



Introduction : Marta Riese. âgée de 20 ans, sans antécédents particuliers, est venue pour une consultation dans votre hôpital. En effet à 20 ans, Marta n'a toujours pas eu ses règles. En tant que gynécologue travaillant à l'Hôpital de Blois, vous soupçonnez un problème de différenciation des gonades. **Vous effectuez donc des analyses et vous demandez l'aide de confrères afin de trouver l'origine de cette anomalie que vous devrez lui expliquer.**

Problème : Comment expliquer le trouble de cette patiente ? Comment se mettent en place les gonades fonctionnelles ?

Objectifs :

- ➔ Comprendre la mise en place des gonades fonctionnelles
- ➔ Comparer le développement d'un individu au développement normal et un individu ayant un trouble
- ➔ Appliquer la méthodologie d'analyse des documents (je vois que..., or je sais que..., donc je conclus que ...)

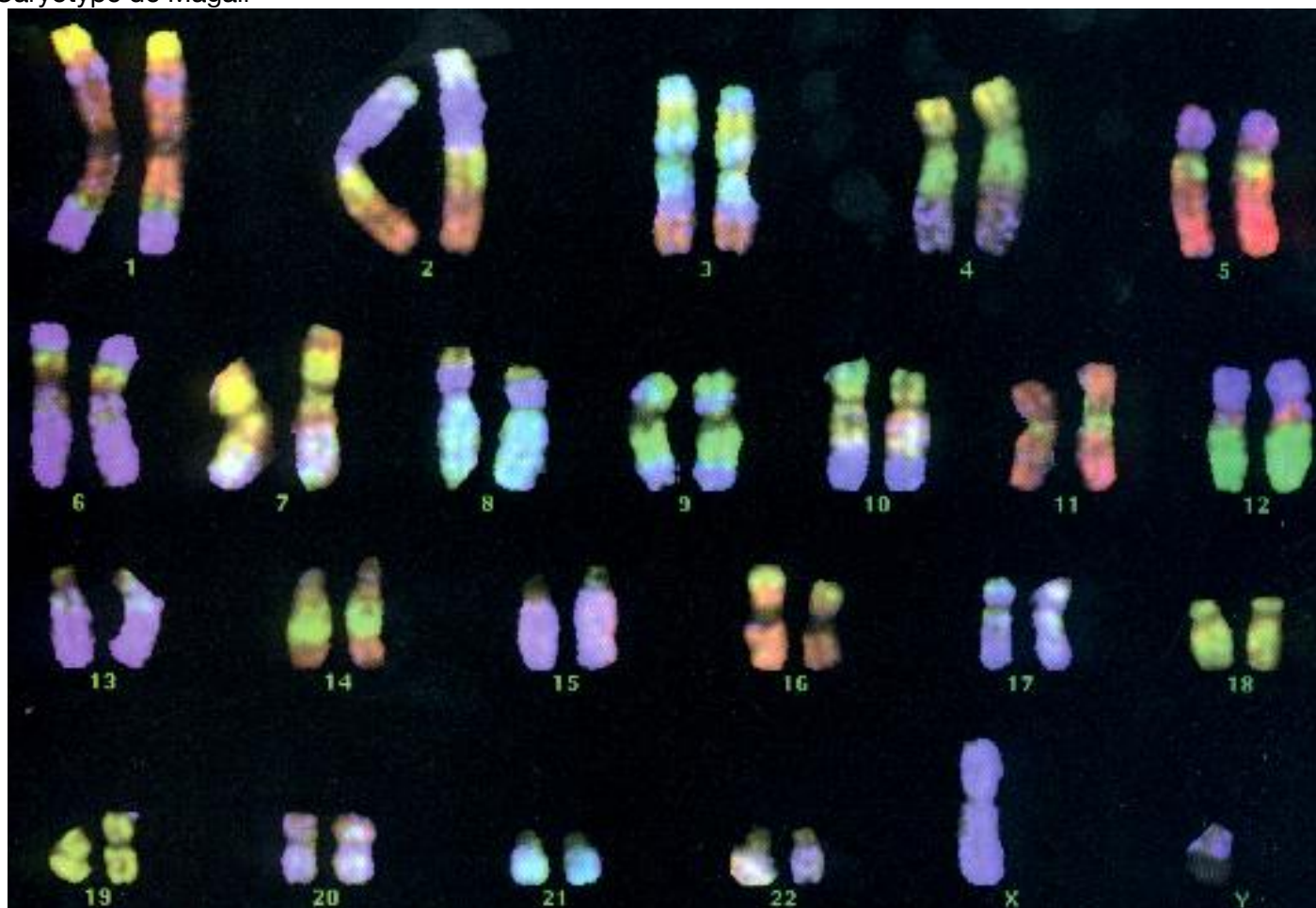
➤ Compétences travaillées dans le TP (grille à la fin)

Doc. 1 : Examen gynécologique

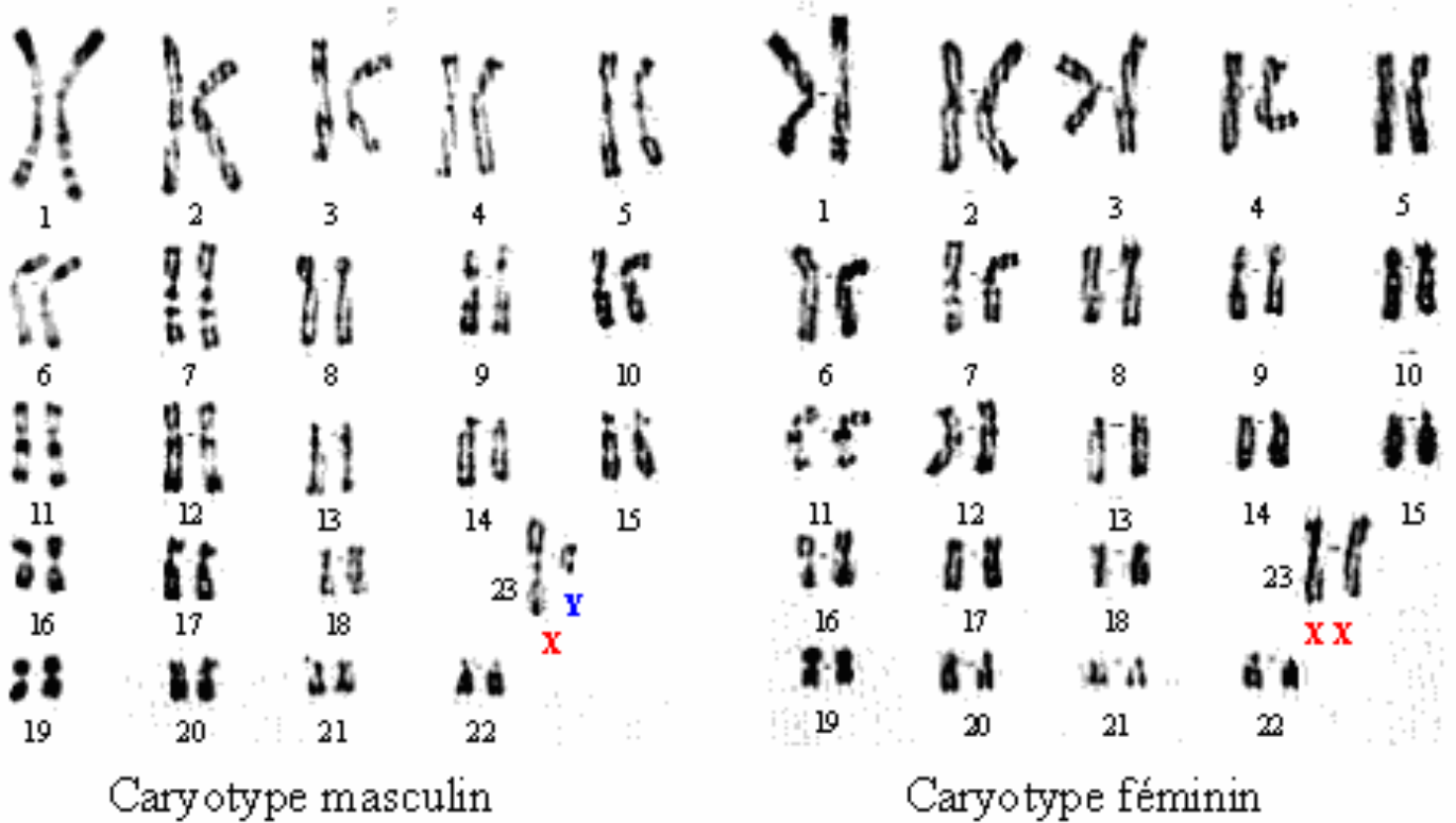
L'interrogatoire a montré qu'il s'agissait d'une fille unique dans la famille. L'examen physique a trouvé un morphotype féminin, une patiente de grande taille. L'échographie a montré la présence d'un utérus réduit. Les deux ovaires n'ont pas été visualisés en échographie. Vous soupçonnez dès lors une anomalie de caryotype.

Doc 2. Caryotype de Magali Riese et comparaison de caryotypes

a) Caryotype de Magali



b) Comparaison de caryotypes femme et homme



Doc 2. Lien entre le sexe chromosomique et le phénotype

a) comparaison d'individus sans anomalie et avec anomalie chromosomique

	INDIVIDUS SANS ANOMALIE		INDIVIDUS AVEC ANOMALIES CHROMOSOMIQUES			
Caryotypes	46, XX	46, XY	45, X	47, XXY	46, XX	46, XY
Chromosomes						
Sexes	Féminin	Masculin	Féminin	Masculin	Masculin	Féminin
Gonades	 Ovaires normaux	 Testicules normaux	Petits ovaires	Petits testicules sans spermatogonies	Testicules sans production de spermatozoïdes	Ovaires petits mal différenciés sans production d'ovules
Examen clinique	Femme normale	Homme normal	Syndrome de Turner : nanisme, individus impubères	Syndrome de Klinefelter : Individus stériles	Puberté peu marquée, Individus stériles	Puberté peu marquée, Individus stériles

b) L'avis du professeur Benbadis, du service de génétique du CHRU de Tours

Cher Confrère, On observe chez Mme Riese, aucun accident chromosomique *de novo*. Après PCR, et analyse par sonde radioactive spécifique, le marqueur moléculaire s'est bien positionné dans la région Yp11.31 montrant que le gène SRY est bien présent. Nous avons donc séquencé le gène et avons obtenu les résultats suivants. Pour les observer, je vous conseille de vous connecter à notre séquenceur en suivant le protocole suivant :

Grâce à votre navigateur internet, allez sur <https://anagene.reseau-canope.fr>

Puis connectez-vous grâce à vos codes d'accès :

Identifiant : XXX

mdp : XXX

2 séquences apparaissent alors à gauche. Cliquez sur les 2 cases SRY cas7 (Mme Riese) et SRY ref (gène SRY normal)

Cochez les cases

	NIVEAUX	CATÉGORIES	MOTS-CLÉS
CLAUDEL vous propose cette sélection de séquences.			
<input type="checkbox"/>	X	SRY Cas7	
<input type="checkbox"/>	X	SRY ref	

Puis Cliquez sur la fenêtre bleue en bas :

Ajouter les 2 séquences sélectionnées

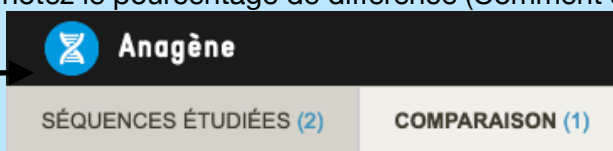
Sélectionnez alors les 2 séquences comme cela vous est indiqué en vert

Vous aurez donc 2 manipulations à réaliser pour bien comprendre cette analyse :

1 Comparer les 2 séquences puis défilez le long du gène pour observer si une différence apparaît. Dans Histogramme de conservation si c'est gris homogène, les 2 séquences des gènes sont identiques, si vous voyez apparaître un gris foncé et un blanc superposé, vous avez une différence de nucléotide dans la séquence, et vous pouvez relever cette différence

Puis Cliquez sur **Voir le bilan** et notez le pourcentage de différence (Comment se calcule se pourcentage ?).

Pour revenir à l'écran d'accueil, sélectionnez Séquences étudiées



2 Sélectionnez de nouveau les 2 séquences puis **Convertir les 2 séquences** Puis de la même façon comparer les 2 séquences appelées protéine SRY Cas7 et SRY ref

Que se passe-t-il à partir de l'acide aminé N° 74 pour SRY cas7 par rapport à SRY ref

Rappel : un gène est le plan de fabrication d'une protéine. Une protéine est constituée d'acides aminés.

Puis Cliquez sur **Voir le bilan** et notez le pourcentage de différence. Observez la relation de différence entre gène et protéine.

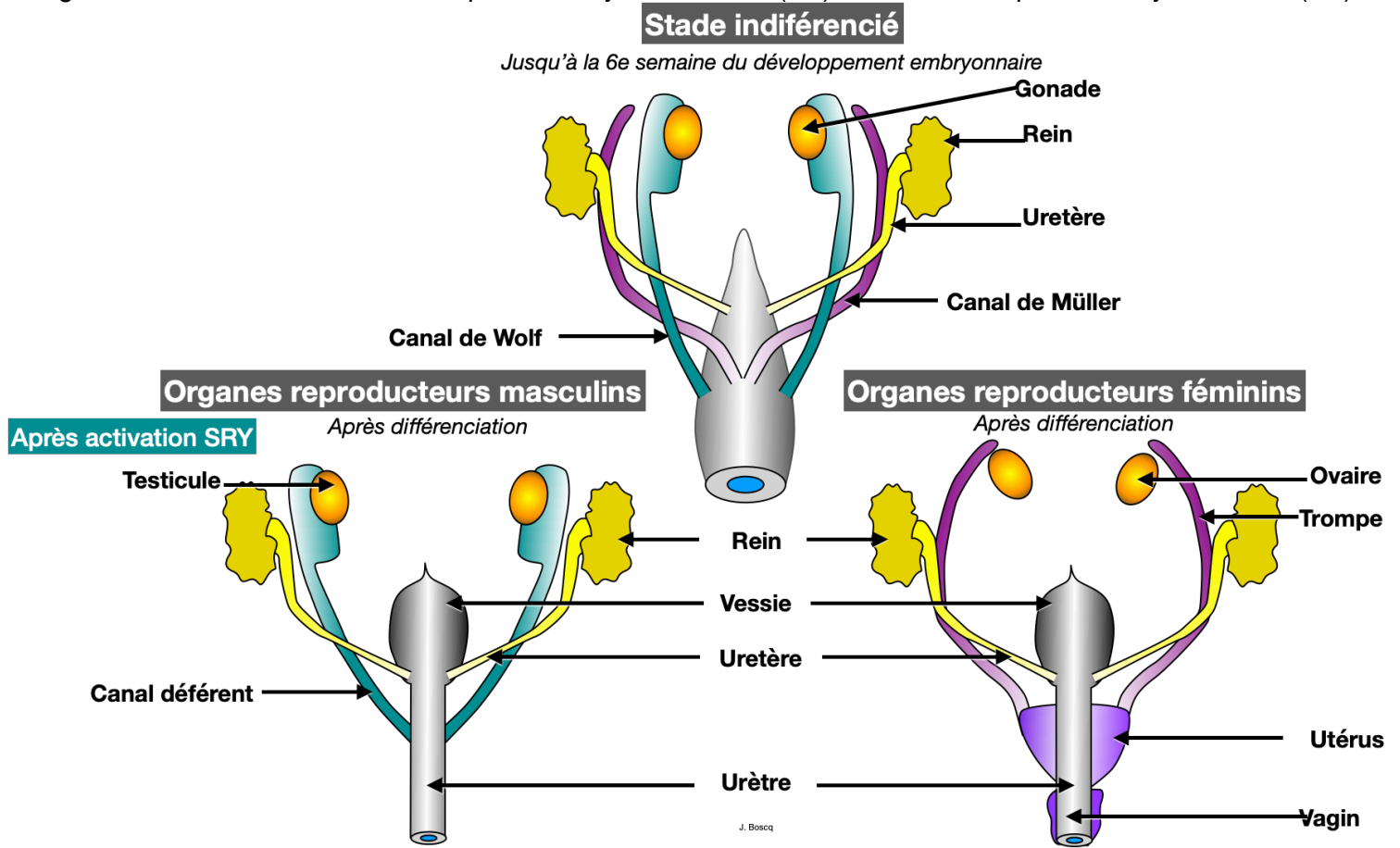
J'objective donc un *syndrome de Swyer* caractérisant un gène SRY non fonctionnel.

Bien cordialement,
Pr Benbadis

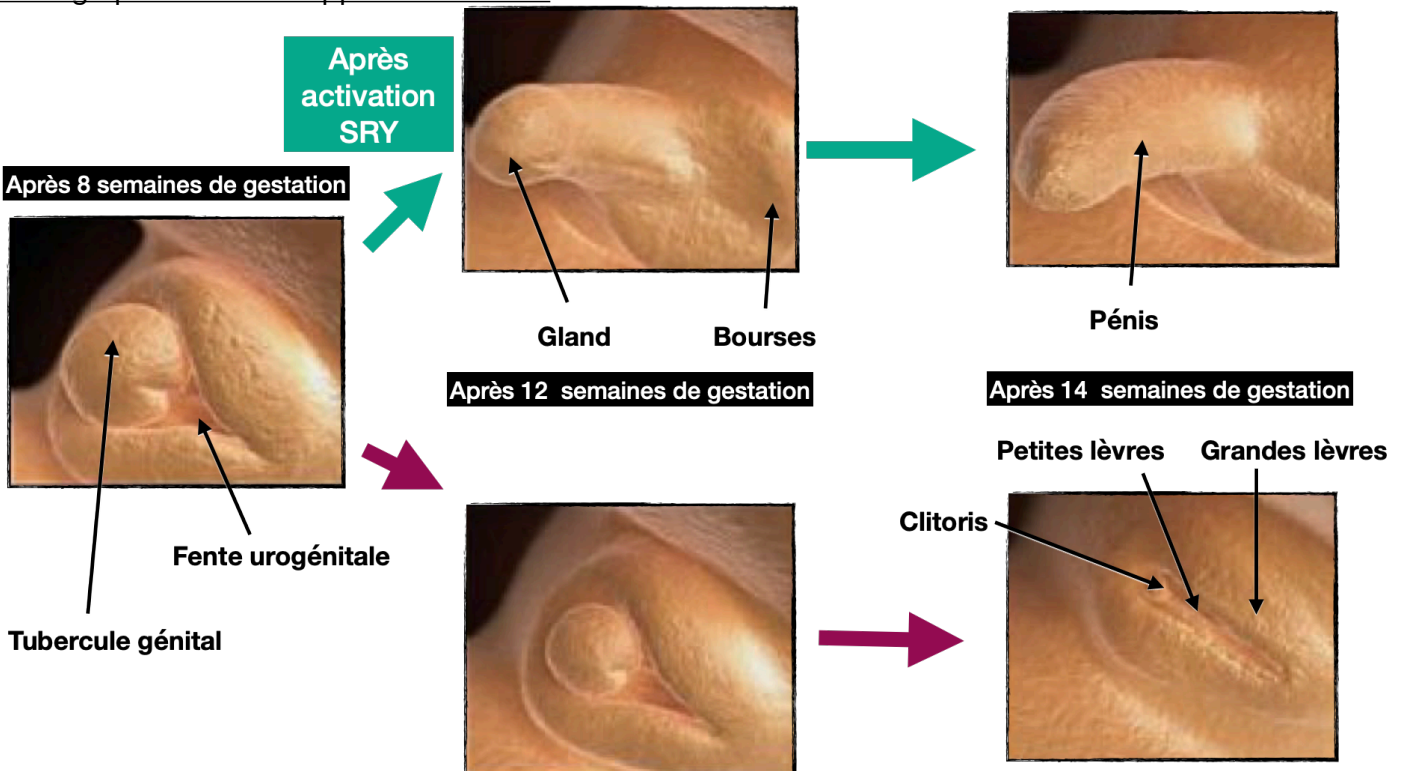
Doc 3. Différenciation des gonades et des voies génitales

a) schémas comparatifs

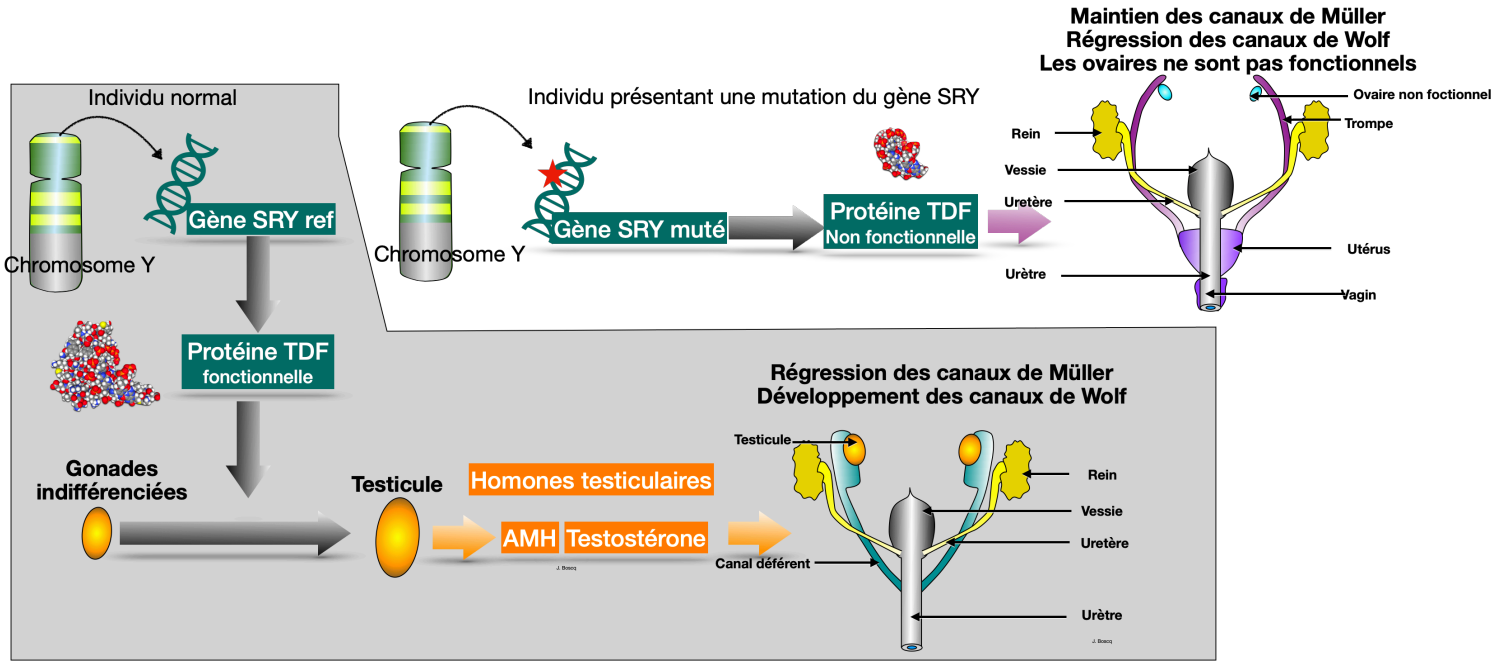
Les appareils génitaux restent indifférenciés jusqu'à la 6e semaine de grossesse. On parle de stade indifférencié. A partir de la 7e semaine, les gonades se différencient progressivement pour finir différenciées à la 9e semaine. Les gonades sont alors des testicules pour l'embryon masculin (XY) et des ovaires pour l'embryon féminin (XX).



b) Photographies du développement du sexe



Doc 4. Action du gène SRY chez l'individu normal et celui possédant une mutation



Compétences travaillées	
Capacités	Autoévaluation +/-
A.1 Formuler et résoudre un problème scientifique et/ou des hypothèses	
A.3 Savoir distinguer croyance, opinion et savoir scientifique	
C.2 S'informer (recenser, extraire, organiser et exploiter des informations)	
D.1 Communiquer en argumentant dans un langage scientifiquement approprié : oral, écrit, graphique, numérique	
D.3 Utiliser des outils numériques (Anagène)	