

Correction de l'exo 15p240

On cherche à expliquer l'origine et les symptômes du SICA (syndrome d'insensibilité complète aux androgènes).

Le doc 1 nous apprend que les personnes atteintes de SICA ont un phénotype sexuel externe féminin, avec un sexe déterminé sans ambiguïté à la naissance, une morphologie féminine, une petite poitrine, mais une absence de pilosité, une stérilité avec absence de règles, une absence d'utérus.

Si on observe la coupe de gonade du doc C, on reconnaît des tubes séminifères. La gonade est donc de type testicule, mais sans spermatozoïdes. Ceci coïncide avec le taux élevé de testostérone relevé chez ces personnes, puisque les testicules produisent la testostérone. Ainsi on est face à un phénotype intersexué : des gonades et des hormones masculines mais un phénotype globalement féminin.

Le doc 2 nous apprend que le caryotype des personnes SICA comprend les chromosomes sexuels XY, ce qui correspond à un sexe chromosomique masculin. Ceci permet d'expliquer la présence des testicules puisque le gène SRY présent sur le chromosome Y permet la différenciation de la gonade en testicule au cours du développement embryonnaire.

On apprend également que chez les personnes SICA le gène AR qui permet la production du récepteur à la testostérone est muté et que donc ce récepteur est non fonctionnel.

Le doc 3 nous explique que, pour agir, une hormone doit se fixer sur son récepteur et que l'hormone et son récepteur ont une forme complémentaire.

Le doc 3c est un histogramme qui présente le taux de fixation de la testostérone sur son récepteur en fonction de la concentration en testostérone. Chez une personne non atteinte de SICA, plus le taux de testostérone augmente, plus il y a de testostérone fixée sur ses récepteurs. A partir de 100UA de testostérone, 90% des récepteurs sont occupés. Chez une personne SICA, quelle que soit la quantité de testostérone, moins de 2% des récepteurs sont occupés.

On comprend donc que ce syndrome est provoqué par la mutation du gène AR qui code le récepteur à la testostérone. On suppose que cette mutation modifie la structure tridimensionnelle du récepteur. Celui-ci n'étant plus de forme complémentaire à la testostérone, l'hormone ne peut plus s'y fixer et donc ne peut plus agir.

Ainsi le sexe chromosomique des personnes SICA est XY. En présence du gène SRY, la gonade indifférenciée se transforme en testicule et cette testicule produit bien de la testostérone (d'où le taux élevée de testostérone). Mais, à cause de la mutation du gène codant le récepteur de la testostérone, ce récepteur est non fonctionnel et la testostérone ne peut pas agir normalement.

En absence de l'action de la testostérone, l'appareil génital évolue vers un type féminin.

De plus à la puberté, en absence d'ovaires et donc de production d'œstrogènes, les caractères sexuels secondaires ne se mettent pas en place ce qui explique le faible développement de la poitrine et l'absence de pilosité. On comprend également la stérilité, puisque les testicules, en absence d'action de testostérone et localisés dans l'abdomen, ne peuvent pas produire de spermatozoïdes.