

Le déterminisme de la réalisation du phénotype sexuel à partir du génotype

L'existence d'un gène de la masculinité ?

À partir des documents ci-après, retrouvez les étapes d'une démarche ayant conduit à la découverte d'un gène de la masculinité.

Document 1 : Principales anomalies hétérosomales dans l'espèce humaine et conséquences phénotypiques

En 1912, Winiwater constata que la femme présentait un chromosome X en double exemplaire alors que celui-ci n'était présent qu'en un exemplaire chez l'homme. Ce n'est qu'en 1923 que Painter découvrit le Y, passé inaperçu jusqu'alors, et le nombre exact de nos chromosomes, 23 paires, ne fut connu qu'en 1956.

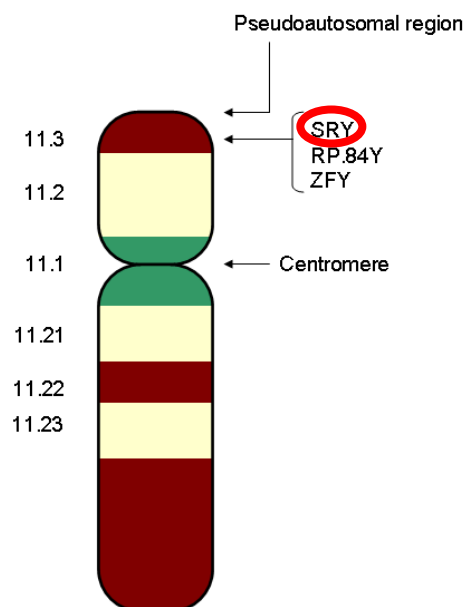
Dans les années 60, on découvre des anomalies hétérosomales dans l'espèce humaine, généralement associées à des conséquences phénotypiques et présentées dans le tableau ci-dessous.

Anomalie hétérosomale		Phénotype	Fréquence
XXY	syndrome de Klinefelter	mâle stérile (testicules différenciés mais réduits, absence de spermatogonies, grande taille, gynécomastie, virilisation incomplète)	1/700 hommes
XXYY, XXXY, XXXXY ou mosaïque XXX/XY	pseudo-Klinefelter	mâle stérile, syndrome apparenté au Klinefelter	rare
XXX	triple X	femme fertile, gonades et phénotypes normaux dans la majorité des cas	1/500 femmes
XYY	sujet normal	mâle fertile, différenciation des gonades et phénotype normaux	1/500 hommes
XO	syndrome de Turner	femme stérile (agénésie gonadique (régression des ovaires après leur différenciation), petite taille, ainsi que problèmes de pigmentation, rénaux, squelettique, auto-immuns, variables selon les individus)	1/2700 femmes alors que la probabilité est de 1/500 (avortement spontané dans 99% des cas)
YO	létal	l'absence de X est incompatible avec le développement du zygote	

Source : <http://www.inrp.fr/Access/biotic/procreat/determin/html/chromsex.htm>

Document 2 : un gène « candidat » pour masculinisation

En 1985, le gène **SRY**, situé sur le bras court du **chromosome Y**, dans **une région spécifique** de ce chromosome (c'est-à-dire n'ayant pas d'équivalent sur le chromosome X), a pu être identifié.



Chromosome Y et situation du gène SRY

Source : <https://commons.wikimedia.org/wiki/File:YChromShowingSRY2.png>

Document 3 : La mise en évidence du rôle du gène SRY

« L'implication du gène SRY dans la masculinisation a été démontrée par plusieurs observations et expériences :

- une mutation dans ce gène, rendant la protéine TDF non fonctionnelle¹, conduit à une féminisation ;
- des souris de caryotype XX, ayant reçu une copie du gène SRY par transgénèse, sont masculinisées»

<http://planet-vie.ens.fr/article/1487/mise-place-appareil-genital-etre-humain>

¹Référence de ce cas clinique : <http://aces.ens-lyon.fr/biotic/procreat/phenotypes-sexuels/html/cas7-cliniques.htm>