

**Comment est-il possible que ce fœtus aie eu des testicules et un pénis et en même temps développement d'un utérus et d'un vagin ?**

On sait que pour être un garçon à la naissance (pénis visible), il faut au moins un chromosome Y et le gène SRY.

On sait que ce gène est responsable de la différenciation des gonades en testicules

On sait également que la testostérone et l'AMH, 2 hormones produites par les testicules, permettent le développement du reste de l'appareil génital donc les canaux déférents, l'épididyme, le pénis.

#### **Hypothèses :**

1, Peut-être qu'il a dans son caryotype XXY ou XXXY donc 47 ou 48 chromosomes

2, Peut-être qu'il y a une anomalie du gène SRY sur le chromosome Y

3, Peut-être qu'il y a une anomalie d'hormones testiculaires.

#### **Démarche : Nous allons donc avoir besoin d'analyses :**

- sanguines de la mère (test non invasif, c'est-à-dire que cela ne nécessite aucune « effraction » de la peau) : en effet le sang de la mère contient les hormones libérées par le fœtus ou le placenta, et des cellules foetales, permettant d'élaborer le caryotype de l'enfant à naître
- d'amniocentèse pour confirmer les résultats d'anomalies chromosomiques ou génétiques (test invasif : prélèvement du liquide amniotique où il y a des cellules foetales)

#### **Exploitation des résultats d'analyses (on décrit ce que l'on constate et on interprète au fur et à mesure) :**

- Les résultats d'analyses sanguines montrent que le fœtus possède 46 chromosomes, avec les chromosomes XY» Il n'y a pas d'anomalies du nb de chr. Les chromosomes sexuels définissent ici un garçon.

#### **L'hypothèse 1 est réfutée.**

- Il y a présence du gène SRY non muté sur le chromosome Y

#### **L'hypothèse 2 est réfutée.**

#### **La présence du gène SRY explique que les gonades se soient différenciées en testicules : donc ceci est normal.**

- Le taux normal d'hormones testiculaires à 20 semaines de grossesse est de 300 ng pour 100 mL de sang pour la testostérone et 45 ng pour 100 mL de sang pour l'AMH (Hormone Anti-Mullerienne).

Le fœtus contient 320 ng de testostérone pour 100 mL de sang et une quantité nulle d'AMH. Il a donc une quantité relativement normale de testostérone : c'est l'absence d'AMH qui pose problème.

En effet, on voit que dans la séquence du gène permettant la synthèse de l'AMH sur le chromosome 19, il y a un T au lieu d'un G (en position 282).

#### **Hypothèse 3 validée.**

## **Bilan...**

Le fœtus du couple G est un garçon : il possède un nombre normal de chromosomes, soit 46 et une paire de chromosomes sexuels XY. Son chr Y possède un gène SRY normal donc la différenciation s'est faite des gonades en testicules.

Ses testicules ont produit une quantité normale de testostérone, ce qui a fait développer son pénis.

La mutation observée sur le gène permettant la synthèse d'AMH a eu pour conséquence une absence de synthèse d'AMH.

Or, la présence d'AMH permet normalement une régression (disparition) des canaux de Muller (donnant naissance aux trompes utérines/utérus/vagin). Il n'y a pas eu alors de disparition de ces canaux.

C'est l'une des origines possibles des cas d'hommes à utérus.

Petite remarque : donc pas de développement de canaux déférents (puisque trompes utérines), le garçon sera stérile !