

## Bilan 15 MISE EN PLACE DES PHENOTYPES SEXUELS

Les phénotypes masculin et féminin se distinguent par des différences anatomiques et chromosomiques.

La **paire de gonosomes** (ou chromosomes sexuels) correspond au **sexe génétique**, une paire **XX** ♀ ou **XY** ♂. Le sexe génétique existe **dès la fécondation** (fusion des gamètes) et précède le **sexe phénotypique**. En effet, la mise en place du **phénotype sexuel** et l'acquisition de la fonctionnalité des appareils génitaux, se réalisent, sur une longue période qui va de la cellule œuf (fécondation) à la puberté.

Nous verrons dans un premier temps que différentes étapes permettent l'acquisition du phénotype sexuel immature chez les embryons mâles femelle, puis nous traiterons de l'achèvement du phénotype sexuel à la puberté.

### I- LA PERIODE EMBRYONNAIRE: acquisition du phénotype sexuel immature

#### 1-le stade phénotypique indifférencié

Vers la 4<sup>e</sup> semaine de vie embryonnaire, un **appareil génital indifférencié commun** aux embryons mâles et femelles est mis en place. A ce stade un embryon possède deux **gonades indifférenciées** identiques dans les deux sexes et deux paires de canaux indifférenciés : deux canaux de **Müller** et deux canaux de **Wolff**, qui débouchent au niveau d'une zone appelée **sinus urogénital** également **indifférenciée** (voir doc.2).

#### 2- du sexe génétique au sexe gonadique

Chaque cellule somatique d'un individu possède  $2n = 46$  chromosomes (22 paires de chromosomes homologues et une paire de gonosomes)

Certaines **anomalies de la formule chromosomique** (voir doc.1 p 238) suggèrent que la **différenciation des gonades indifférenciées**, est lié à la **présence ou à l'absence du chromosome Y** (le chromosome X n'intervenant apparemment pas dans la féminisation de l'embryon)

##### a-Chez l'embryon de caryotype XY

Le chromosome Y porte dans sa **partie spécifique** **le gène SRY** (**Sex Determining Region of the Y chromosome**). Chez un embryon de sexe génétique mâle, l'expression de ce gène **dans les cellules des gonades indifférenciées**, entraîne la synthèse de la **protéine TDF** (**Testis Determining Factor**). Cette protéine déclenche l'expression de nombreux autres gènes responsables de la **masculinisation** de la gonade embryonnaire **en testicule** vers la 8<sup>e</sup> semaine

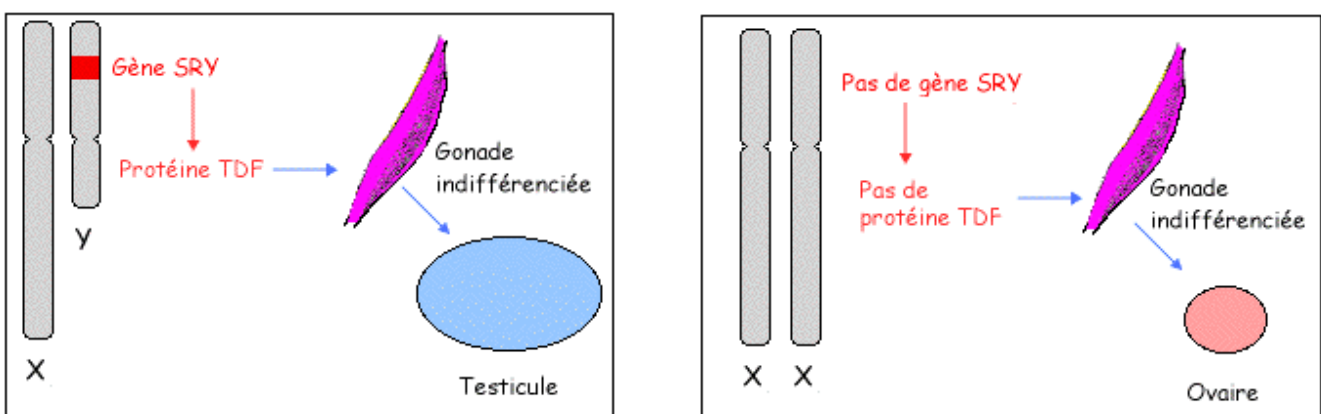
**Le testicule embryonnaire** contient en particulier des cellules qui seront à partir de la puberté à l'origine des **spermatozoïdes** et des cellules productrices d'hormones dites **endocrines**.

*Remarque1: une petite partie du chromosome Y porte des gènes présents aussi sur le chromosome X, certains gènes sont propres au chromosome Y, dans sa partie dite pour cette raison **spécifique**. Parmi ces gènes, le gène SRY, peut être accidentellement présent sur un chromosome X d'un embryon de caryotype XX (voir page 238-239). Cette présence accidentelle suffit à induire la masculinisation des gonades de l'embryon, ce qui confirme le rôle clé du gène SRY dans la masculinisation.*

##### b-Chez l'embryon de caryotype XX

L'**absence de gène SRY** chez l'embryon de caryotype XX et donc l'**absence de protéine TDF**, conduisent à l'évolution de la gonade indifférenciée en **ovaire** vers la 10<sup>e</sup> semaine.

**L'ovaire embryonnaire** contient des **follicules primordiaux** : massifs de **cellules folliculaires** ayant un rôle **endocrine**, entourant un **futur ovocyte**.



Document 1-La détermination chromosomique du sexe

#### 3- du sexe gonadique au sexe phénotypique différencié

Entre la 8<sup>e</sup> et la 16<sup>e</sup> semaine environ, **les voies génitales internes et externes se différencient**.

Des expériences de **greffe de testicule** chez des embryons de sexe génétique XX et XY prouvent que la gonade mâle est responsable de la **masculinisation** de l'appareil génital embryonnaire grâce à la production **d'hormones testiculaires** (= **produites par les testicule**). En leur absence, on assiste à la **féminisation** des voies et organes génitaux.

Quelles sont ces hormones ?

### a-Chez l'embryon mâle

A partir de leur différenciation et **pendant quelques semaines seulement** les testicules embryonnaires vont produire **deux hormones** en grande quantité: **la testostérone** et **l'AMH** (hormone antimüllérienne) qui vont masculiniser l'appareil génital indifférencié.

► **La testostérone** provoque :

-la différenciation des **voies génitales internes mâles** : **épididyme, canal déférent, prostate** et **vésicules séminales**- à partir des canaux de **Wolff**.

- la **masculinisation du sinus urogénital** en : **scrotum** (bourses) et **pénis**.

► **L'AMH** induit chez l'embryon mâle qui la produit, la **dégénérescence des canaux de Müller**

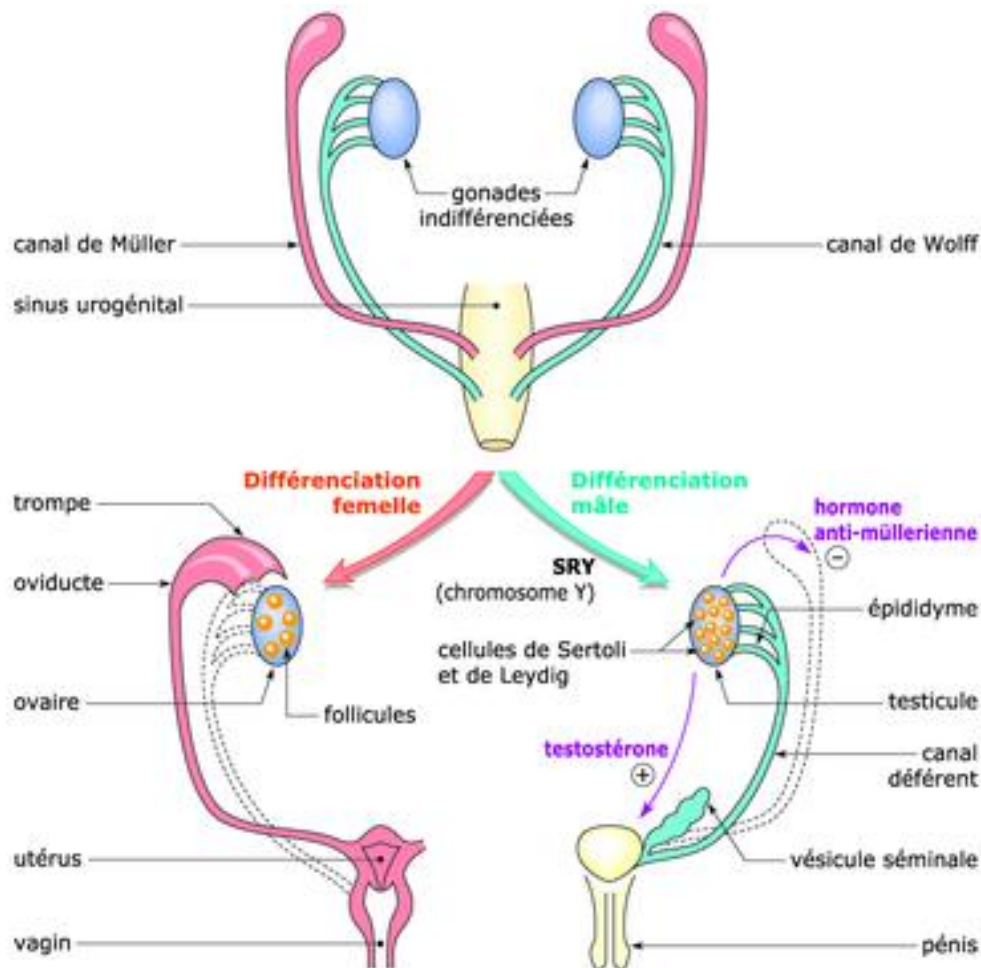
### b-Chez l'embryon femelle

**En l'absence de testostérone et d'AMH** en provenance des gonades (caryotype féminin XX ou par exemple, chez un fœtus mâle castré), les structures de l'appareil génital évoluent vers un phénotype femelle. Ces tissus ont donc un programme de différenciation de type féminin :

► **Régression des canaux de Wolff**

► **Développement des canaux de Müller** en : oviductes, utérus, 1/3 supérieur du vagin.

► **Féminisation du sinus urogénital** en : 2/3 inférieur du vagin, grandes et petites lèvres, clitoris.



*Document 2 : du sexe gonadique au sexe phénotypique différencié.*

La différenciation A la naissance les embryons mâle et femelle possèdent un appareil génital différencié mais **immature**.

## II- PUBERTE, ACHEVEMENT DU PHENOTYPE SEXUEL ET FONCTIONNALITE DE L'APPAREIL GENITAL

**A la puberté**, on observe un fort développement de la **concentration sanguine** de **testostérone** chez le garçon et d'**œstrogènes** chez la fille. Ces **hormones sexuelles contrôlent** les transformations morphologiques, anatomiques, physiologiques et psychologiques qui marquent **l'aptitude à procréer**.

## 1-Puberté chez le garçon

Dans les testicules, les **cellules de Leydig** entre les tubes séminifères, se mettent à produire de la **testostérone en grande quantité**. Cette **fonction endocrine** du testicule, permet :

► Le développement, puis le maintien des caractères sexuels primaires et secondaires (voir livre p242 et 243)

► la fonctionnalité de l'appareil génital :

-A partir de la puberté, la testostérone active également la production de **spermatozoïdes**, les **gamètes mâles**.

-Les éjaculations résultent de la production de **liquide séminal** par les glandes annexes –prostate, vésicules séminales (**sperme** = liquide séminal + spermatozoïdes).

## 2- Puberté chez la fille

Le taux sanguin **d'œstradiol**, augmente considérablement, cette hormone produite par les **follicules** présents dans les **ovaires** permet :

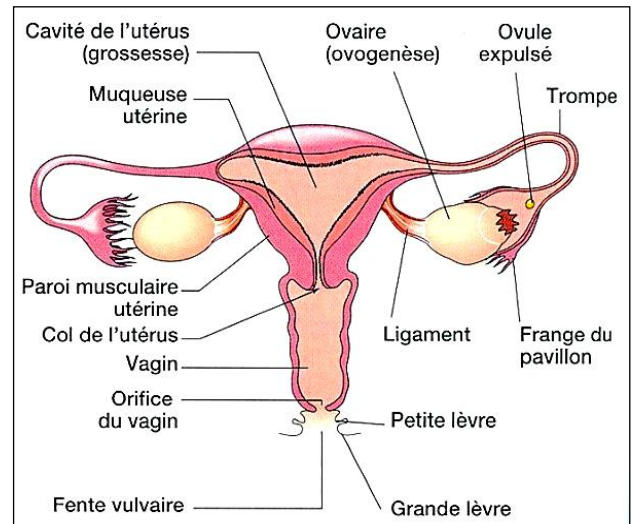
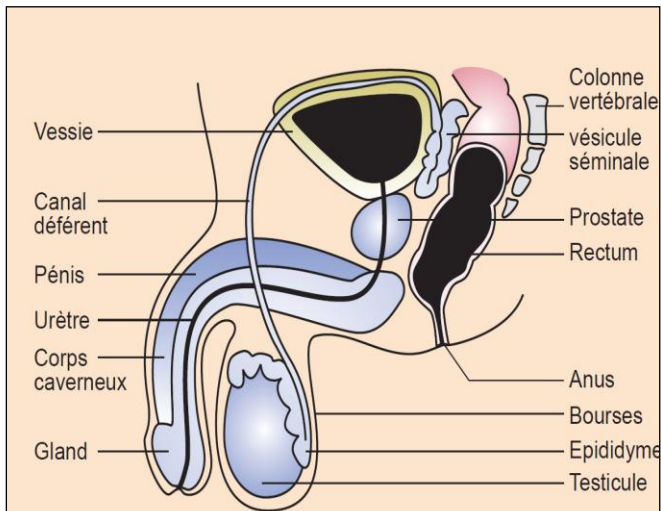
► Le développement, puis le maintien des caractères sexuels primaires et secondaires (voir livre p242 et 243)

► **La mise en route des cycles ovariens synchrones avec les cycles utérins :**

-Croissance des **follicules** qui contiennent un **ovocyte** et **ovulations cycliques** : un **ovocyte** est produit à chaque **cycle ovarien**, de **28 jours** en moyenne.

- Début des **cycles utérins** : au cours d'un cycle la **muqueuse utérine s'épaissit pour recevoir l'embryon**. En l'absence d'une fécondation, la muqueuse est détruite ce qui donne lieu aux **règles**. Elles marquent les **premiers jours du cycle utérin** de 28 jours.

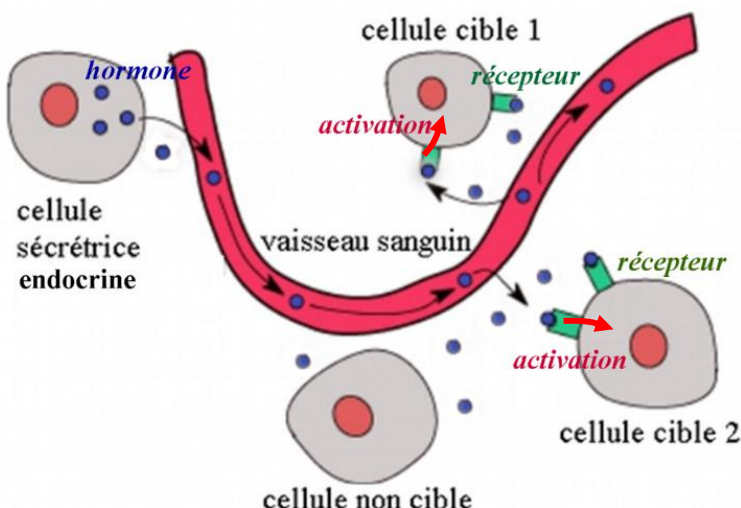
- Après l'apparition des premières règles, l'**ovaire** produit une deuxième hormone, la **progestérone**, sécrétée par les cellules du **corps jaune** (=follicule ayant éjecté son ovocyte voir Bilan16). A chaque cycle, cette hormone prépare l'**utérus** à recevoir un éventuel **embryon** (= gestation).



Document 3- Appareils génitaux masculin et féminin

## III- LE MODE D'ACTION DES HORMONES

Les hormones sont des **messagers chimiques** fabriqués par des glandes **endocrines**. (Les testicules et les ovaires dans le cas des hormones sexuelles).



Document 4- Une hormone et ses cellules cibles

Les hormones atteignent toutes les cellules mais n'agissent que sur leurs **cellules cibles**, des cellules qui possèdent des **récepteurs spécifiques** sur lesquels elles peuvent se fixer.

L'association **hormone récepteur**, active la **cellule cible**

Les récepteurs peuvent être à la surface ou à l'intérieur de la cellule cible.

Les récepteurs hormonaux étant des **protéines** (donc codées par des gènes), on comprend qu'une **mutation**, puisse entraîner l'**insensibilité de la cellule cible** à l'hormone.