

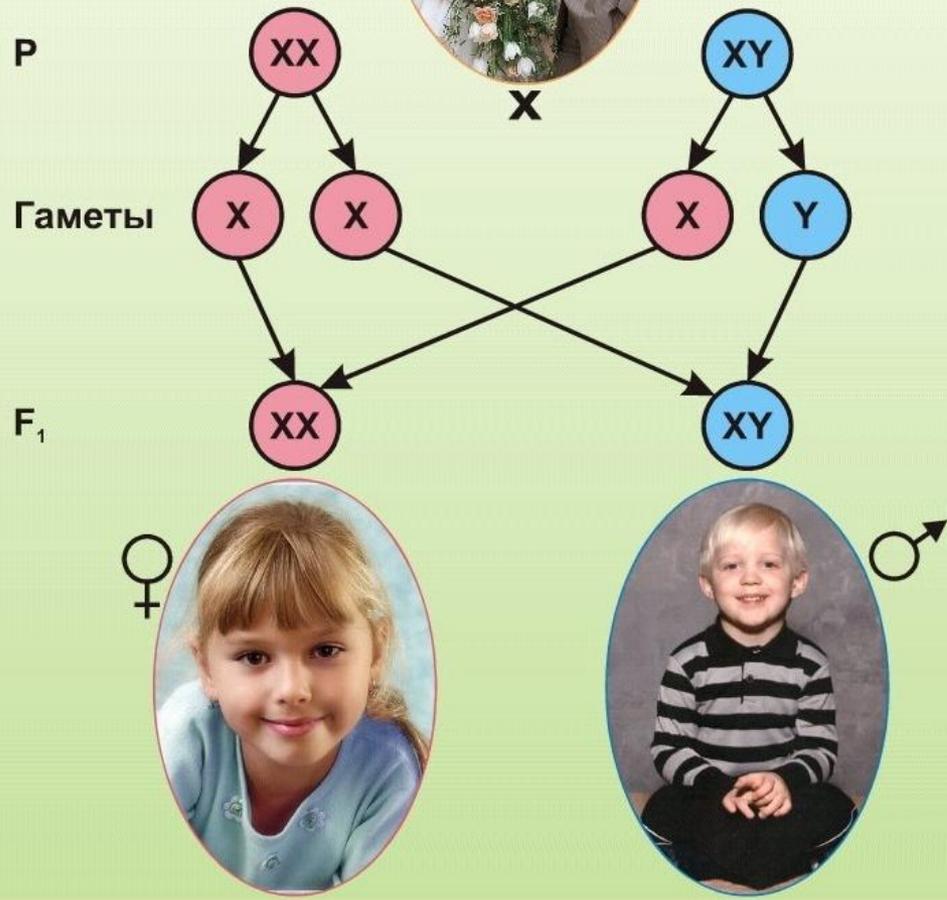
Тема: «Генетика пола»

Задачи:

- Дать характеристику механизму определения пола и особенностям наследования признаков, сцепленных с полом;
- Научиться решать задачи на наследование признаков, сцепленных с полом

Пименов А.В.

Определение пола

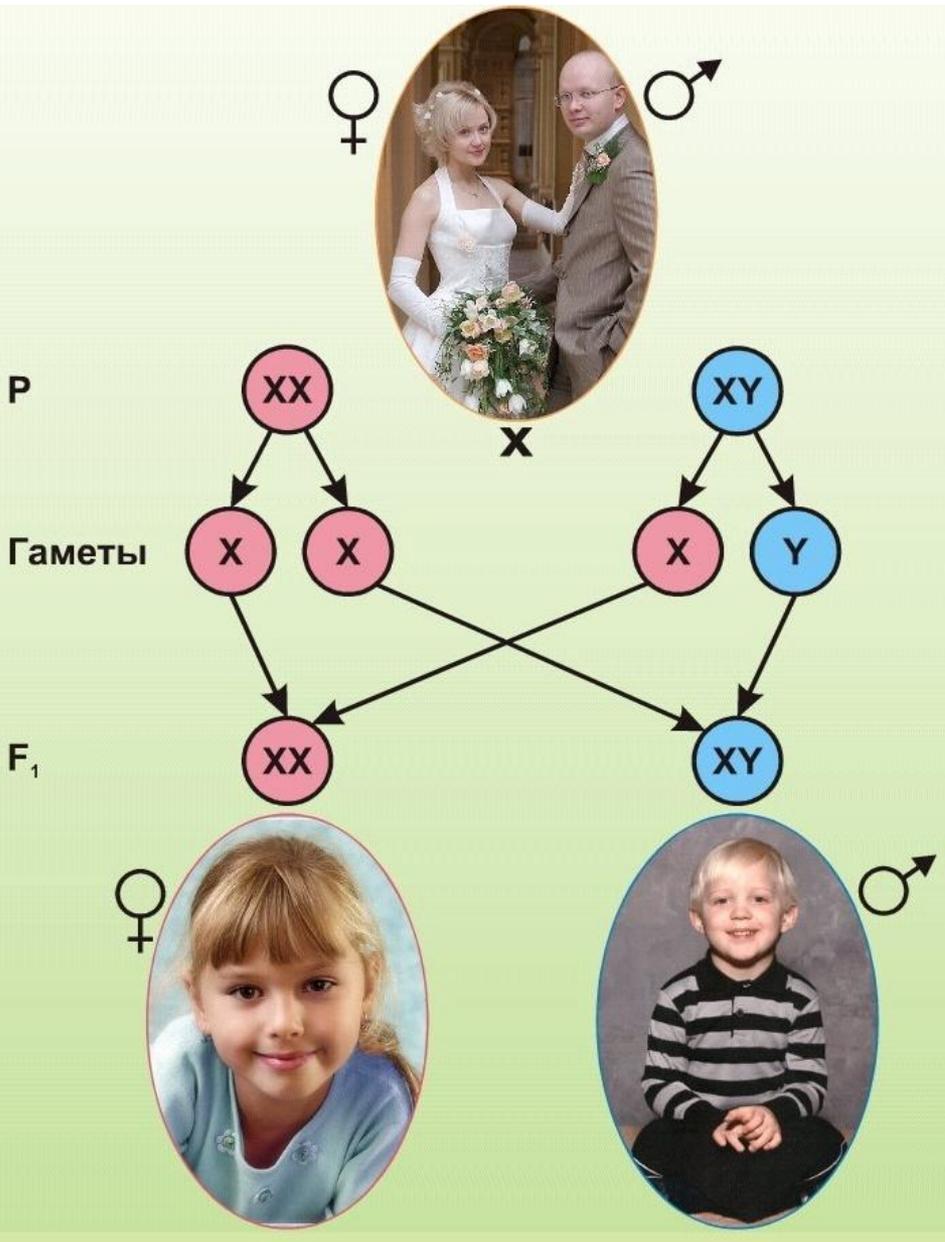


Как известно, большинство животных и двудомных растений являются раздельнополыми организмами, причем внутри вида количество особей мужского пола приблизительно равно количеству особей женского пола.

Наследование признаков организма, как правило, определяется генами. Механизм же определения пола имеет иной характер – **хромосомный**.

Пол чаще всего определяется в момент оплодотворения.

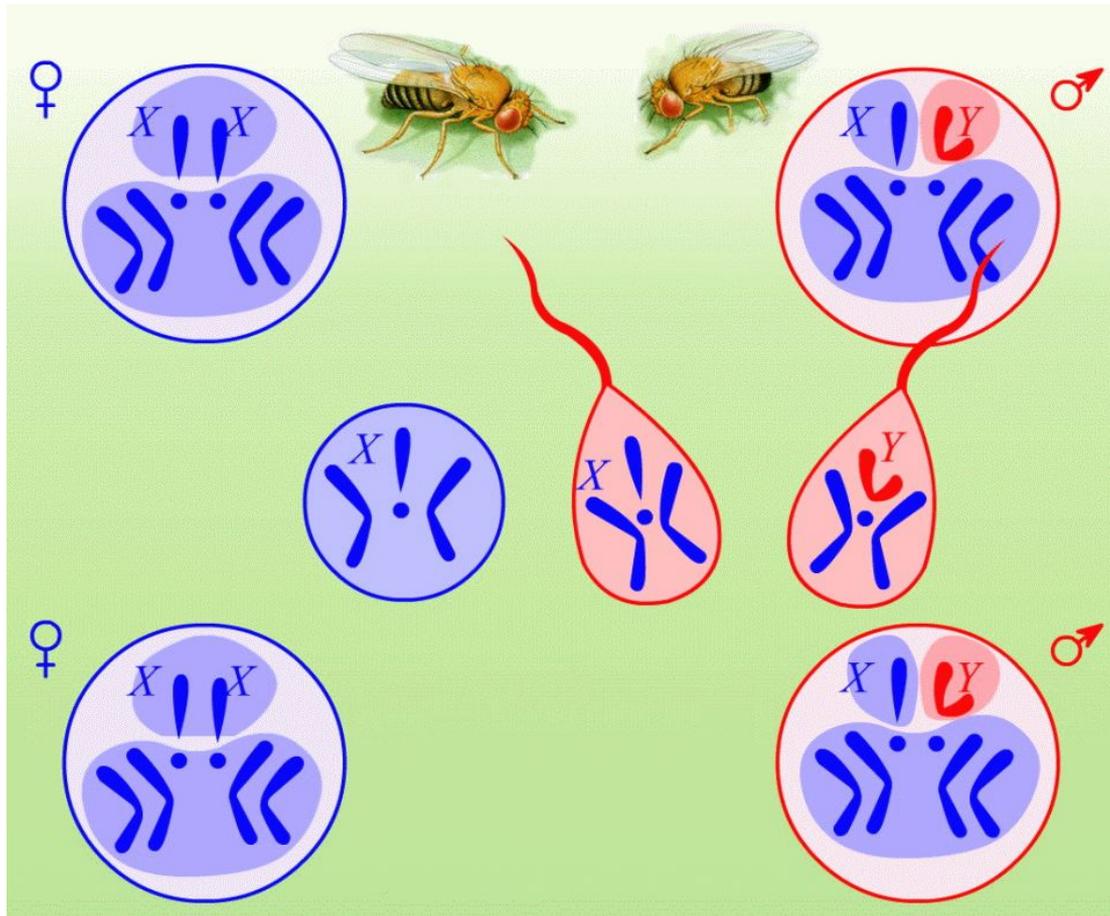
Определение пола



Если при оплодотворении образуется зигота, несущая две X-хромосомы, то из нее будет формироваться женский организм, если X-хромосому и Y-хромосому – мужской.

Поскольку женский организм имеет две одинаковые половые хромосомы, его можно рассматривать как **гомогаметный**, мужской, образующий два типа гамет – как **гетерогаметный**.

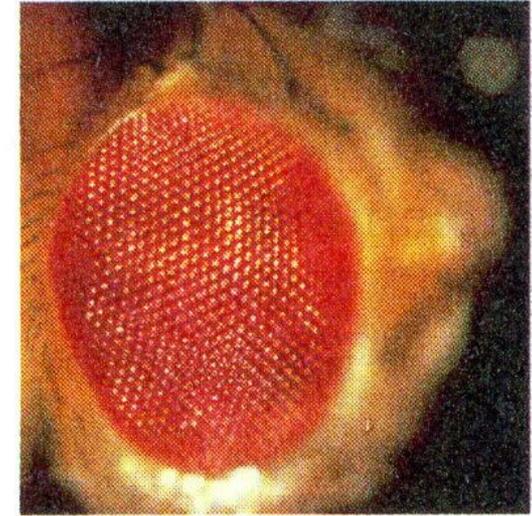
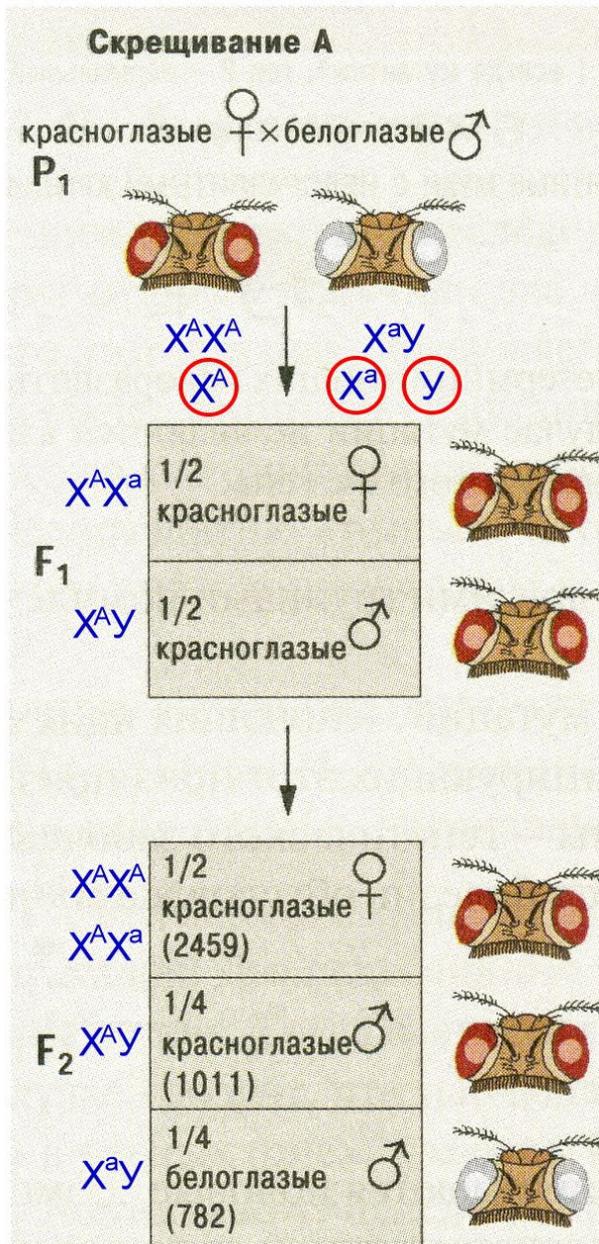
Определение пола



Так же определяется пол у дрозофилы, у которой 3 пары аутосом и одна пара половых хромосом. Женский пол – гомогаметный, половые хромосомы XX; мужской – гетерогаметный, половые хромосомы XY.

Пол, как и у человека, определяется в момент слияния гамет.

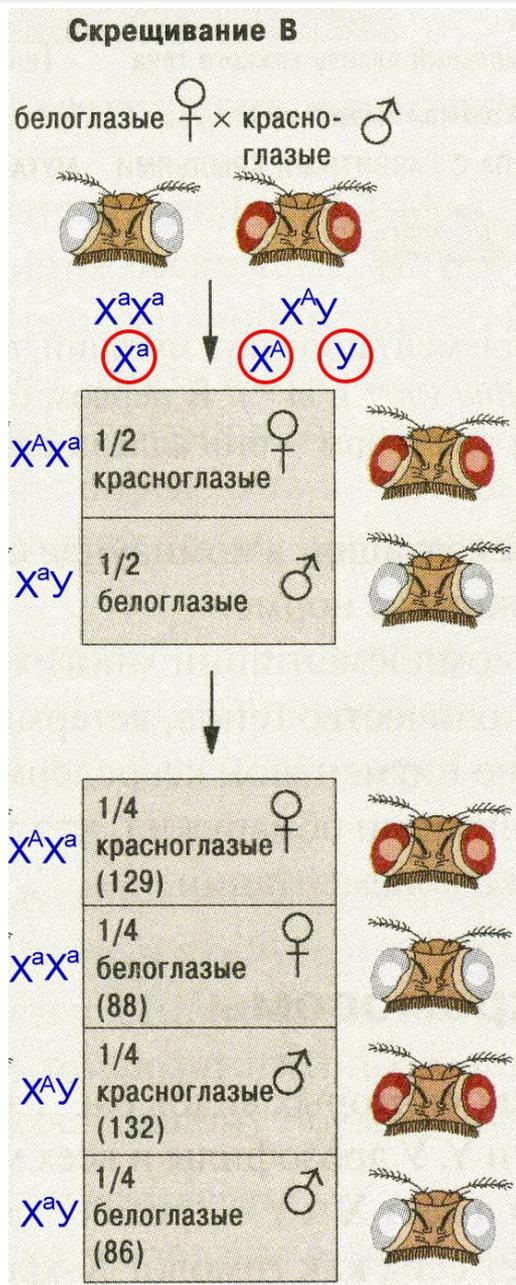
Определение пола



У дрозофилы красный цвет глаз доминирует над белым. При скрещивании красноглазых самок с белоглазыми самцами, в первом поколении все потомство оказывалось красноглазым.

Если скрестить между собой гибридов F_1 , то во втором поколении все самки оказываются красноглазыми, а у самцов происходит расщепление – 50% белоглазых и 50% красноглазых.

Определение пола



Если же скрестить между собой белоглазых самок и красноглазых самцов (реципрокное скрещивание), то в первом поколении все самки оказываются красноглазыми, а самцы белоглазыми.

В F_2 половина самок и самцов – красноглазые, половина – белоглазые.

Объяснить полученные результаты наблюдаемого расщепления по окраске глаз Т. Морган смог, только предположив, что ген, отвечающий за окраску глаз, локализован в X-хромосоме, а Y-хромосома таких генов не содержит.

Таким образом, благодаря проведенным скрещиваниям, был сделан очень важный вывод: ген цвета глаз сцеплен с полом, то есть находится в X-хромосоме.

Определение пола

Мужская
гетерогаметность
по типу XY

Млекопитающие,
двукрылые



Мужская
гетерогаметность
по типу XO

Кузнечики,
кенгуру



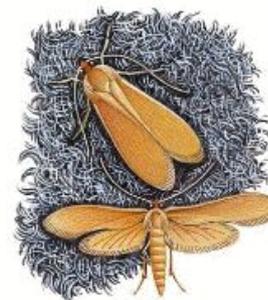
Женская
гетерогаметность
по типу XY

Птицы,
пресмыкающиеся,
бабочки



Женская
гетерогаметность
по типу XO

Моль



Отсутствие
половых
хромосом

Пчелы,
муравьи,
крокодилы



1. Мужская гетерогаметность по типу XY. Мужской пол является гетерогаметным, характерен для млекопитающих и двукрылых.

2. Мужская гетерогаметность по типу XO, у некоторых насекомых (кузнечики) у самцов в хромосомном наборе лишь одна половая хромосома (XO), а самки – гомогаметны (XX).

3. Женская гетерогаметность по типу XY. У бабочек, птиц и рептилий – гомогаметны самцы (XX), а самки – гетерогаметны (XY).

4. Женская гетерогаметность по типу XO. У моли половые хромосомы XO, у самца XX.

Определение пола

Мужская
гетерогаметность
по типу XY

Млекопитающие,
двукрылые



Мужская
гетерогаметность
по типу XO

Кузнечики,
кенгуру



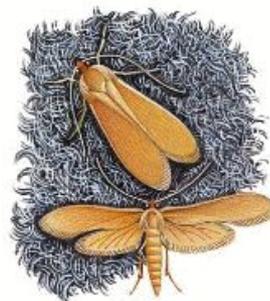
Женская
гетерогаметность
по типу XY

Птицы,
пресмыкающиеся,
бабочки



Женская
гетерогаметность
по типу XO

Моль



Отсутствие
половых
хромосом

Пчелы,
муравьи,
крокодилы



5. Отсутствие половых хромосом. У пчел и муравьев половых хромосом нет, и самки имеют в клетках тела диплоидный набор хромосом, а самцы, развивающиеся партеногенетически (из неоплодотворенных яйцеклеток), – гаплоидный набор хромосом.

6. Зависимость от температуры. У крокодилов половые хромосомы также отсутствуют. Пол зародыша, развивающегося в яйце, зависит от температуры окружающей среды: если температура выше 34°C – развиваются самцы, ниже 30°C – самки. Промежуточная температура – и самцы и самки. Пол определяется между 7 и 21 днями инкубации.

Определение пола

♂



XX

♀



XY

♂



X0

♀



XX

Определение пола в онтогенезе



Морской кольчатый червь Бонеллия зеленая (самка). 

В природе существуют различные механизмы определения пола.

Пол может определяться в процессе онтогенеза после [оплодотворения](#) и зависеть от факторов внешней среды. Например, у одного из видов морских червей из яйца появляется личинка без половых признаков. Развитие мужского или женского организма зависит от того, прикрепится она к телу другой особи или нет. Если личинка плавает, а затем опускается на дно, формируется самка. Если же она прикрепляется к хоботку самки, из нее формируется самец.

Подведем итоги:

Аутосомы:

Хромосомы, одинаковые у мужского и женского организма.

Половые хромосомы:

Хромосомы, определяющие пол организма.

Гомогаметный пол:

Если все половые клетки несут одинаковую половую хромосому – пол гомогаметен.

У каких организмов мужская гетерогаметность по типу XY:

У большинства млекопитающих, у двукрылых.

У каких организмов мужская гетерогаметность по типу XO?

У кенгуру, кузнечика.

У каких организмов женская гетерогаметность по типу XY?

У птиц, пресмыкающихся, многих бабочек.

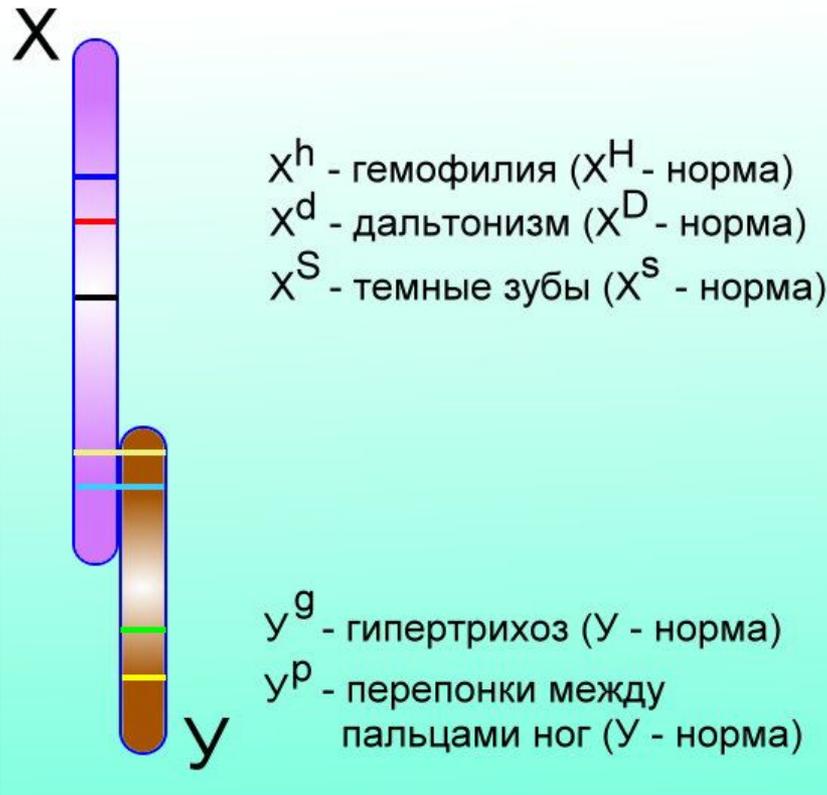
У каких организмов женская гетерогаметность по типу XO?

У моли.

В какой момент определяется пол будущего организма?

В момент слияния гамет.

Наследование признаков, сцепленных с полом

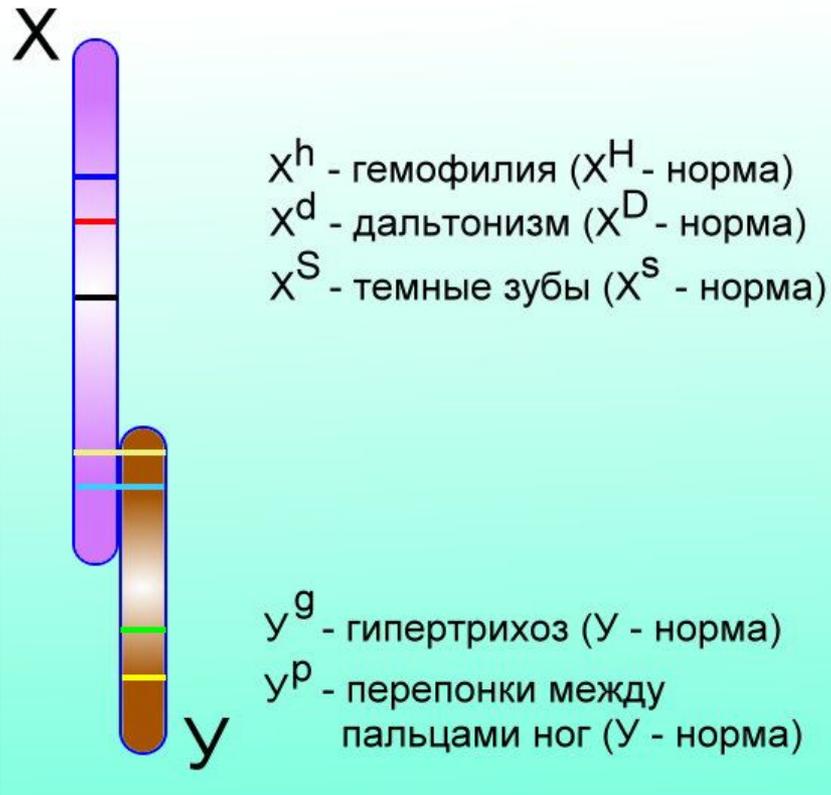


У человека мужчина получает X-хромосому от матери. Половые хромосомы человека имеют небольшие гомологичные участки, несущие одинаковые гены (например, ген общей цветовой слепоты), это участки конъюгации.

Но большинство генов, сцепленных с X-хромосомой, отсутствуют в Y-хромосоме, поэтому эти гены (даже рецессивные) будут проявляться фенотипически, так как они представлены в генотипе в единственном числе. Такие гены получили название *гемизиготных – один ген на зиготу*.

Например, гены отвечающие за свертывание крови, за различение цветов, ген, отвечающий за гипертрихоз – у мужчин повышенная волосатость ушной раковины.

Наследование признаков, сцепленных с полом

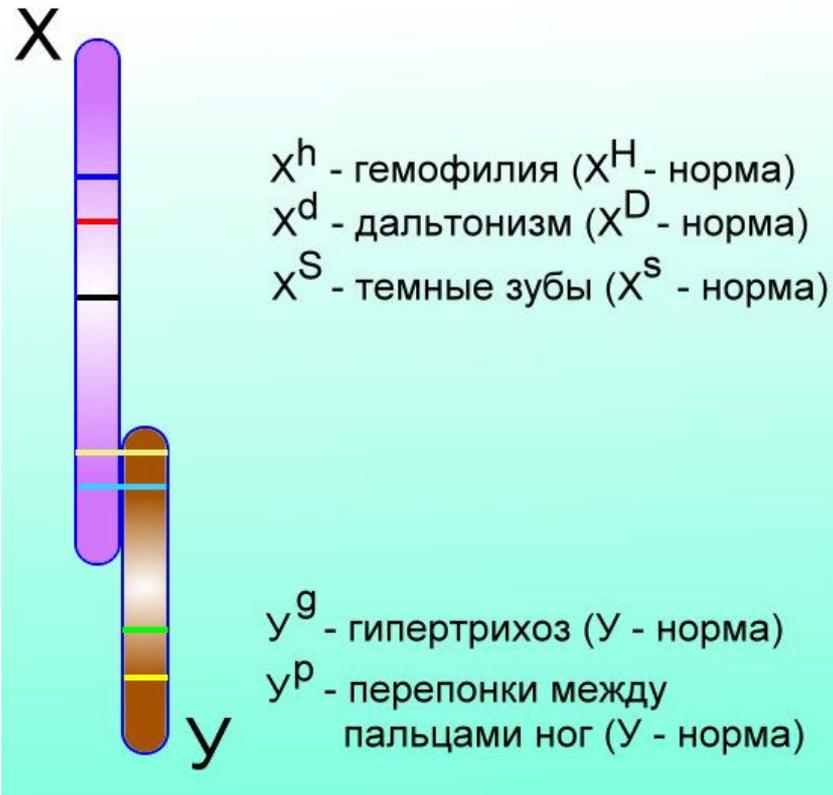


X-хромосома человека содержит ряд генов, рецессивные аллели которых определяют развитие тяжелых аномалий (**гемофилия, дальтонизм**).

Эти аномалии чаще встречаются у мужчин (так как они **гемизиготны** по этим генам), хотя носителем этих аномалий чаще бывает женщина.

У большинства организмов генетически активна только X-хромосома, в то время как Y-хромосома практически инертна, так как не содержит генов, определяющих признаков организма. У человека лишь некоторые гены, не являющиеся жизненно важными, локализованы в Y-хромосоме (например, **гипертрихоз** – повышенная волосатость ушной раковины).

Наследование признаков, сцепленных с полом



Гены, локализованные в Y-хромосоме, наследуются особым образом – только от отца к сыну. Мать передает и сыну и дочери только X-хромосому.

От кого сын может унаследовать дальтонизм?

От матери.

Гемофилию?

От матери.

Гипертрихоз?

От отца.

Какие гемизиготные гены изображены на рисунке в X-хромосоме?

Гены гемофилии, дальтонизма, темная эмаль зубов.

Какие гены называются гемизиготными?

Гены, находящиеся в одном экземпляре в зиготе.

Наследование признаков, сцепленных с полом

Мать является носителем гена гемофилии, отец здоров. Гемофилия может быть:

Дано:	
Ген	Признак
X^H	- норма
X^h	- гемофилия
F_1 - ?	

Определяем генотипы родителей: здоровый мужчина имеет генотип $X^H Y$, женщина - $X^H X^h$. Записываем схему брака и определяем вероятность рождения гемофилика:

Решение:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \quad \quad \text{♀ } X^H X^h \times \text{♂ } X^H Y \\
 \quad \quad \quad \text{Носитель} \quad \quad \quad \text{Здоров} \\
 \text{Гам.} \quad \quad \quad \textcircled{X^H} \quad \textcircled{X^h} \quad \quad \quad \textcircled{X^H} \quad \textcircled{Y}
 \end{array}$$

	♀ ♂	X^H	Y
F_1	X^H	$X^H X^H$ ♀ Зд.	$X^H Y$ ♂ Зд.
	X^h	$X^H X^h$ ♀ Зд., нос.	$X^h Y$ ♂ Гемоф.

Ответ:
 Вероятность рождения гемофилика
 - 25%, мальчик.

Наследование признаков, сцепленных с полом

Как наследуется окраска шерсти у кошек?



X



$x^b y$ ♂



♀ $X^B X^B$

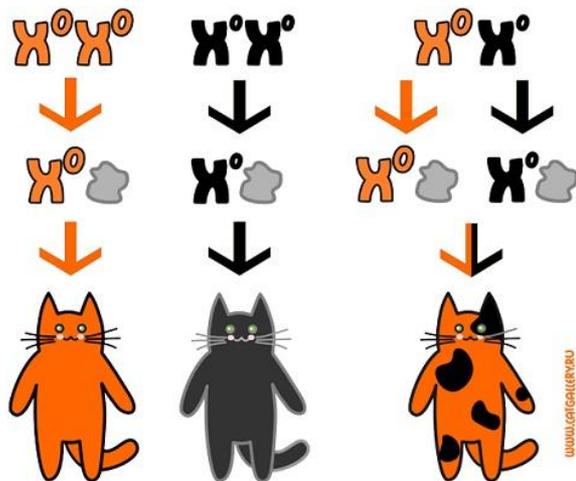
$X^B X^b$ ♀

Наследование признаков, сцепленных с полом

Рецессивные признаки (болезни), сцепленные с X-хромосомой, как правило, клинически не проявляются у гетерозиготных женщин. Однако встречаются и исключения. Это объясняется тем, что в соматических клетках одна из X-хромосом гетерохроматизирована, а потому большинство ее генов не активны.

Выбор X-хромосомы (отцовской или материнской), которая остается активной, происходит на 15-20 день эмбриогенеза случайно и сохраняется при последующих делениях клеток. Таким образом, женщина – природный мозаик, так как в части ее клеток активны гены X-хромосомы отца, в части – матери (примерно 1:1).

Значит, черепаховые кошки – это всегда гетерозиготы по гену рыжего цвета, кошки-мозаики, лоскутные кошки, у которых на шкурке то один ген включен, то другой! Что касается трехцветок (черепаховых с белым) - это черепаховые кошки, у которых в дополнение есть еще и аутосомный ген, определяющий белые пятна на теле. Именно этот ген и «добавляет» белого к черепаховому окрасу.



Подробнее в буфере



Наследование признаков, сцепленных с полом

Черная окраска у кошек определяется аллелем гена B , находящимся в X -хромосоме (X^B), рыжая – аллелем b (X^b). Если встречаются аллели B и b – $X^B X^b$, то окраска шерсти у кошки будет черепаховой. Какое потомство ожидается от рыжего кота ($X^b Y$) и черной кошки ($X^B X^B$)?

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

X^B X^b Y



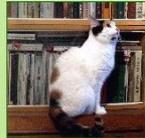
$X^B X^B$

черная кошка



$X^b X^b$

рыжая кошка



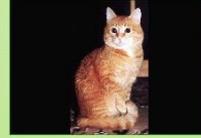
$X^B X^b$

черепаховая кошка



$X^B Y$

черный кот



$X^b Y$

рыжий кот



X



$X^b Y$ ♂

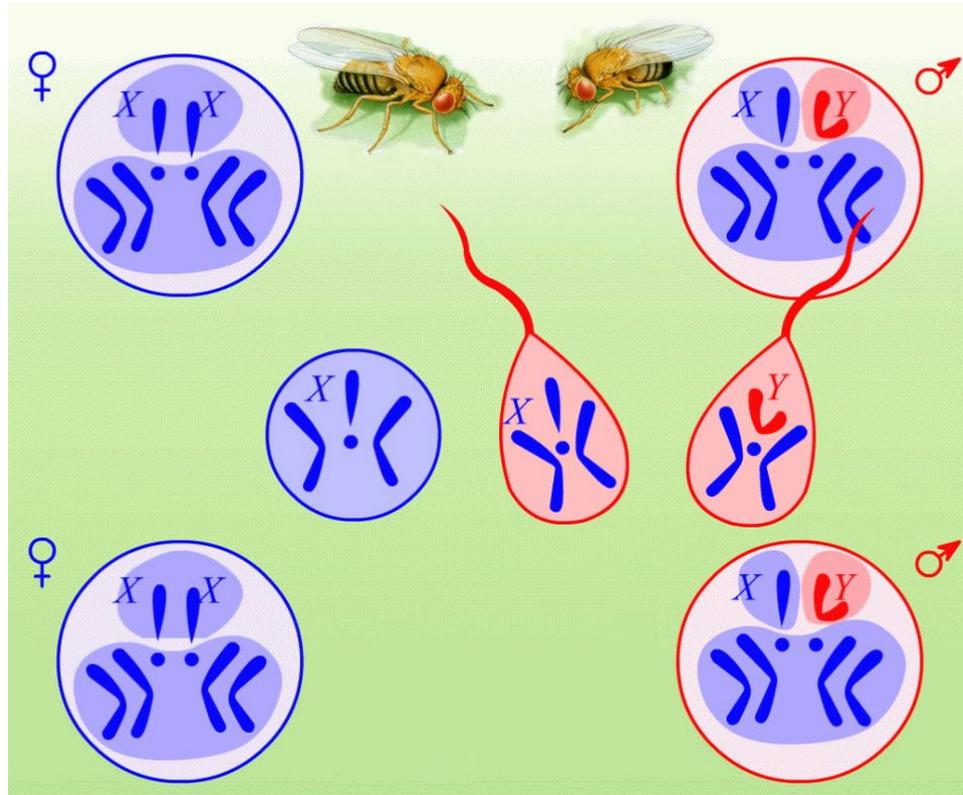


♀ $X^B X^B$

$X^B X^b$ ♀

Все кошки черепаховые, коты черные.

Наследование признаков, сцепленных с полом

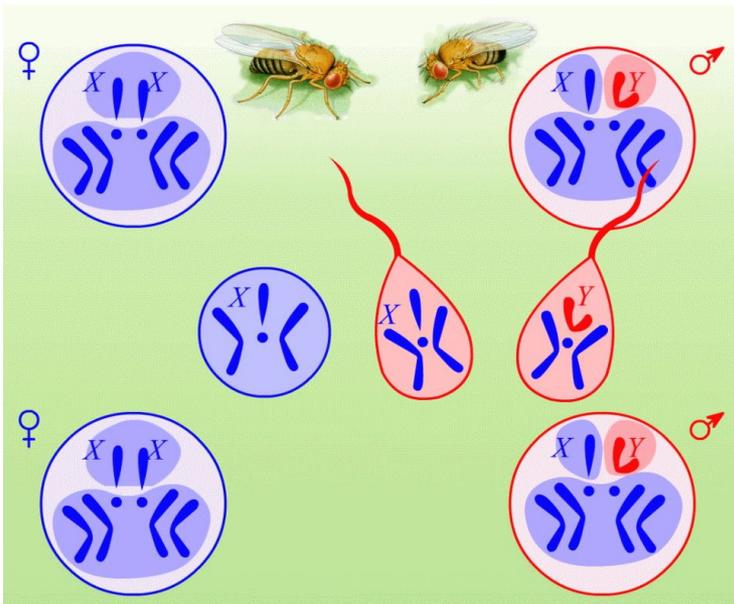


Известно, что и у дрозофилы, и у человека мужской пол определяется хромосомами ХУ, женский - ХХ. При этом при генотипе ХХУ дрозофила будет самкой, а человек – мужчиной. Объясните этот феномен.

У человека пол определяется наличием У-хромосомы, если она есть – будет мужчина, если нет – женщина.

У дрозофилы пол определяется количеством Х-хромосом в генотипе, наличие У-хромосомы при определении пола роли не играет.

Наследование признаков, сцепленных с полом



В 1919 г. один из основоположников современной генетики К. Бриджес обнаружил несколько самок, имевших триплоидный набор хромосом, т. е. $3X + 3A$ – три набора X-хромосом и три набора аутосом. В результате скрещивания этих самок с нормальными самцами ($2A + XY$) в потомстве среди нормальных самок и самцов были обнаружены особи с промежуточным или необычным проявлением половых признаков. Все потомство распалось на 8 классов в зависимости от соотношения половых хромосом и аутосом:

$3X : 3A$ – триплоидная самка.

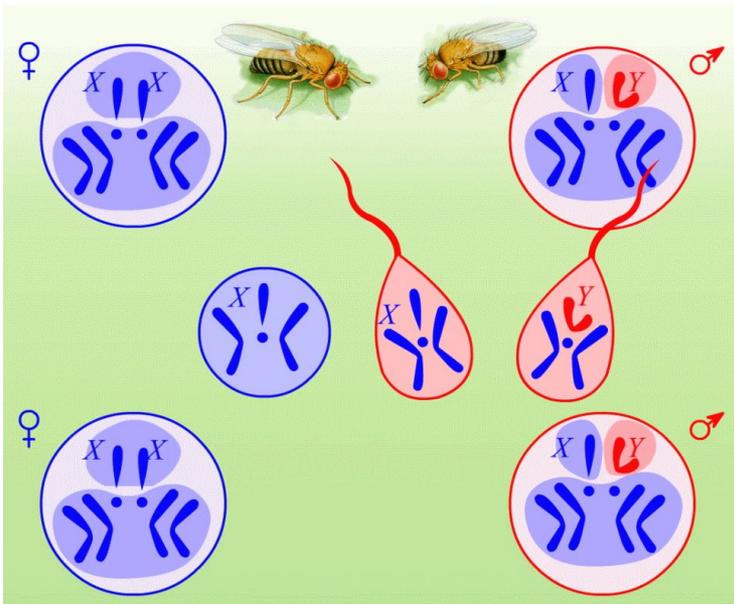
$2X : 2A$ – диплоидная самка.

$(2X + Y) : 2A$ – самка.

В этих трех случаях отношение числа X-хромосом к числу наборов аутосом составляет единицу. Наличие мужской Y-хромосомы не влияет на нормальное развитие самки.



Наследование признаков, сцепленных с полом



4. Особи, имеющие хромосомную конституцию XY: 2A, т. е. у которых отношение числа X-хромосом к числу наборов аутосом составляет 0,5 – нормальные самцы.

5-6. Интересными оказались особи

$2X : 3A$ и

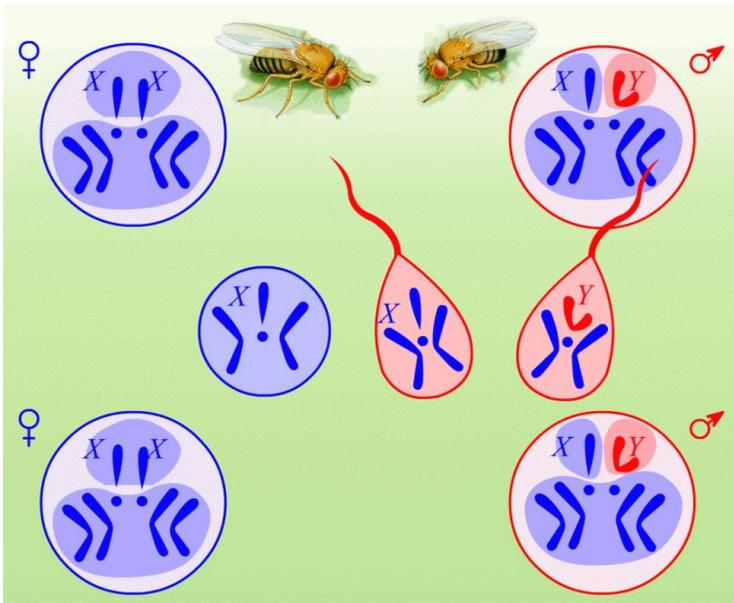
$(2X + Y) : 3A$

у которых отношение числа X-хромосом к числу наборов аутосом было промежуточным между 0,5 и 1. Они имели смешанное проявление мужских и женских половых признаков. Такие особи были интерсексами.

7-8. И наконец, если число наборов аутосом увеличивалось до трех при наличии одной X-хромосомы ($X : 3A$), развивался «сверхсамец» – организм с гипертрофированными признаками самца, однако стерильный, слабый и быстро погибающий.



Наследование признаков, сцепленных с полом



Напротив, увеличение числа X-хромосом при диплоидном наборе аутосом (3X: 2A) ведет к формированию «сверхсамки» с ненормально развитыми яичниками и другими нарушениями признаков пола. Они, как и «сверхсамцы», слабые и быстро погибают.

К. Бриджес в 1925 г. пришел к выводу, что не присутствие двух X-хромосом определяет женский пол и не наличие Y-хромосомы определяет мужской пол у дрозофилы. Пол, по его мнению, *определяется балансом числа X-хромосом и наборов аутосом*, т. е. *Y-хромосома у дрозофилы вообще не играет роли в определении пола.*



Подведем итоги:

3X : 3A:

Триплоидная самка.

2X : 2A

Диплоидная самка.

(2X+ Y) : 2A

Самка.

XУ: 2A

Нормальные самцы.

2X : 3A и (2X + Y) : 3A

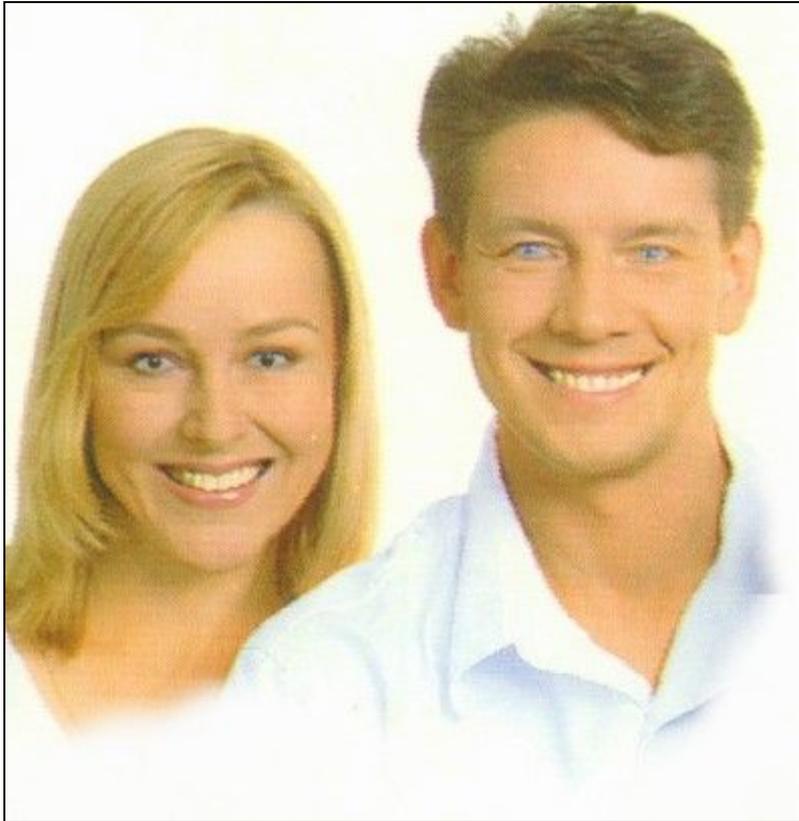
Имеют смешанное проявление мужских и женских половых признаков, интерсексы.

X : 3A

«Сверхсамец» – организм с гипертрофированными признаками самца, однако стерильный, слабый и быстро погибающий.

3X: 2A

«Сверхсамки» с ненормально развитыми яичниками и другими нарушениями признаков пола. Они, как и «сверхсамцы», слабые и быстро погибают.



Задача:

Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение.

Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой.

Подведем итоги:

Задача:

У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся обе аномалии одновременно?

Решение:

Так как у нормальной пары родился ребенок с гемофилией и альбинос, то их генотипы ♀ AaX^HX^h x ♂ AaX^HY . Вероятность рождения второго сына гемофилика $1/4$, вероятность того, что он будет альбиносом – $1/4$. Вероятность сына гемофилика и альбиноса = $1/4 \times 1/4 = 1/16$.

Задача:

Гипертрихоз наследуется как сцепленный с У-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза.

1. Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза.
2. Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий и какого они будут пола.

Решение:

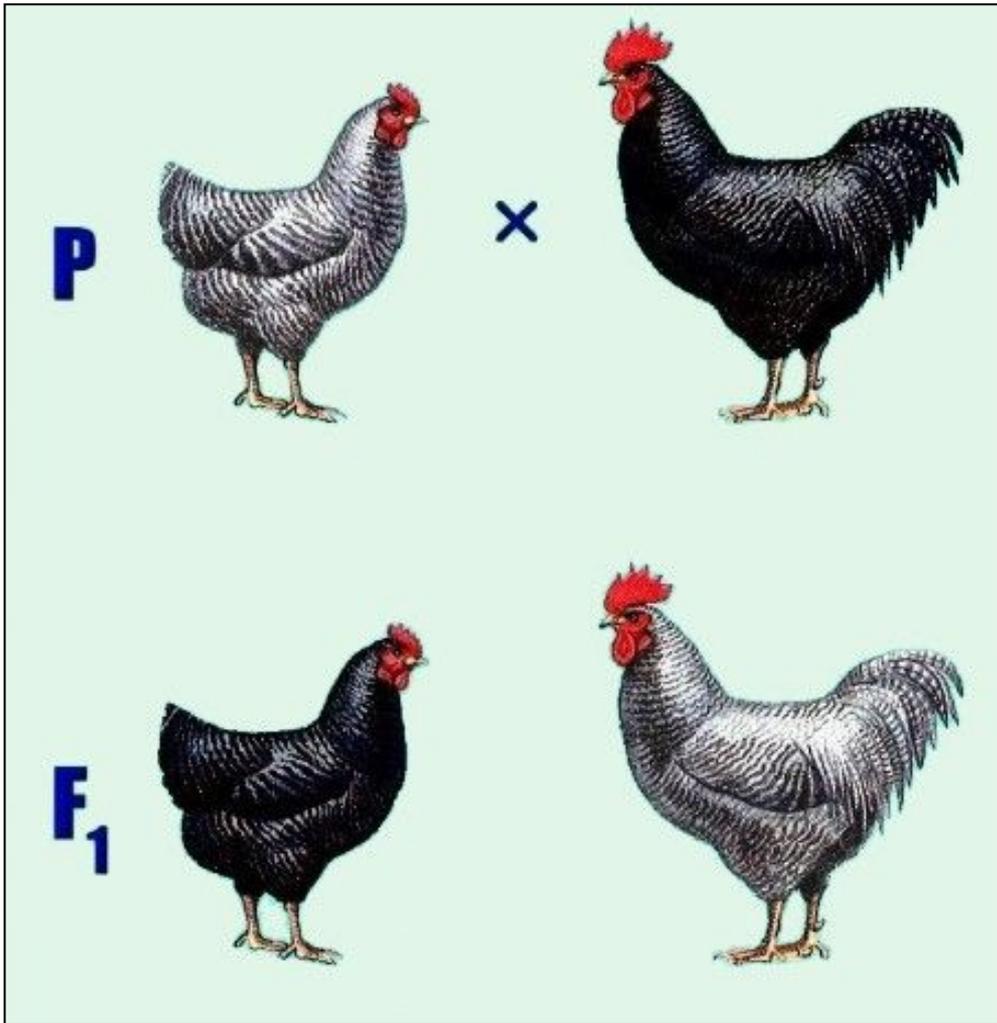
Так как мальчик с признаками ихтиоза (X^aY), значит мама гетерозиготна по этому гену (X^AX^a). Так как мальчик унаследовал У-хромосому от отца, у него будет гипертрихоз. Генотипы родителей:

$\text{♀ } X^AX^a \times \text{♂ } X^AY$.

F_1 : $\text{♀ } X^AX^A$ $\text{♀ } X^AX^a$ $\text{♂ } X^AY$ $\text{♂ } X^aY$.

Зд. Зд. Зд.Гип. Гип.Их.

Подведем итоги:



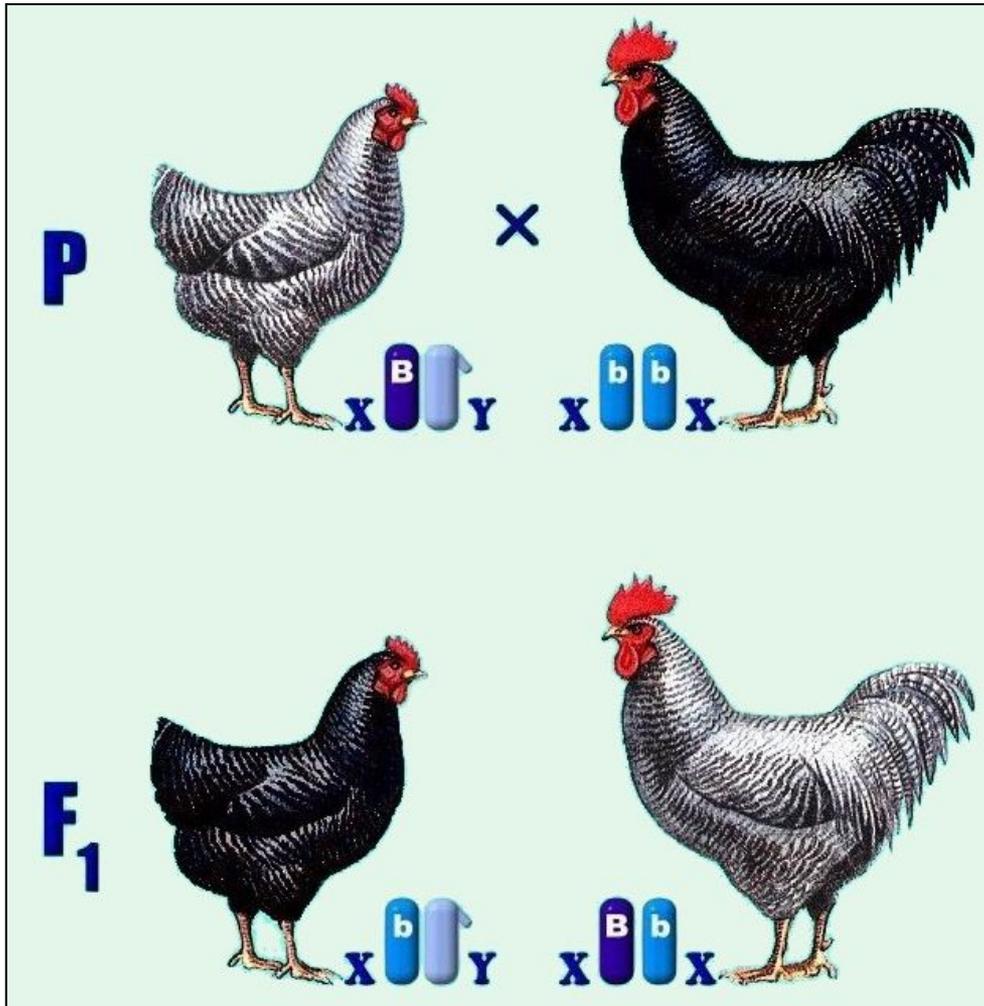
Задача:

При скрещивании курицы с полосатой окраской оперения с черным петухом в потомстве все курицы черные, а петухи – с полосатой окраской оперения. Ген окраски сцеплен с X-хромосомой.

Каковы генотипы родителей и потомства?

Какое потомство ожидается от скрещивания гибридов между собой?

Подведем итоги:



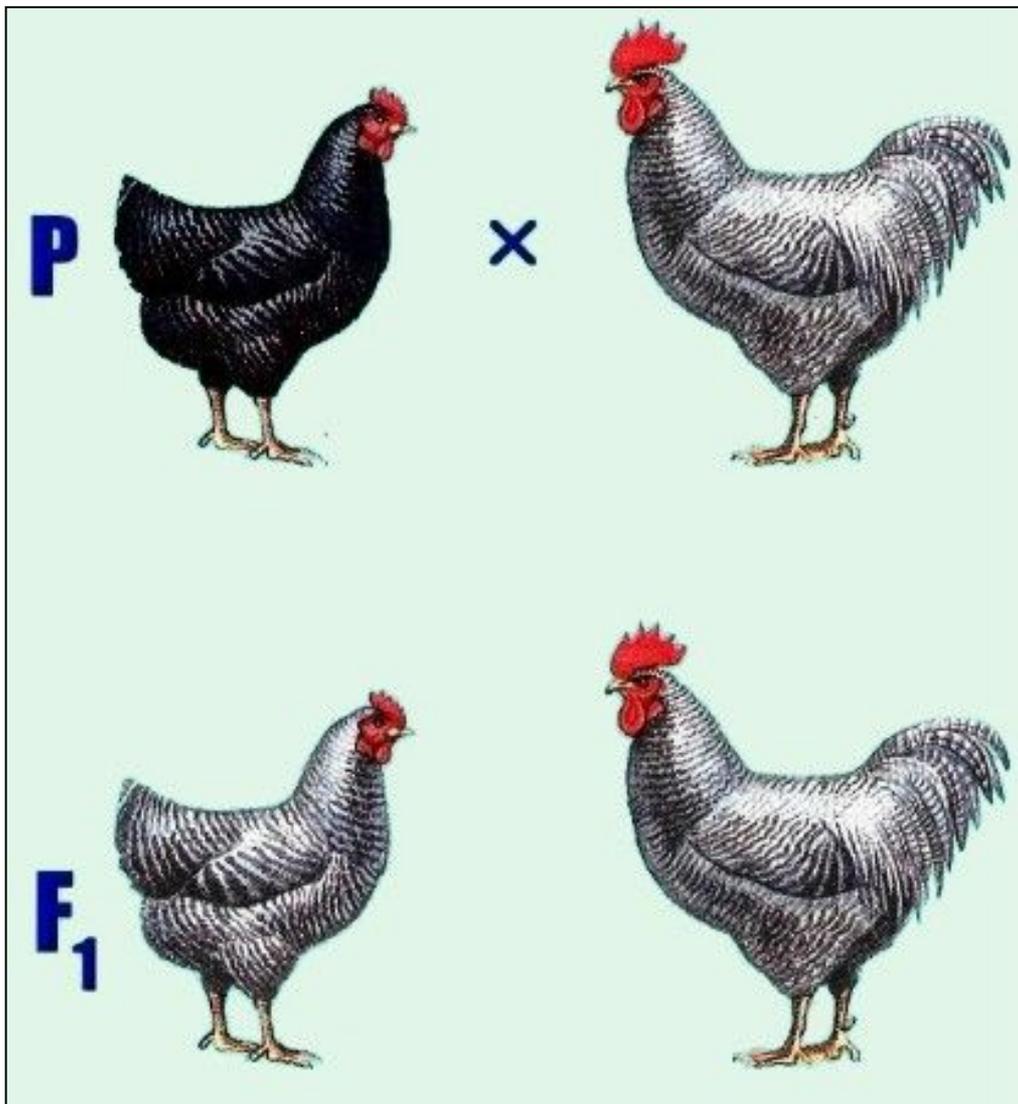
Задача:

При скрещивании курицы с полосатой окраской оперения с черным петухом в потомстве все курицы черные, а петухи – с полосатой окраской оперения. Ген окраски сцеплен с X-хромосомой.

Каковы генотипы родителей и потомства?

Какое потомство ожидается от скрещивания гибридов между собой?

Подведем итоги:



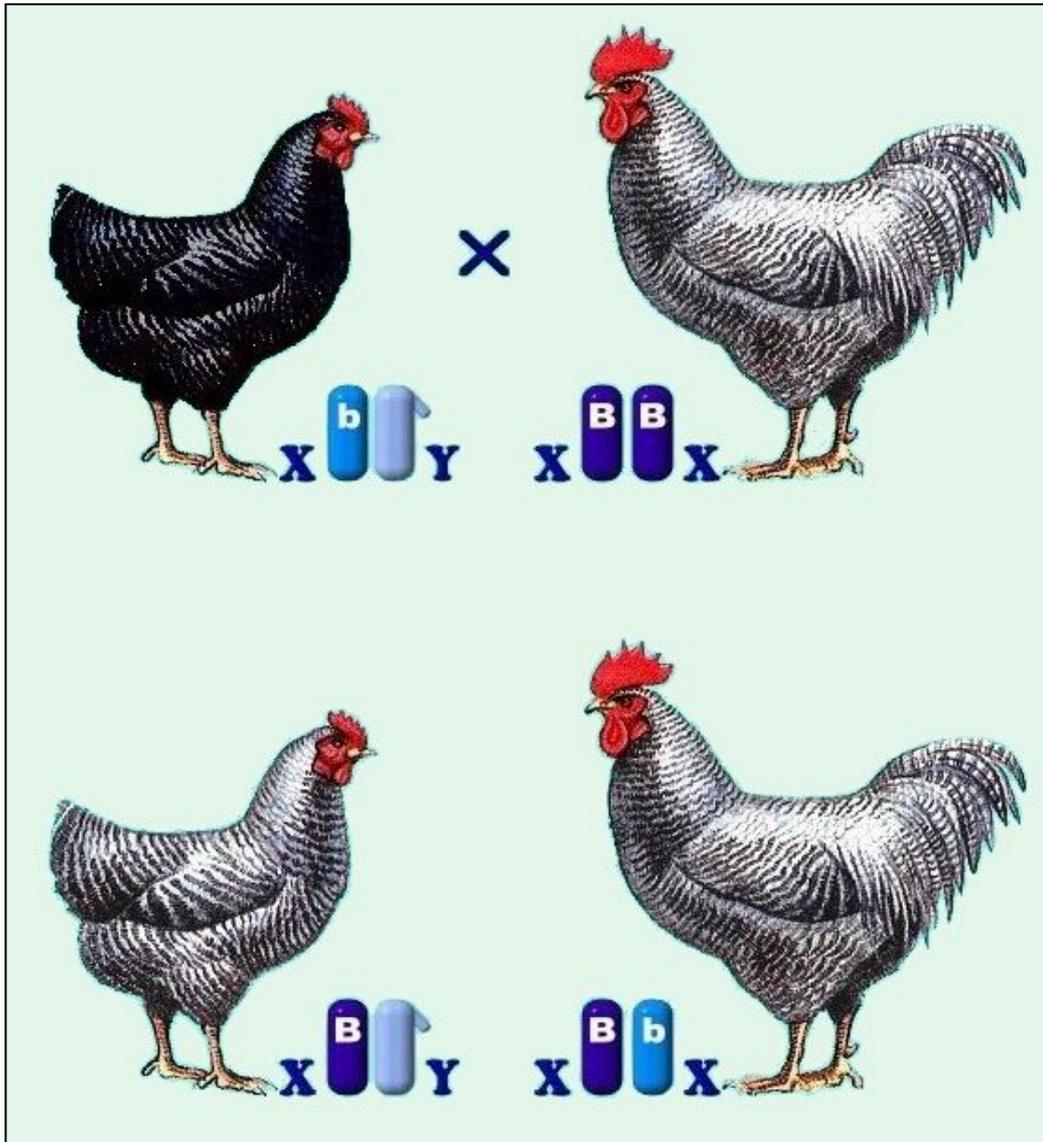
Задача:

При скрещивании курицы с черной окраской оперения с полосатым петухом в потомстве все курицы и петухи – с полосатой окраской оперения. Известно, что ген, отвечающий за окраску оперения сцеплен с X-хромосомой.

Каковы генотипы родителей и потомства?

Какое потомство ожидается от скрещивания гибридов между собой?

Подведем итоги:



Задача:

При скрещивании курицы с черной окраской оперения с полосатым петухом в потомстве все курицы и петухи – с полосатой окраской оперения. Известно, что ген, отвечающий за окраску оперения сцеплен с X-хромосомой.

Каковы генотипы родителей и потомства?

Какое потомство ожидается от скрещивания гибридов между собой?