

**CORRECTION
DE L'EXERCICE 15 p 240**

15 Comprendre un cas particulier :

le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes (SICA)

Il existe une grande diversité de situations qui ne correspondent pas au développement sexuel le plus courant. Ces cas rares permettent de mieux comprendre comment se met en place le phénotype sexuel. Il en est ainsi du syndrome* d'insensibilité complète aux androgènes (SICA).

■ À partir de l'étude de ces documents, expliquez l'origine et les mécanismes du SICA, syndrome très rare qui touche, selon les estimations, entre 1 à 9 personnes sur 1 million de naissances.

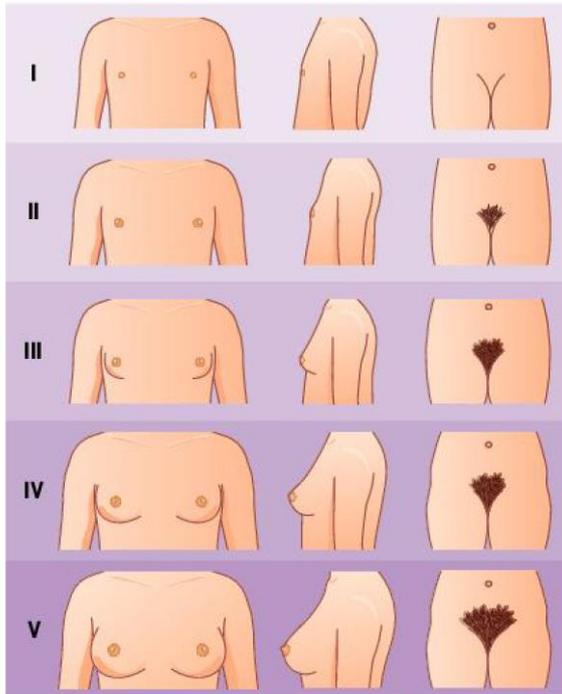
Naissance : sexe féminin déterminé sans ambiguïté.

Puberté :

- Morphologie féminine.
- Pilosité pubienne et axillaire au stade I de l'échelle de Tanner.
- Poitrine : stade II à III de l'échelle de Tanner.
- Absence de règles.
- Stérilité.
- Gonades internes repérées dans l'abdomen par échographie, formant parfois une protubérance au niveau de l'aîne (hernie inguinale).
- Présence d'un vagin, mais pas d'utérus.
- Taux de testostérone élevé.

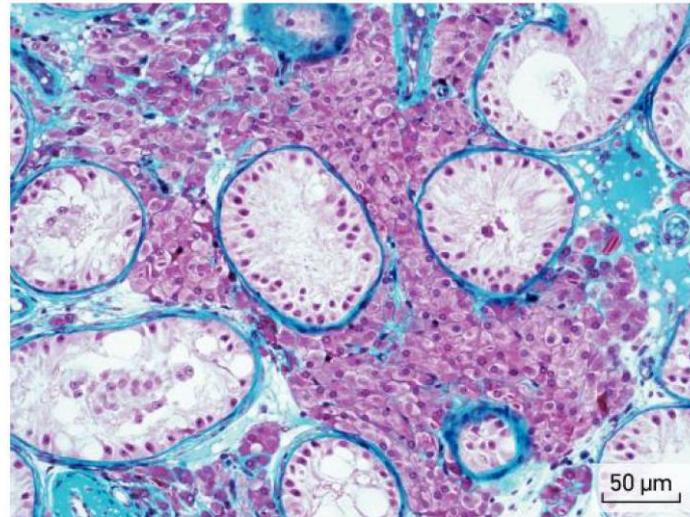


A Hanne Gaby Odiele, mannequin belge atteinte de ce syndrome, s'est engagée dans la lutte pour la défense des droits des personnes intersexuées en 2017.



B Échelle de Tanner.

Cette échelle comporte 5 stades d'évolution constatés habituellement au cours de la puberté.

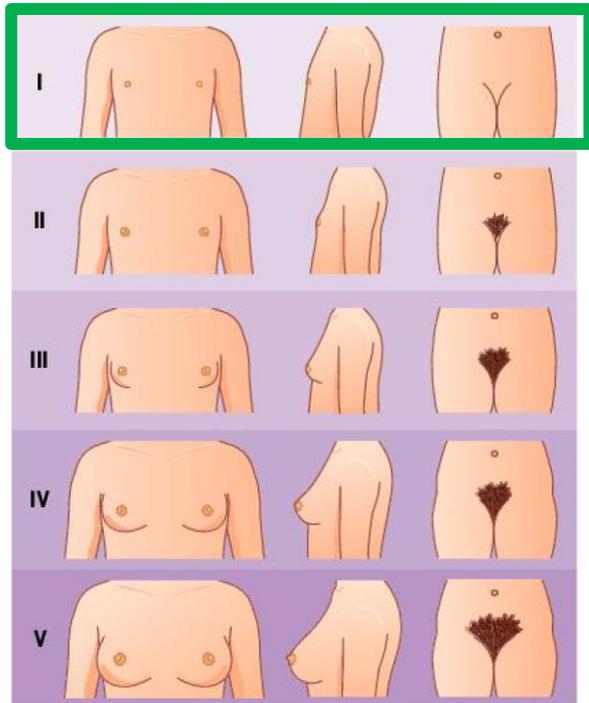


C Coupe transversale d'une gonade chez une personne atteinte de SICA (microscope optique).

Naissance : sexe féminin déterminé sans ambiguïté.

Puberté :

- Morphologie féminine.
- Pilosité pubienne et axillaire au stade I de l'échelle de Tanner.
- Poitrine : stade II à III de l'échelle de Tanner.
- Absence de règles.
- Stérilité.
- Gonades internes repérées dans l'abdomen par échographie, formant parfois une protubérance au niveau de l'aîne (hernie inguinale).
- Présence d'un vagin, mais pas d'utérus.
- Taux de testostérone élevé.

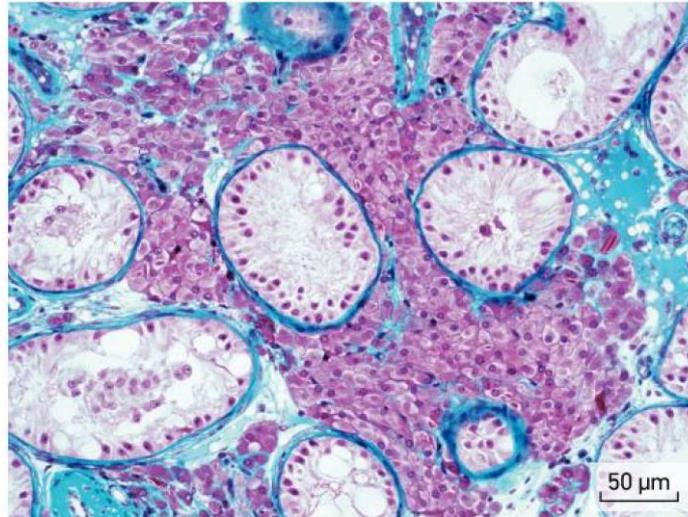


B Échelle de Tanner.

Cette échelle comporte 5 stades d'évolution constatés habituellement au cours de la puberté.



A Hanne Gaby Odiele, mannequin belge atteinte de ce syndrome, s'est engagée dans la lutte pour la défense des droits des personnes intersexuées en 2017.



C Coupe transversale d'une gonade chez une personne atteinte de SICA (microscope optique).



Caractéristiques d'un phénotype féminin

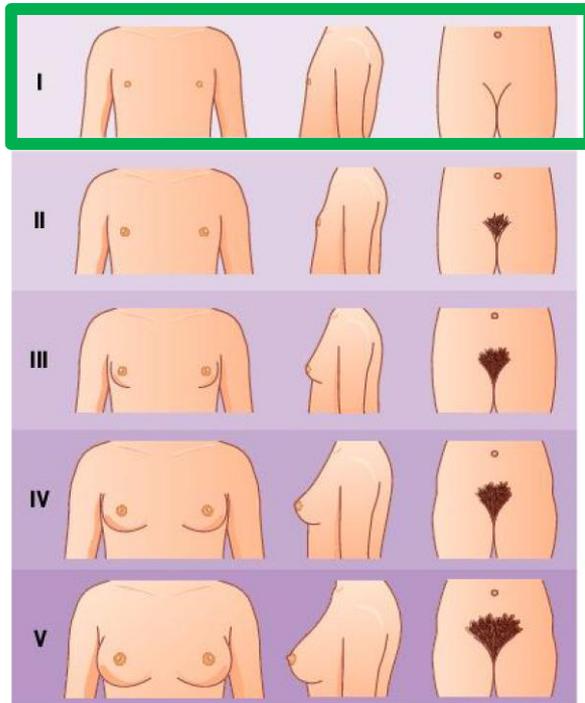


Caractéristiques d'un phénotype masculin

Naissance : sexe féminin déterminé sans ambiguïté.

Puberté :

- Morphologie féminine.
- Pilosité pubienne et axillaire au stade I de l'échelle de Tanner.
- Poitrine : stade II à III de l'échelle de Tanner.
- Absence de règles.
- Stérilité.
- Gonades internes repérées dans l'abdomen par échographie, formant parfois une protubérance au niveau de l'aîne (hernie inguinale).
- Présence d'un vagin, mais pas d'utérus.
- Taux de testostérone élevé.



B Échelle de Tanner.

Cette échelle comporte 5 stades d'évolution constatés habituellement au cours de la puberté.



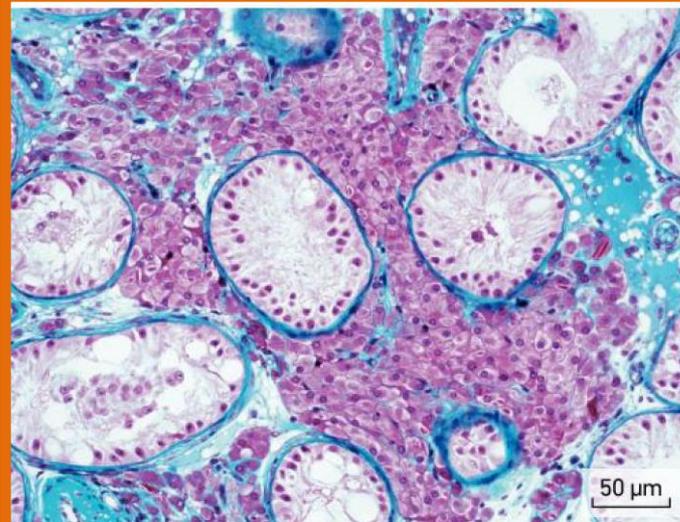
A Hanne Gaby Odiele, mannequin belge atteinte de ce syndrome, s'est engagée dans la lutte pour la défense des droits des personnes intersexuées en 2017.



Caractéristiques d'un phénotype féminin



Caractéristiques d'un phénotype masculin



C Coupe transversale d'une gonade chez une personne atteinte de SICA (microscope optique).

Naissance : sexe féminin déterminé sans ambiguïté.

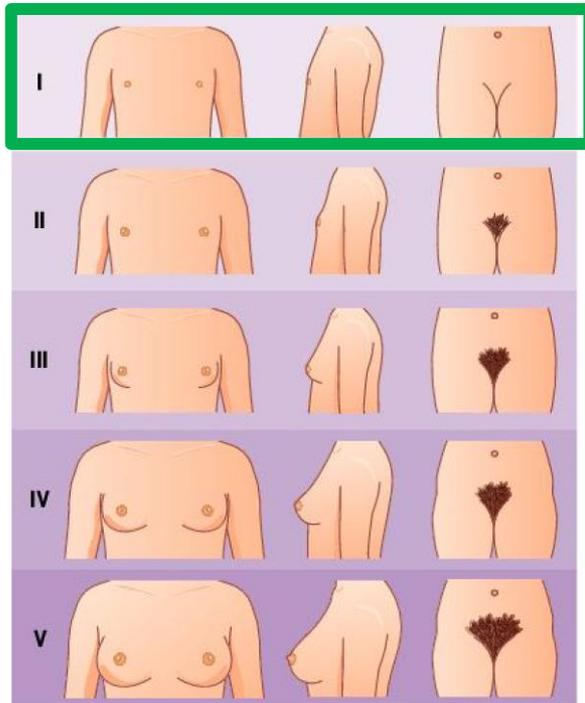
Puberté :

– Morphologie féminine.

- Pilosité pubienne et axillaire au stade I de l'échelle de Tanner.
- Poitrine : stade II à III de l'échelle de Tanner.
- Absence de règles.
- Stérilité.
- Gonades internes repérées dans l'abdomen par échographie, formant parfois une protubérance au niveau de l'aîne (hernie inguinale).

– Présence d'un vagin, mais pas d'utérus.

– Taux de testostérone élevé.

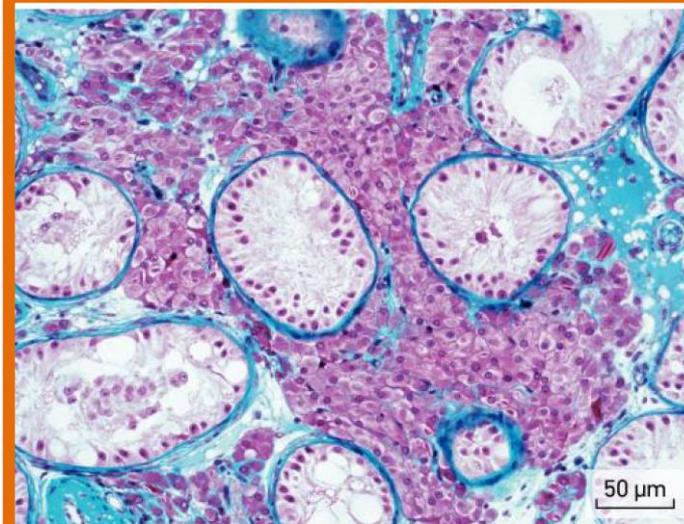


B Échelle de Tanner.

Cette échelle comporte 5 stades d'évolution constatés habituellement au cours de la puberté.



A Hanne Gaby Odiele, mannequin belge atteinte de ce syndrome, s'est engagée dans la lutte pour la défense des droits des personnes intersexuées en 2017.



C Coupe transversale d'une gonade chez une personne atteinte de SICA (microscope optique).

■ Caractéristiques d'un phénotype féminin

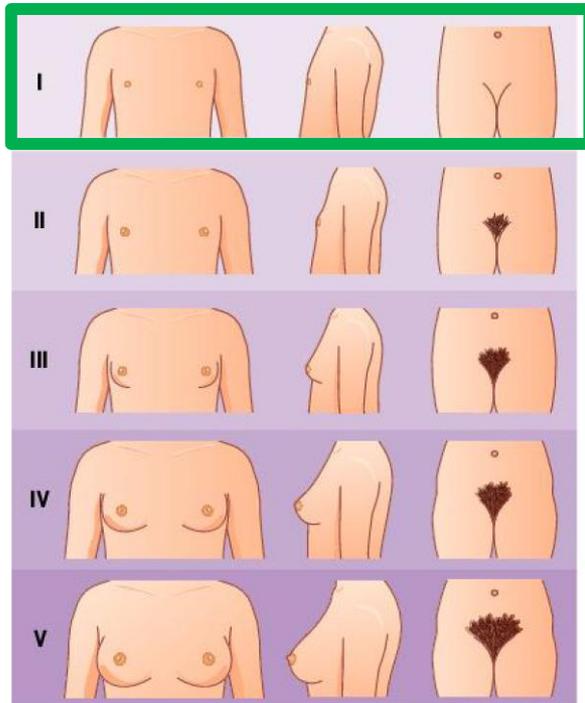
■ Caractéristiques d'un phénotype masculin

Tubes séminifères et cellules de Leydig
-> gonade = testicule

Naissance : sexe féminin déterminé sans ambiguïté.

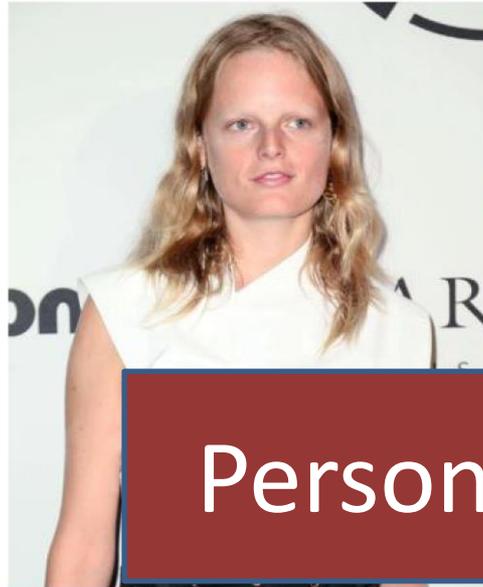
Puberté :

- Morphologie féminine.
- Pilosité pubienne et axillaire au stade I de l'échelle de Tanner.
- Poitrine : stade II à III de l'échelle de Tanner.
- Absence de règles.
- Stérilité.
- Gonades internes repérées dans l'abdomen par échographie, formant parfois une protubérance au niveau de l'aîne (hernie inguinale).
- Présence d'un vagin, mais pas d'utérus.
- Taux de testostérone élevé.



B Échelle de Tanner.

Cette échelle comporte 5 stades d'évolution constatés habituellement au cours de la puberté.

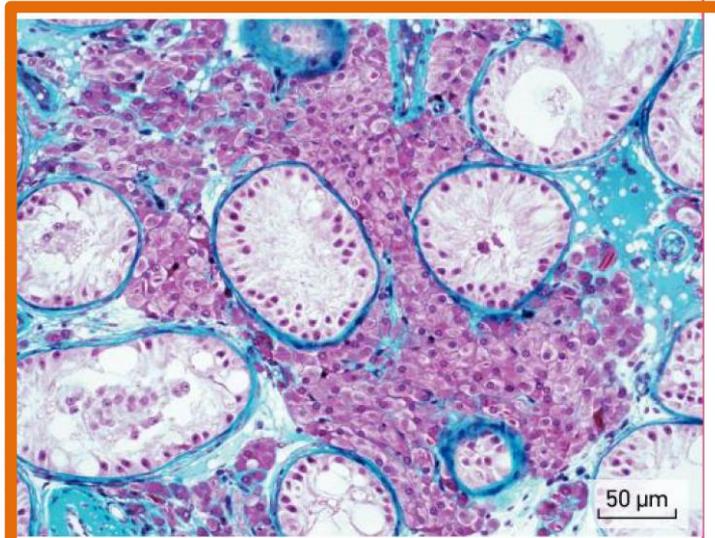


■ Caractéristiques d'un phénotype féminin

■ Caractéristiques d'un phénotype masculin

Personne intersexuée

A Hanne Gaby Odiele, mannequin belge atteinte de ce syndrome, s'est engagée dans la lutte pour la défense des droits des personnes intersexuées en 2017.



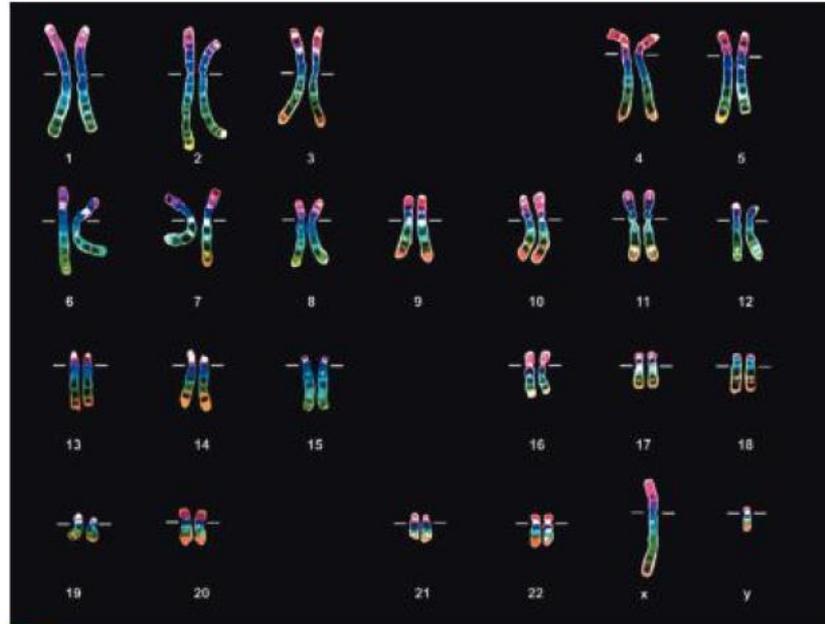
B Coupe transversale d'une gonade chez une personne atteinte de SICA (microscope optique).

Tubes séminifères et cellules de Leydig
-> gonade = testicule

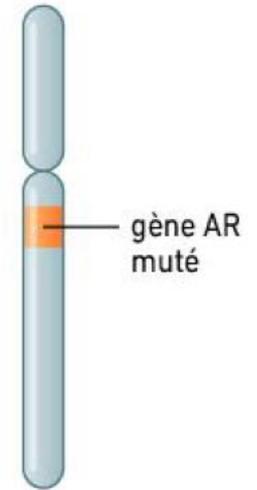
2 Caractéristiques génétiques des personnes atteintes du SICA

95 % des personnes touchées par le SICA sont porteuses de mutations du gène AR situé sur le chromosome X : la séquence des nucléotides de ce gène est différente de celle rencontrée habituellement.

Quand il s'exprime, le gène AR permet la production par les cellules du récepteur aux androgènes, c'est-à-dire aux hormones mâles, comme la testostérone. Ces mutations du gène AR conduisent à la production d'un récepteur de forme incorrecte, et donc non fonctionnel.



A Caryotype d'une personne atteinte du SICA.

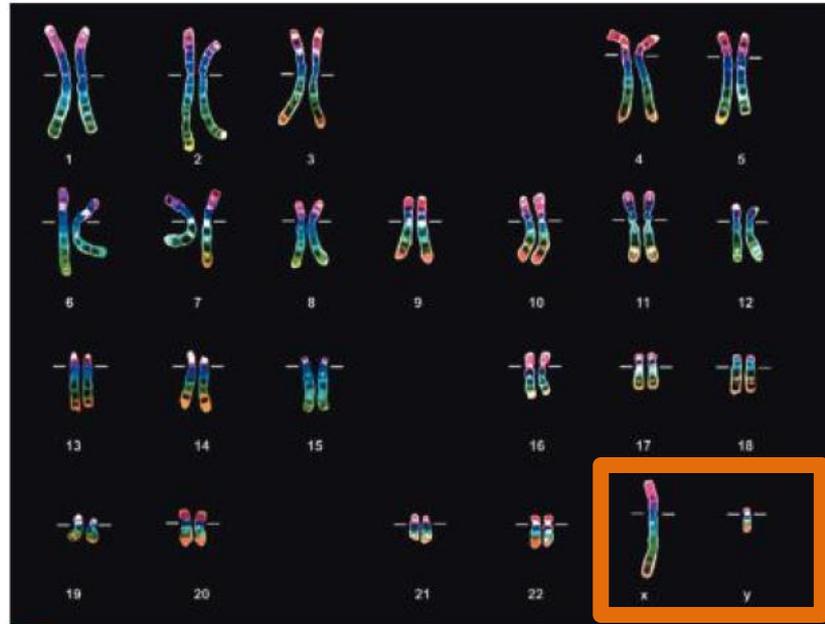


B Identification d'une mutation sur le chromosome X.

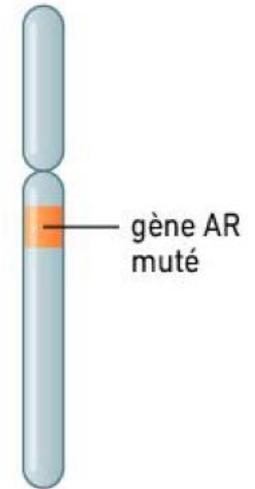
2 Caractéristiques génétiques des personnes atteintes du SICA

95 % des personnes touchées par le SICA sont porteuses de mutations du gène AR situé sur le chromosome X : la séquence des nucléotides de ce gène est différente de celle rencontrée habituellement.

Quand il s'exprime, le gène AR permet la production par les cellules du récepteur aux androgènes, c'est-à-dire aux hormones mâles, comme la testostérone. Ces mutations du gène AR conduisent à la production d'un récepteur de forme incorrecte, et donc non fonctionnel.



A Caryotype d'une personne atteinte du SICA.



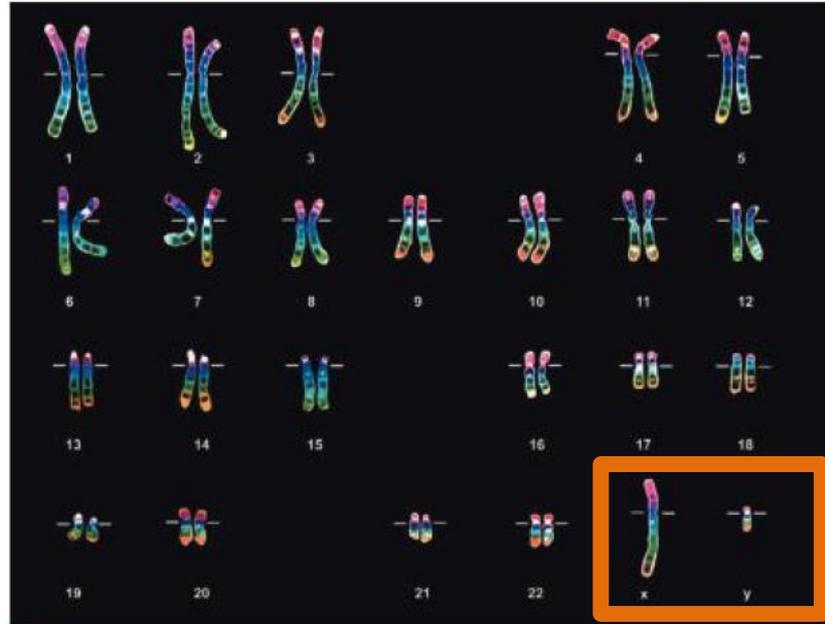
B Identification d'une mutation sur le chromosome X.

- Chromosomes sexuels XY
- > l'individu devrait être de phénotype masculin

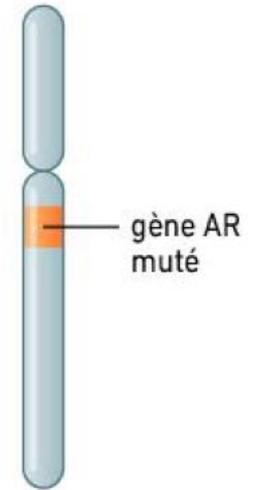
2 Caractéristiques génétiques des personnes atteintes du SICA

95 % des personnes touchées par le SICA sont porteuses de mutations du gène AR situé sur le chromosome X : la séquence des nucléotides de ce gène est différente de celle rencontrée habituellement.

Quand il s'exprime, le gène AR permet la production par les cellules du récepteur aux androgènes, c'est-à-dire aux hormones mâles, comme la testostérone. Ces mutations du gène AR conduisent à la production d'un récepteur de forme incorrecte, et donc non fonctionnel.



A Caryotype d'une personne atteinte du SICA.

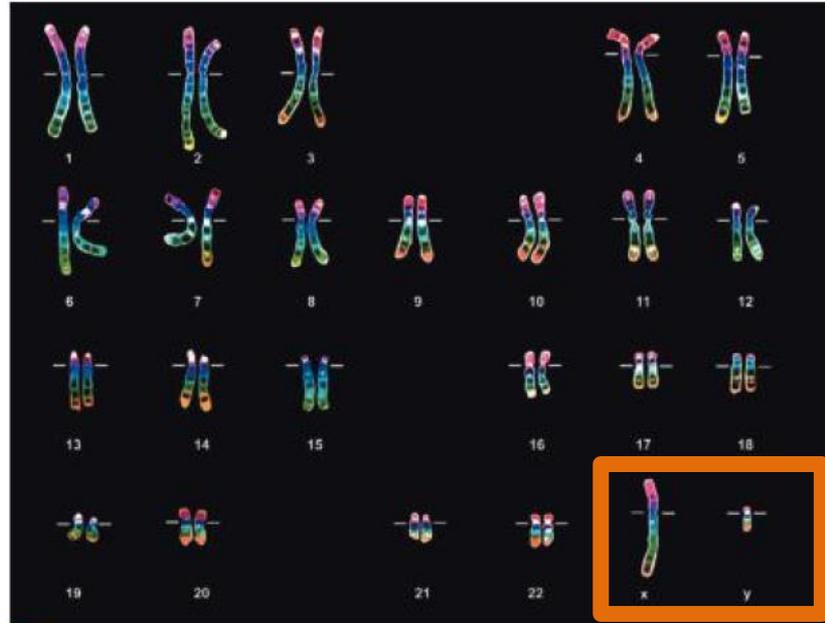


B Identification d'une mutation sur le chromosome X.

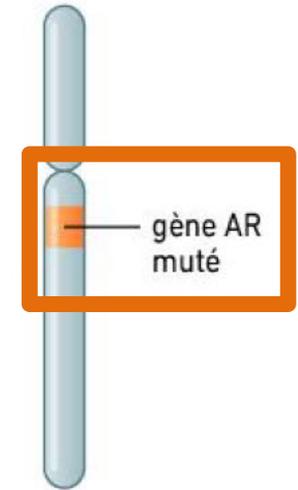
2 Caractéristiques génétiques des personnes atteintes du SICA

95 % des personnes touchées par le SICA sont porteuses de mutations du gène AR situé sur le chromosome X : la séquence des nucléotides de ce gène est différente de celle rencontrée habituellement.

Quand il s'exprime, le gène AR permet la production par les cellules du récepteur aux androgènes, c'est-à-dire aux hormones mâles, comme la testostérone. Ces mutations du gène AR conduisent à la production d'un récepteur de forme incorrecte, et donc non fonctionnel.

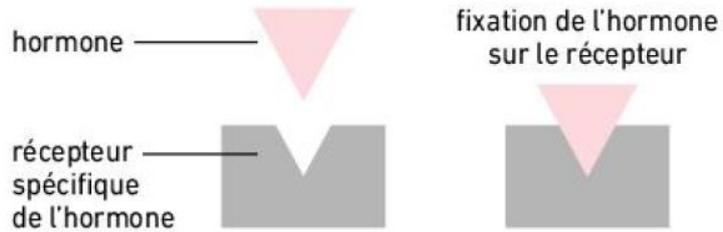


A Caryotype d'une personne atteinte du SICA.

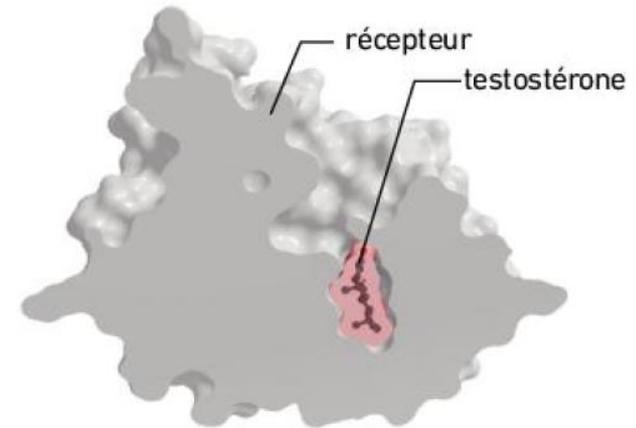


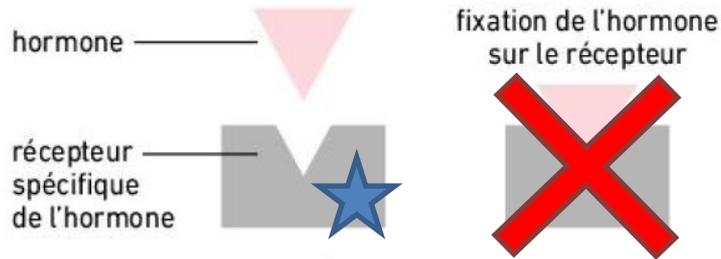
B Identification d'une mutation sur le chromosome X.

- Mutation d'un gène localisé sur le chromosome X
- Le gène code pour un récepteur à la testostérone
- Les personnes atteintes de SICA ont un récepteur non fonctionnel

A Le rôle d'un récepteur hormonal.

Une hormone est transportée dans tout l'organisme par la circulation sanguine. Elle entre en contact avec de nombreuses cellules, mais n'agit que sur celles qui disposent de récepteurs spécifiques. La forme tridimensionnelle de ces récepteurs comporte un site complémentaire de la forme de l'hormone, permettant ainsi sa fixation et son action.

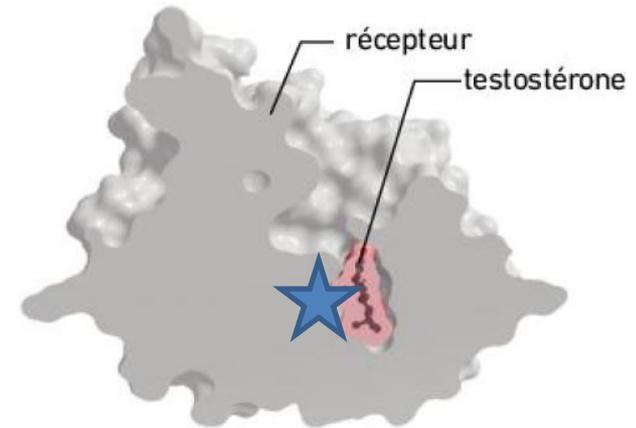
B Testostérone fixée sur le récepteur des androgènes (visualisation moléculaire 3D).

A Le rôle d'un récepteur hormonal.

Une hormone est transportée dans tout l'organisme par la circulation sanguine. Elle entre en contact avec de nombreuses cellules, mais n'agit que sur celles qui disposent de récepteurs spécifiques. La forme tridimensionnelle de ces récepteurs comporte un site complémentaire de la forme de l'hormone, permettant ainsi sa fixation et son action.

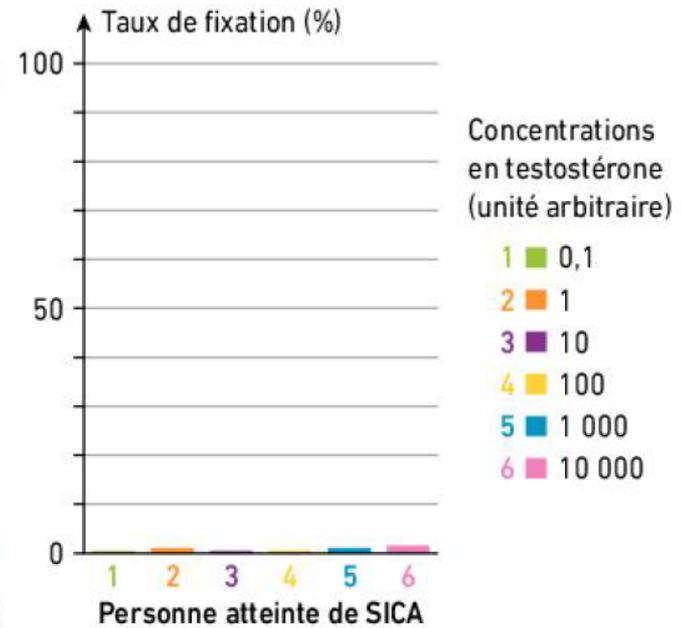
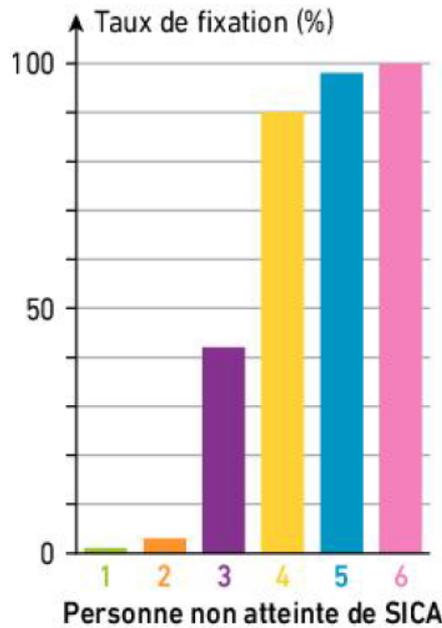


Mutation chez les personnes SICA

B Testostérone fixée sur le récepteur des androgènes (visualisation moléculaire 3D).

C Un test d'efficacité du récepteur aux androgènes.

Ce test consiste à mesurer le taux de fixation de la testostérone sur son récepteur en fonction de la quantité de testostérone. Il a été réalisé, ici, sur des récepteurs normaux et sur des récepteurs d'une personne atteinte de SICA. 100 % signifie que tous les récepteurs sont occupés par la testostérone.

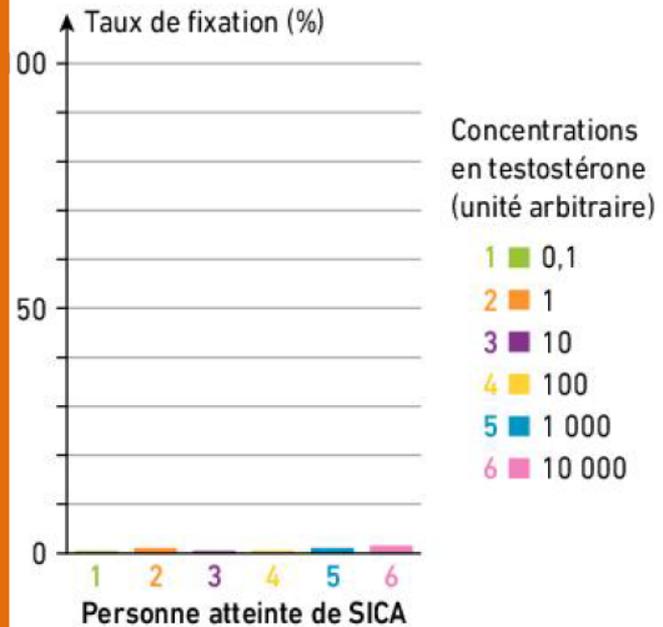
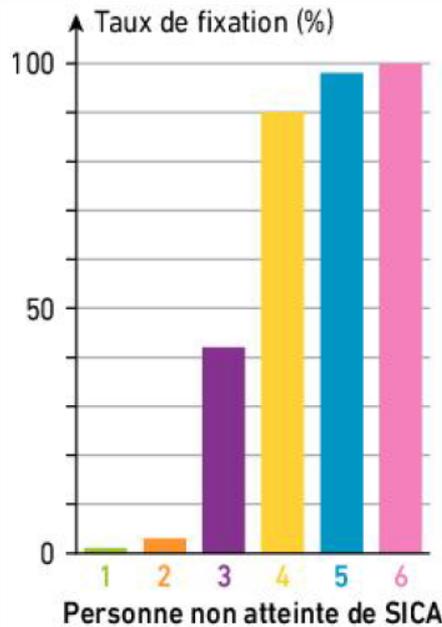


Concentrations en testostérone (unité arbitraire)

- 1 ■ 0,1
- 2 ■ 1
- 3 ■ 10
- 4 ■ 100
- 5 ■ 1 000
- 6 ■ 10 000

C Un test d'efficacité du récepteur aux androgènes.

Ce test consiste à mesurer le taux de fixation de la testostérone sur son récepteur en fonction de la quantité de testostérone. Il a été réalisé, ici, sur des récepteurs normaux et sur des récepteurs d'une personne atteinte de SICA. 100 % signifie que tous les récepteurs sont occupés par la testostérone.



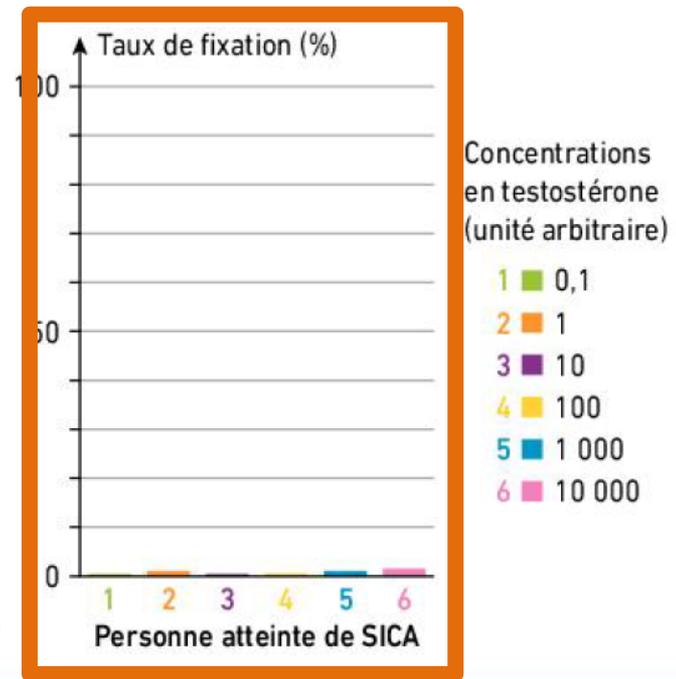
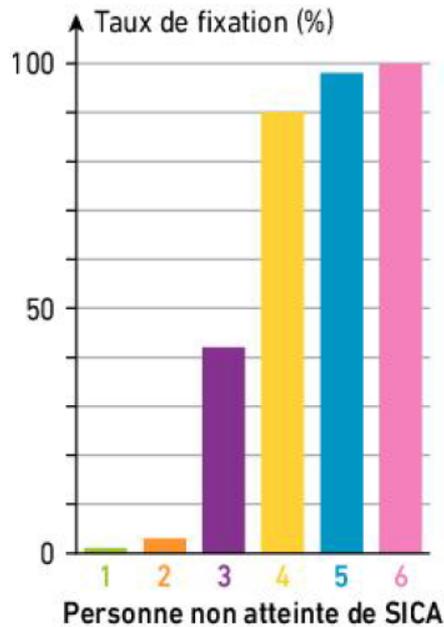
Concentrations en testostérone (unité arbitraire)

- 1 ■ 0,1
- 2 ■ 1
- 3 ■ 10
- 4 ■ 100
- 5 ■ 1 000
- 6 ■ 10 000

- Chez une personne saine, plus il y a de testostérone, plus cette hormone se fixe à ses récepteurs.

C Un test d'efficacité du récepteur aux androgènes.

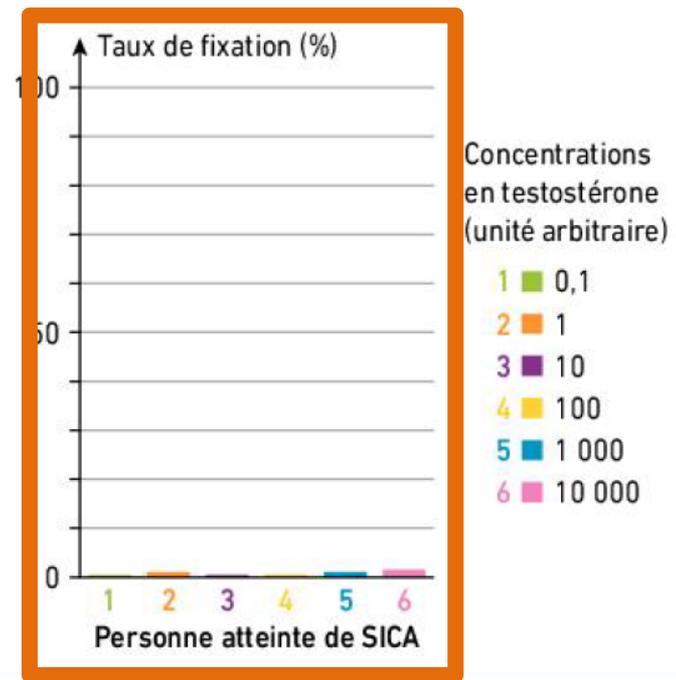
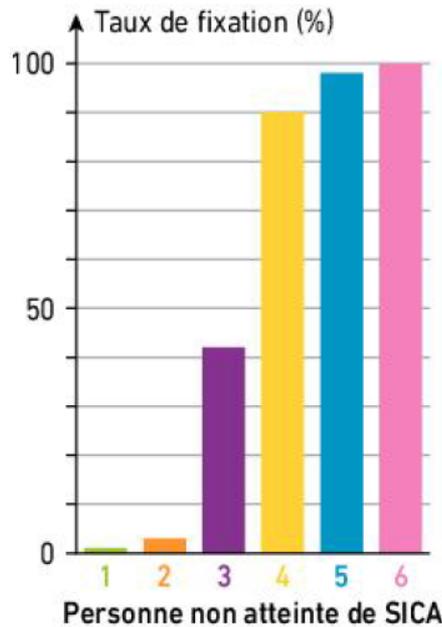
Ce test consiste à mesurer le taux de fixation de la testostérone sur son récepteur en fonction de la quantité de testostérone. Il a été réalisé, ici, sur des récepteurs normaux et sur des récepteurs d'une personne atteinte de SICA. 100 % signifie que tous les récepteurs sont occupés par la testostérone.



- Concentrations en testostérone (unité arbitraire)
- 1 ■ 0,1
 - 2 ■ 1
 - 3 ■ 10
 - 4 ■ 100
 - 5 ■ 1 000
 - 6 ■ 10 000

C Un test d'efficacité du récepteur aux androgènes.

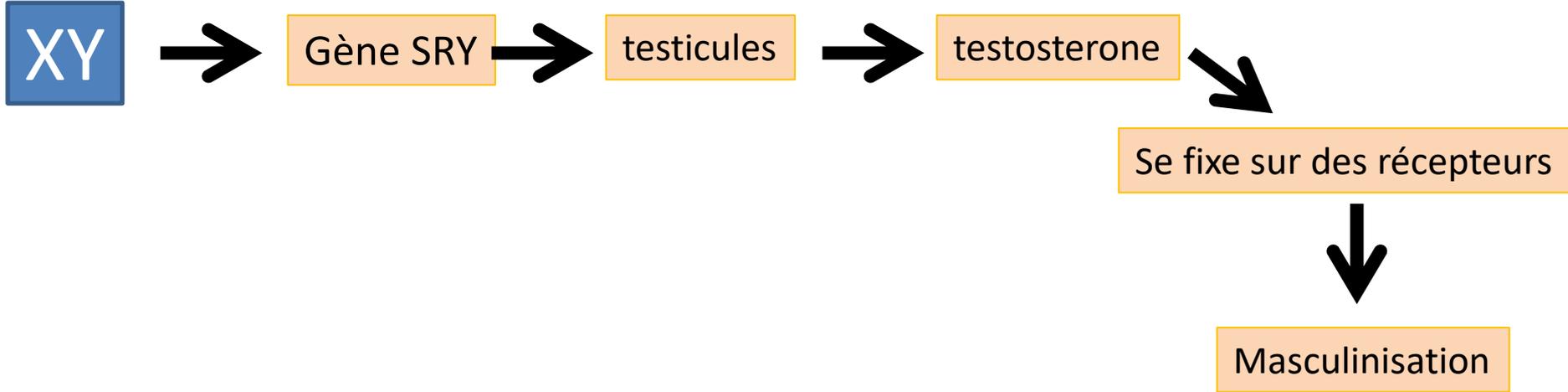
Ce test consiste à mesurer le taux de fixation de la testostérone sur son récepteur en fonction de la quantité de testostérone. Il a été réalisé, ici, sur des récepteurs normaux et sur des récepteurs d'une personne atteinte de SICA. 100 % signifie que tous les récepteurs sont occupés par la testostérone.



- Chez une personne SICA, la testostérone ne se fixe plus à son récepteur quelle que soit la concentration en hormone

Bilan

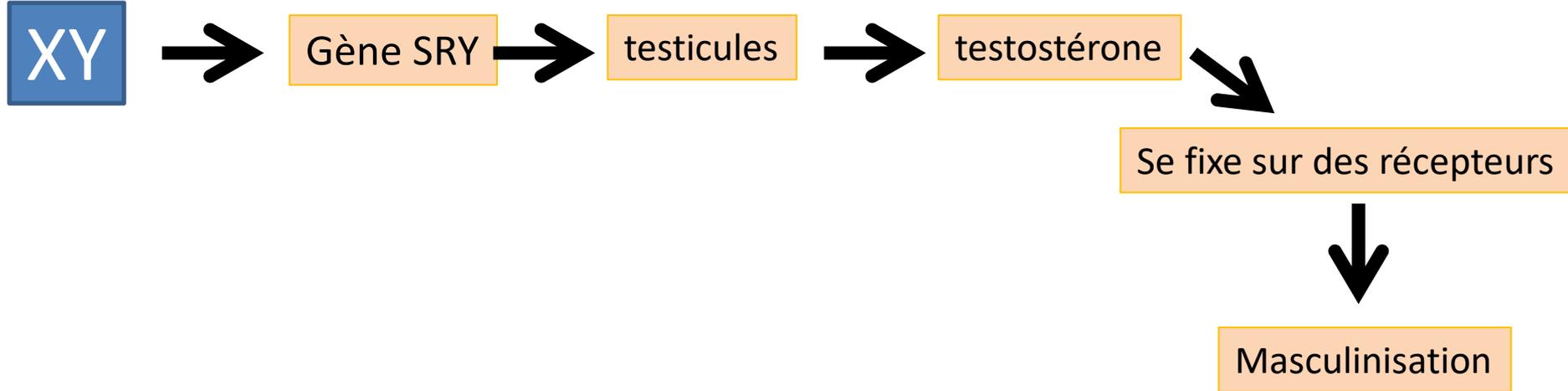
Homme :



Personne SICA :

Bilan

Homme :



Personne SICA :

