

La mise en place de l'appareil génital



Eden Atwood est une chanteuse de jazz.

Elle présente un phénotype typiquement féminin à sa naissance, mais à la puberté, elle constate que sa pilosité axillaire et pubienne ne se développe et qu'elle n'a pas ses règles.

Un examen plus détaillé révèle qu'Eden Atwood possède :

- _ un génotype XY
- _ des testicules en position intra-abdominale
- _ un vagin atrophié
- _ ni trompes de Fallope, ni utérus

Comment expliquer le cas d'Eden Atwood ?

Hypothèses :

Afin d'expliquer le cas d'Eden Atwood vous devrez :

- _ expliquer comment se met en place le sexe d'un individu au cours de la vie embryonnaire**
Vous complétez vos explications avec un schéma bilan expliquant comment s'effectue le contrôle de la différenciation sexuelle des appareils génitaux mâle et femelle au cours de la vie embryonnaire
- _ en déduire comment Eden Atwood peut avoir à la fois des attributs sexuels mâle et femelle**

Matériel à votre disposition :

- **Document 1** : déterminisme chromosomique du sexe
- **Document 2** : déterminisme génétique du sexe et analyse génétique d'Eden Atwood
- **Document 3** : développement embryonnaire des voies génitales
- **Document 4** : les défis « savant fou » sur la différenciation sexuelle
- **Document 5** : Analyses sanguines d'Eden Atwood
- **Document 6** : Analyses des cellules d'Eden Atwood
- **Fiche méthode** : réaliser un schéma fonctionnel

Capacité	Critère de réussite	+/-
Pratiquer une démarche scientifique <i>Analyser des résultats expérimentaux</i>	<ul style="list-style-type: none">- J'ai fait la différence entre résultats et interprétations des résultats- J'ai compris que la manipulation effectuée sert à mettre en évidence le rôle d'un organe ou d'une substance fabriquée par cet organe- J'ai fait une interprétation juste et rigoureuse des résultats	
Communiquer dans un langage scientifique approprié <i>Le schéma fonctionnel</i>	<ul style="list-style-type: none">- J'ai judicieusement choisis les objets à représenter dans mon schéma- J'ai organisé de façon logique les objets sur le schéma- J'ai représenté de façon adéquate le mécanisme étudié- J'ai soigné la présentation du schéma : utilisation de couleurs, traits tracés à la règle, ...- J'ai indiqué un titre et les légendes qui conviennent	
Recenser, extraire et organiser l'information	<ul style="list-style-type: none">- J'ai sélectionné toutes les informations importantes de manière juste et rigoureuse- J'ai relié les informations entre elles afin d'expliquer le cas du patient.	

La mise en place de l'appareil génital



Eden Atwood est une chanteuse de jazz.

Elle présente un phénotype typiquement féminin à sa naissance, mais à la puberté, elle constate que sa pilosité axillaire et pubienne ne se développe et qu'elle n'a pas ses règles.

Un examen plus détaillé révèle qu'Eden Atwood possède :

- _ un génotype XY
- _ des testicules en position intra-abdominale
- _ un vagin atrophié
- _ ni trompes de Fallope, ni utérus

Comment expliquer le cas d'Eden Atwood ?

Hypothèses :

Afin d'expliquer le cas d'Eden Atwood vous devrez :

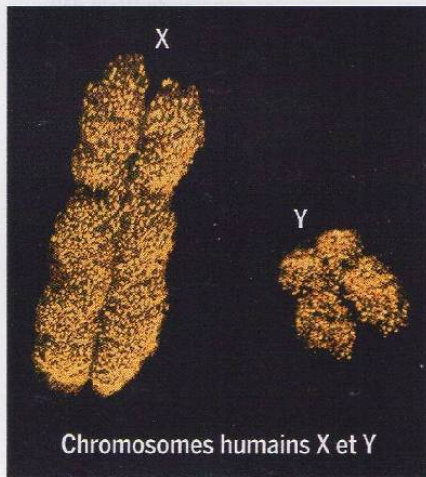
- _ **expliquer comment se met en place le sexe d'un individu au cours de la vie embryonnaire**
Vous complétez vos explications avec un schéma bilan expliquant comment s'effectue le contrôle de la différenciation sexuelle des appareils génitaux mâle et femelle au cours de la vie embryonnaire
- _ **en déduire comment Eden Atwood peut avoir à la fois des attributs sexuels mâle et femelle**

Matériel à votre disposition :

- **Document 1** : déterminisme chromosomique du sexe
- **Document 2** : déterminisme génétique du sexe et analyse génétique d'Eden Atwood
- **Document 3** : développement embryonnaire des voies génitales
- **Document 4** : les défis « savant fou » sur la différenciation sexuelle
- **Document 5** : Analyses sanguines d'Eden Atwood
- **Document 6** : Analyses des cellules d'Eden Atwood
- **Fiche méthode** : réaliser un schéma fonctionnel

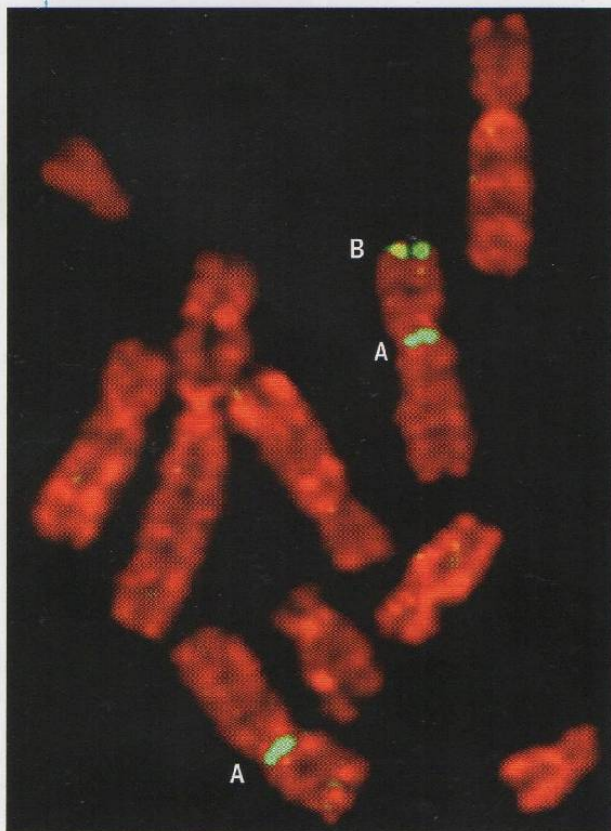
Capacité	Critère de réussite	+/-
Pratiquer une démarche scientifique <i>Analyser des résultats expérimentaux</i>	<ul style="list-style-type: none">- J'ai fait la différence entre résultats et interprétations des résultats- J'ai compris que la manipulation effectuée sert à mettre en évidence le rôle d'un organe ou d'une substance fabriquée par cet organe- J'ai fait une interprétation juste et rigoureuse des résultats	
Communiquer dans un langage scientifique approprié <i>Le schéma fonctionnel</i>	<ul style="list-style-type: none">- J'ai judicieusement choisis les objets à représenter dans mon schéma- J'ai organisé de façon logique les objets sur le schéma- J'ai représenté de façon adéquate le mécanisme étudié- J'ai soigné la présentation du schéma : utilisation de couleurs, traits tracés à la règle, ...- J'ai indiqué un titre et les légendes qui conviennent	
Recenser, extraire et organiser l'information	<ul style="list-style-type: none">- J'ai sélectionné toutes les informations importantes de manière juste et rigoureuse- J'ai relié les informations entre elles afin d'expliquer le cas du patient.	

Document 1 : Déterminisme chromosomique du sexe

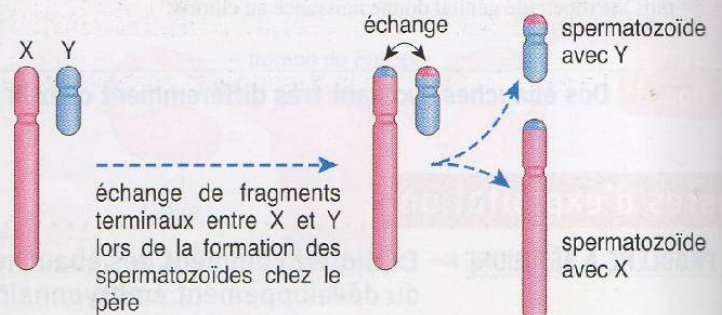


Caryotype	Apparence sexuelle	Gonades	Observations cliniques et fréquence dans la population
46, XX	féminine	ovaires fonctionnels	-
46, XY	masculine	testicules fonctionnels	-
47, XXX	féminine	ovaires fonctionnels	une femme sur 500 (fertilité)
45, XO	féminine	régression des ovaires après leur différenciation	syndrome de Turner (nanisme, impubérisme, stérilité) : une femme sur 2 700
47, XXY	masculine	petits testicules sans spermatogonies	syndrome de Klinefelter (stérilité) : un homme sur 700
47, XYY	masculine	testicules fonctionnels	un homme sur 500 (fertilité)

Doc. 1 Le déterminisme chromosomique du sexe.



On sait, depuis 1964, qu'il existe des hommes d'apparence normale possédant un caryotype XX : ces individus (1 sur 20 000) sont dépourvus de chromosome Y. On a émis l'hypothèse que ces hommes possédaient probablement un fragment du chromosome Y accroché sur un de leurs chromosomes X. Cet échange a pu être vérifié en 1984 à l'Institut Pasteur sur une femme de caryotype XY et trois hommes de caryotype XX. Grâce à des sondes moléculaires (*photographie ci-contre*), il a été possible d'analyser finement leur ADN et la réalité de tels remaniements chromosomiques a pu être démontrée.



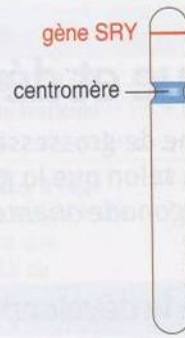
◀ Chromosomes d'un homme XX

A : sonde spécifique du centromère du chromosome X.
B : sonde spécifique d'un fragment du chromosome Y.

Doc. 2 Des informations prouvent l'existence de femmes XY et d'hommes XX.

Document2 : Déterminisme génétique du sexe et analyse génétique du patient

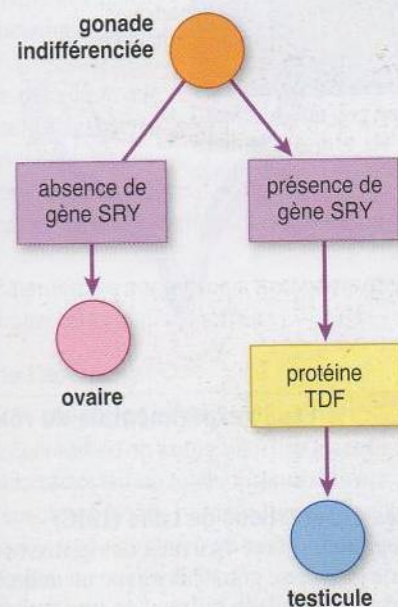
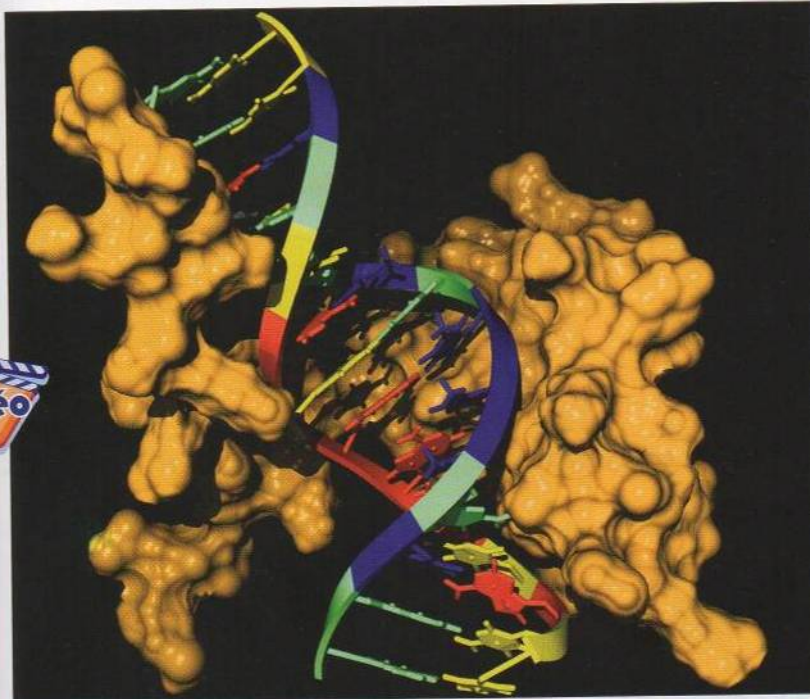
En 1991, des chercheurs ont démontré qu'un seul gène, situé sur le bras court du chromosome Y, suffisait à induire la différenciation sexuelle mâle : après avoir reçu ce gène, des embryons de souris XX ont développé des testicules, des glandes mâles annexes et un pénis. Ce gène, appelé SRY (pour Sex-determining Region of Y) a été identifié chez tous les mammifères. Le gène SRY s'exprime dans la gonade indifférenciée et l'oriente vers un destin testiculaire. En son absence, la gonade indifférenciée évolue en ovaire.



Doc. 3 Le gène SRY, gène de la masculinité.

Le gène SRY code pour une protéine, le facteur de détermination testiculaire (ou « protéine TDF », parfois appelée par extension « protéine SRY ») qui peut se lier à l'ADN. Cette fixation activerait ainsi l'expression d'autres gènes situés en divers endroits du génome et participant à la dif-

férenciation sexuelle mâle. Toutefois, aucune cible directe de la protéine TDF n'a encore été identifiée à ce jour. Sur l'image ci-dessous, la protéine TDF entoure la molécule d'ADN et provoque sa courbure, ce qui activerait la transcription.



Doc. 4 Le gène SRY oriente le destin de la gonade indifférenciée.

Analyse génétique d'Eden Atwood

RAPPORT DU PROFESSEUR Claude FEREC, Généticien

Cher collègue,

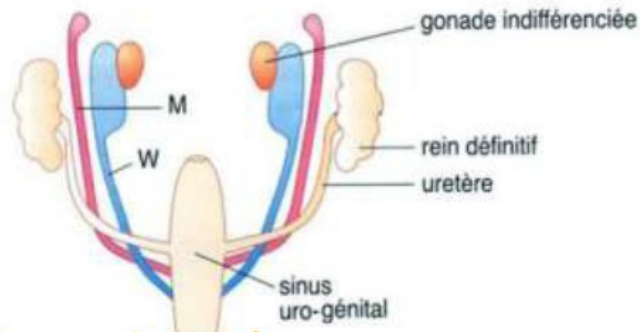
L'analyse génétique du gène SRY de la patiente n'a rien révélé d'anormal. Le gène est bien présent (pas de suppression, ni de translocation) et ne présente aucune mutation. Tout étant normal au niveau génétique, je ne saurais que vous conseiller d'envisager un défaut hormonal.

Il se pourrait que ce jeune garçon ait un dérèglement hormonal affectant la testostérone ou d'autres hormones comme l'AMH.

Cordialement,
Pr Claude FEREC

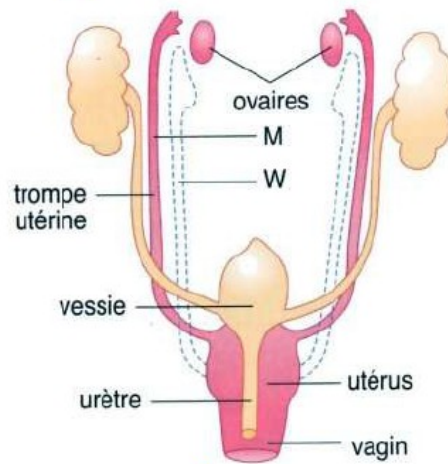
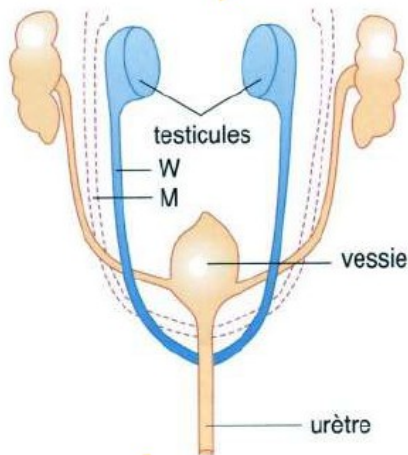
Document 3 : Développement embryonnaire des voies génitales

Avant la 8^{ème} semaine de grossesse :
Stade indifférencié.

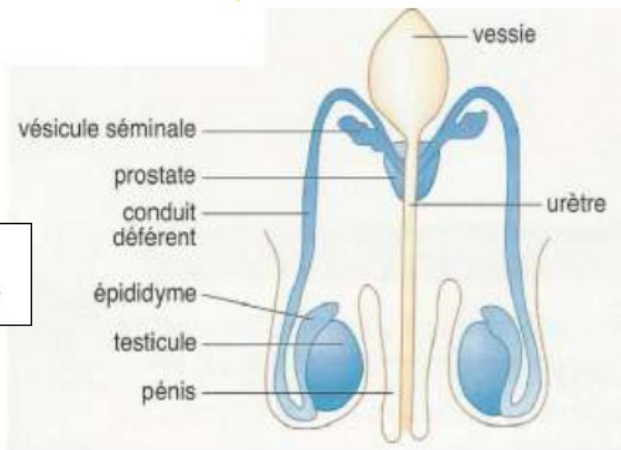


L'appareil génital indifférencié comprend deux paires de canaux :
Les canaux de Wolff (W) et les canaux de Müller (M).

Après la 8^{ème} semaine



A la naissance



Document 4 : Les défis « savant fou » sur la différenciation sexuelle

Ouvrir le logiciel : « DETSEX » (bureau - 1èreS)

Fonctionnalités du logiciel :

① Choisir l'animal sur lequel pratiquer les expériences, vous verrez alors apparaître dans la 1ère case le schéma de son appareil génital.

② Choisir une ou plusieurs actions à effectuer : **castrer, greffer, implanter.**

③ Valider la ou les manipulations choisies dans l'onglet « manipulation en cours »

Sous le bandeau des manipulations que vous avez effectué apparaît la 3ème colonne correspond à la manipulation en cours, c'est-à-dire à la schématisation de l'action (ou des actions) que vous avez décidé de réaliser. Tandis que dans la 4ème colonne correspond au résultat de votre expérience quelques semaines plus tard.

④ Vous pouvez dans le dernier onglet mémoriser la manipulation : elle apparaît alors dans la ligne du bas et son résultat est visible lors des manipulations qui suivent.

Vous pouvez réaliser les manipulations que vous souhaitez dans l'ordre que vous désirez, pour relever les défis suivants :

- _ créer un homme à partir d'un embryon XX
- _ créer une femme à partir d'un embryon XY
- _ créer un individu sans sexe
- _ créer un individu intersexe

Recopier puis complétez le tableau ci-dessous au fur et à mesure de vos expériences pour en déduire le rôle des organes et des hormones manipulés lors de vos défis.

Animal choisi	Expériences réalisées	Résultats	Interprétations
1		Canaux de Wolff → Canaux de Müller → => sexe:	
2		Canaux de Wolff → Canaux de Müller → => sexe:	

Aide :

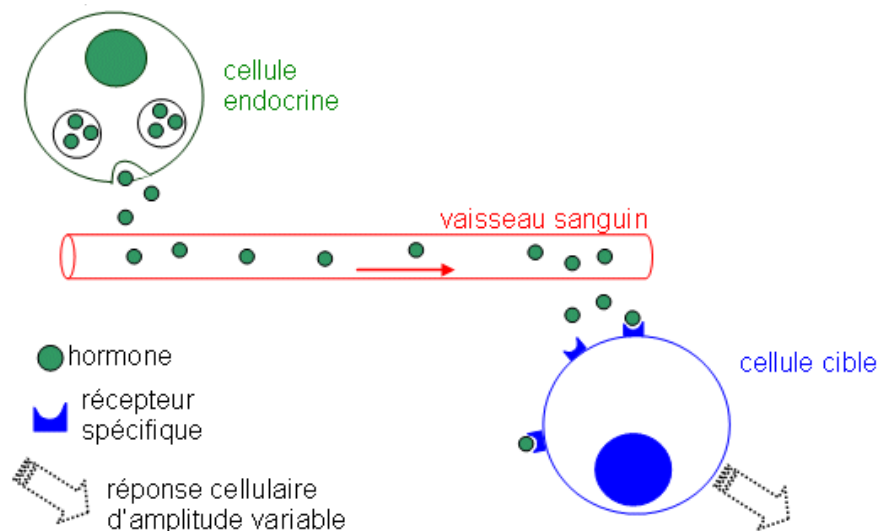
Greffe :

Lors d'une greffe, l'organe greffé peut communiquer avec les autres organes exclusivement en utilisant le sang (les communications nerveuses ne pouvant pas être rétablies).

Hormone :

Molécule fabriquée par une cellule (dite endocrine) qui est libérée dans le sang et agit sur le fonctionnement d'une cellule cible en se fixant sur des récepteurs qui lui sont spécifiques.

La testostérone et l'AMH sont des hormones testiculaires.



Document 5 : Analyses sanguines d'Eden Atwood

RAPPORT DU PROFESSEUR Michel AUFÈVRE, Endocrinologue

Cher collègue,

Voici l'analyse des échantillons sanguins de votre patient.

Hormones dosées	Valeurs chez le garçon avec utérus	Valeurs normales
Testostérone en nanomol.L ⁻¹	30	10 à 38
Hormone anti-müllérienne (AMH) en picomol.L ⁻¹	350	300 à 400 jusqu'à la puberté

Nous restons à votre disposition pour d'autres recherches.

Cordialement,
Professeur AUFÈVRE

Document 6 : Analyses des cellules d'Eden Atwood

RAPPORT DU PROFESSEUR Michel AUFÈVRE, Endocrinologue

Cher collègue,

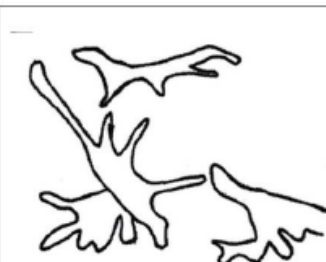
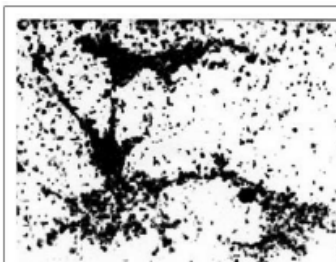
Nous avons repris les échantillons que vous nous avez envoyés et nous avons des éléments intéressants. En effet, nous avons suspecté un défaut de fixation d'une des hormones, la testostérone, à son récepteur.

Pour tester cette hypothèse, nous avons réalisé l'expérience suivante :

- _ nous avons mis les cellules du patient en culture afin qu'elles se multiplient
- _ ces cellules ont ensuite été mises en présence de testostérone radioactive
- _ après rinçage, nous avons pratiqué une autoradiographie pour déceler la présence éventuelle de testostérone sur les récepteurs des cellules en culture.

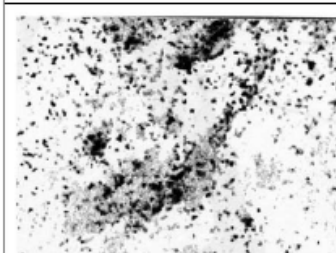
Voici les résultats obtenus, ainsi que ceux obtenus pour un sujet témoin mâle.

Autoradiographie de cellules exprimant le récepteur à la testostérone du sujet mâle témoin



Croquis de ces cellules en culture

Autoradiographie de cellules exprimant le récepteur à la testostérone d'Eden Atwood



Croquis de ces cellules en culture

Cordialement,
Professeur AUFÈVRE

Fiche méthode : Réaliser un schéma fonctionnel

Définition/but :

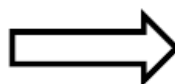
Dans le schéma :

- * la réalité est modifiée pour mieux mettre en évidence ce qui est important (c'est une représentation simplifiée de la réalité).
- * tout n'est pas représenté.
- * les tailles, les formes ne sont pas forcément respectées.

Le schéma montre le fonctionnement de quelque chose, c'est une représentation la plus simple possible montrant des éléments importants, et les relations qui existent entre ces éléments, afin de proposer une explication du mécanisme étudié sans construire de phrases. On utilise souvent des flèches signifiant un mouvement, un déplacement.

Réalisation du schéma :

- * **Prévoir** suffisamment de place sur la feuille.
- * **Représenter** de façon simple, soignée et logique les différents éléments (de manière géométrique ou symbolique comme des ronds, des carrés ou des rectangles). Il ne faut donc absolument pas dessiner les détails, il faut remplacer les dessins compliqués par des figures simples.



Les flèches peuvent être plus ou moins épaisses selon la quantité des éléments représentés.

Les figures sont placées ainsi...	ça veut dire...
	Vers A côté de
	Sur A la surface En contact
	Dans A l'intérieur

La flèche est placée ainsi...	ça veut dire...
	Va vers Va en direction de
	Va sur Va en contact Va à la surface de
	Va dans Va à l'intérieur de

! Si la même forme géométrique de la même couleur est utilisée deux fois dans un schéma, cela signifie que le même élément exactement est présent deux fois.

- * **Etablir** des relations fonctionnelles entre ces différents éléments par des flèches (d'épaisseur et/ou de couleur différentes si besoin) . On peut aussi inscrire le nom de l'élément directement dans la forme géométrique.
- * **Indiquer** soigneusement la légende (1 symbole ou 1 couleur correspondent à 1 signification et conserver la logique).
- * **Donner** un titre fonctionnel (traduit les relations établies, illustre le mécanisme étudié) .

Vérification du travail :

- * **Posez-vous** les questions qui vont permettre d'évaluer votre travail (voir tableau ci-dessous).
- * **Vérifier** qu'en lisant le schéma, une personne non informée sur le sujet est capable de comprendre le fonctionnement du système.

Conclusion : un schéma fonctionnel se résume à la **simplicité** (mais pas trop) et à l'**efficacité** (sans limite), la représentation doit être comprise sans rajouter de texte.