

**Лектор: д.б.н. Омирбекова Н.Ж.  
Дисциплина «Генетика»**

**Лекция 5. Тема: “Генетика пола и наследование признаков сцепленных с полом”**

**Вопросы:**

- 1. Типы и механизмы определения пола.**
- 2. Наследование признаков сцепленных с полом.**
- 3. Нерасхождение половых хромосом.**
- 4. Балансовая теория определения пола К. Бриджеса.**
- 5. Гиандроморфы.**

## Типы определения пола

**Пол** - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, обуславливающих репродукцию.

В зависимости от времени слияния гамет различают три типа определения пола: **прогамный, сингамный, эпигамный** .

- **Прогамный** – пол зиготы определяется в процессе созревания женских гамет – яйцеклеток, до слияния половых клеток и зависит от величины яйцеклеток: из крупных развиваются самки, из мелких – самцы. Встречается у тли, коловраток, первичных кольчецов.
- **Сингамный** – определение пола происходит в момент слияния половых гамет в процессе оплодотворения и зависит от сочетания половых хромосом. Сингамный тип характерен для всех млекопитающих, птиц, двукрылых насекомых, двудомных растений и др.
- **Эпигамный** – пол определяется после слияния половых клеток и зависит от факторов окружающей среды , в процессе индивидуального развития (например, у морского червя *Bonnellia viridis*).

# Хромосомное (механизм) определение пола

При сингамном типе определения пола важное значение приобретает сочетание хромосом, попадающих в зиготу.

Пол образующий гаметы одного сорта (**XX** или **ZZ**) называют **гомогаметным**.

Пол образующий два сорта гамет (**X** и **Y** или **X** и **0**) – называют **гетерогаметным**.

В зависимости от числа и состава половых хромосом существует несколько типов хромосомного определения пола:

1. **Ligaeus** - **XX** – у самки, **X**- и **Y** – у самца (характерно для человека, многих животных, дрозофилы и др.).
2. **Protenor** - **XX** – у самки, **X0** – у самца наличие лишь одной **X**-хромосомы (характерно для бабочек, ряда червей, некоторых клопов и др.).
3. **Abrahas** – самки имеют набор половых хромосом **ZW** или **Z0**, **гетерогаметный** полом является женский, **гомогаметным** полом – **ZZ** является мужской.

(характерно для птиц, некоторых бабочек, рыб, земноводных и цветковых растений и др.) У этих организмов

# Хромосомное определение пола

Пол, содержащий в своих клетках две одинаковые хромосомы (XX или ZZ), называется гомогаметным, а содержащий разные хромосомы (X- и Y, -хромосомы – гетерогаметным.



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



**Protenor** - XX – у самки, X0 – у самца наличие лишь одной (характерно для бабочек, ряда червей, некоторых клопов и др.).



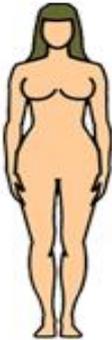
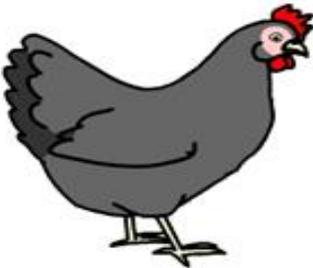
**Abrahas-** у птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий

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).

# Хромосомное определение пола

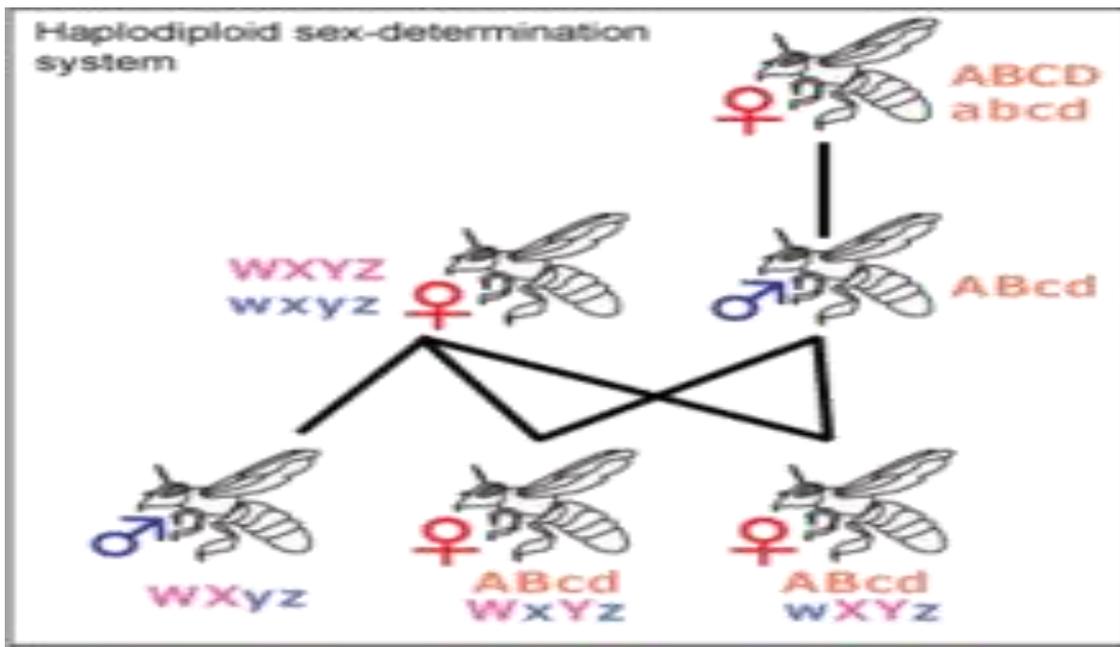
	ГОМОГАМЕТНЫЙ ПОЛ	ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ ПОЛ
ЧЕЛОВЕК	♀  XX 	♂  XY 
ПТИЦА	♂  ZZ 	♀  ZW 

Пол, формирующий гаметы, одинаковые по половым хромосомам, называют гомогаметным, а неодинаковые – гетерогаметным.

## Гапло-диплоидное (геномное) определение пола

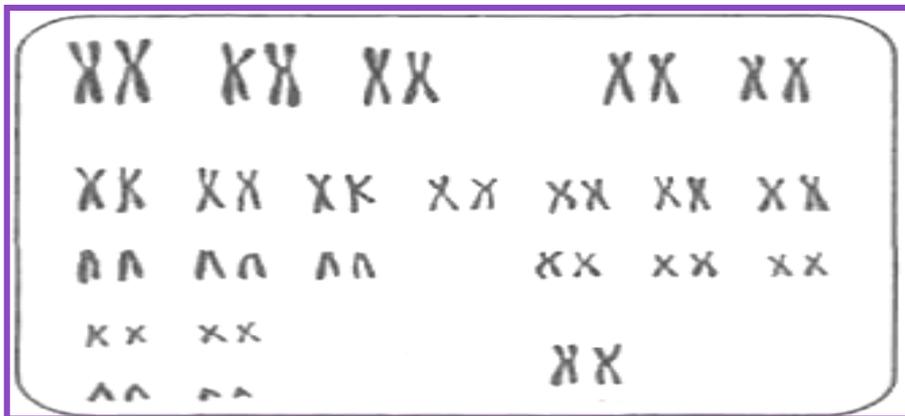
Сущность гаплоидиплоидности заключается в том, что генотипы самцов и самок различаются на геномном, а не хромосомном, уровне: гаплоидный организм развивается в самца, а диплоидный - в самку. Гаплоидиплоидность встречается у насекомых отряда перепончатокрылых: пчел, муравьев и др. неоплодотворённые яйца развиваются в гаплоидных самцов. Диплоидные особи, развивающиеся из оплодотворённых яиц, как правило, являются самками, но могут быть и стерильными самцами.

Если пчеломатка спаривается с одним трутнем, её дочери имеют  $\frac{3}{4}$  общих генов, а не  $\frac{1}{2}$ , как в XY- и ZW-системах.

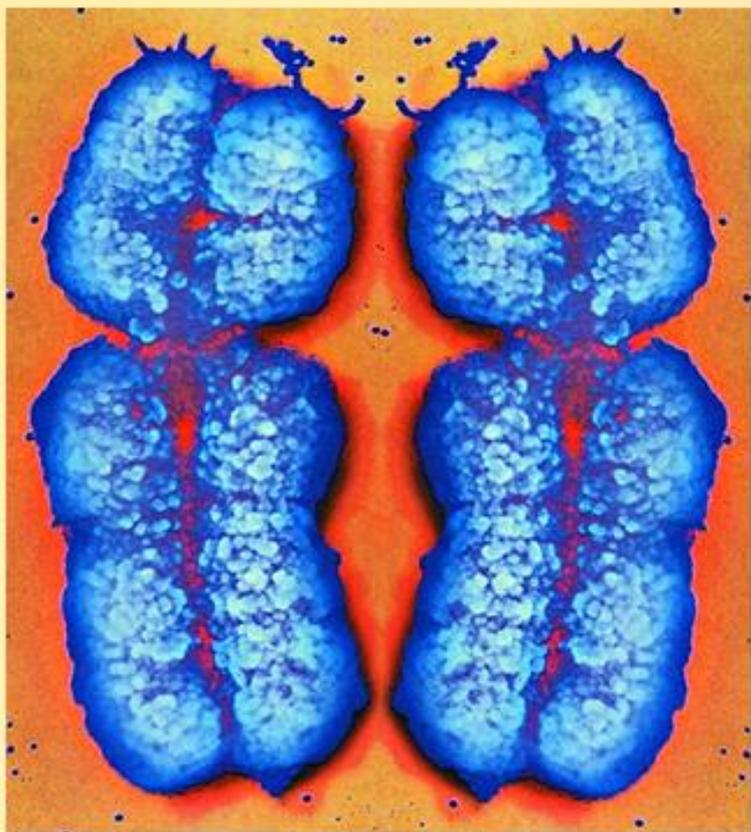


# Карта хромосомного набора человека

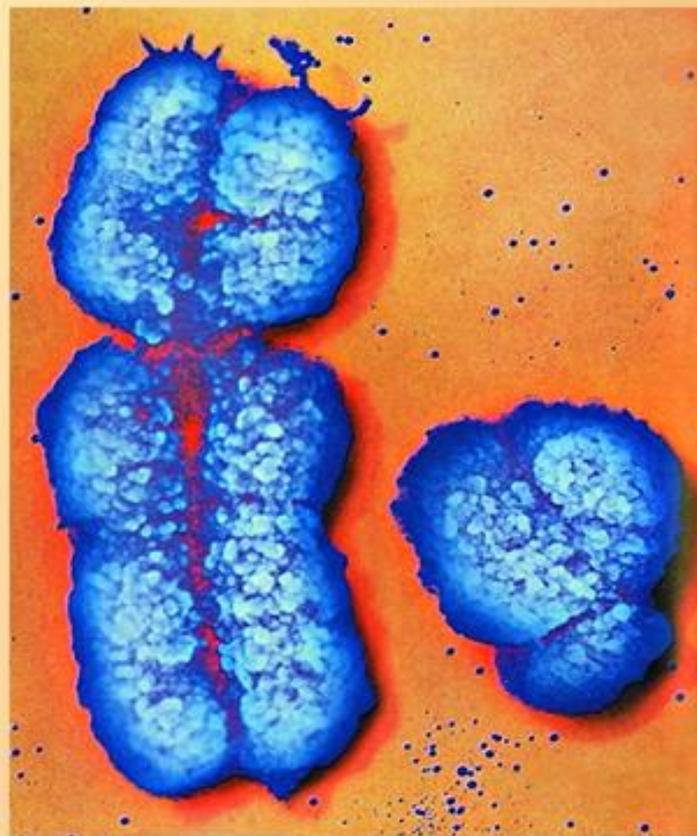
Кариотип человека содержит 22 пары хромосом, одинаковых у мужского и женского организма, и одну пару хромосом, по которой различаются оба пола. Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называют *аутосомами*. Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга - это *половые* или *гетерохромосомы*. Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют X-хромосомами. У мужчин имеется X-хромосома и одна Y-хромосома.



# ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ ЖЕНЩИНЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ МУЖЧИНЫ

Пару хромосом, которой женский пол отличается от мужского, называют половыми хромосомами. У женщин половые хромосомы одинаковые — их обозначают XX, а в клетках у мужчин они разные — X и Y.

# **Наследование признаков, сцепленных с полом (крисс-кросс наследование)**

**Если ген(ы), определяющие признаки, локализованы в половых хромосомах, они наследуются сцепленно с полом: от матери к сыну, от отца к дочери.**

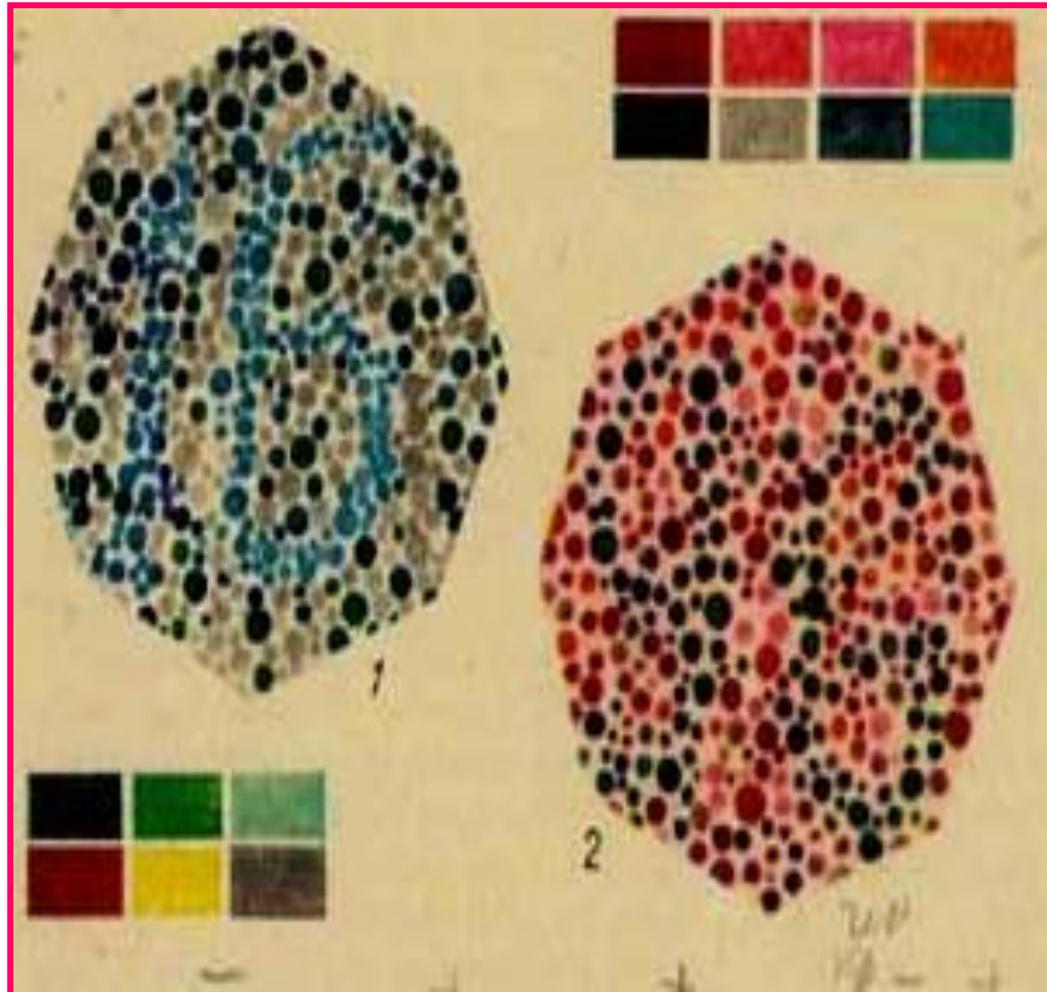
**Т. Морган открыл явление сцепленного наследования *D. melanogaster*, которое оказалось универсальным и характерно для человека и животных.**

**У человека сцеплено с полом наследуется ряд заболеваний: дальтонизм, гемофилия, отсутствие потовых желез, ряд форм диатеза.**

# ДАЛЬТониЗМ

Дальтонизм, частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. Это заболевание впервые описано в 1794г. английским офтальмологом Дальтоном. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

С помощью этих рисунков можно увидеть нарушение цветоощущения. На рис. 1 люди с нормальным зрением видят цифру 16. Люди с приобретенным расстройством зрения с трудом или не различают цифру 96 на рисунке 2.



## Нерасхождение половых хромосом

К. Бриджес обратил внимание на редкое нарушение схемы крисс-кросс наследования.

С частотой 0,001-0,1% в F1 от скрещивания белоглазых самок и красноглазых самцов у дрозофилы появляются **белоглазые самки и красноглазые самцы**, что противоречит схеме сцепленного с полом наследования Т. Моргана. Согласно К. Бриджесу аномалия наследования **связана с нарушением расхождения хромосом в мейозе**.

У белоглазой гомозиготной самки иногда может образоваться яйцо с двумя X-хромосомами, которые не разошлись в мейозе. В результате оплодотворения такого яйца нормальным сперматозоидом с Y-хромосомой появится **исключительная самка с двумя X-хромосомами от матери (ww) и Y-хромосомой от отца - XXY**.

Красноглазые самцы образуются в том случае, если белоглазая самка отложит яйцо, в которое вообще не попадет материнская X-хромосома, но оно будет оплодотворено сперматозоидом с X-хромосомой отца. Тогда красноглазые самцы F1 содержат только одну X-хромосому (w+) и не имеют Y-хромосомы.

Эта гипотеза проверена экспериментально: **белоглазые самки имеют Y-хромосому наряду с двумя X-хромосомами, а красноглазые самцы – одну X-хромосому**. Бриджес доказал, что определенный ген (w) находится в конкретной хромосоме (X). **Самцы дрозофилы, лишённые Y-хромосомы (XO), стерильны. Исключительные самки (XXY) фертильны**. К. Бриджес скрестил таких белоглазых самок с нормальными красноглазыми самцами. В результате скрещивания он получил в F1 около 4% самцов с красными глазами и около 4% самок с белыми глазами. 96% самок были красноглазыми, 96% самцов – белоглазыми. Резко повышенная частота исключительных мух в потомстве этого скрещивания наблюдалась благодаря вторичному нерасхождению хромосом. Вторичное нерасхождение хромосом может достигать 100%, если неразшедшиеся хромосомы кажутся физически связанными (Морган Л., 1922).

# Балансовая теория определения пола

## Половые типы дрозофилы в зависимости от соотношения половых хромосом и аутосом

Число X-хромосом	Число наборов аутосом (А)	Отношение X:A	Пол особи
3	2	1,5	сверхсамка
2	2	1,0	норм. диплоидная самка
2	3	0,67	интерсекс
1	2	0,5	норм. диплоидный самец
1	3	0,33	сверхсамец

Согласно данным таблицы, фенотипическое определение пола у дрозофилы зависит от того, какая из двух потенций в общем балансе окажется сильнее. Увеличение числа X-хромосом, в которых локализованы гены женского пола, определяет усиленное развитие признаков самки. Увеличение числа аутосом, несущих гены мужского пола приводит к развитию признаков самца.

У человека, мыши, и возможно у др. млекопитающих распределение генов влияющих на пол иное, чем у дрозофилы: в аутосомах находятся гены как мужского, так и женского пола. На определение пола могут влиять и факторы цитоплазмы.

# Гиандроморфы

**Гиандроморфы - особи, часть тела которых имеет женское, часть – мужское строение. У насекомых (бабочки, дрозофила) гинандроморфы наиболее ярко выражены с четко проявляющимися признаками полового диморфизма, при этом морфологически выделяются следующие типы гинандроморфов:**

- **билатеральные**, у которых одна продольная половина тела имеет признаки мужского пола, другая — женского;
- **передне-задние**, у которых передняя часть тела несет признаки одного пола, а задняя — другого;
- **мозаичные**, у которых перемежаются участки тела, несущие признаки разных полов.

**У *D.melanogaster* гиандроморфы образуются вследствие того, на разных стадиях деления оплодотворенного яйца XX один из бластомеров получает обе X-хромосомы (женская часть тела), другой – одну X-хромосому (мужская часть). На каждой части тела могут проявляться признаки в соответствии с набором генов в X-хромосоме.**

**Гиандроморфизм может возникнуть в результате наличия в неоплодотворенном яйце двух гаплоидных ядер, и благодаря полиспермии (частой у насекомых) оплодотворенные яйца могут иметь разный набор половых хромосом.**



# Структура хромосом

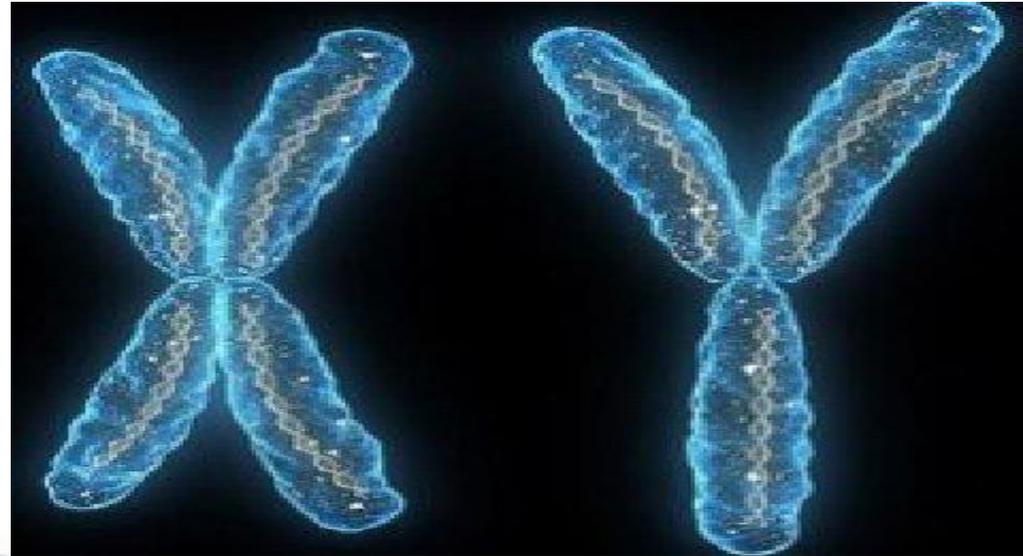
**Хромосома** - органелла клеточного ядра у эукариот, является носителем генетической информации (генов), способная к воспроизведению с сохранением структурно-функциональной индивидуальности в ряду поколений; основу хромосом составляет непрерывная двухцепочечная спирально уложенная молекула ДНК, связанная с гистонами и негистоновыми белками, образующими хроматин.

**Кариотип** – совокупность признаков, по которым можно идентифицировать данный хромосомный набор: число хромосом, их форма, которая определяется расположением центромер, наличие вторичных перетяжек, спутников, чередование эухроматиновых и гетерохроматиновых районов и т.д. Кариотип – это паспорт вида.

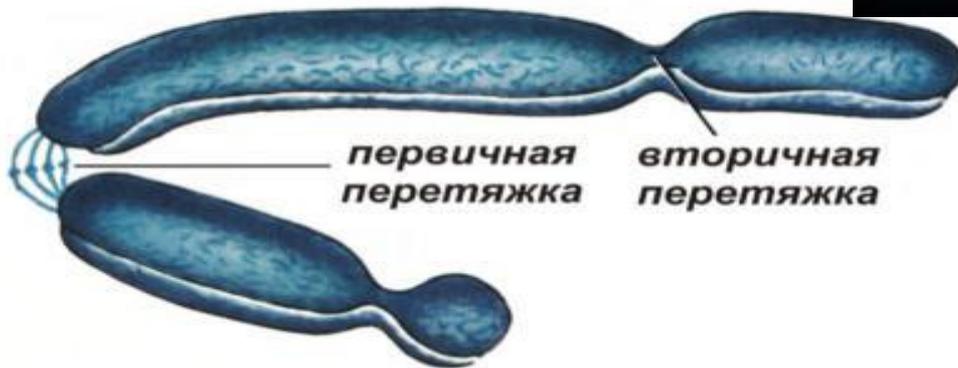
Кариотип изображается в виде **идиограммы** (от греч. *idios* особый, своеобразный и *gramma* рисунок, линия) - схемы, на которой хромосомы располагают в ряд по мере убывания их длины. На идиограмме принято изображать по одной из каждой пары гомологичных хромосом.



Щ



**СТРОЕНИЕ ХРОМОСОМЫ**



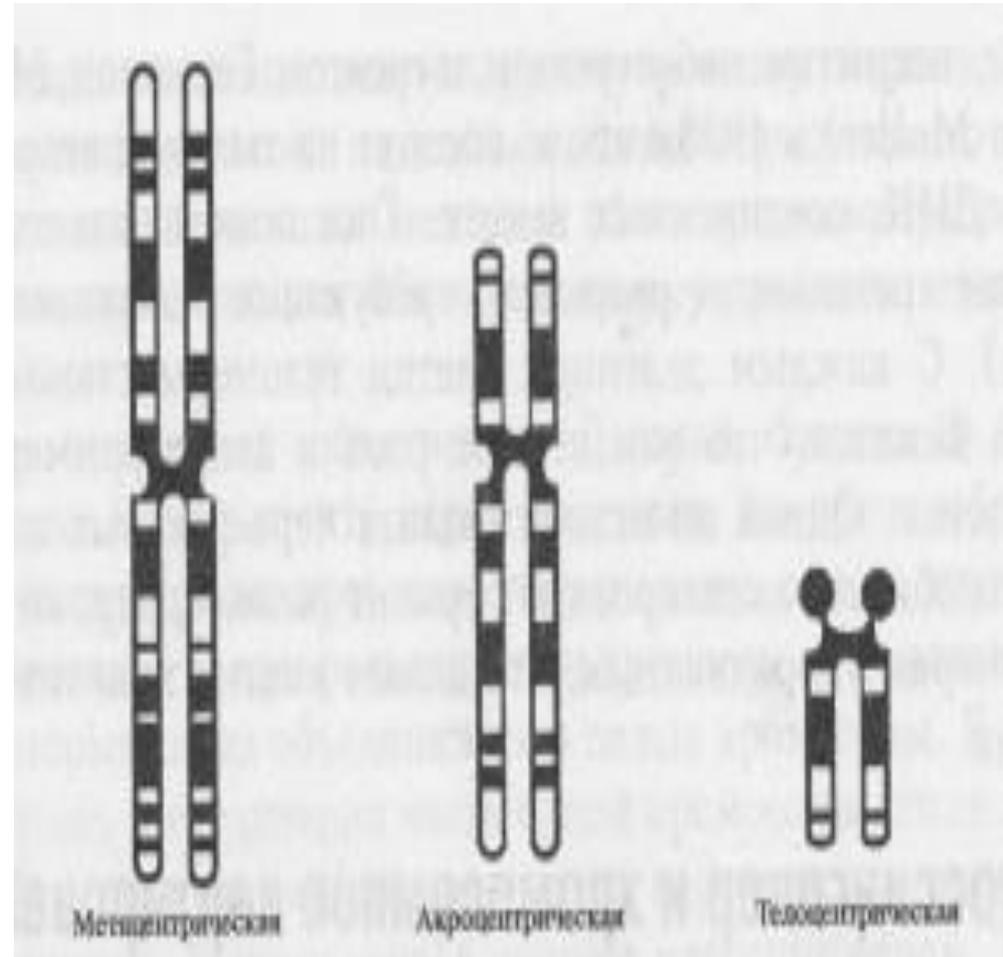
**Морфологию** хромосом обычно описывают на стадии метафазы или анафазы, когда они лучше всего видны в хромосоме. Для ряда растений морфологию хромосом можно описать в профазе мейоза или митоза.

В зависимости от расположения **центромеры** различают:

**метацентрические** хромосомы, у которых центромера расположена посередине или почти посередине.

**ацентрические**, или палочкообразные, хромосомы, у которых центромера находится на конце или второе плечо настолько мало, что его не различают на цитологических препаратах;

- **субметацентрические** хромосомы с плечами разной длины;



**Центромера, или первичная перетяжка – важнейшая часть хромосомы.** Она обеспечивает движение хромосомы и различается в виде светлой зоны, которая движется в митозе и увлекает за собой несколько отстающие плечи хромосомы. Центромера имеет сложное строение: в ней находится ДНК с характерной последовательностью нуклеотидов, она ассоциирована со специальными белками. Хромосома имеет обычно одну центромеру. Потеря центромеры, например, в результате хромосомной аберрации, вызванной ионизирующим излучением, приводит к потере хромосомы.

- **Полицентрические** хромосомы имеют диффузную центромеру.
- **Вторичные** перетяжки, в отличие от первичной перетяжки не служат местом прикрепления нитей веретена и не определяют угол изгиба хромосом при их движении. Некоторые вторичные перетяжки связаны с образованием ядрышек, и тогда их называют ядрышковыми организаторами. Во вторичных перетяжках локализованы гены, ответственные за синтез рРНК. Синтез и созревание рРНК происходят в ядрышках.
- **Теломеры**, или концевые участки хромосом, ответственны за существование хромосом как образований. Концы разорванных хромосом могут сливаться между собой, но никогда не сливаются с теломерами. Они препятствуют слипанию хромосом.
- В структуре хромосом различают **гетерохроматин** и **эухроматин** (темные (гетерохроматин) и светлые (эухроматин) участки в структуре хромосом). В гетерохроматине хромосомы сильнее спирализованы, чем в эухроматине. Гетерохроматин функционально менее активен, чем эухроматин, в котором локализована большая часть известных генов. Характер распределения эу- и гетерохроматиновых участков постоянен для каждой хромосомы на стадии митоза.
- В клетках некоторых двукрылых (встречается и у растений, например, у гороха) находятся гигантские хромосомы (описаны в 1881 г. Е. Бальбиани в слюнных железах мотыля). Гигантские хромосомы в 100-200 раз длиннее и в 1000 раз толще (содержат до 1000 хромонем), чем обычные хромосомы интерфазных соматических и половых клеток. У дрозофилы общая длина 4-х пар хромосом в слюнных железах составляет 2000 мкм, а в обычных соматических – 7,5 мкм.