

ТЕМА:
«ГЕНЕТИКА ПОЛА»



Пол — комплекс морфологических, физиологических, биохимических и поведенческих признаков организма, которые обеспечивают процесс воспроизведения себе подобных и передачу генетической информации из поколения в поколение.

Половые признаки

```
graph TD; A[Половые признаки] --> B[Первичные]; A --> C[Вторичные];
```

Первичные

наружные и внутренние половые органы: они непосредственно участвуют в процессе размножения. Закладываются в эмбриогенезе и сформированы к моменту рождения.

Вторичные

особенности костно-мышечной системы, распределение подкожной жировой клетчатки и волосяного покрова, тембр голоса, походка, особенности нервной системы и поведения: непосредственно в воспроизведении не участвуют, но способствуют привлечению и встрече особей разного пола; появляются в период полового созревания, когда в кровь начинают поступать половые гормоны (в 10-15 лет).

Типы определения пола

- *прогамное определение пола* осуществляется до оплодотворения
- *сингамное определение пола* происходит при оплодотворении и определяется половыми хромосомами
- *эпигамное определение пола* зависит не от хромосомных факторов, а от интенсивности действия факторов окружающей среды

ТЕОРИИ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА

- **Хромосомная теория пола К. Корренса**
- **Балансовая теория пола К. Бриджеса**
- **Физиологическая теория пола Р. Гольдшмидта**

Хромосомная теория пола

К. Корренса (1907 г.)

- Пол будущего потомка определяется сочетанием половых хромосом в момент оплодотворения
- Пол, имеющий одинаковые половые хромосомы - *гомогаметный*
- Пол, имеющий разные половые хромосомы - *гетерогаметный*

Хромосомное определение пола

- У человека, большинства позвоночных, многих насекомых и двудомных растений гомогаметным является женский пол (XX), а гетерогаметным — мужской пол (XY).



- У птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий гомогаметным является мужской пол (XX), а гетерогаметным — женский пол (XY). Половые хромосомы у этих видов иногда обозначают буквами W и Z, при этом самцы обозначаются символами ZZ, а самки WZ.



- У прямокрылых (кузнечиков) гомогаметным является женский пол (XX), а моногаметным — мужской пол (XO).



**Признаки особей, обусловленные полом,
подразделяются на три группы:**

- **сцепленные с половыми хромосомами (явление открыто Т. Морганом на дрозофиле)**
- **ограниченные полом**
- **обусловленные полом**

Подробная карта X-хромосомы человека

Известно более
150 болезней
сцепленных с
X-хромосомой

Поскольку у особей мужского пола одна X-хромосома, то все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе.



Правила записи признаков при сцепленном с полом наследовании

Генотип особи записывают с обязательным указанием половых хромосом и тех аллелей, которые в них находятся, сами аллели указывают в виде надстрочных индексов: **например**, если w – рецессивный аллель белоглазости, w^+ – доминантный аллель красноглазости, то генотипы особей будут выглядеть следующим образом:

$X^w X^w$ – белоглазая самка

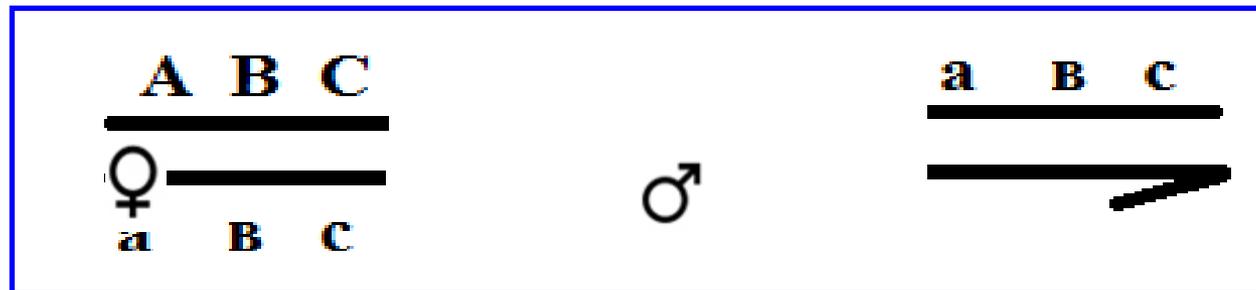
$X^w Y$ – белоглазый самец

$X^{w+} X^{w+}$ – красноглазая самка

$X^{w+} Y$ – красноглазый самец

$X^{w+} X^w$ – красноглазая самка

Если, например, самцом наследуется с X-хромосомой матери сразу несколько рецессивных генов в этом случае каждую X-хромосому обозначают горизонтальной чертой, над которой или под которой указываются гены, локализованные в X-хромосоме (доминантные гены обычно указываются над чертой, символизирующей X-хромосому). Y-хромосому самца при такой записи указывают в виде горизонтальной «полустрелки» направленной вправо:



Признаки, сцепленные с половыми хромосомами

Сцепленные с X-хромосомой

Определяются генами, расположенными в негомологичном участке X-хромосомы; описано около 200 таких признаков

Например: гемофилия, дальтонизм

Голандрические

Определяются генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы; описано 6 признаков

Например: у рыбки гуппи - темное пятно на спинном плавнике;

у человека это *перепонки между пальцами ног, гребешок волос на ухе, гены отвечающие за развитие пола по мужскому типу*

Признаки, ограниченные полом - гены имеются у особей обоих полов, но проявляются только у одного пола

- гены молочности у крупного рогатого скота
- ген подагры проявляется только у мужчин



Признаки, обусловленные (зависимые) полом – гены имеются у особей обоих полов, но степень проявления их различна

- ген облысения по-разному проявляется у мужчин и женщин
- заячья губа чаще наблюдается у мужчин
- у женщин чаще наблюдается дисплазия тазобедренного сустава и расщелина позвоночника



Балансовая теория пола К. Бриджеса (1922 г.)

У-хромосома у мухи-дрозофилы не имеет существенного значения для определения мужского пола. Пол у дрозифилы зависит от сочетания числа X-хромосом и наборов аутосом.

- **2X:2A** нормальные самки;
- **1X:2A** нормальные самцы;
- **3X:2A** сверхсамки, гипертрофированы признаки женского пола, бесплодны;
- **1X:3A** сверхсамцы, гипертрофированы признаки мужского пола, бесплодны
- **2X:3A** интерсексы, имеют признаки обоих полов, бесплодны.

Пол, таким образом, определяется у дрозифил не половыми хромосомами, а отношением (балансом) числа X-хромосом и количества наборов аутосом.

Самец

самка

интерсекс

сверхсамка

сверхсамец

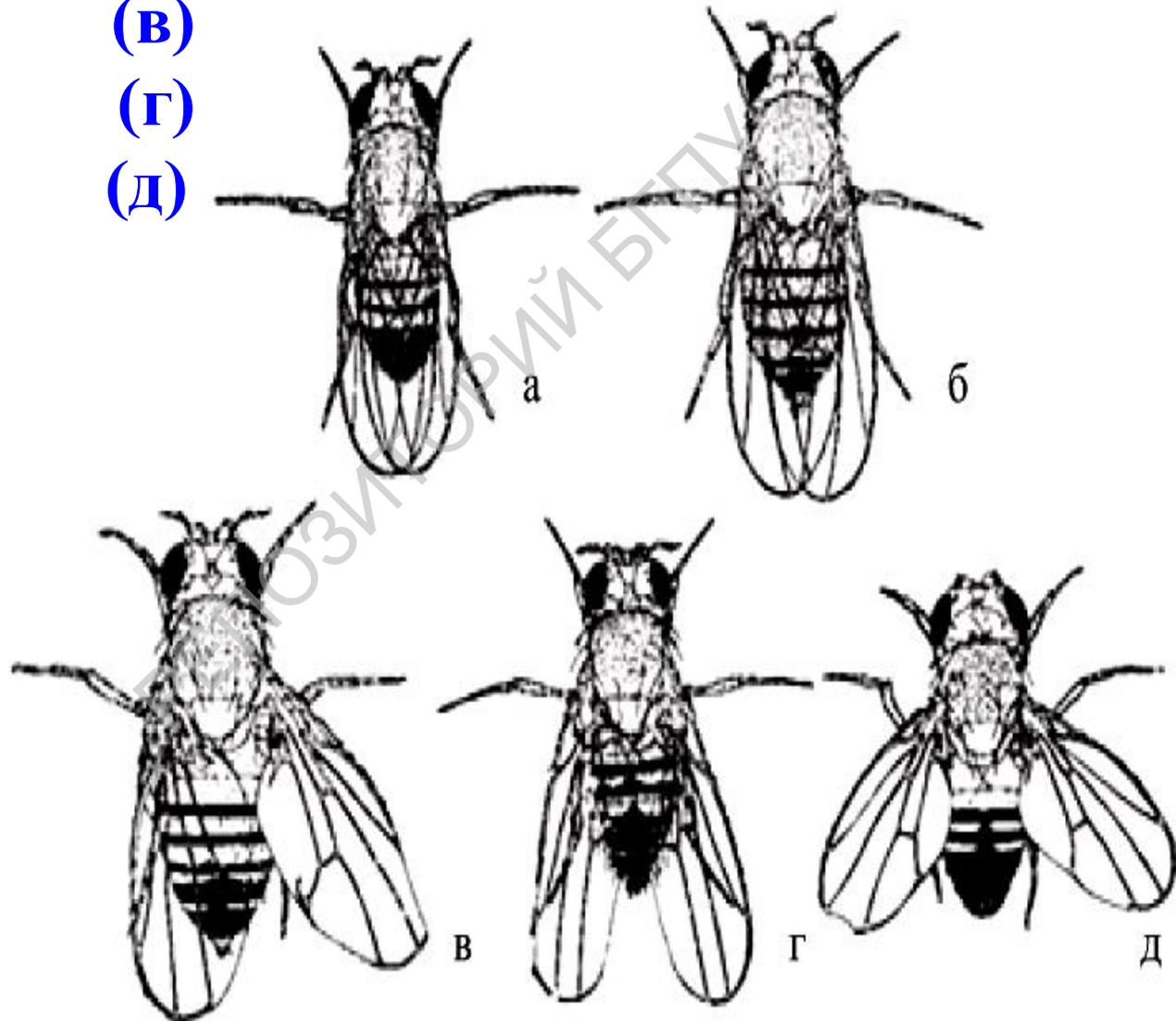
(а)

(б)

(в)

(г)

(д)



ФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ ТЕОРИЯ ПОЛА Р. ГОЛЬДШМИДТА

Физиологическая теория построена на идее, что **организмы являются генетически бисексуальными**, т.е. в их генотипе имеются гены, отвечающие за развитие каждого из двух полов, а формирование пола у конкретного организма зависит от соотношения этих генов и их действия в конкретных условиях. При этом значение будет иметь «сила» и «слабость» этих генов у разных рас. Первичные и вторичные половые признаки этих особей имеют постепенные переходы от мужского пола к женскому, т.е. эти особи являются *интерсексами*.

Пример: скрещивание европейской и японской рас непарного шелкопряда



ДИФФЕРЕНЦИАЦИЯ ПОЛА В ОНТОГЕНЕЗЕ

Дифференциация пола – это процесс формирования морфо-физиологических и поведенческих различий между полами в онтогенезе, представляет собой цепь закономерно сменяющих друг друга этапов, причем каждый последующий этап основывается на предыдущем.

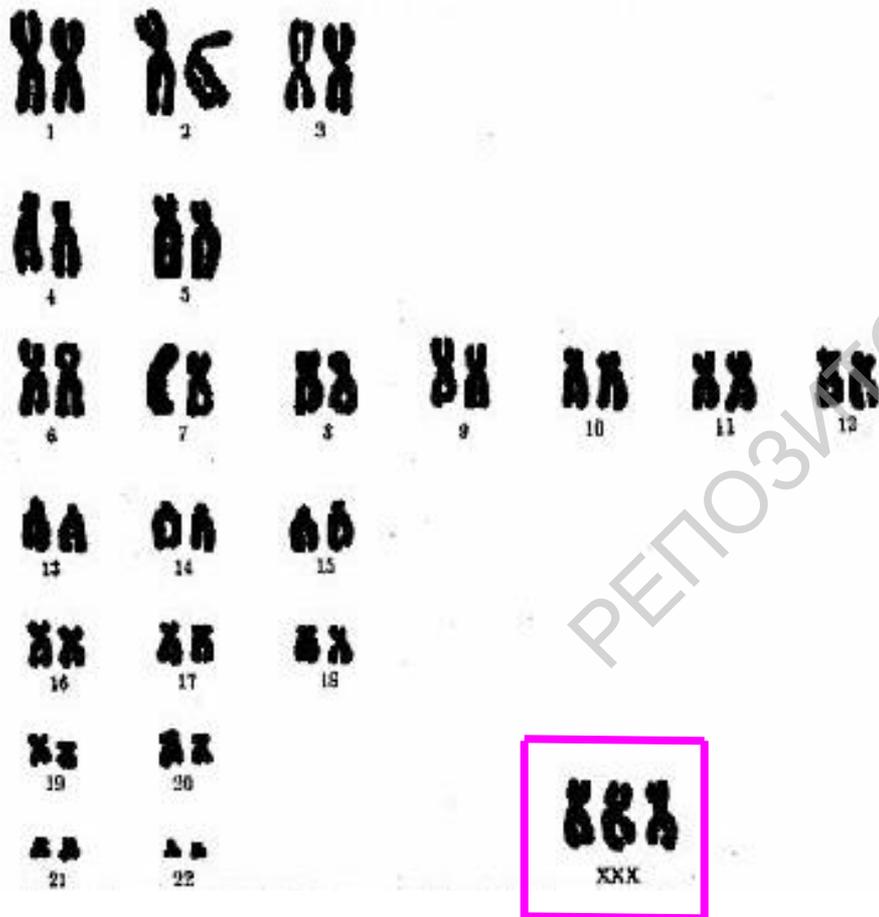
В онтогенезе млекопитающих выделяют следующие этапы дифференцировки:

- 1. Дифференциация гонад, гамет**
- 2. Фенотипическая половая дифференциация**
- 3. Половая дифференциация мозга и поведения**

АНОМАЛИИ, СЦЕПЛЕННЫЕ С ПОЛОМ

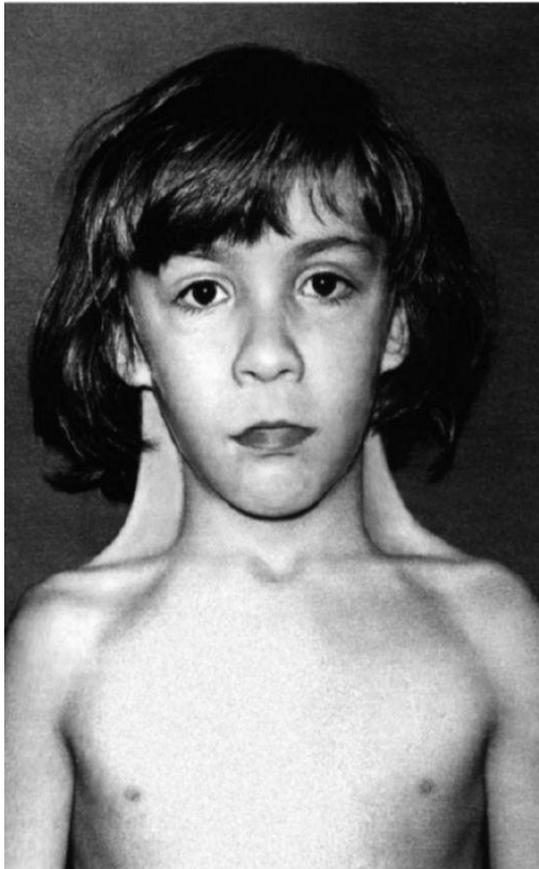
- **Цветовая слепота**
- **Гемофилия**
- **Синдром ослабленной X-хромосомы**
- **Синдром Кляйнфельтера**
- **Синдром «суперженщины»**
- **Синдром «супермужчины»**
- **Синдром Тернера**

XXX – синдром трисомии



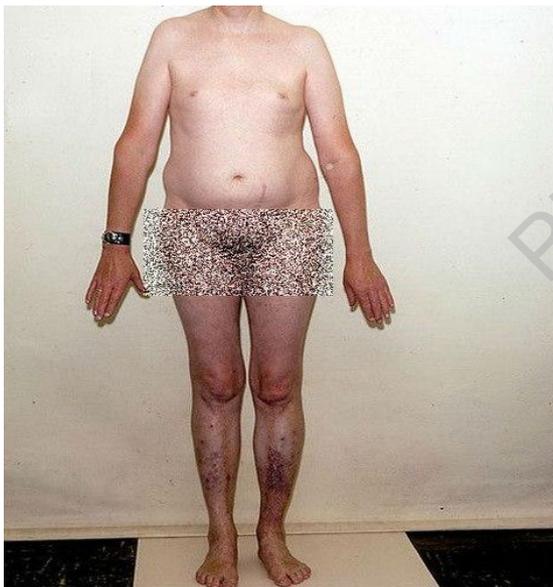
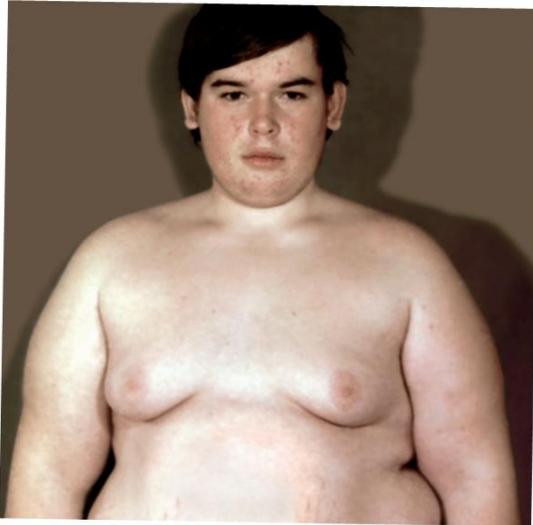
- Кариотип – 47 (XXX)
- Фенотип женский
- Частота встречаемости 1 : 800 – 1 : 1000
- Ядра соматических клеток имеют 2 тельца Барра
- В 75% случаев отмечается умственная отсталость
- Могут иметь высокий рост
- Нарушена функция яичников, бесплодны, но иногда могут иметь детей
- Чем больше в генотипе содержится X-хромосом, тем тяжелее нарушения функций головного мозга

X0 – синдром Шерешевского-Тернера



- Кариотип – 45 (X0)
- **Фенотип женский**
- Частота встречаемости 1:2000 – 1:3000
- **Ядра соматических клеток не имеют тельца Барра**
- Младенцы при рождении имеют малый вес и рост. Рост взрослых 135-145 см; тип телосложения мужской
- **Рано стареют**
- Резко выражен половой инфантилизм, недоразвиты яичники, отсутствуют вторичные половые признаки; такие больные бесплодны
- **При данном синдроме интеллект страдает редко**
- Лечение: гормонотерапия, стимуляция роста тела

XXY, XXXY – синдром Клайнфельтера



- Кариотип – 47 (XXY), 48 (XXXY)
- **Фенотип мужской**
- Частота встречаемости 1:400 – 1:500
- Ядра соматических клеток содержат тельце Барра
- **Женский тип телосложения. Недоразвиты яички, отсутствует процесс сперматогенеза (особи бесплодны), но половые рефлексы сохранены**
- Иногда интеллект нормальный, чаще – задержка умственного развития
- **У больных ослаблены процессы торможения, они легко внушаемы**
- Рано стареют из-за недостатка гормонов
- **Чем больше в генотипе X-хромосом, тем сильнее страдает интеллект**

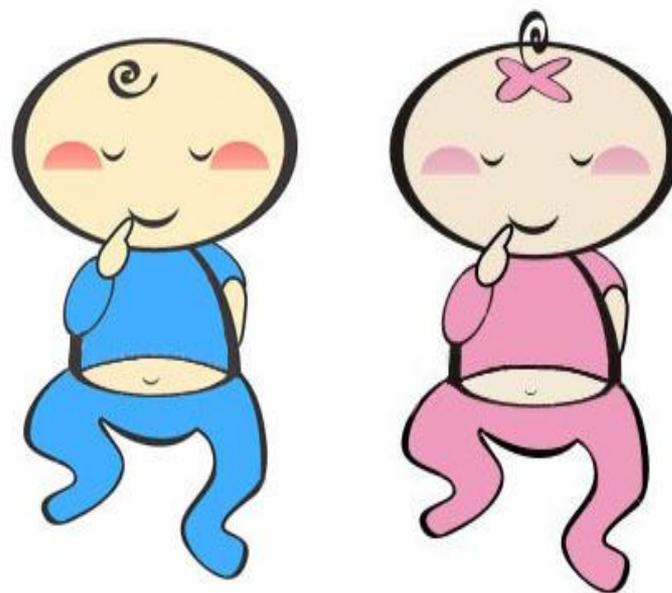
Соотношение полов – 1:1 ?



Первичное соотношение полов:
в момент образования зиготы
100 : 140-150

Вторичное соотношение полов:
в момент рождения
100: 106

Третичное соотношение полов:
постнатальный период
к 20-ти годам – на 100 : 100
к 50-ти годам – на 100 : 85
к 80-ти годам – на 100 : 50



ГЕРМАФРОДИТИЗМ

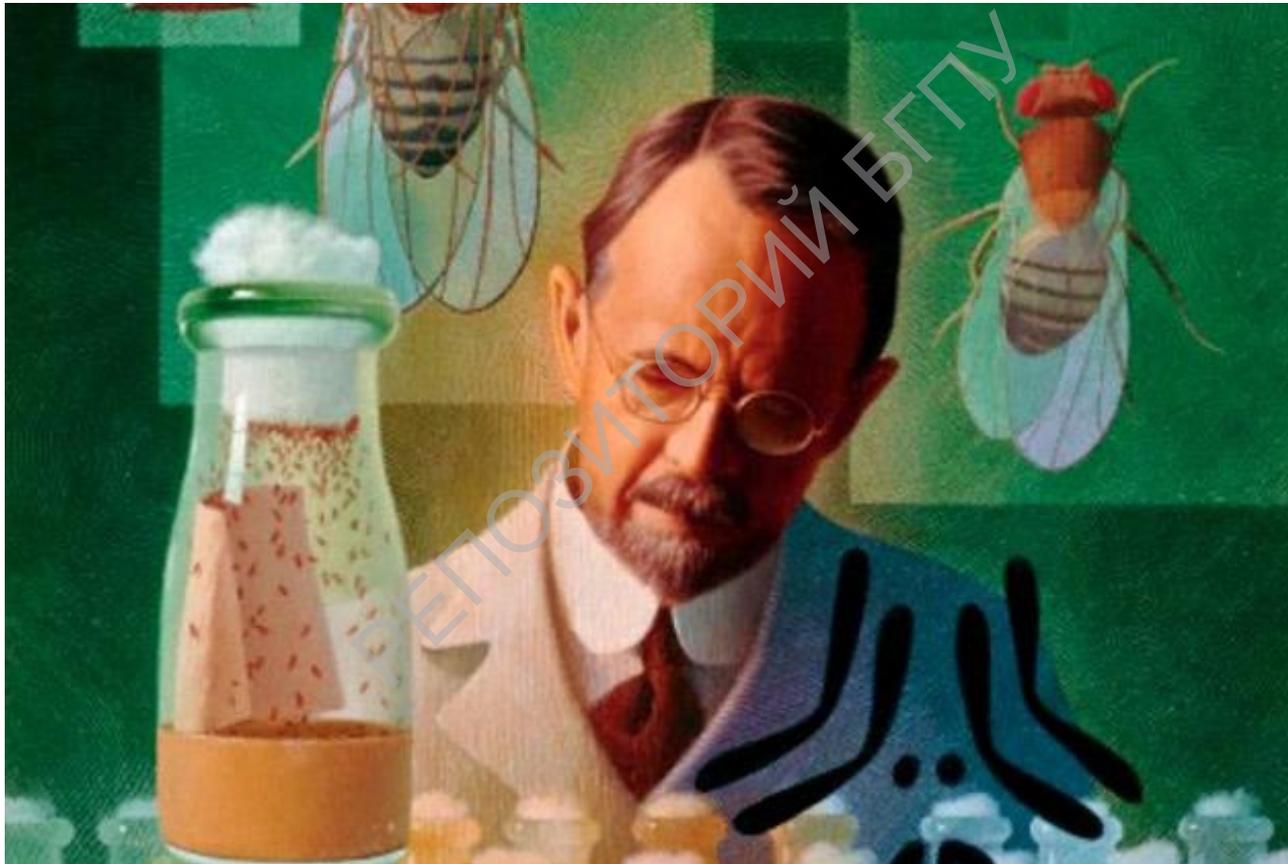
- Истинный гермафродитизм - половые продукты созревают у одной особи одновременно, и способны к самооплодотворению (бычий цепень).
- Гермафродитизм, когда половые продукты созревают в разное время, чаще особи оплодотворяют друг друга, т.е. в один период жизни 1 особь – самка, а в другой период – самец (дождевые черви, устрицы).
- Гермафродиты, у которых с возрастом меняется пол (рыбы попугаи живут в коралловых рифов в начале жизни они все – самки, во 2 половине жизни – самцы)



Гинандроморфизм – аномалия развития организма, выражающаяся в том, что в одном организме крупные участки тела имеют генотип и признаки разных полов. происходит как результат неправильного распределения половых хромосом по клеткам в ходе нарушенного созревания яйцеклетки, её оплодотворения или дробления.



ТЕМА: «СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ И КРОССИНГОВЕР»



ИСТОРИЯ ВОПРОСА

В 1906 году У. Бэтсон и Р. Пеннет, проводя скрещивание растений душистого горошка и анализируя наследование формы пыльца и окраски цветков, обнаружили, что признаки не дают независимого распределения в потомстве, гибриды всегда повторяли признаки родительских форм.

Вывод: не для всех признаков характерно независимое распределение в потомстве и свободное комбинирование.

Томас Морган занимался изучением наследования признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме.

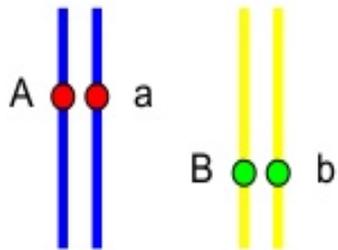


Т. МОРГАН СФОРМУЛИРОВАЛ ХРОМОСОМНУЮ ТЕОРИЮ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ, основные положения которой таковы:

- **Гены находятся в хромосомах и расположены в линейном порядке на определенном расстоянии друг от друга.**
- **Гены, расположенные в одной хромосоме, представляют собой группу сцепления и наследуются совместно.**
- **Новые сочетания генов, находящихся в одной хромосоме, возникают в результате кроссинговера.**
- **Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами.**
- **Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом.**

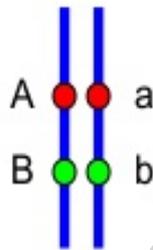
Гены

Несцепленные
(в разных хромосомах)

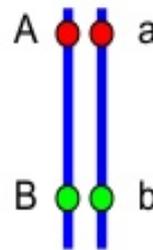


Сцепленные
(в одной хромосоме)

Полное (абсолютное)
сцепление



Неполное
сцепление

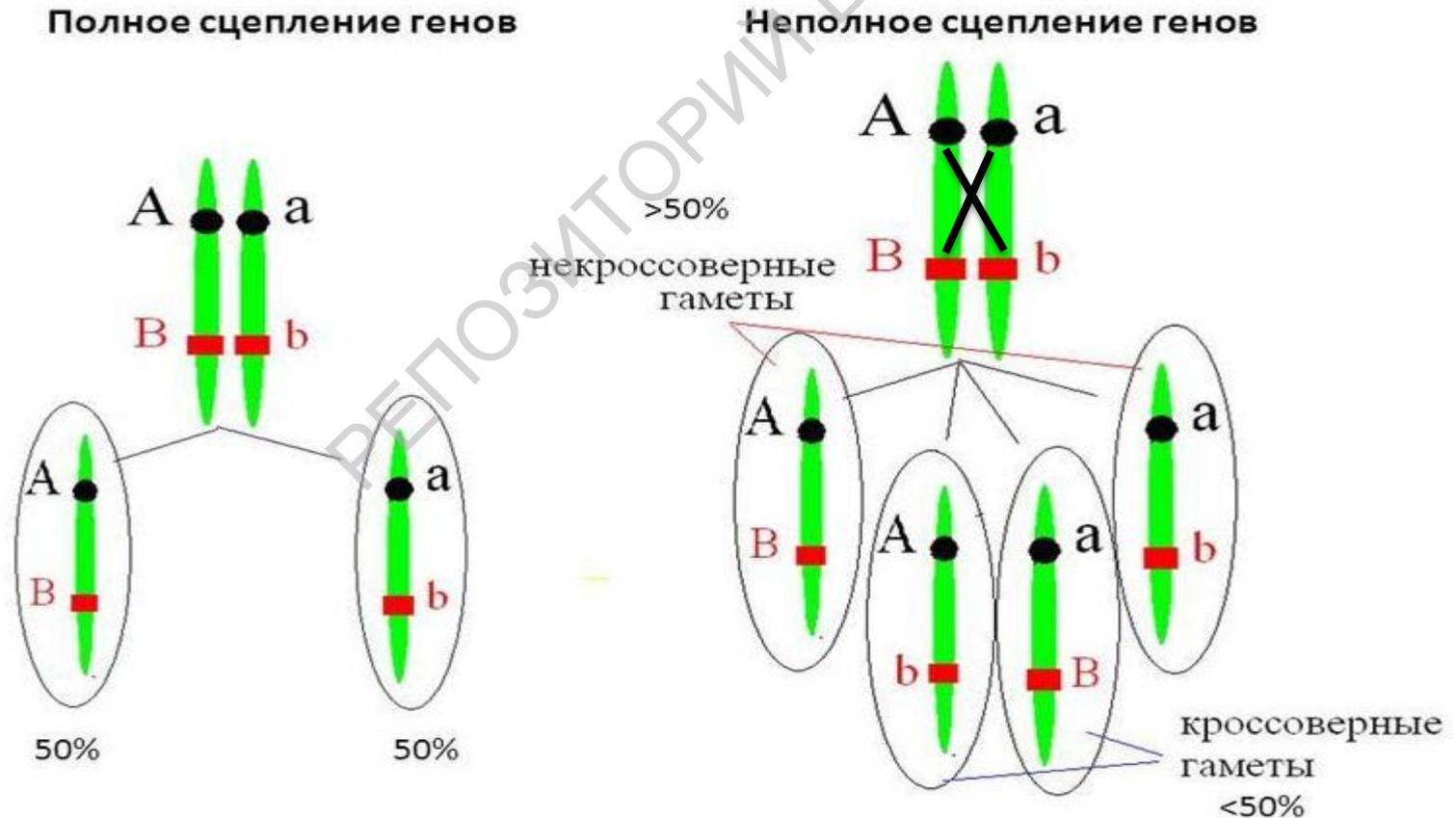


Происходит **кроссинговер** – взаимный обмен участками между гомологичными хромосомами в профазе 1 мейоза.

Результат кроссинговера: рекомбинация генетического материала, что приводит к наследственной изменчивости живых организмов.

Сцепление генов – взаимосвязанная передача от клетки к клетке генов, локализованных в одной хромосоме.

Группа сцепления – гены, локализованные в одной хромосоме и наследующиеся совместно, количество групп сцепления соответствует гаплоидному набору хромосом. Гены одной группы сцепления наследуются независимо от генов, принадлежащих к другим группам сцепления.



- Полное сцепление встречается редко, обычно наблюдается неполное сцепление генов.
- Чем ближе друг к другу расположены гены в хромосоме, тем сильнее между ними сцепление и тем реже происходит их расхождение при кроссинговере, и, наоборот, чем дальше друг от друга стоят гены, тем слабее сцепление между ними и тем чаще возможно его нарушение.
- Расстояние между двумя генами, определяемое опытным путем, не может превышать 50%.
- Расстояние между генами определяется в морганидах М (сантиморганидах сМ) – единица расстояния между генами, находящимися в одной хромосоме, соответствует 1% кроссинговера.

