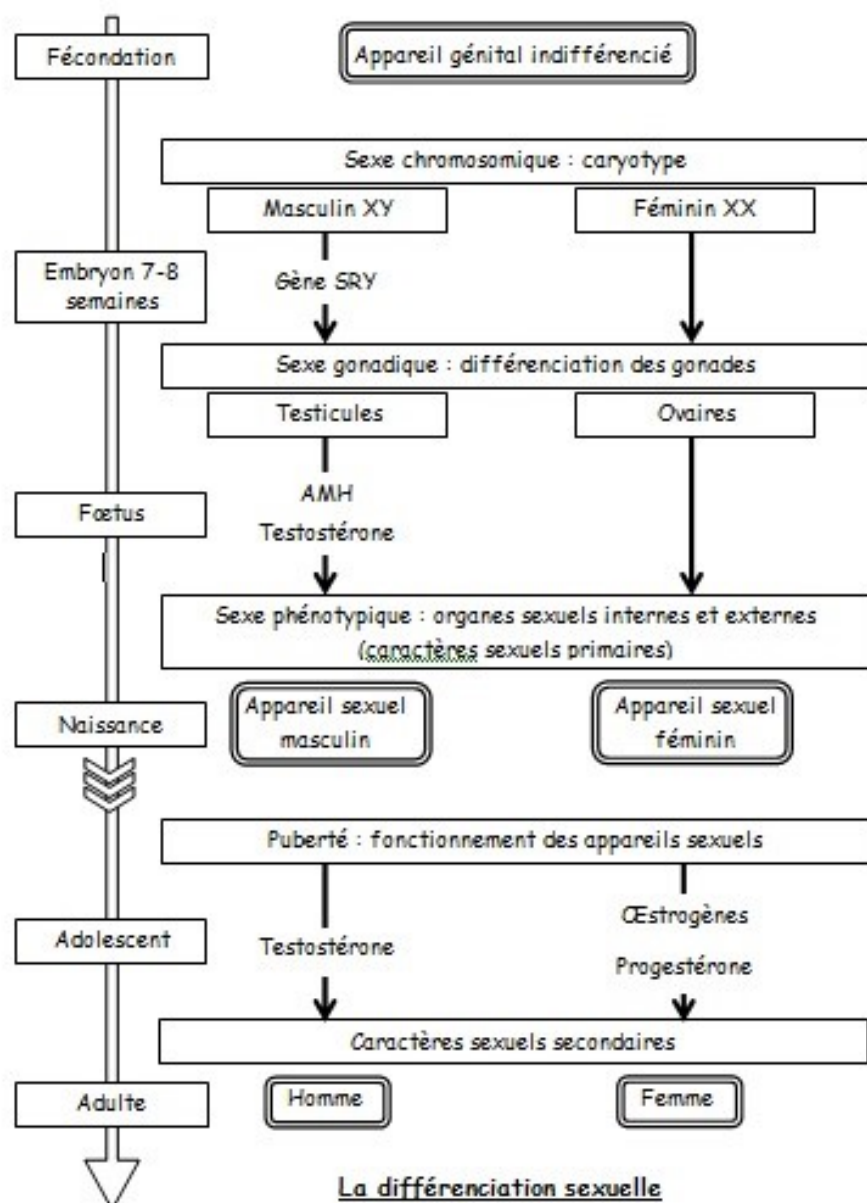
Activité 4 : expériences coq /chapon ou syndrome de Turner

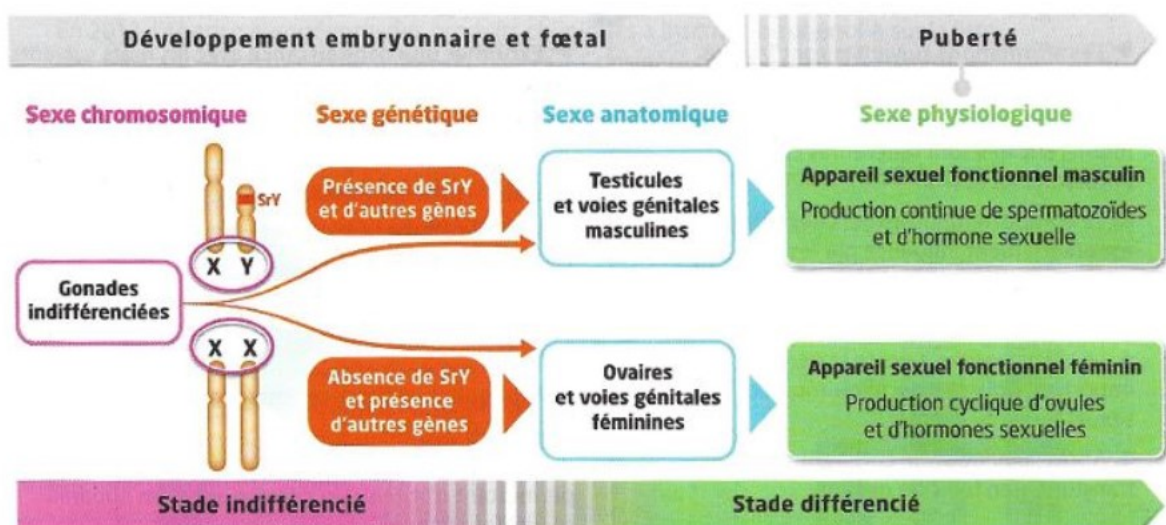
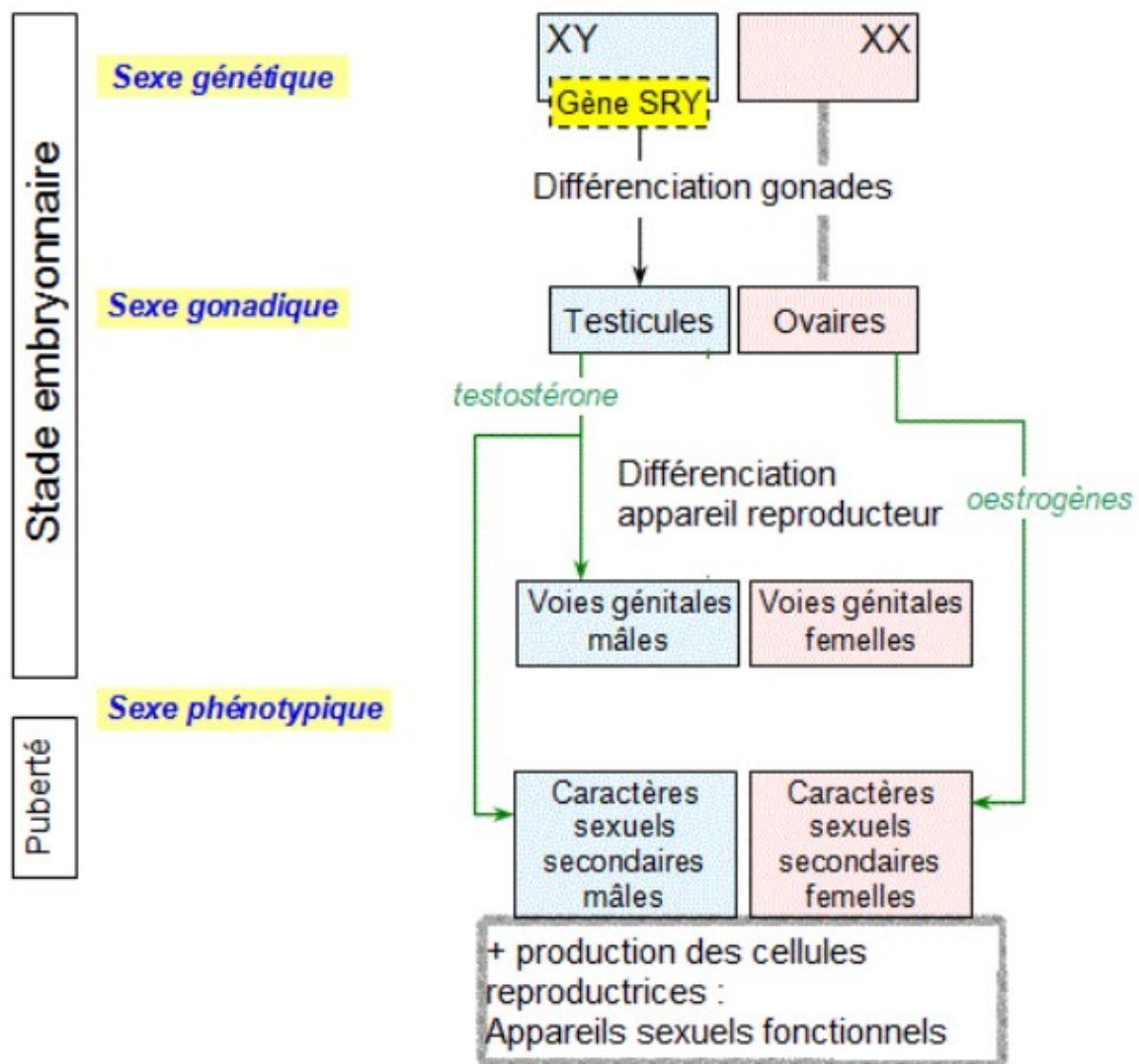
Travail sur documents et graphiques avec concentration des hormones sexuelles et hormones cérébrales

Schéma bilan à construire au fur et à mesure (plusieurs exemples)

Rmq : le titre de la leçon est « du sexe génétique au sexe phénotypique » donc le gène SRY et avec le chr (vous pouvez faire une différence entre sexe chromosomique et sexe génétique ou faire le tout (chr + SRY) avec sexe génétique.

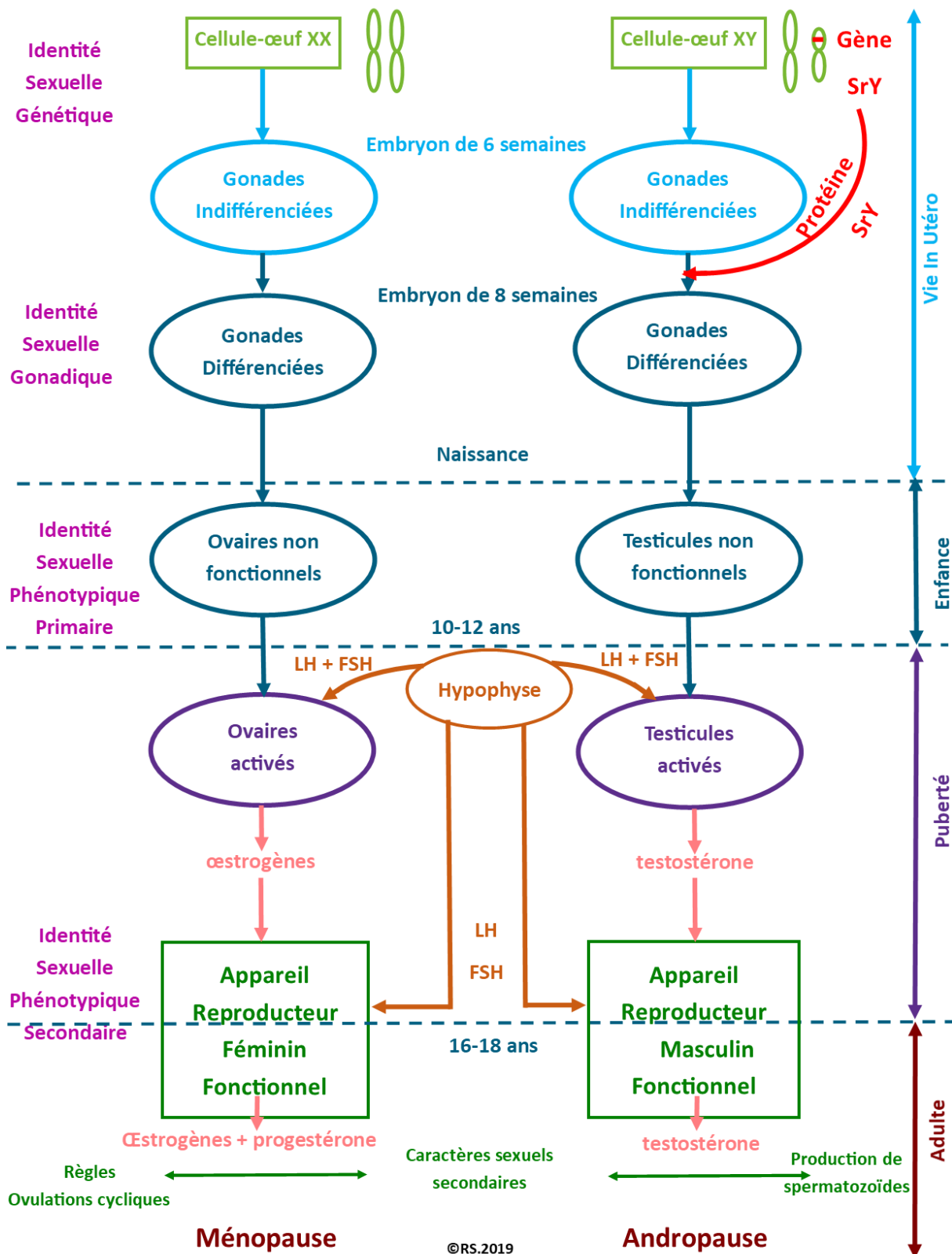






Mise en place progressive des appareils génitaux (Hatier, 2de, 2019)

CONSTRUCTION DE L'IDENTITÉ SEXUELLE



Première étape

Appareil génital indifférencié (6^{ème} semaine)
Gonades + canaux de Wolff et de Müller

La détermination
chromosomique du sexe : XY

Gène SRY

Protéine TDF

Différenciation des gonades en testicules.
Sexe gonadique.

Testostérone

AMH

Développement des canaux de Wolff
et régression des canaux de Müller.
Phénotype sexuel mâle immature

Puberté : sécrétion de
testostérone. Appareil génital
fonctionnel, pubère

La détermination chromosomique
du sexe : XX

Pas de gène
SRY

Pas de protéine TDF

Différenciation des gonades en ovaires.
Sexe gonadique.

Pas de
testostérone
et pas de
AMH

Développement des canaux de
Müller et régression des canaux
de Wolff. Phénotype sexuel
femelle immature

Puberté : sécrétion d'œstrogènes.
Appareil génital fonctionnel, pubère

Deuxième étape :
Du sexe génétique
au sexe gonadique

Troisième étape
Différenciation
hormonale de
l'appareil génital

Quatrième étape
La puberté