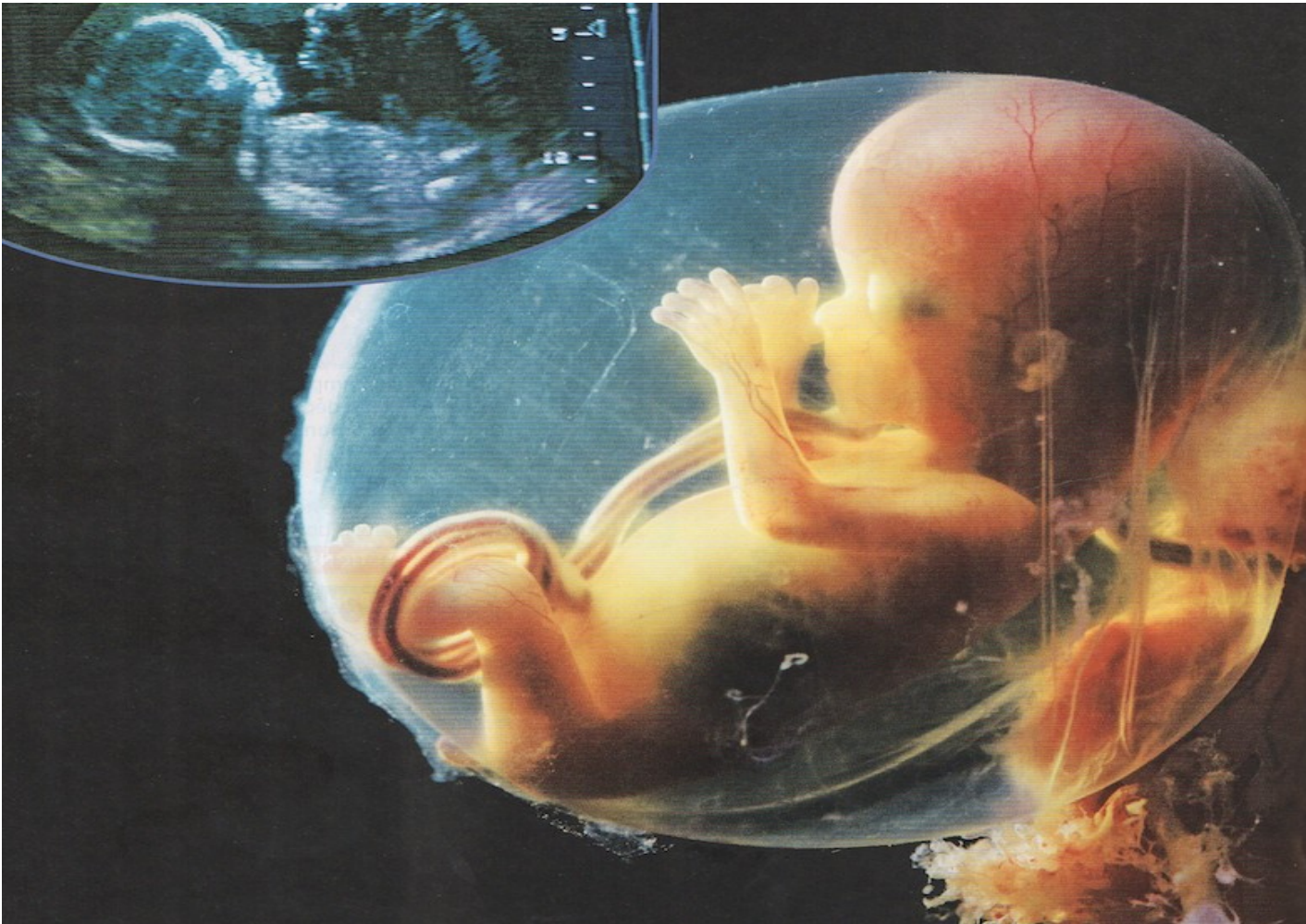




1 La skieuse intersexe **Erika Schinegger, devenue homme.** En 1966, l'autrichienne Erika Schinegger devient championne du monde de descente en ski alpin. Contrainte de se soumettre à un test génétique après sa victoire, elle découvre qu'elle possède des chromosomes XY. Elle décide d'engager un traitement chirurgical puis hormonal pour acquérir l'apparence et les organes reproducteurs d'un homme. Elle prend le nom d'Erik Schinegger.



Fœtus de 12 semaines

Comment le **phénotype sexuel** se met en place chez l'enfant à naître ?

Thème : Procréation et sexualité humaine

**Chapitre1 : De la fécondation à la puberté :
devenir Homme ou Femme**

TP1 Le sexe biologique et son origine

Pb : Comment les caractéristiques sexuelles différenciées se mettent-elles en place pendant la vie embryonnaire et foétale ?

Activité 1 : Du sexe génétique au sexe gonadique puis hormonal

1

Des caractéristiques induites par le sexe chromosomique



A 23^e paire de chromosomes (caryotype) et organes génitaux externes d'une fille.



B 23^e paire de chromosomes (caryotype) et organes génitaux externes d'un garçon.



Le **sexe chromosomique*** est défini dès la fécondation : ainsi, la cellule-œuf possède déjà sa propre identité sexuée. C'est cette différence chromosomique qui est responsable du développement embryonnaire des appareils génitaux dans le sens féminin ou masculin. Dans la plupart des cas, la détermination du sexe par échographie* devient

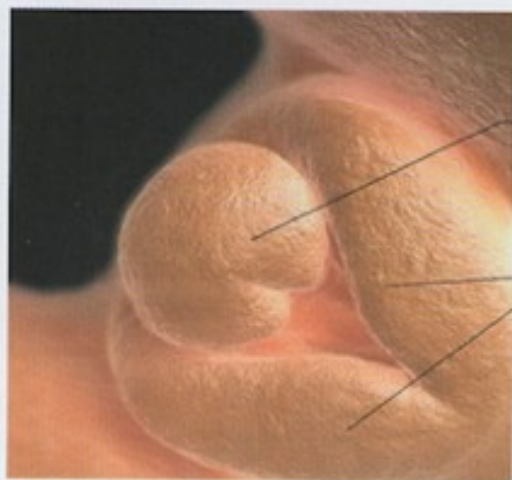
possible vers la 11^e semaine de grossesse (13^e semaine d'aménorrhée*).

Il existe des anomalies (rares) du nombre de chromosomes sexuels qui se traduisent par une perturbation du bon développement des organes reproducteurs (voir exercice 12 p. 238).

2

Des ébauches embryonnaires identiques

Jusqu'à la 7^e semaine de grossesse, les organes génitaux externes ont le même aspect pour les deux sexes (A). Ensuite et progressivement, ces ébauches se développent différemment pour former les appareils sexuels tels qu'ils se présentent à la naissance.

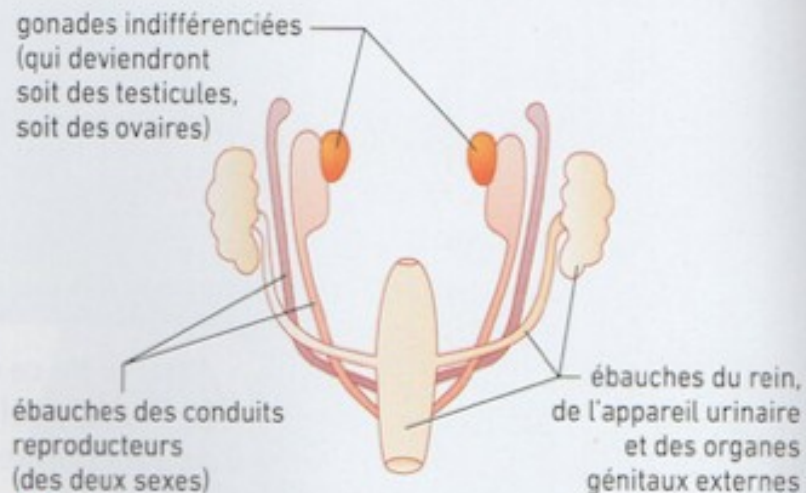


tubercule génital = futur clitoris ou futur pénis.

tubercules labio-scrotaux = futurs grandes lèvres ou futur scrotum* (bourses)

A Organes génitaux externes à la 6^e semaine de grossesse (échographie 3D).

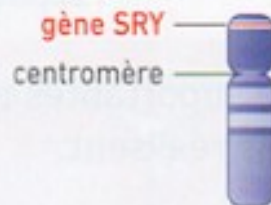
L'organisation interne est également identique : les **gonades***, indifférenciées au départ, vont se spécialiser en ovaires ou en testicules, ces derniers migrant lentement dans les bourses* (B).



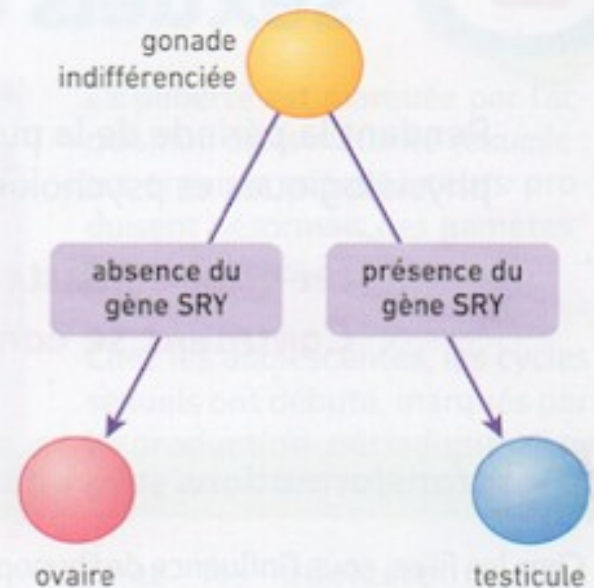
B Organisation interne de l'appareil reproducteur indifférencié.

3 La détermination génétique du sexe

En 1991, des chercheurs ont fait une découverte surprenante : le transfert d'un seul gène venant du chromosome Y à des embryons de souris XX a provoqué la formation des testicules, des glandes annexes* et d'un pénis. Ainsi, un seul gène, situé sur le chromosome Y, suffit à induire la différenciation sexuelle mâle. Ce gène, appelé SRY (pour *Sex-determining Region of Y*), a été identifié chez tous les mammifères (A). Il s'exprime dans la gonade indifférenciée et l'oriente vers une spécialisation testiculaire. En son absence, la gonade indifférenciée évolue en ovaire (B). Cependant, s'il est avéré que le gène SRY joue un rôle déclencheur, d'autres gènes sont impliqués dans le développement des appareils reproducteurs.



A Structure du chromosome Y.

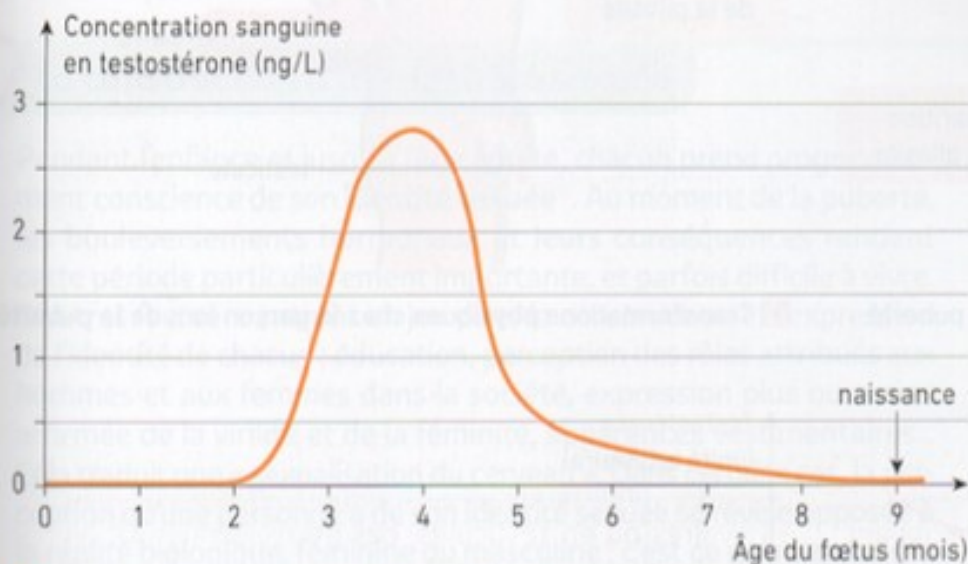


B Rôle du gène SRY.

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.

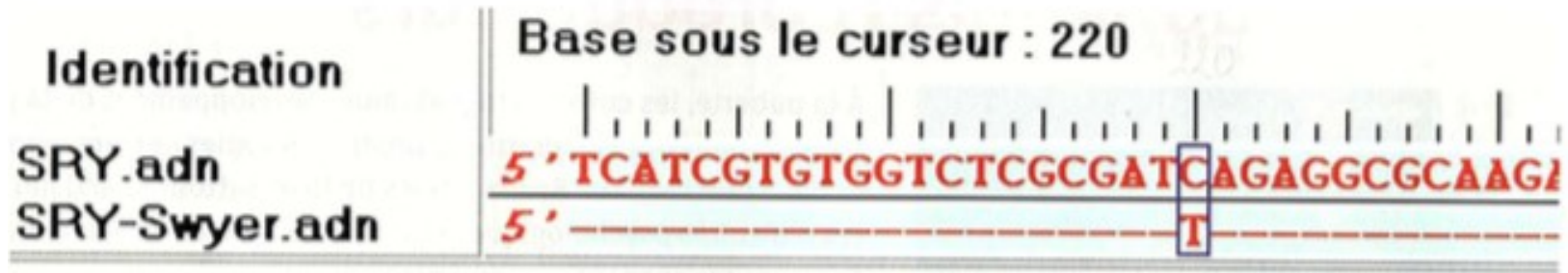
L'identité sexuée à la naissance

En France, la déclaration de naissance effectuée dans les cinq jours suivant l'accouchement doit obligatoirement comporter la mention du sexe, masculin ou féminin. Si cela ne pose en général pas de problème, il arrive dans de très rares cas qu'un enfant naisse avec un sexe que les médecins qualifient d'ambigu (le plus souvent un organe dont on ne peut dire s'il s'agit d'un pénis très réduit ou au contraire d'un clitoris très développé).

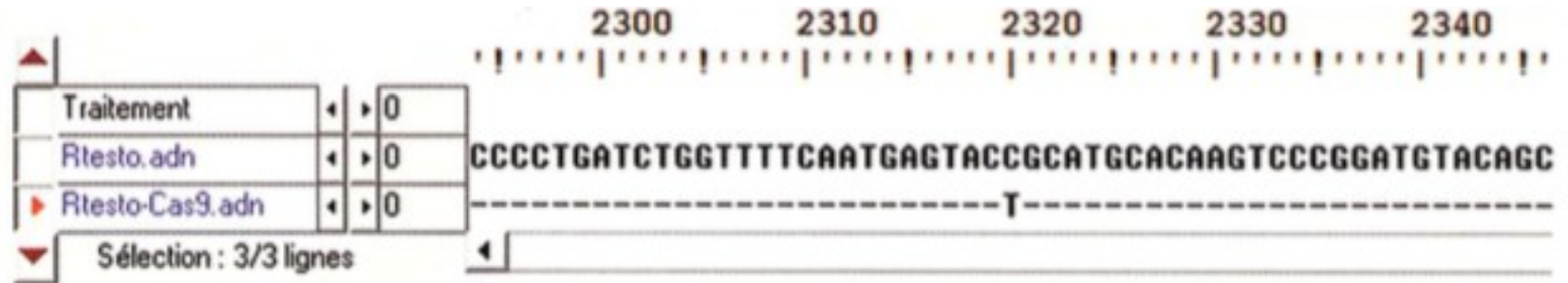
On parle alors d'**intersexualité***.

Dans certains pays comme l'Allemagne, il est désormais possible d'inscrire sur l'acte de naissance d'un enfant sa non-détermination sexuelle (sexe neutre).

Activité 2 : des inversions sexuelles chez l'être humain : des femmes XY

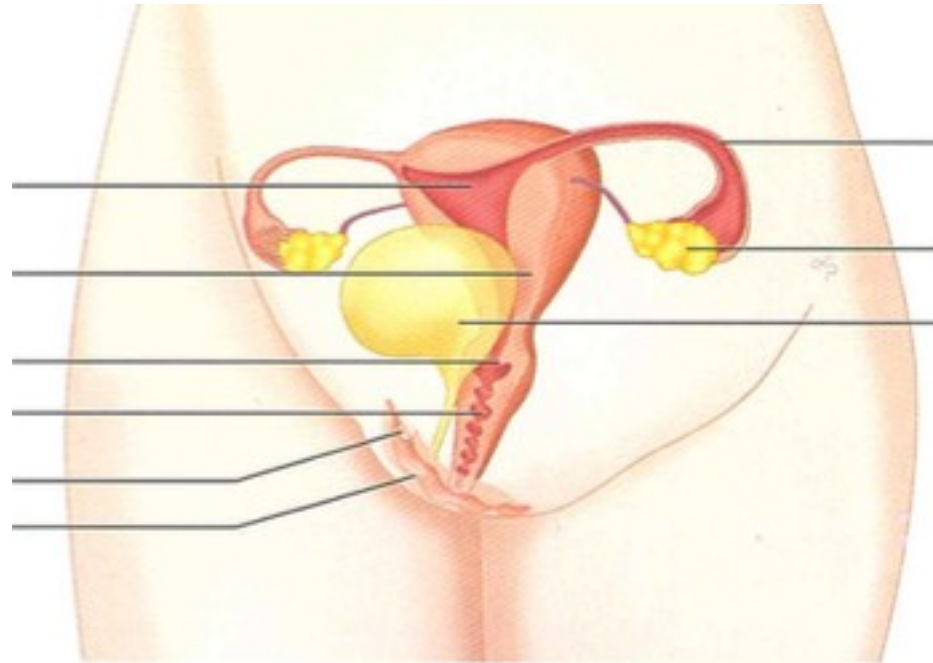


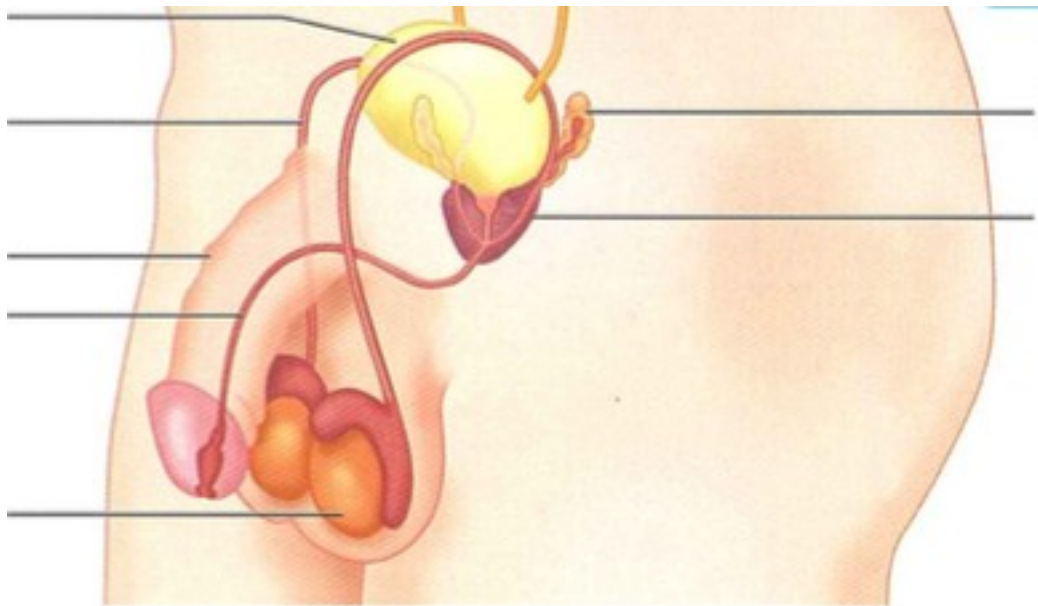
Comparaison par un logiciel de comparaison de séquence du gène SrY d'un homme (SRY.adn) et d'une femme atteinte du syndrome de Swyer (SRY-Swyer.adn) pour la quelle le gène SrY s'exprime donc produit une protéine non fonctionnelle. D'après le livre scolaire p215

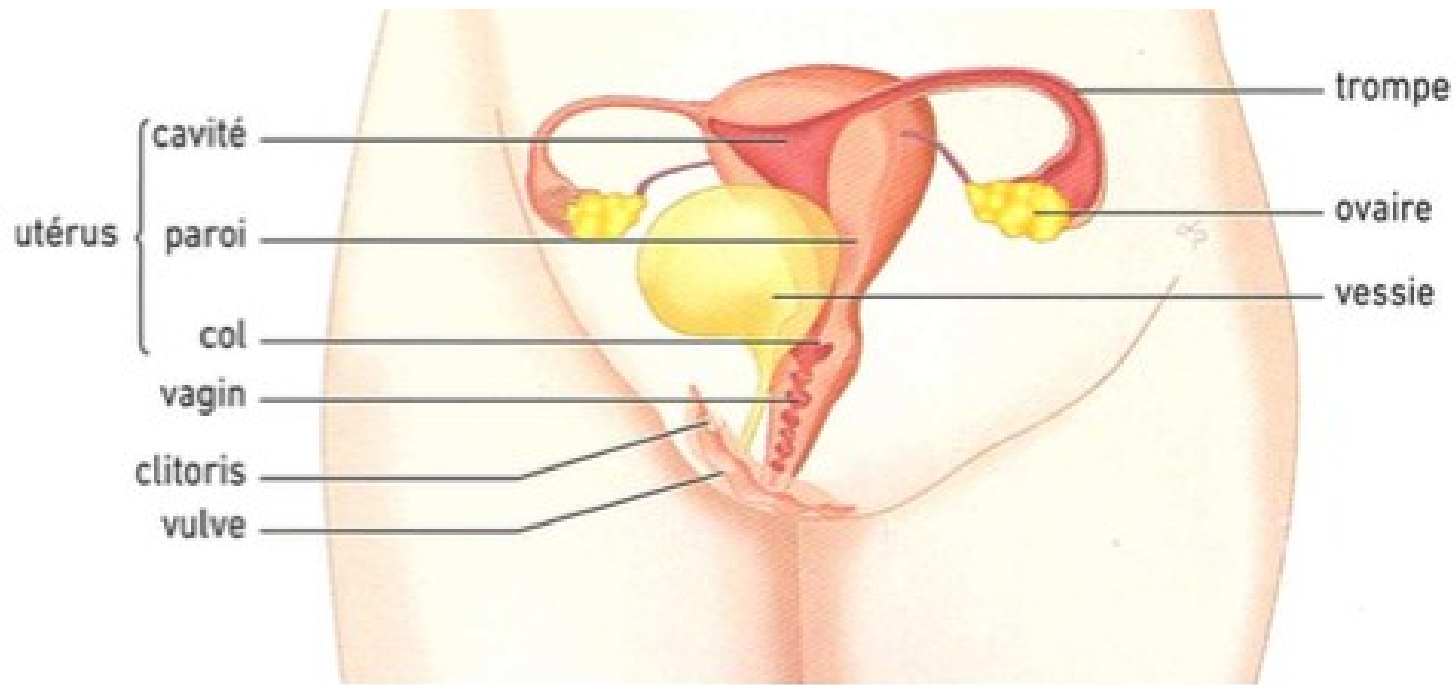


Comparaison des séquences nucléotidiques des récepteurs de la testostérone chez un homme « Rtesto.adn » et chez une femme XY « Rtesto-Cas9.adn »

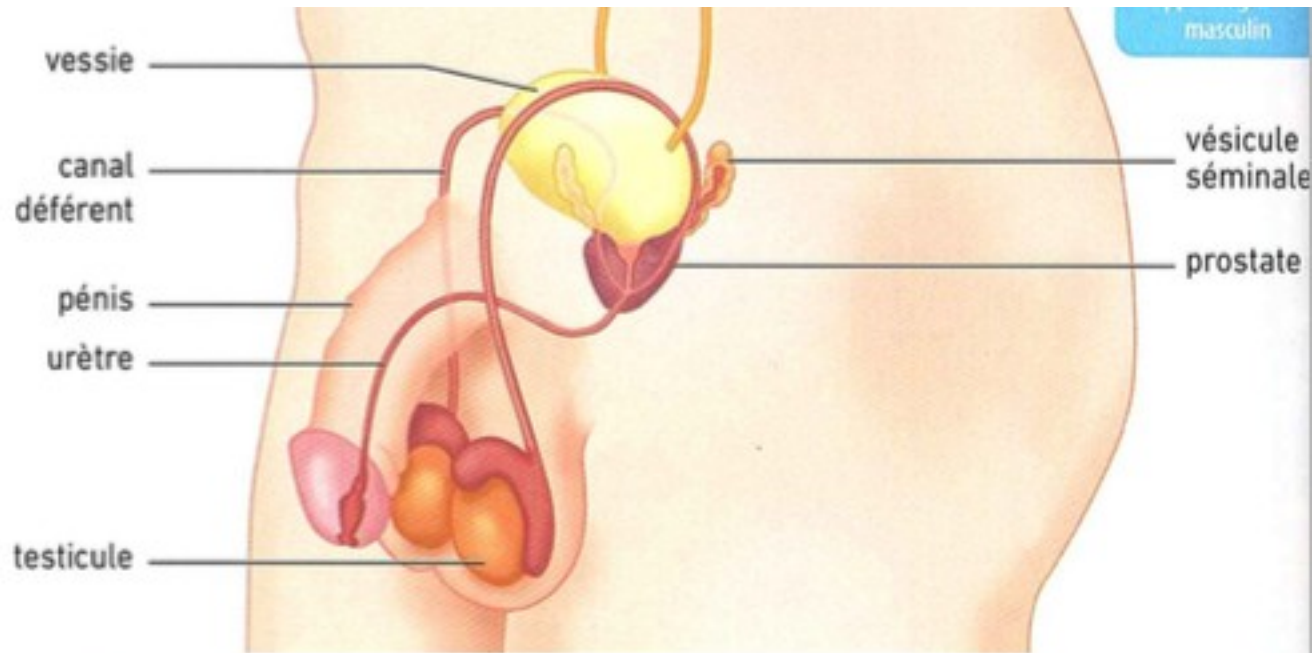
un phénotype féminin chez une autre femme XY (d'après Hachette p189)







- **Ovaires** : glandes produisant les ovules.
- **Trompes** : conduits assurant une communication entre ovaires et utérus.
- **Utérus** : organe dans lequel peut se développer un embryon.
- **Vagin** : conduit permettant l'écoulement des règles, la sortie du bébé mais aussi les relations sexuelles.
- **Vulve** : organes génitaux externes de la femme.
- **Clitoris** : organe érectile de petite taille, interne et externe, jouant un rôle important dans le plaisir sexuel féminin.



- **Testicules** : glandes produisant les spermatozoïdes.
- **Canal déférent** : canal conduisant les spermatozoïdes jusqu'à la prostate.
- **Vésicules séminales et prostate** : glandes produisant une partie du liquide du sperme.
- **Pénis (ou verge)** : organe contenant l'urètre, canal permettant l'évacuation de l'urine et l'éjaculation du sperme. Le pénis est érectile, il est impliqué dans les rapports et le plaisir sexuels.

Tableau des caractéristiques des sexes masculin et féminin

	Sexe masculin	Sexe féminin
Caractéristiques génétiques (doc p147)	Chromosomes sexuels XY	Chromosomes sexuels XX
Caractères sexuels primaires <i>(= organes génitaux présents à la naissance)</i>	Testicules, canaux déférents, pénis	Ovaires, utérus, trompes, vagin
Caractéristiques physiologiques <i>(= fonctionnement des appareils reproducteurs)</i>	- Fonctionnement <u>continu</u> - Production importante de spermatozoïdes de la puberté jusqu'à la mort - <u>hormones sexuelles</u> : testostérone	- Fonctionnement <u>cyclique</u> - Libération d'un ovule par cycle (environ 28 j) de la puberté à la ménopause. - <u>hormones sexuelles</u> : œstrogène et progestérone
Caractères sexuels secondaires <i>(= apparaissant à la puberté)</i>	- mue de la voix - pilosité (barbe) - développement musculature	- Développement des seins - pilosité - élargissement bassin