

I. DÉTERMINISME CHROMOSOMIQUE DU SEXE

Chez de nombreuses espèces animales, une paire de chromosomes qualifiés de **chromosomes sexuels (gonosomes ou hétérochromosomes)** est différente entre sexe masculin et sexe féminin.

La détermination du sexe chez ces animaux implique un mécanisme génétique basé sur ces chromosomes.

Plusieurs systèmes se présentent :

1. Système XY/XX

Chez tous les mammifères, le caryotype des femelles comprend deux chromosomes sexuels identiques XX, alors que celui des mâles, comprend deux chromosomes sexuels différents X et Y.

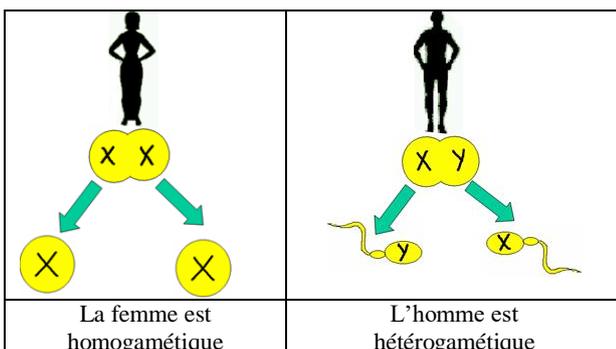
Lors de la méiose, la séparation des chromosomes sexuels a des conséquences différentes selon le sexe

Chez la femelle XX : tous les gamètes reçoivent un X, pour cette raison les femelles sont dites **homogamétiques**.

Chez le mâle XY : la séparation des chromosomes X et Y va donner

- 50% de gamètes porteurs d'un chromosome X
- et 50% de chromosomes porteurs de chromosome Y

Pour cette raison les mâles sont dits **hétérogamétiques**.

**2. Système WZ/ZZ**

À l'inverse de la situation précédente les mâles sont homogamétiques, et les femelles sont hétérogamétiques.

Dans ce système, on désigne les chromosomes sexuels par les lettre Z et W au lieu de X et Y.

Ainsi, la femelle hétérogamétique est ZW et le mâle homogamétique ZZ.

Ce mécanisme de détermination sexuel est rencontré chez les papillons, les mites, les vers à soie et chez certains oiseaux et poissons.

3. Système XX/XO

Rencontré chez les sauterelles, les criquets, cafards et quelques autres espèces d'insectes. Dans ce système de détermination sexuels, le sexe hétérogamétique ne comporte qu'un seul chromosome sexuel **X**, en l'absence total de son homologue **Y**. Ce dernier est symbolisé par **O** qui indique son absence.

Dans ce système, le sexe homogamétique XX donne 100% de gamètes porteurs d'un **X**. Le sexe hétérogamétique **XO** produit deux types de gamètes : 50% contenant un chromosome **X** et 50% totalement dépourvues de chromosome sexuel.

Selon les espèces, le sexe qui ne présente qu'un seul chromosome sexuel, peut être le mâle (XO) ou bien la femelle (XO).

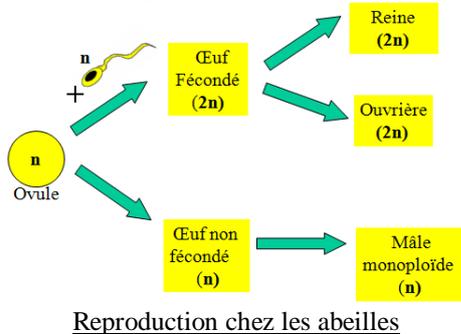
4. Système haplodiploïde

Ce système de détermination sexuelle est rencontré chez de nombreux insectes notamment ceux de l'ordre d'hyménoptères (abeilles, guêpes et fourmis).

Dans ce système, le sexe est déterminé par le nombre de paires de chromosomes présents chez l'individu.

Exemple : chez les abeilles, les femelles diploïdes (2n) sont issues d'œufs fécondés ;

alors que les œufs non fécondés se développent en mâles haploïdes (n), qui ne possèdent que la moitié du nombre de chromosomes des femelles. Chez le mâle adulte, les gamètes sont produits par une mitose spéciale et non par méiose.



II. MÉCANISMES N'IMPLIQUANT PAS DE CHROMOSOMES SEXUELS

Chez de nombreuses espèces qui ne possèdent pas de chromosomes sexuelles, on ignore le mécanisme exact de la détermination du sexe. Ce dernier peut être déterminé par des facteurs du milieu comme la température.

Exemple: chez les crocodiles, la température d'incubation des œufs, détermine le sexe de la descendance :

- entre 28°C et 30°C , on obtient des femelles ;
- entre 30°C et 32°C , on obtient autant de mâles que de femelles ;
- entre 32°C et 34°C , on n'obtient que des mâles.

III. DÉTERMINISME DU SEXE CHEZ LES MAMMIFÈRES

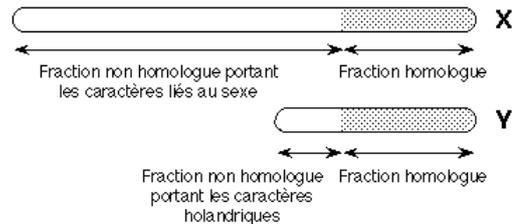
1. Origine et évolution des chromosomes sexuels

Les observations suggèrent que les chromosomes X et Y se seraient différenciés à partir d'une paire d'autosomes homologues. Au cours de l'évolution, les chromosomes de cette paire ont subi des additions de gènes autosomiques, des recombinaisons, et des pertes de certains gènes (notamment pour le chromosome Y), à tel point qu'ils sont devenu très différents.

Ainsi, la plus grande partie de ces deux chromosomes est **hétérologue**: avec une

portion importante de l'X qui ne possède pas d'équivalent sur le Y et réciproquement. Il ne reste que deux régions **homologues** (régions pseudoautosomiques PAR1 et PAR2) situées aux extrémités des chromosomes sexuels.

C'est par l'intermédiaire de la région PAR1 que s'effectue l'appariement entre les chromosomes X et Y (crossing-over) au cours de la méiose chez le sexe hétérogamétique.



Les chromosomes X et Y

2. Rôle du chromosome Y dans le déterminisme du sexe chez les mammifères

Le chromosome Y des mammifères comporte un gène architecte appelé **gène SRY** (Sex-determining Region of Y chromosome) situé sur le bras P (court) du chromosome Y en position Yp11.31.

Le gène SRY permet la synthèse d'une protéine appelée **TDF** (Testis Determining Factor) ; cette protéine permet l'activation d'autres gènes situés sur le Y et d'autres chromosomes. Les gènes activés permettent alors la différenciation des gonades indifférenciées de l'embryon en testicules.

Deux cas se présentent :

- **Chez l'embryon de caryotype XY**

La **testostérone** synthétisée par le testicule permet la différenciation en organes génitaux mâles, internes et externes.

- **Chez l'embryon de caryotype XX**

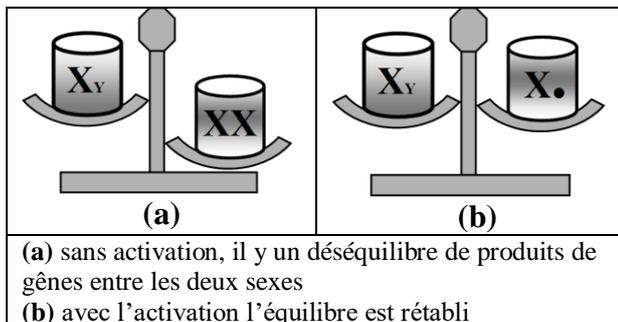
En l'absence d'imprégnation hormonale par la testostérone, l'appareil génital se différencie dans le sens féminin, avec apparition des ovaires.

3. Hypothèse de Lyon et inactivation de l'un des deux chromosomes X

3.1. Principe de l'inactivation

Chez les mammifères, le chromosome X est un grand chromosome qui présente de nombreux gènes impliqués dans diverses fonctions biologiques.

Les femelles qui possèdent deux chromosomes X « produiraient » donc deux fois plus de certaines protéines que les mâles qui possèdent un seul X. Il est donc nécessaire d'avoir recours à un mécanisme permettant l'inactivation d'un chromosome X chez les femelles, afin d'équilibrer le produit des gènes liés à ce chromosome, entre mâles possédant un seul chromosome X et femelles possédant deux chromosomes XX.



3.2. Mécanisme de l'inactivation

Sur le chromosome X, existe un locus complexe appelé **centre d'inactivation du chromosome X (Xic = X-inactivation center)**. Les séquences de ce centre orchestrent l'initiation du phénomène d'inactivation. Le Xic est suffisant et nécessaire pour inactiver le chromosome X. Le déplacement de ce locus par translocations sur un autosome conduit à l'inactivation de l'autosome ; de même un chromosome X ayant perdu son Xic n'est pas inactivé.

3.3. Caractéristiques de l'inactivation

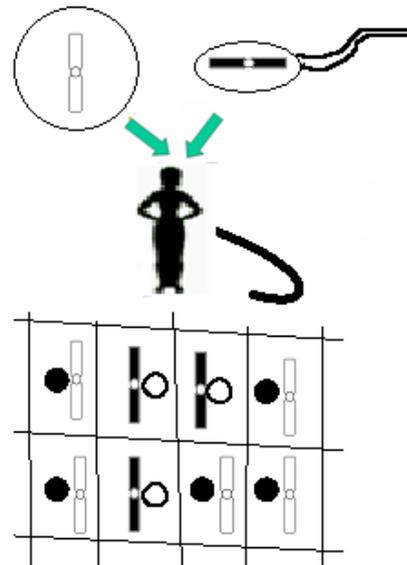
L'inactivation du chromosome X présente les caractéristiques suivantes :

- **L'inactivation est précoce**

Elle se produit durant les premiers stades de l'embryogenèse.

- **L'inactivation est aléatoire**

Elle touche l'un ou l'autre X : ainsi les embryons femelles présentent une mosaïque de cellules, dont les unes ont inactivé le chromosome X d'origine maternelle, les autres cellules ont inactivé le chromosome X d'origine paternelle.



Inactivation aléatoire de l'un des 2 chromosomes X

La femme reçoit un chromosome X de son père et un chromosome X de sa mère. Au niveau des cellules de cette femme certaines cellules ont inactivé le chromosome venant du père et certaines cellules ont inactivé le chromosome X venant de la mère.

- **L'inactivation est réversible**

Le X inactivé dans les cellules somatiques des femelles est réactivé dans leur lignée germinale, afin que chaque ovule reçoive un chromosome X actif.

- **L'inactivation ne touche pas tous les gènes**

L'inactivation concerne la majorité des gènes portés par le X inactivé, cependant certains gènes échappent à l'inactivation.

- **Transformation du X inactivé**

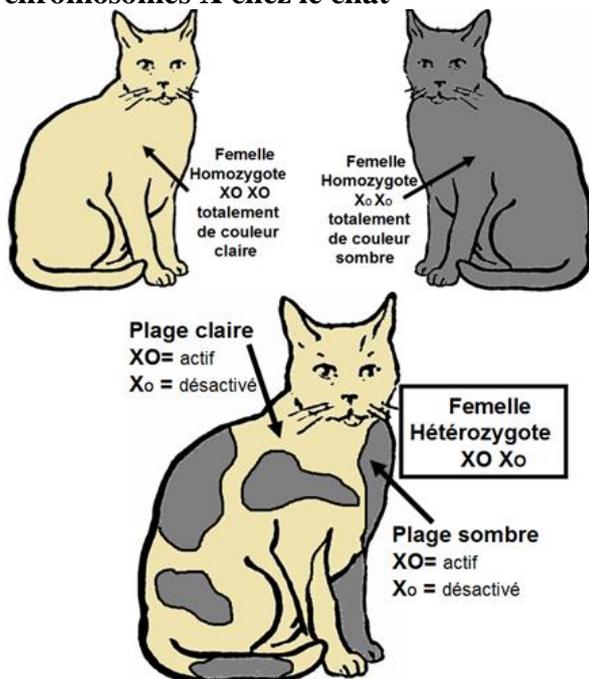
Le chromosome X inactivé se transforme en un corpuscule hétérochromatique fortement condensé appelé le **corpuscule de Barr**. Ce dernier est observé dans les noyaux des cellules interphasiques des femmes, en

revanche il n'existe pas chez l'homme. L'observation du corpuscule de Barr permet facilement de distinguer les cellules femelles ou mâles, il permet également de déceler les individus anormaux présentant un changement du nombre de leurs chromosomes X

Exemples :

- Certaines femmes anormales ont un seul chromosome X (syndrome de Turner), elles ne possèdent pas donc de corpuscule de Barr.
- Certaines femmes anormales ont plus de deux chromosomes X et présentent alors plusieurs corpuscules de Barr.
- Certains hommes anormaux ont deux chromosomes X (syndrome de Klinefelter), ils présentent de manière inattendue un corpuscule de Barr.

Exemple de l'inactivation de l'un des deux chromosomes X chez le chat



Parmi les nombreux gènes qui gouvernent la couleur du pelage chez le chat ; le gène (Orange) est localisé sur le chromosome X. Ce gène présente deux allèles : un allèle dominant « O » qui permet l'expression des couleurs claires (jaune –orange) et un allèle récessif « o », qui permet l'expression des couleurs sombres (marron-noire).

Les mâles qui ne possèdent qu'un chromosome X ne peuvent que porter un seul allèle, ils sont donc soit : $X^O Y$ de couleur sombre soit $X^o Y$ de couleur claire.

Les femelles qui possèdent 2 chromosome X peuvent posséder à la fois l'allèle O ou o ; elles peuvent donc être soit :

- « $X^O X^O$ » → femelle de couleur claire.
- « $X^o X^o$ » → femelle de couleur sombre
- « $X^O X^o$ » → femelle hétérozygote qui présente une robe appelée « écaille de tortue » qui est une mosaïque de régions claires juxtaposant des régions sombres.

Les territoires claires ont inactivé le X^o et ont laissé exprimer le X^O . Les territoires sombres ont inactivé le X^O et ont laissé exprimer le X^o . Ainsi tout chat présentant deux couleurs différentes (sans compter le blanc qui n'est pas une couleur), doit être probables une femelle.

Exercices

Exercice 1

Dans certaines sociétés, une pression injustifiée est exercée sur les femmes qui n'ont eu que des filles. Un couple marié n'a eu que des filles, le mari envisage de divorcer sa femme sous prétexte qu'elle ne donne que des filles.

Pouvez-vous expliquer à cet homme qu'il a tort ?

Exercices 2

Le sexe ratio primaire reflète la proportion de mâles et de femelles conçus dans une population. Chez les humains, le calcul de ce ratio (nombre de fécondations mâles / nombre de fécondations femelles) montre des résultats variant entre 1,20 et 1,60. C'est-à-dire nous avons en moyenne 120 à 160 conceptions mâles pour seulement 100 conceptions femelles.

À votre avis quelle est l'explication la plus simple à cette situation ?

Exercices 3

Chez les humains certains individus anormaux présentent des anomalies affectant le nombre de leurs chromosomes sexuels. Pour chacun des individus cités dans le tableau ci-dessous, indiquer le sexe et le nombre de corpuscules de Barr observables dans les cellules interphasiques de ces individus :

Caryotype des individus présentant des anomalies de nombre	Sexe	Nombre de corpuscules de Barr
45, X		
47, XXX		
47, XXY		
47, XYY		
48, XXXX		
49, XXXXX		

Exercice 4

Chez les humains, toutes les femmes normales ont un caryotype 46,XX ; avec un seul chromosome X actif. Malgré cette inactivation ces femmes sont totalement normales.

Les femmes atteintes du syndrome de Turner ont un caryotype 45, X ; elles ne possèdent qu'un seul chromosome X, alors que le deuxième X est totalement absent.

Les femmes « Turner » présentent des modifications dans leurs phénotypes. Comment expliquez-vous cette situation ?

Exercice 5

Vous rencontré dans la rue un chat calicot de couleur brune et orange. Quel est le sexe probable de cet animale ? Expliquer pourquoi ?

Exercice 6

Chez les humains certains rares individus de génotype 46,XX présentent un phénotype masculin.

Alors, que certains d'autres de génotype 46,XY présentent un phénotype féminin.

Pouvez-vous donner un élément d'explication à cette situation, en prenant comme indicateur le rôle du gène SRY dans le déterminisme du sexe chez les humains.

Exercice 7

Chez l'abeille les mâles monoploïde sont issus d'ovules produits par une même reine mais qui ne sont pas fécondés.

- a) Est-ce que tous les mâles produits par une même reine sont identiques génétiquement ?
- b) Est-ce que tous les spermatozoïdes produits par un même mâle sont identiques génétiquement à l'ovule qui a donné naissance à ce mâle ?