

### Notions du BO

La mise en place des structures et de la fonctionnalité des appareils sexuels se réalise sur une longue période qui va de la fécondation à la puberté, en passant par le développement embryonnaire et foetal.

### Compétences

Caractériser à partir de différentes informations et à différentes échelles un individu de sexe masculin ou de sexe féminin.

Expliquer, à partir de données médicales, les étapes de différenciation de l'appareil sexuel au cours du développement embryonnaire.

### Phase de motivation :



Ses rivales l'appelaient «Antoine», en raison d'une certaine ressemblance avec le chanteur français. Mais Erika Schinnegger n'a appris qu'elle était un homme qu'à l'âge de 20 ans. C'est durant l'hiver 1967, pour déceler d'éventuelles tricheries en vue des JO de Grenoble que le Comité international olympique a fait pratiquer des tests de féminité. Le test de Barr, à base de salive, fit apparaître le chromosome Y. Erika était un homme. L'Autrichienne a pourtant été élevée comme une fille. Schinnegger souffrait en fait de pseudo-hermaphrodisme masculin et possédait des testicules intra-abdominaux comme l'ont révélé plus tard des examens complémentaires. En clair, ses organes mâles se sont développés à l'intérieur d'elle.

### TP N°1 Devenir homme ou femme

A la naissance, le bébé fille ou garçon possède un appareil génital différencié qui devient fonctionnel à la puberté. La mise en place des organes génitaux se fait donc pendant le développement de l'embryon

#### **Problème :**

**Comment les organes génitaux féminins ou masculins se mettent en place et débutent leur fonctionnement au cours du développement ?**

**Objectif du TP :** Comprendre la mise en place de l'appareil reproducteur ; analyser un cas clinique pour définir les hormones en jeu

**Capacités travaillées :** extraire des informations de documents divers ; faire une synthèse des informations ; compléter un schéma de la mise en place des organes génitaux pendant la grossesse

### **Partie 1 : Mise en place de l'appareil reproducteur féminin ou masculin chez le fœtus humain**

**Consigne :** A partir des documents ci-dessous, **réaliser** un schéma fonctionnel de la mise en place des organes reproducteur chez le fœtus.

**Critères de réalisation :**

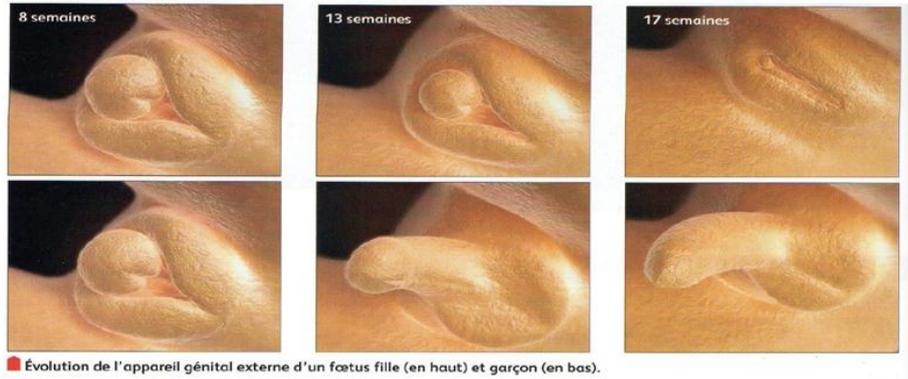
- **définir** les organes présents avant 6 semaines
- **définir** l'origine de la différenciation des gonades indifférenciée en testicules ou ovaires
- **définir** les éventuelles hormones produites et leur rôle sur les structures non différenciées
- **définir** les structures non différenciées qui persistent après 10-12 semaines de grossesse et en quel type d'appareil reproducteur ils se différencient.

## Thème 3 : Féminin-masculin

### Chapitre 3 Devenir Homme ou Femme

#### Document 1 : Etapes de la différenciation des voies génitales

Dès la 12e semaine de grossesse, on peut identifier le sexe d'un futur bébé. Les nouvelles technologies d'échographie en trois dimension ont permis d'observer en détail la mise en place des organes génitaux externes chez le fœtus humain.



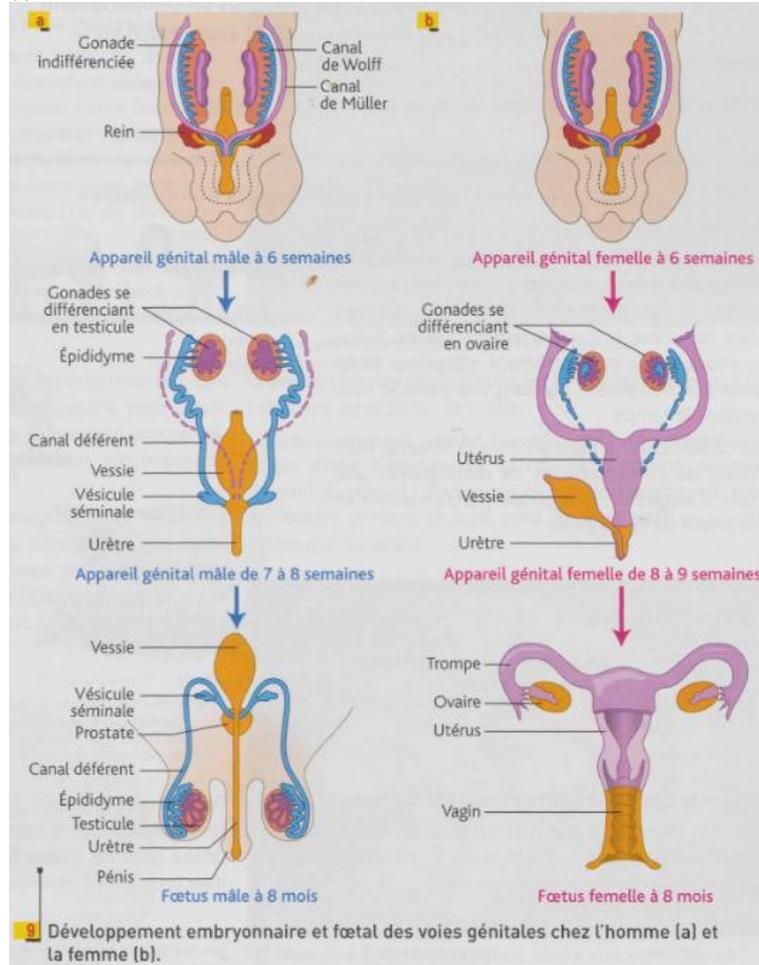
#### Document 2 : Différenciation de la gonade indifférenciée en testicules ou ovaires entre la 8e et la 10e semaine

Chez l'embryon de six semaines, les gonades sont encore indifférenciées et canaux de Wolff (futurs voies génitales males) et canaux de Muller (futurs voies génitales féminines) sont présents. C'est le caryotype de l'embryon qui détermine la différenciation des gonades en testicules ou ovaires.

- Si l'embryon possède un chromosome Y, (1eS : le gene SRY (*Sex Determining Region of Y Chromosom*) s'exprime et il y a alors production de protéine TDF (*Testicule Determining Factor*). Cette protéine contrôle l'expression de nombreux autres genes codant pour des protéines) il induit la différenciation des gonades en testicules dès la 8e semaine. Les testicules produisent alors de la testostérone, responsable du développement des voies génitales males à partir des canaux de Wolff et de la masculinisation des organes génitaux externes ; ils produisent également de l'AMH (*Anti Mullerian Hormon*) responsable de la dégénérescence des canaux de Muller.

- Si l'embryon ne possède pas de chromosome Y, les gonades se différencient en ovaires (vers la 10e semaine). L'absence de testostérone entraîne la régression des canaux de Wolff et l'absence d'AMH entraîne le développement des canaux de Muller, à l'origine des voies génitales féminines.

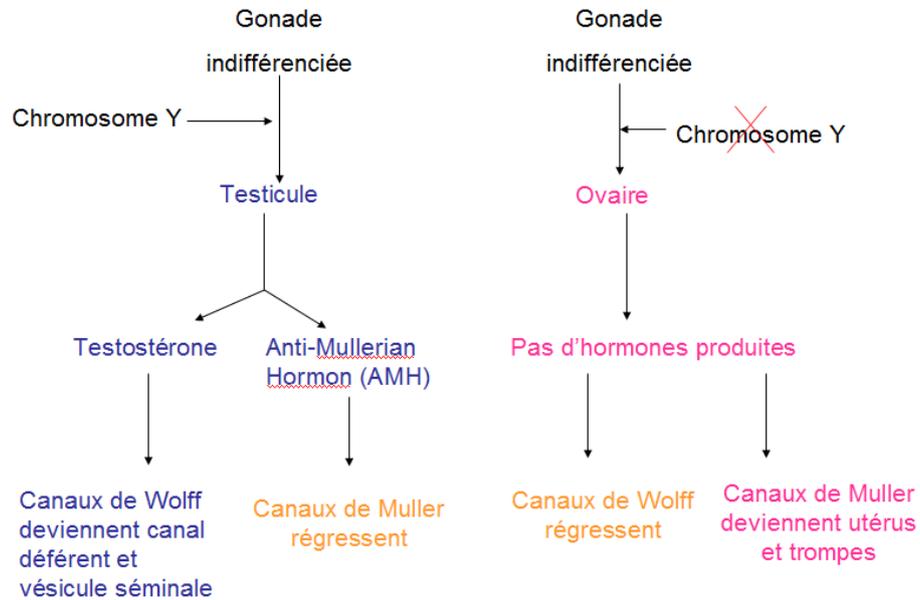
Le caryotype ne détermine donc que la différenciation des gonades. La différenciation des voies génitales se fait ensuite de façon indépendante du caryotype, en fonction des hormones secrétées ou non (testostérone et AMH).



**Document 3 : Rôle des hormones sur le développement des caractères sexuels primaires**

La testostérone entraîne chez l'homme le développement des voies génitales, le pénis se développe et peut entrer en érection. Les œstrogènes rendent matures les voies génitales (vagin et utérus) et les organes génitaux externes chez la femme.

**Correction du schéma à produire**



**Bilan** : La mise en place des structures des appareils sexuels se réalise sur une longue période qui passe par le développement embryonnaire et fœtal suivants les étapes décrites dans le schéma ci-dessus.

**Partie 2 : Comprendre le rôle crucial des hormones dans la mise en place de l'appareil reproducteur**

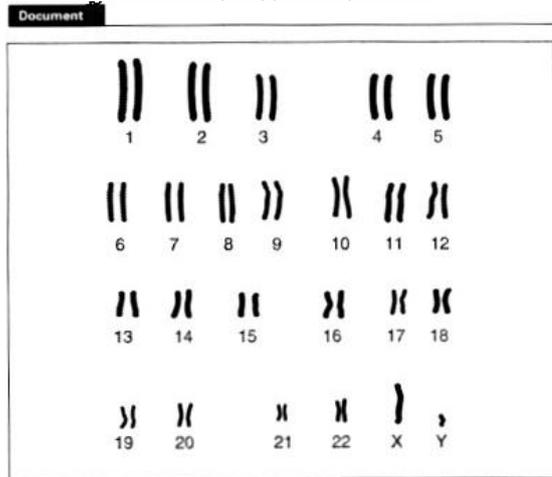
À la naissance, le médecin et les parents assignent un sexe au nouveau-né. Le plus souvent, les organes génitaux externes et donc le sexe ne sont pas ambigus. Néanmoins, un enfant sur 4500 naît avec une anomalie de la différenciation sexuelle. Il existe de nombreux types d'anomalies dont les plus classiques sont des enfants présentant un organe dont on ne peut dire s'il s'agit d'une verge très réduite ou, au contraire, d'un clitoris très développé.

**Poste 1**

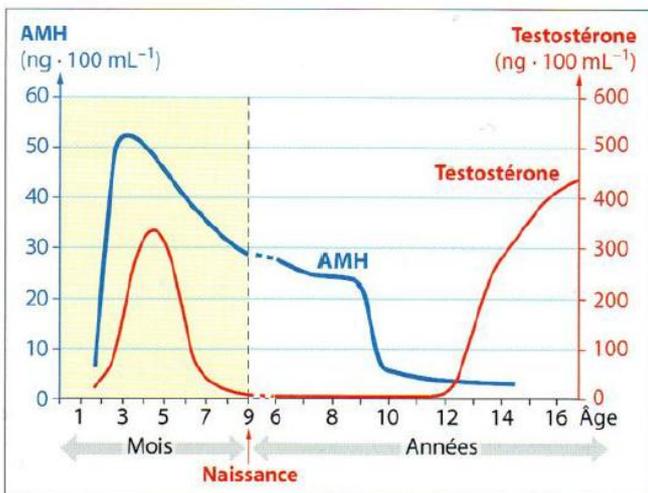
Vous êtes médecin et un patient vient vous voir. Il s'agit d'un garçon de 10 ans, de taille normale, présentant des organes génitaux externes normaux mais des testicules non palpables au niveau des bourses. L'observation de la cavité abdominale a révélé la présence de 2 testicules, dans la région pelvienne entourés chacun de trompe de Fallope. Les testicules ont été descendus manuellement ; de taille normale, ils sont connectés à des canaux déférents. On a également constaté, dans la partie médiane de l'abdomen, la présence d'un utérus de petite taille. Au cours de son suivi médical, le patient a présenté des signes pubertaires normaux pour son âge. Vous décidez donc de réaliser des examens complémentaires (voire documents ci-après).

**Consigne :** A partir des documents ci-dessous et **en utilisant** le schéma réalisé en partie 1, **expliquez** la cause de l'anomalie observée chez cet enfant de 10 ans.

**Document 1 : Caryotype du patient**



**Document 2**



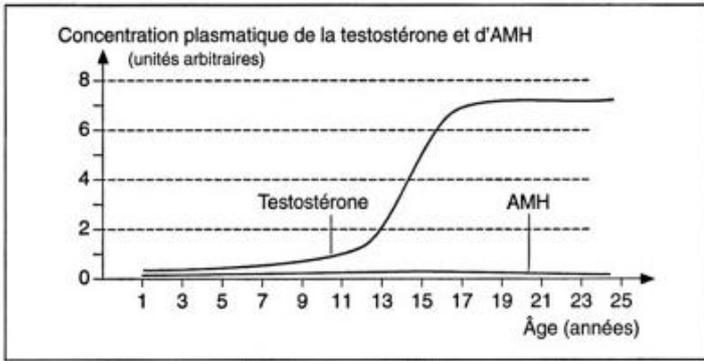
**Évolution de la concentration en testostérone et en hormone AMH dans le sang chez le garçon normal**

La testostérone et l'hormone AMH sont produites par les testicules. L'hormone AMH est appelée hormone anti-müllérienne. La testostérone, lors de la vie embryonnaire, stimule le développement des canaux de Wolff. À partir de la puberté, on ne mesure pas de variations régulières de la sécrétion de testostérone. La testostérone est une hormone sexuelle indispensable à la production des spermatozoïdes ainsi qu'à l'apparition et au maintien des caractères sexuels secondaires chez l'homme.

Document 3

Document Testostérone et AMH chez l'homme à utérus

Les concentrations plasmatiques de testostérone et d'AMH ont été suivies, à partir de 1 an et jusqu'à 25 ans, pour un individu présentant le phénotype « homme à utérus » chez lequel on avait détecté ce phénotype particulier lors d'une intervention chirurgicale.



Poste 2 : Patiente à phénotype féminin mais de caryotype XY

Vous êtes médecin et une patiente vient vous voir. Cette patiente de phénotype typiquement féminin s'inquiète car, à l'âge de 16 ans, elle n'est toujours pas réglée. En l'examinant de plus près vous remarquez que ses organes génitaux externes sont féminins mais les seins ne se sont pas développés. Vous décidez donc de réaliser des examens complémentaires (voire ci-après).

**Consigne :** A partir des documents ci-dessous et **en utilisant** le schéma réalisé en partie 1, **expliquez** la cause de l'anomalie observée chez cette jeune femme de 16 ans.

Document 1 : Organisation génitale interne

L'examen interne révèle une absence de gonades femelles (ovaires) et une absence de voies génitales femelles. En revanche, elle possède deux gonades mâles (testicules) en position interne, accompagnées de voies génitales mâles réduites.

Document 2 : Caryotype de la patiente



**Document 3**

**Concentration de la testostérone plasmatique, avec ou sans stimulation**

« Pour vérifier le fonctionnement des testicules, on mesure la concentration de testostérone, puis on relève la variation de cette concentration à la suite d'une stimulation hormonale des testicules, par injection d'une forte dose d'une hormone équivalente à la LH (hormone hypophysaire) :

|   | <b>Mesures chez la jeune fille</b>                      | <b>Mesures standard chez un homme adulte</b>           |
|---|---|--|
| <b>Concentration de testostérone dans le plasma (en nmol/L), sans stimulation artificielle</b>        | 0,69  | 10 à 38  |
| <b>Variation de la concentration de testostérone, suite à la stimulation hormonale des testicules</b> | Faible augmentation de la concentration de testostérone | Forte augmentation de la concentration de testostérone |

⇒ Mise en commun à l'oral des réponses des élèves et discussion sur les représentations sociales (identité sexuelle, orientation sexuelle ...)

**Bilan :** La production d'hormones sexuelles (ex : testostérone), quasi inexistante chez l'enfant, débute au moment de la puberté. Elle entraîne :

- l'acquisition des caractères sexuels secondaires ;
- l'apparition d'un comportement sexuel ;
- la production de gamètes...

La mise en place de la fonctionnalité des appareils sexuels se réalise sous contrôle hormonal, sur une période qui va de la fécondation à la puberté.