

**Оренбургский государственный
медицинский университет**

Кафедра Биологии

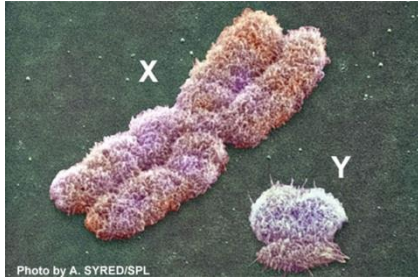
Дисциплина Биология

Лекция № 13.

ГЕНЕТИКА ПОЛА.

**Доцент кафедры биологии, к.б.н.
Тихомирова Галина Михайловна**

Генетика пола



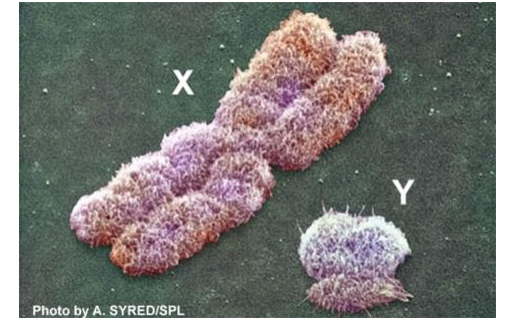
Пол - это совокупность признаков и свойств организма, определяющих его участие в воспроизведении потомства.

Виды пола

Виды пола	Характеристика
Генетический	Определяется по половым хромосомам
Гонадный	По степени развития половых желез.
Гормональный	по соотношению между мужскими и женскими половыми гормонами
Соматический	По развитию первичных половых признаков
Психический	По аутоидентификации человека
Гражданский	По паспорту

1. Генетический пол - определяется сочетанием половых хромосом в момент оплодотворения

Хромосомная теория определения пола



Согласно этой теории, пол определен в момент оплодотворения и определяется комбинацией половых хромосом.

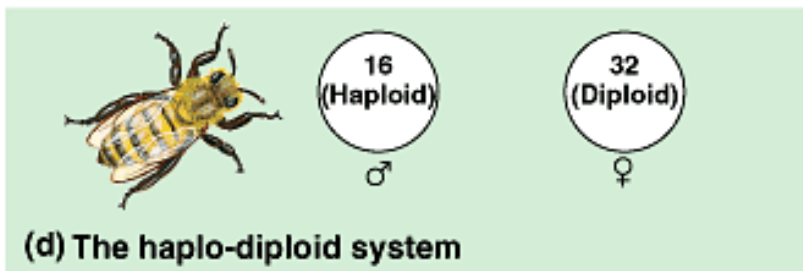
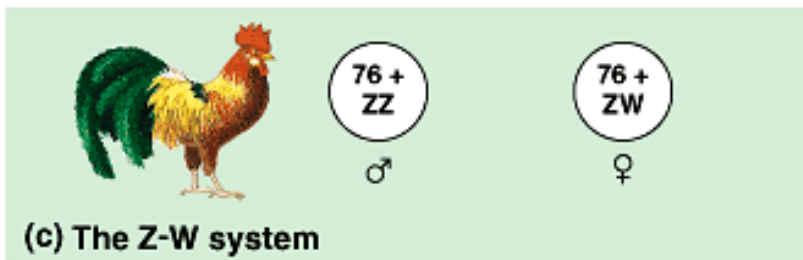
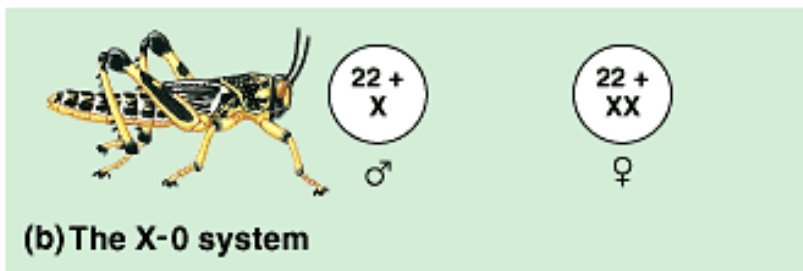
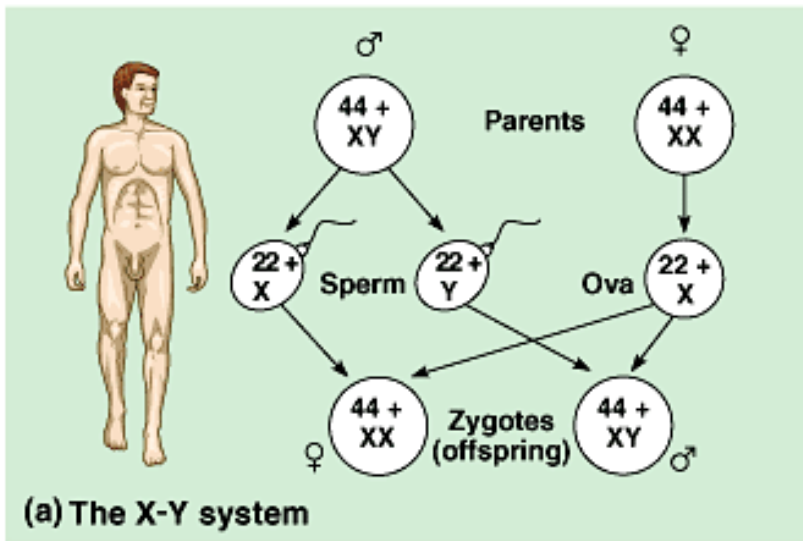
Система определения пола - биологическая система, которая определяет развитие первичных половых признаков у организма.

- **XУ** – индуцируют развитие **семенников**.
- **ХХ** – индуцируют развитие **яичников**.

При нарушении числа половых хромосом возникает патология формирования гонад.

У большинства организмов есть два пола: **мужской** и **женский**. Иногда есть гермафродиты вместо одного или обоих полов.

Есть также некоторые разновидности, которые являются только одним полом из-за партеногенеза (воспроизведение без оплодотворения).



- **XX/XY**

- XX – female
- XY – male
- Млекопитающие

- **XX/XO**

- XX – female
- XO – male
- кузнечики

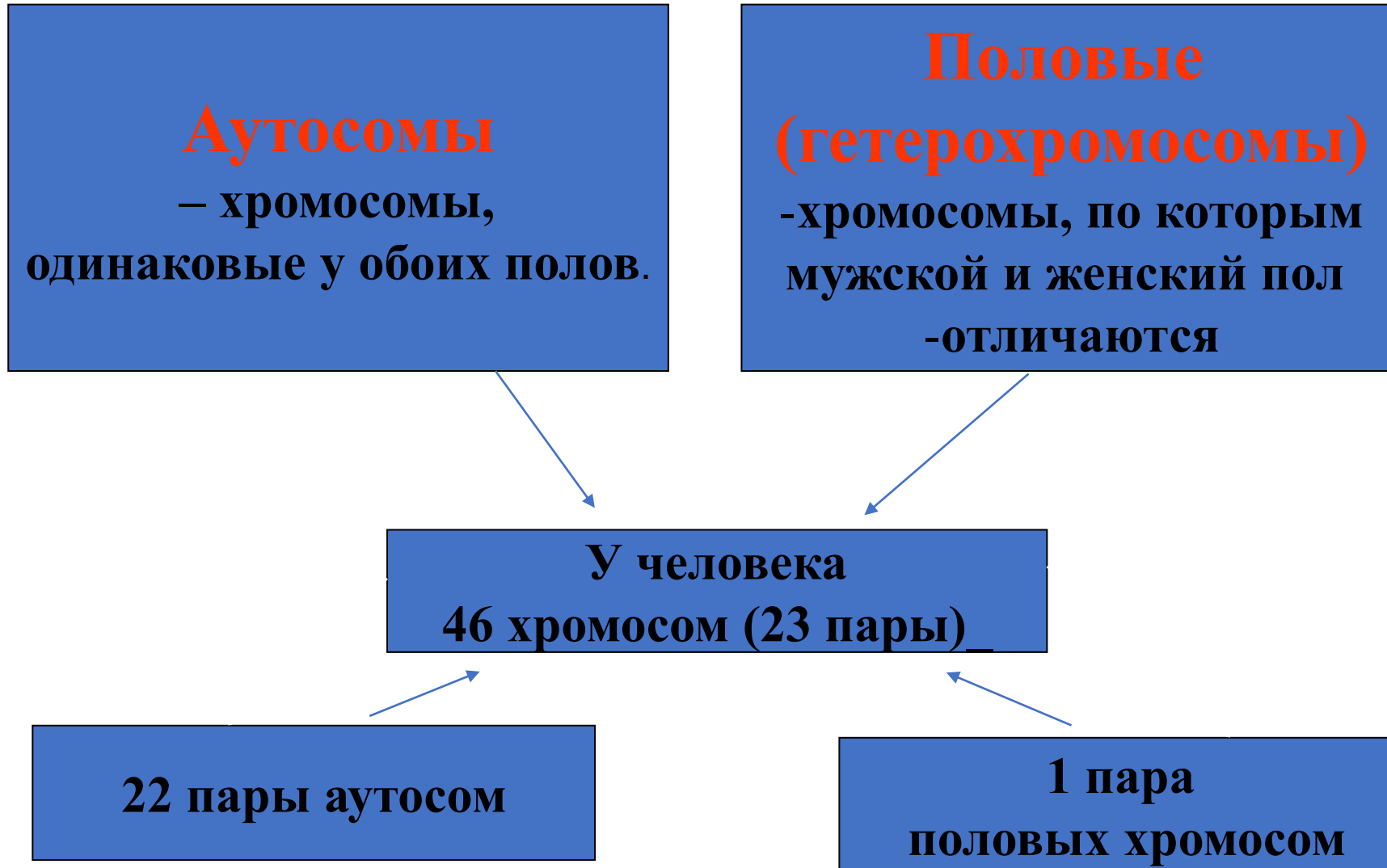
- **ZW**

- ZZ – male
- ZW – female
- Птицы, змеи, бабочки, некоторые амфибии и рыбы

- **Гаплоидно-диплоидная система-**

- гаплоидны – самцы
- диплоидны – самки
- Пчелы, осы и муравьи

Генетический пол человека



Гетерогаметный пол

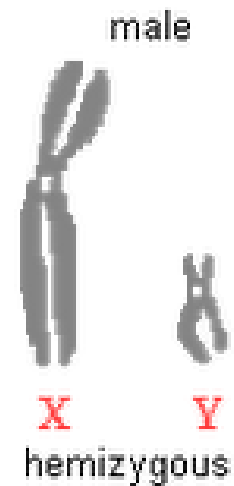
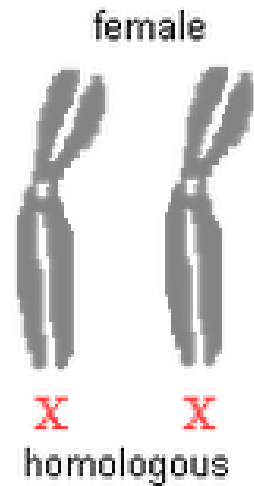
Пол, который производит два вида гамет и определяет пол потомков

Мужчина
(сперматозоид – X или Y)

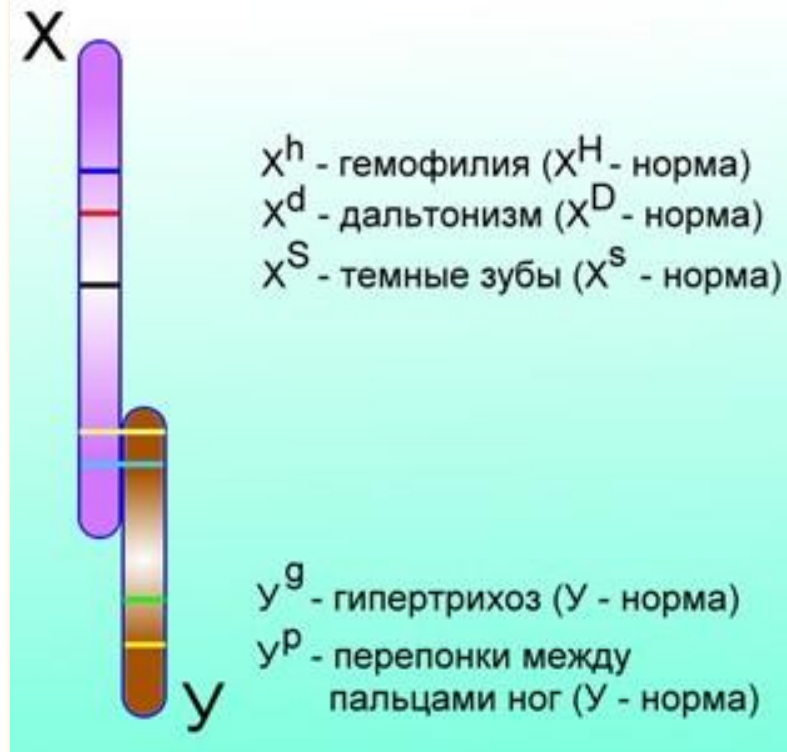
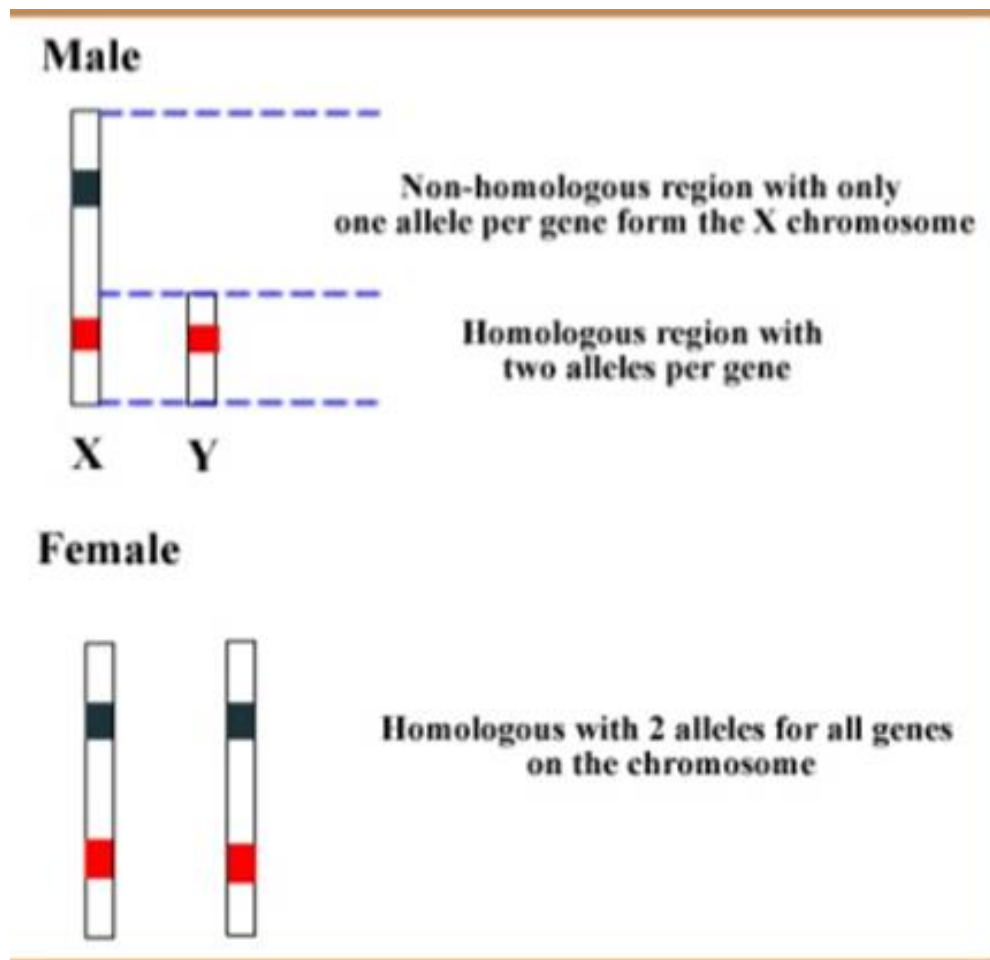
Гомогаметный пол

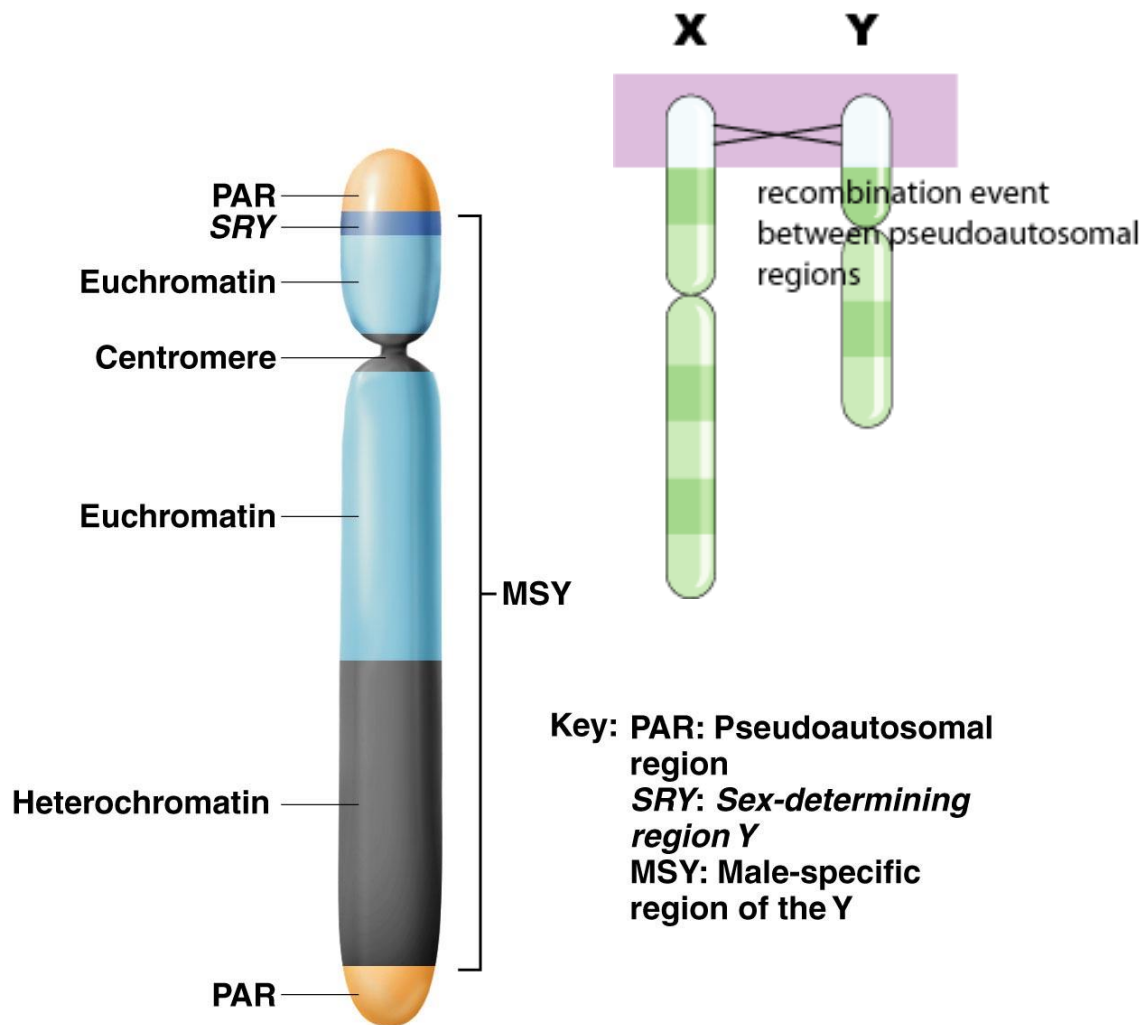
Пол, который производит один вид гамет

Женщина
(яйцеклетка – только X)



Гомологичность и негомологичность X и Y хромосом





X хромосома содержат генетическую информацию, важную для обоих полов

Y хромосома содержит:

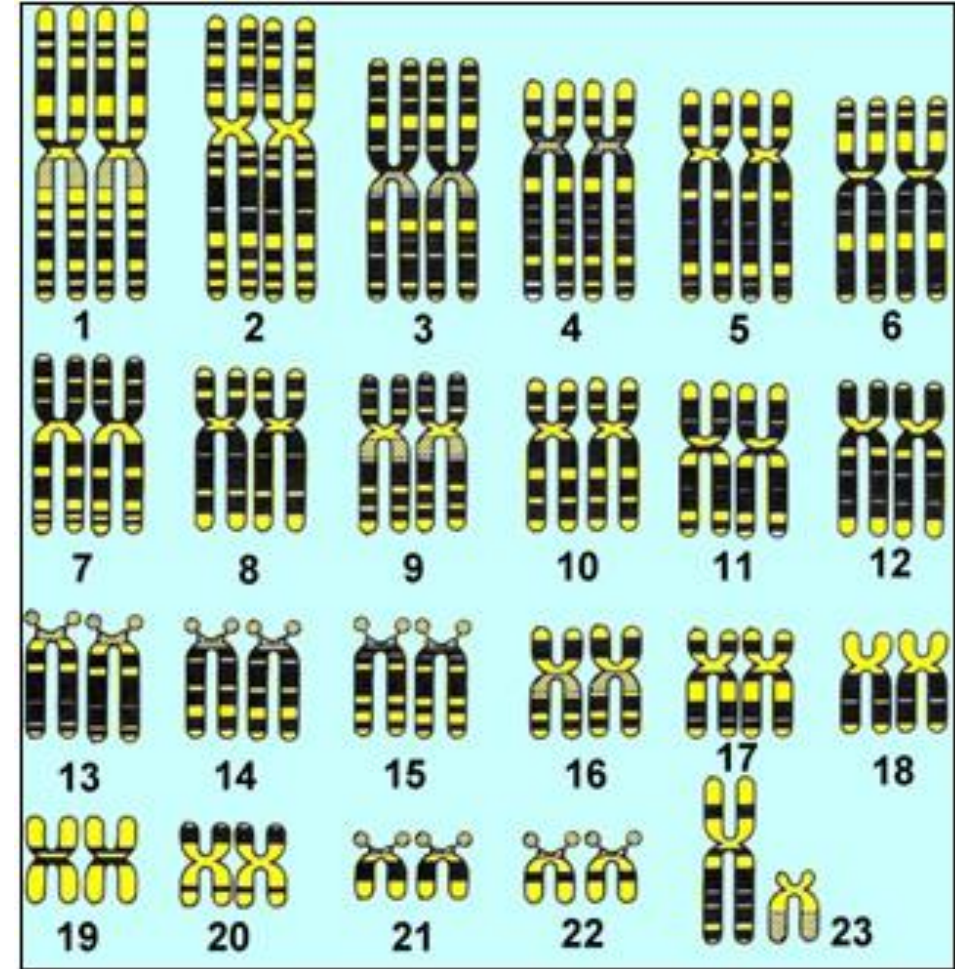
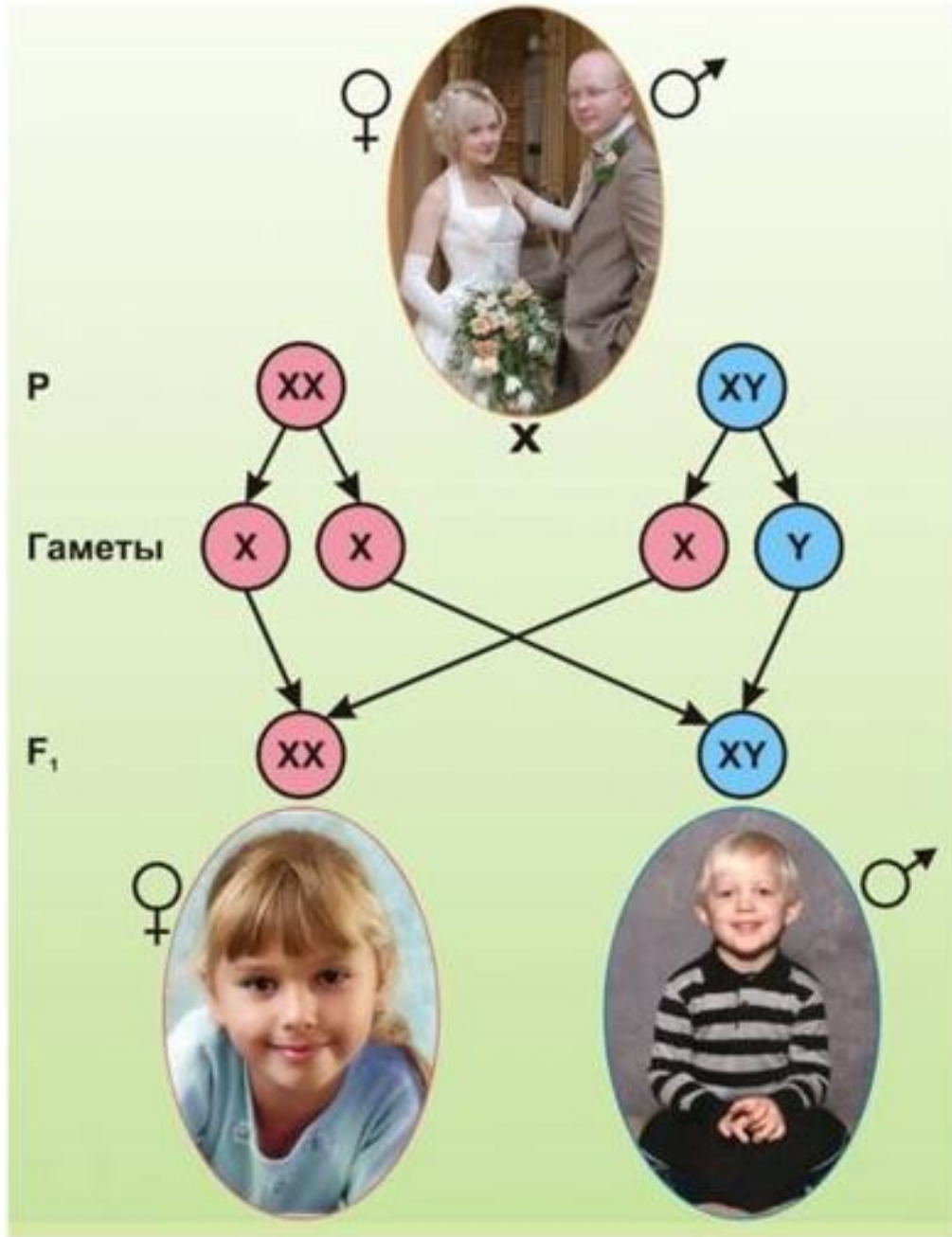
- определяющая пол область Y (SRY). Белок, закодированный геном в SRY, который вызывает формирование яичек, называют «Определяющим фактором яичка» (TDF).

Единственная Y хромосома, даже в присутствии нескольких X, производит мужской фенотип.

Отсутствие Y приводит к женскому фенотипу.

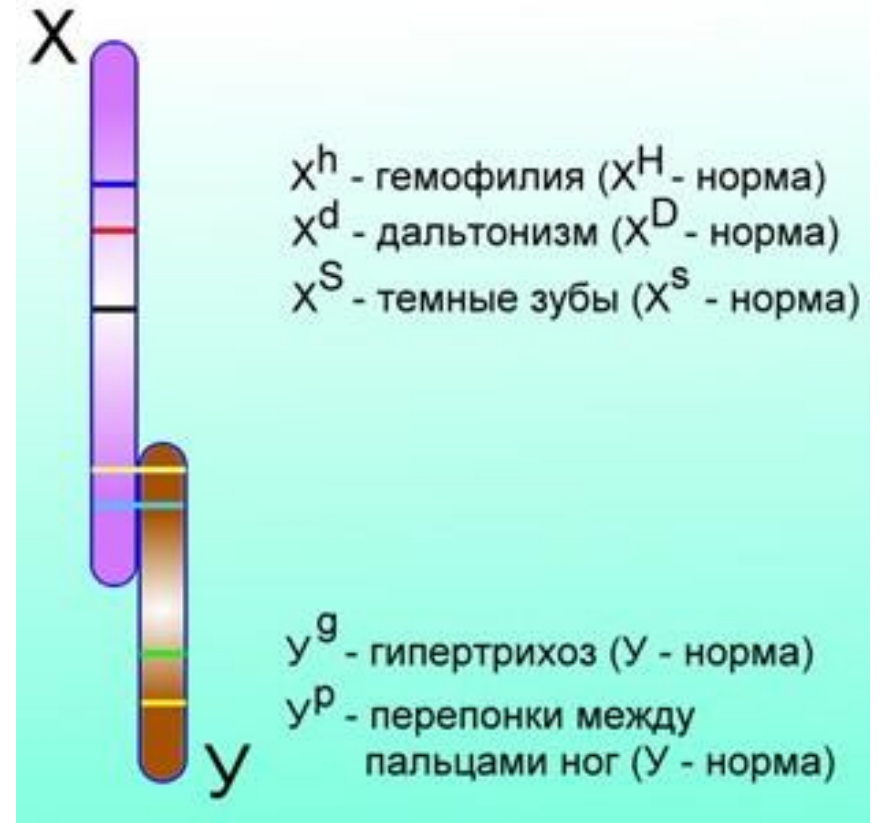
Мужчины имеющие одну X, а другую Y хромосомы называются **гемизоготы**, потому что только для генов существует только одна аллель.

Генетический пол у человека



Классификация типов наследования, сцепленных с полом

- Доминантное сцепленное с X-хромосомом.
- Рецессивное сцепленное с X-хромосомом.
- Голандрическое сцепленное с Y-хромосомом.



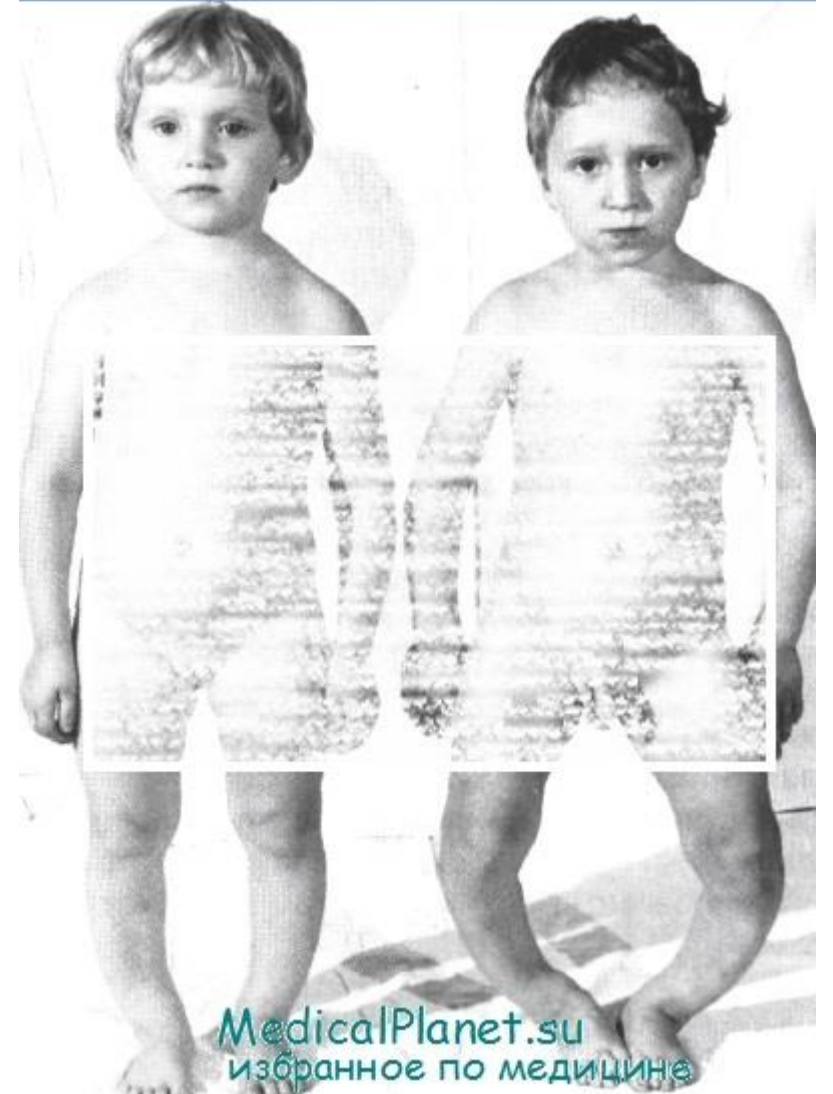
X-сцепленное наследование (доминантный тип)

- женщина, которая унаследовала данный признак от одного из родителей, является гетерозиготной, а мужчина – гемизоготными.
- признак передается и мужчинам и женщинам.
- женщины передают данный признак и сыну и дочери 1:1
- мужчина, имеющий данный признак передает его всем своим дочерям и не передает его сыновьям. в среднем у женщин данный признак проявляется менее выражено, чем у мужчин

Примеры:

- недостаточность органического фосфора в крови, что приводит к развитию рахит, который не поддается обычному лечению,
- дефект зубов, приводящий к потемнению эмали зубов.

Витамин Д-зависимый рахит



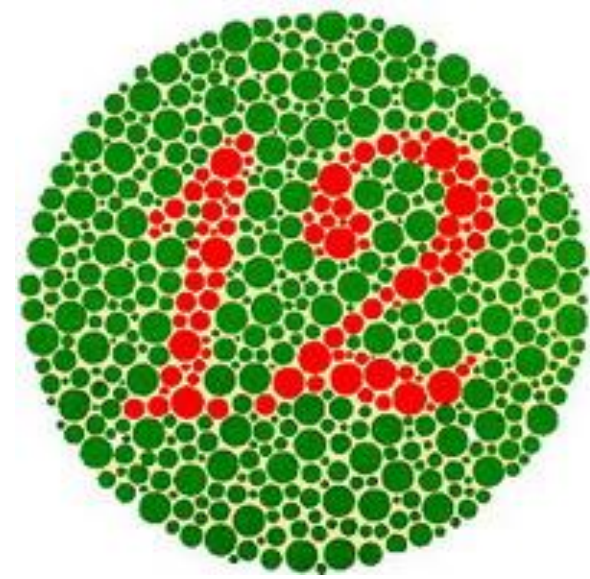
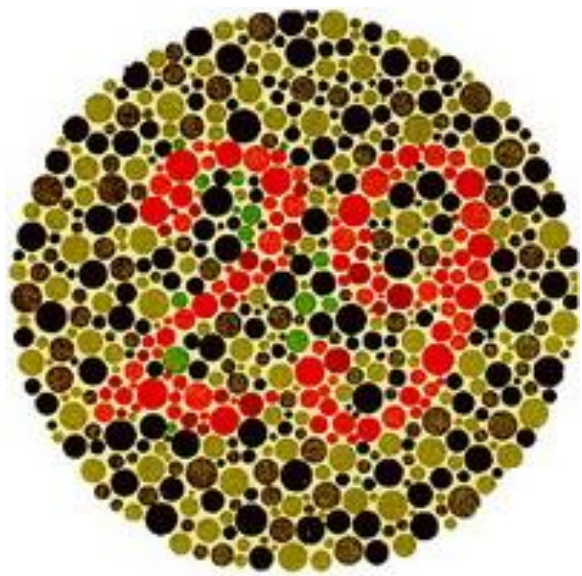
X-сцепленное наследование (рецессивный тип)

- у женщины имеющий данный признак он как правило не проявляется фенотипически.
- чаще признак проявляется у мужчин, а женщины являются его носителем.
- мужчины, у которых нет фенотипического проявления данного признака, не передадут его своим детям.
- все девочки, у которых нет фенотипического проявления признака, рожденные от отца у которого признак проявляется, являются носителями.
- мужчина, имеющий фенотипическое проявление признака не передает этот признак своему сыну.

Примеры:

- дальтонизм,
- гемофилия,
- мышечная дистрофия,
- потемнение эмали зубов,
- одна из форм агаммглобулинемии

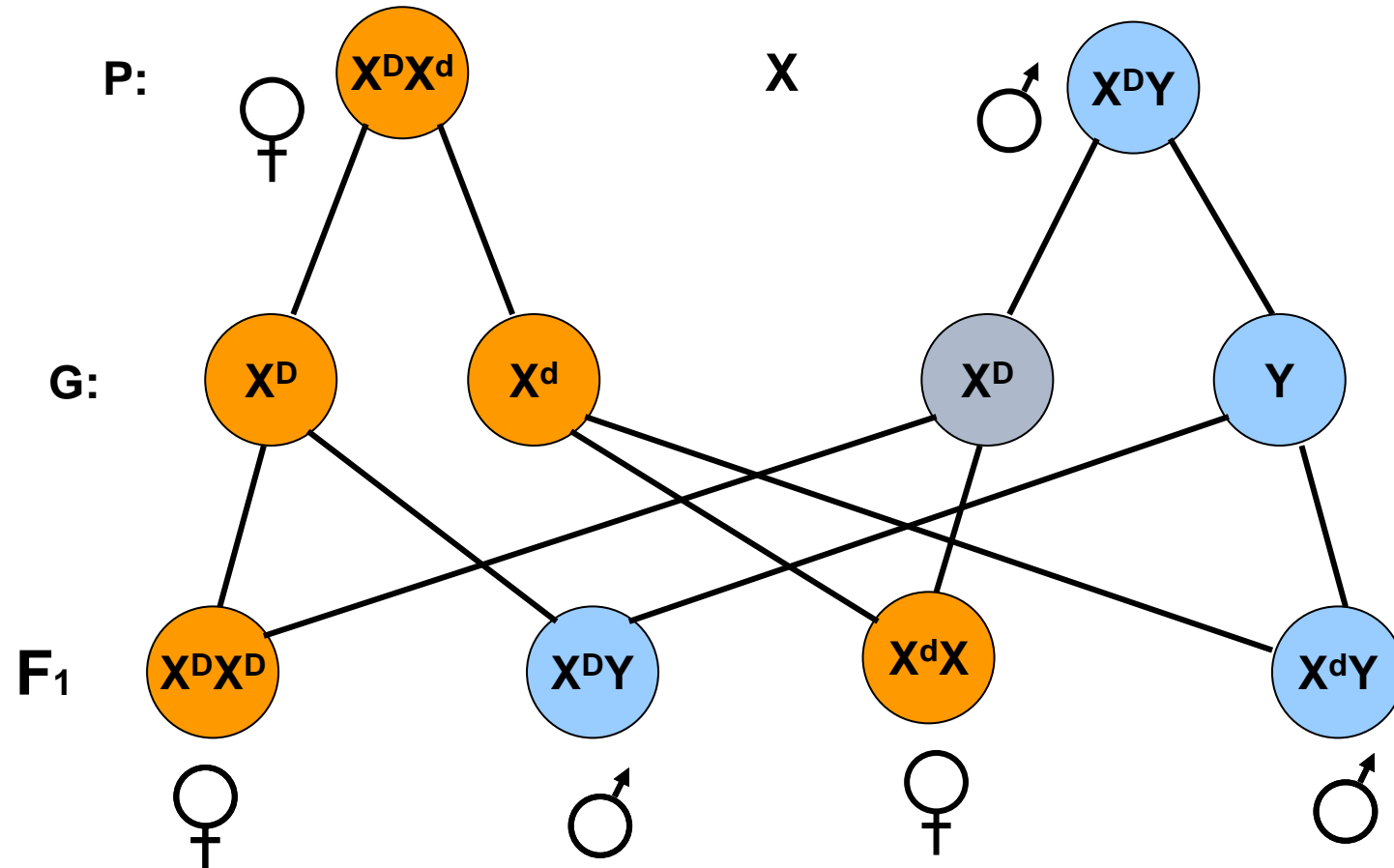


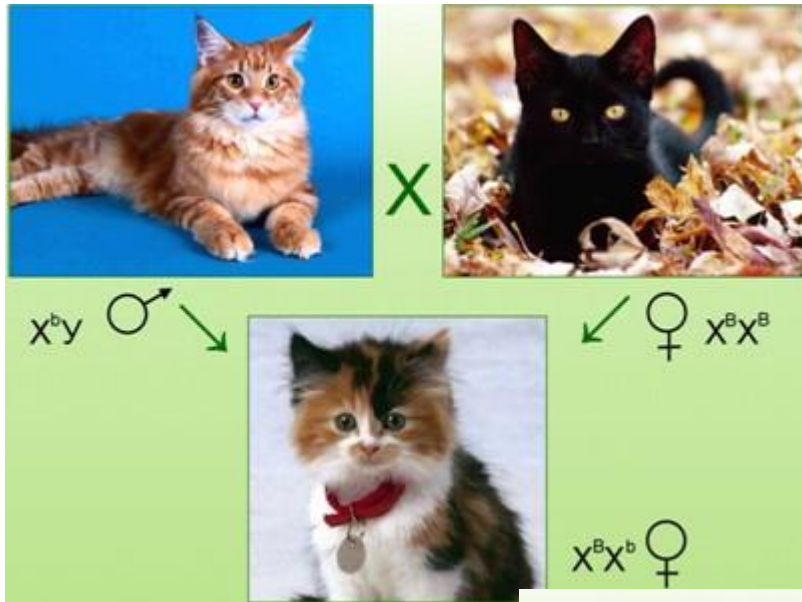


Наследование дальтонизма у человека

Здоровая женщина,
носительница гена дальтонизма

Здоровый мужчина





Наследование черепаховой окраски у кошек

X | B – ген черной окраски.
 b – ген рыжей окраски.
 Y – генетически инертна.

$X^B \quad X^b \quad Y$



$X^B X^B$

черная кошка



$X^b X^b$

рыжая кошка



$X^B X^b$

черепаховая кошка



$X^B Y$

черный кот



$X^b Y$

рыжий кот

X-сцепленное наследование



Признак передается:

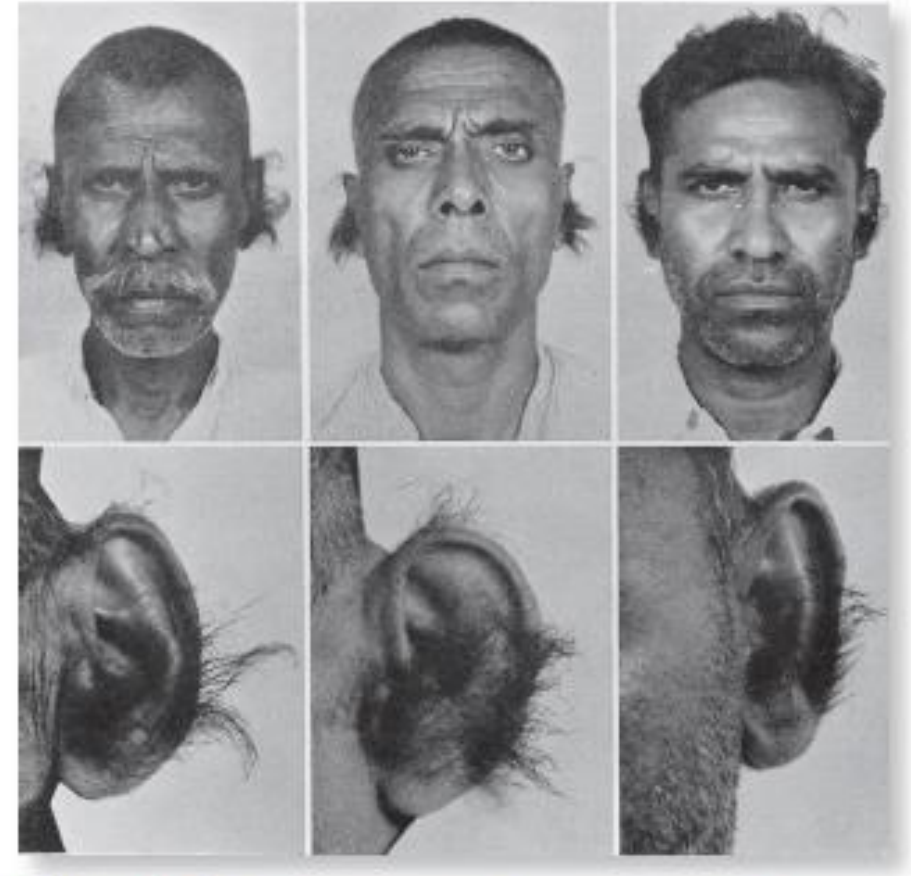
- от матери к дочерям и сыновьям,
- от отца – только к дочерям

У-сцепленное наследование (голандрический тип)

- При данном типе наследования признак передается от отца к сыну

Примеры:

- облысение;
- гипертрихоз (оволоснение козелка ушной раковины в зрелом возрасте);
- наличие перепонки на нижних конечностях;
- ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи).



Волосатость наружного слухового прохода

Аутосомные признаки, проявление которых связано с полом

Признаки, ограниченные полом

Гены данных признаков могут быть унаследованы и мужчинами и женщинами, но проявляются только у женщин.

Например:

- увеличение груди у млекопитающих типично только для самок;

Признаки, контролируемые полом

Ген унаследован обоими полами, но выражен по-разному в фенотипе мужчин и женщин.

Например: облысение

У мужчин выраженное отсутствие волос на голове, а у женщин тонкие, редкие и т.д.

Не расхождение половых хромосом

P: ♀ **XX** × ♂ **XY**

G: ○ **XX** ○ **X** ○ **Y**

F1: **X0** **XXX** **XXY** **Y0**

X0 - синдром Шерешевского-Тернера

XXX – синдром триплоX

XXY – синдром Клайнфельтера

Y0 – гибель в эмбриональном периоде

Возможные комбинации половых хромосом в зиготе:

- **XX** – нормальный женский организм.
- **XY** – нормальный мужской организм.
- **Y0 и 00** – зиготы нежизнеспособны.

• **XY*** – нормальный мужской организм, но обе половые хромосомы получены от отца. **XX*** – нормальный женский организм, но обе половые хромосомы получены от матери.

- **XXX** – синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:800 - 1:1000. Кариотип 47, XXX. Женщина с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. Иногда наблюдается умственная отсталость. Повышен риск шизофрении;

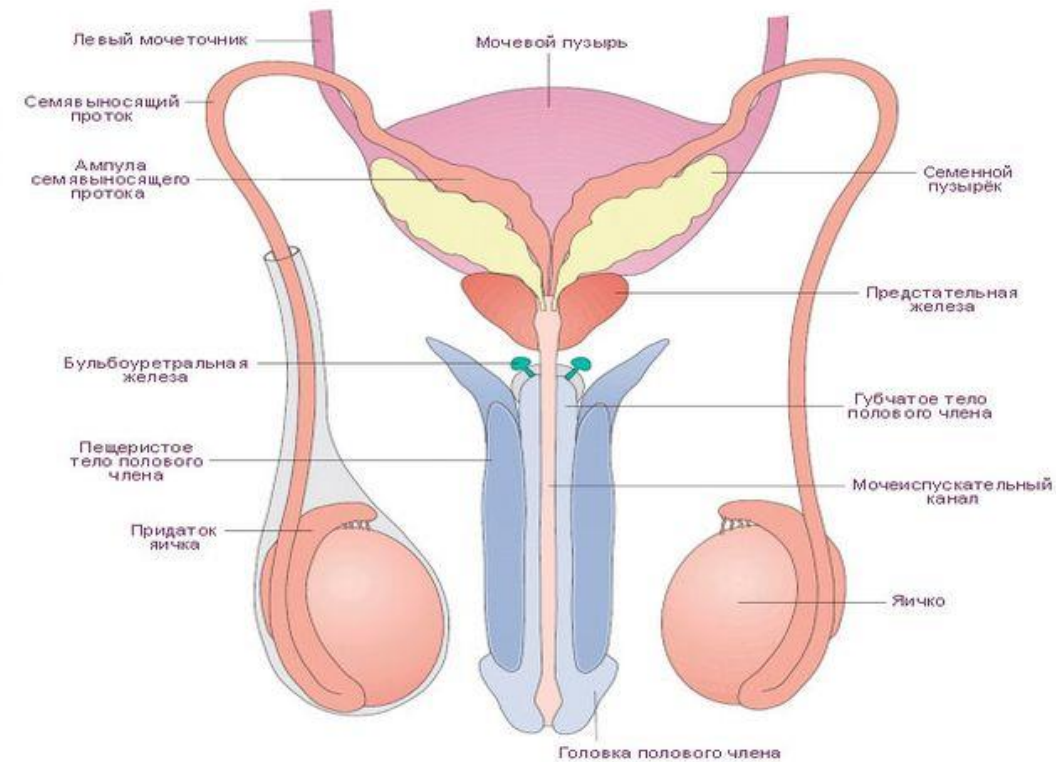
- **XXY, XXXY** – синдром Кляйнфельтера. Частота – 1:400 - 1:500. Кариотип 47,XXY; 48,XXXY. Фенотип мужской. Женеподобное телосложение. Высокий рост, длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки, бесплодие. Иногда эффективно раннее гормональное лечение.

2. Гонадный пол:

- Определяет возможность продукции яичниками – **яйцеклеток**, а семенниками – **сперматозоидов**.
- **Гонады** – основной источник **половых гормонов**.



Женская половая система



Мужская половая система

3. Гормональный пол

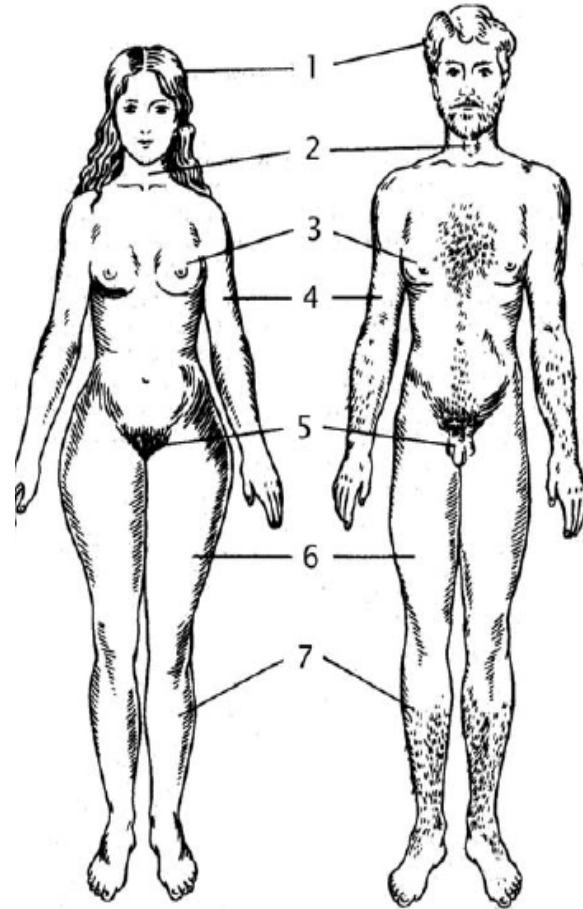
Определяется уровнем половых гормонов:

- у **женщин** преобладают *эстрогены*;
- у **мужчин** преобладают *андрогены*.

Уровень гормонов определяет развитие половых органов и вторичных половых признаков в определённом направлении.



4. Соматический пол



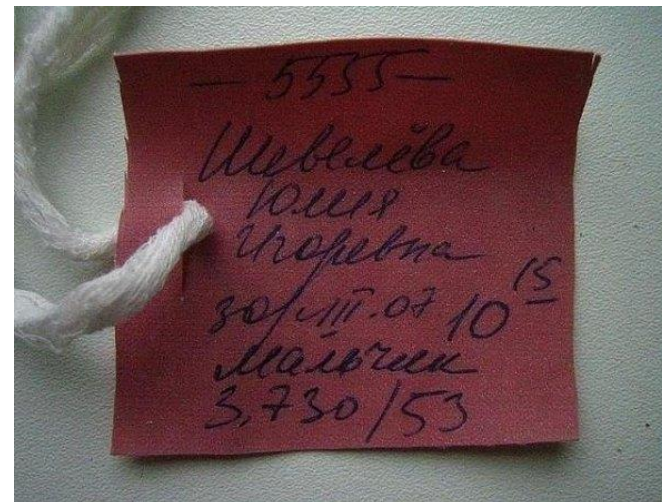
① Признаки пола делят на 2 группы:

◆ **Первичные половые признаки** принимают непосредственное участие в процессах воспроизведения (гаметогенез, осеменение, оплодотворение). Это наружные и внутренние половые органы, они, в основном, сформированы к рождению.

◆ **Вторичные половые признаки** не принимают непосредственного участия в репродукции, но способствуют привлечению особей обоих полов и образованию супружеских пар. Развиваются под воздействием половых гормонов (у человека в 11-15 лет). Это особенности скелета, подкожной жировой клетчатки, волосяного покрова, тембра голоса, поведения.

5. Гражданский пол

Это пол который гражданину ставят в паспорт



6. Психический пол

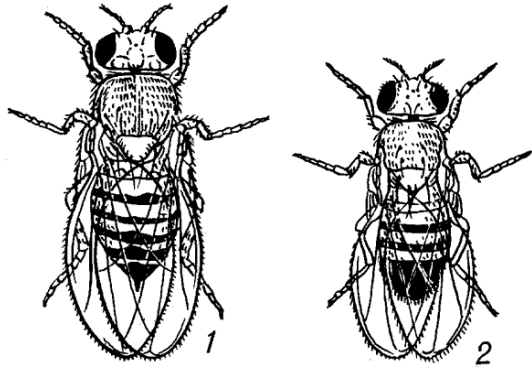
Это направленность полового влечения и половая аутоидентификация.

- Гражданский и психический пол это **социальные характеристики пола.**
- Генетический, гонадный, гормональный, соматический - это **биологические характеристики пола.**

Теории развития пола:

▣ *Хромосомная теория*

▣ *Балансовая теория*



Балансовая теория определения пола

- В 1922 г. К. Бриджес обнаружил у дрозофилы несколько самок, имевших триплоидный набор хромосом $3X + 3A$
- Некоторые из этих самок были нормальными и плодовитыми. При скрещивании их с диплоидными самцами $XY + 2A$ в потомстве были обнаружены особи с промежуточными признаками пола — *интерсексы*. Морфологическое, цитологическое и генетическое обследование этого потомства выявило восемь типов особей с различным соотношением половых хромосом и наборов аутосом:

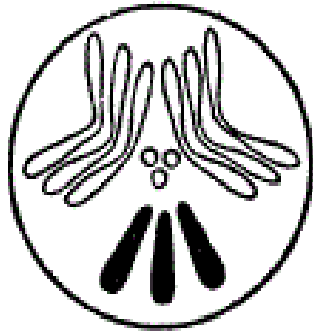
$3X : 3A; 2X : 2A; [2X + Y] : 2A; 2X : 3A; [2X + Y] : 3A; XY : 2A; 3X : 2A; XY : 3A$

Появление этих мух с различными наборами хромосом обусловлено нарушением нормального расхождения хромосом в мейозе у триплоидных самок.

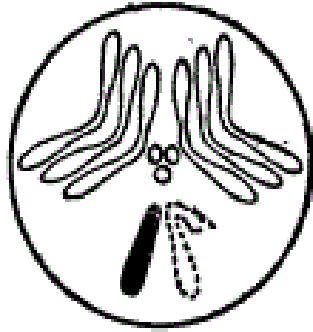
Балансовая теория определения пола



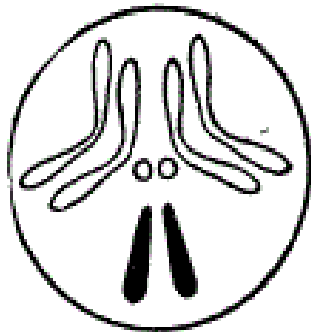
Сверхсамка



Триплоидная самка



Сверхсамец



Самка



Интерсекс

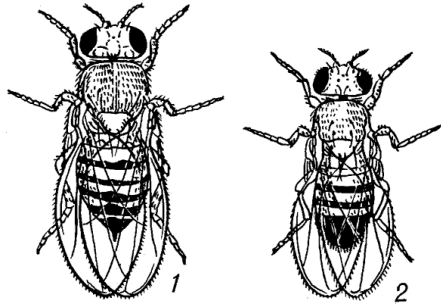


Самец

X-хромосомы черные; Y-хромосомы обозначены пунктиром; ауто-сомы — белые.

Муши с разным балансом хромосом дали 1) нормальных самцов и самок, 2) промежуточные формы — интерсексов, 3) особей с гипертрофированными признаками мужского пола и 4) особей с гипертрофированными признаками женского пола.

Оказалось, что пол особи определяется балансом числа X-хромосом и числа наборов аутосом. Так, преобладание наборов аутосом ($2X : 3A$) привело к образованию интерсексов мужского типа. Диплоид или триплоид с нормальным балансом половых хромосом и аутосом ($2X : 2A$ или $3X : 3A$) развился в самку. Уменьшение числа X-хромосом ($X : 2A$) привело к развитию мужского пола.



Балансовая теория определения пола

Далее оказалось, что если число наборов аутосом увеличивается до трех при наличии одной X-хромосомы ($X : 3A$), то развивается «сверхсамец» — организм с гипертрофированными признаками самца, который, однако, оказывается стерильным. Напротив, увеличение числа X-хромосом при диплоидном числе аутосом ($3X : 2A$) ведет к развитию «сверхсамки» с ненормально развитыми яичниками и другими нарушениями признаков пола.

На основании опытов К. Бриджес пришел к выводу, что не присутствие двух X-хромосом определяет женский пол и не XY — мужской, а соотношение числа половых хромосом и числа наборов Аутосом. Гены женской тенденции у дрозофилы сосредоточены главным образом в X-хромосомах, гены мужской — в аутосомах.

Это видно из того, что все особи с балансом хромосом (или половым индексом) $X : A = 1$ представляют собой самок, отношение $X : 2A = 0,5$ дает самцов; баланс хромосом с отношением от 1 до 0,5 определяет промежуточное развитие пола, т. е. интерсексуальность, отношение трех X-хромосом к двум наборам аутосом $3X : 2A = 1,5$ ведет к развитию сверхсамок. Напротив, увеличение количества наборов аутосом на одну X-хромосому $X + Y : 3A = 0,33$ определяет развитие сверхсамцов. Эти формы часто в литературе называют «суперсексами».

Соотношение полов

⑤ Соотношение полов.

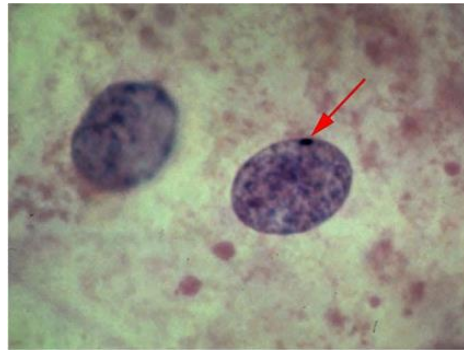
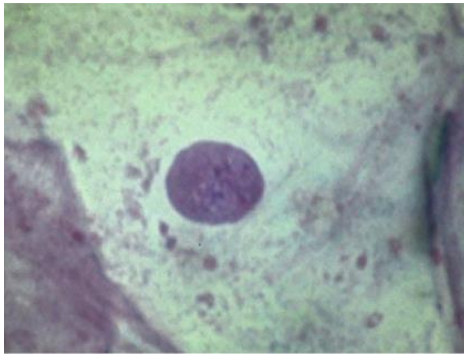
Первичное соотношение полов – в момент оплодотворения: на 100 женских зигот образуется 140-160 мужских.

Вторичное соотношение полов – (в момент рождения): на 100 девочек приходится 103-105 мальчиков.

Третичное соотношение полов: к 20-ти годам на 100 девушек приходится 100 юношей, к 50-ти годам на 100 женщин - 85 мужчин, к 85 годам - на 100 женщин - 50 мужчин.

Большую жизнестойкость женского организма определяют биологические, эндокринные, поведенческие, социальные и другие факторы.

Барр и Бертрам (1949) обнаружили интенсивно окрашенную глыбку хроматина в ядрах нервных клеток самок, которой не было в таких же клетках самцов. Они назвали его половым хроматином (тельцем Барра). Позже было установлено, что тельце Барра – это одна из двух X-хромосом, находящаяся в неактивном (инактивированном) состоянии и что количество тельц Барра всегда на одно меньше, чем число X-хромосом в кариотипе.



Тельце Барра

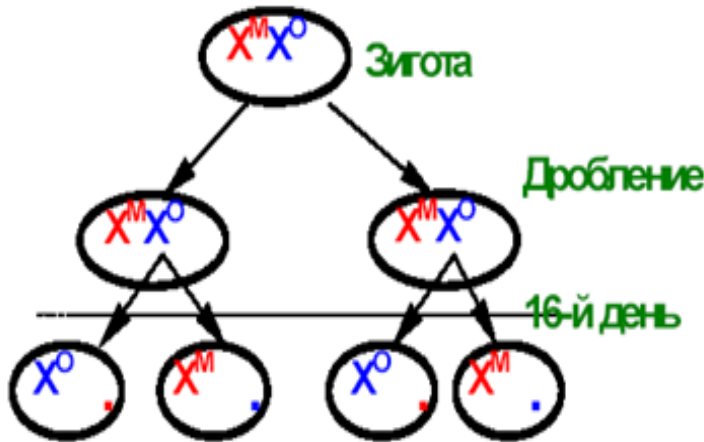
Барр и Бертрам (1949) обнаружили интенсивно окрашенную глыбку хроматина в ядрах нервных клеток самок, которой не было в таких же клетках самцов. Они назвали его половым хроматином (тельцем Барра). Позже было установлено, что тельце Барра – это одна из двух X-хромосом, находящаяся в неактивном (инактивированном) состоянии и что количество теллец Барра всегда на одно меньше, чем число X-хромосом в кариотипе.

Если самка гетерозиготна для какого-либо гена, расположенного в X хромосомах, то она будет иметь мозаицизм по данному признаку, т.к. в разных клетках инактивируются разные хромосомы.

Гипотеза Лайони

Эти данные позволили в 1962 г М. Лайон сформулировать гипотезу о женском мозаицизме по половым хромосомам, объясняющую большую жизнеспособность женского организма.

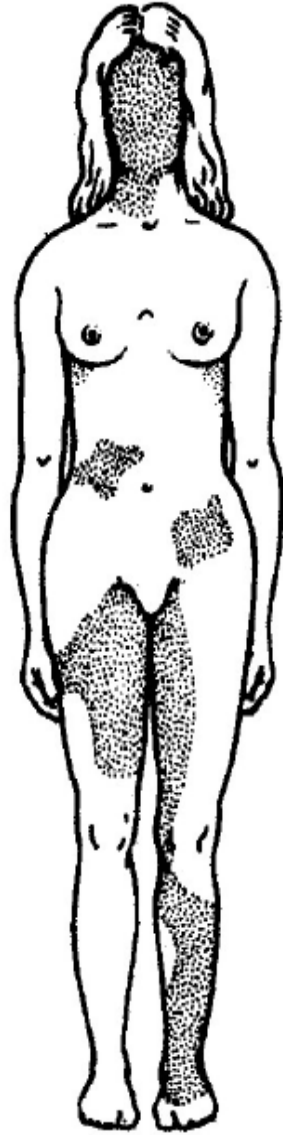
В начале эмбриогенеза у женских зародышей функционируют обе Х-хромосомы. На 16-й день эмбриогенеза в каждой клетке женского организма идет **инактивация одной Х-хромосомы с образованием глыбки полового хроматина** (примерно в $\frac{1}{2}$ клеток активной остается материнская Х-хромосома, а в других - отцовская).



В результате инактивации возникает явление **мозаицизма женского организма по половым хромосомам**: в 50% клеток остается активной Х-хромосома матери, а в остальных 50% клеток - Х-хромосома отца. У мужчин инактивации Х-хромосомы нет, но есть частичная инактивация Y-хромосомы.

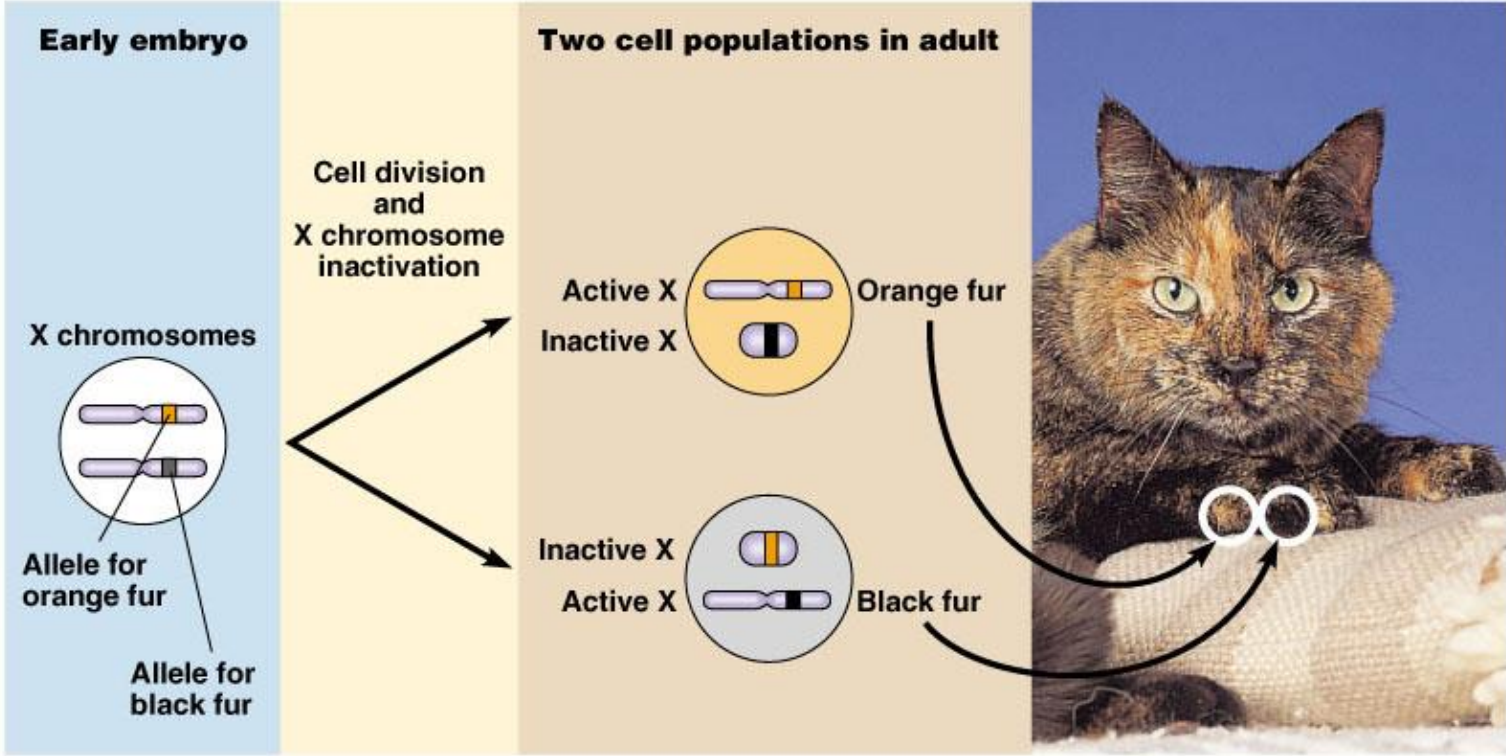


Это механизм компенсации дозы генов X хромосомы у женщин и мужчин.



Материнская и отцовская X-хромосомы имеют аллельные гены (и доминантные, и рецессивные), которые детерминирует синтез разных вариантов белков-ферментов. **У женского организма разнообразие белков-ферментов, закодированных в X-хромосоме больше** (вследствие мозаицизма), чем у мужского, что расширяет приспособительные возможности женского организма по сравнению с мужским.

Примером являются ситцевые кошки



Нарушения в развитии пола

Гермафродитизм (обоеполость).

Истинный гермафродит способен продуцировать мужские и женские половые клетки (у человека не встречается, характерно для плоских червей).

При ложном гермафродитизме наблюдается несоответствие первичных и вторичных половых признаков. Ложные гермафродиты бесплодны. У человека возможно гормональное или хирургическое лечение, после установления генетического пола.

Гомосексуализм – половое извращение, выбор полового партнера своего пола.

Транссексуализм – стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

Трансвестизм – половое извращение, при котором половое возбуждение и удовлетворение достигаются при переодевании в одежду или копировании других форм поведения противоположного пола.



*Спасибо за
внимание!*

