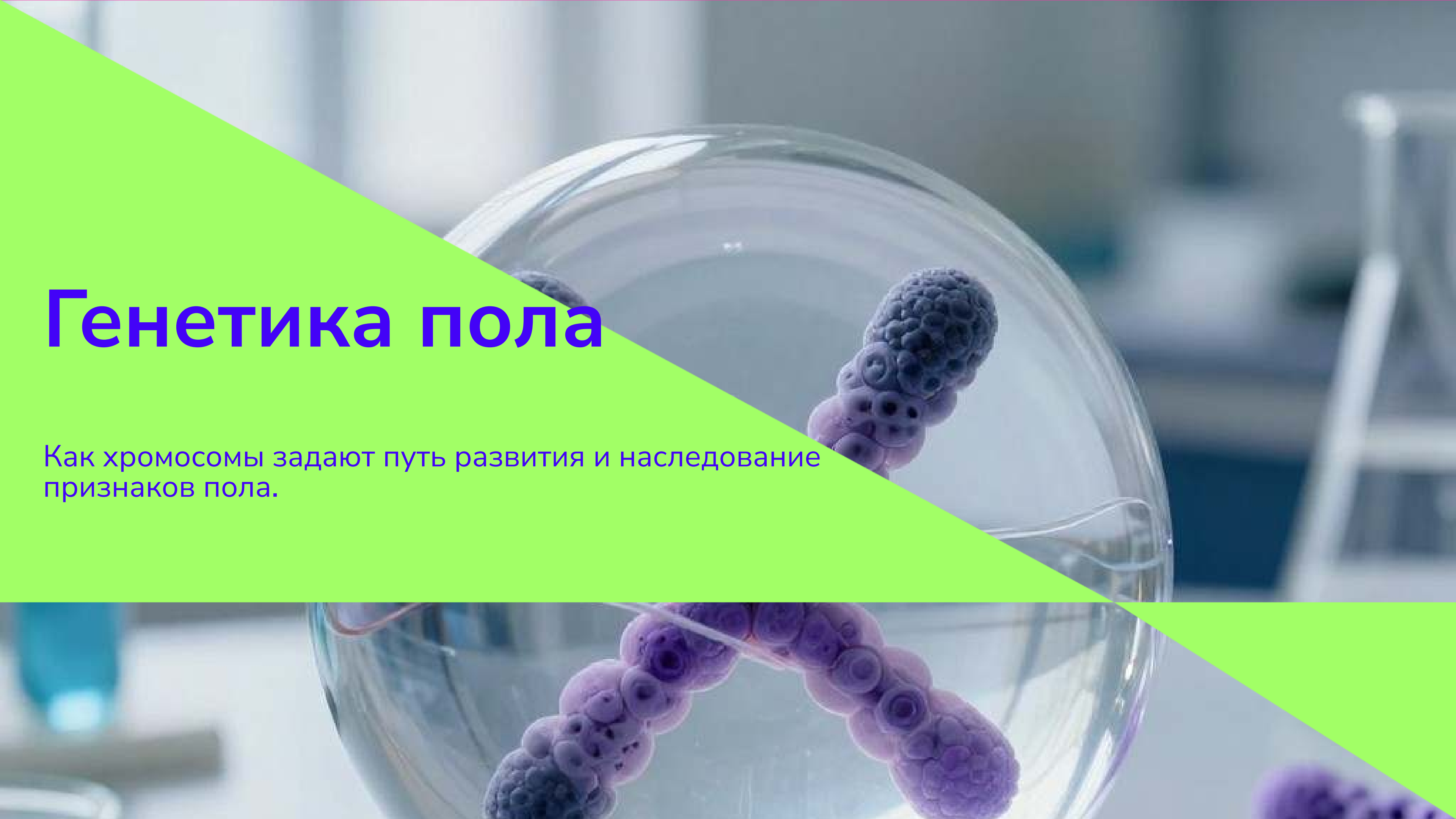


Генетика пола

Как хромосомы задают путь развития и наследование признаков пола.



Зачем изучать генетику пола

Генетика пола объясняет, как формируется мужской или женский путь развития и почему некоторые признаки наследуются через половые хромосомы иначе, чем через аутосомы.



Что такое биологический пол

01

Генетический уровень

Генетический пол определяется набором половых хромосом в зиготе и задаёт начальные условия развития организма. Именно он запускает дальнейшие молекулярные и клеточные процессы.

02

Уровень гонад

Гонадный пол отражает, какие органы сформируются: яички или яичники. Этот этап зависит не только от хромосом, но и от работы регуляторных генов.

03

Видимый результат

Фенотипический пол — это внешние и физиологические признаки, по которым мы распознаём пол организма. Он формируется позже и может не полностью совпадать с генетическим.

Базовые понятия для темы



Хромосомы и гены

Хромосомы — это носители наследственной информации, а гены на них определяют конкретные признаки. Их расположение на определённой хромосоме важно для понимания типа наследования.



Редукция набора

Мейоз уменьшает набор хромосом вдвое, чтобы при оплодотворении восстановился полный диплоидный набор. Без этого число хромосом в поколениях не сохранялось бы.



Варианты генов

Аллели — это разные варианты одного и того же гена. Именно сочетание аллелей у потомка определяет, какой признак проявится, а какой останется скрытым.



Перекомбинация

Кроссинговер происходит в профазе I мейоза и меняет сочетания аллелей на гомологичных хромосомах. Он увеличивает наследственную изменчивость и делает потомство генетически разнообразнее.

Как в природе определяется пол

XY-система

У млекопитающих чаще всего действует XY-система: наличие или отсутствие Y-хромосомы связано с развитием мужского или женского пути. Этот принцип хорошо изучен у человека.

X0-система

У некоторых насекомых встречается X0-система, где пол зависит от числа X-хромосом. В такой модели Y-хромосома может вообще отсутствовать.

ZW-система

У птиц пол определяется иначе: самцы имеют одинаковые половые хромосомы, а самки — разные. Поэтому механизм передачи признаков здесь не совпадает с млекопитающими.

Нехромосомные механизмы

У ряда видов решающую роль играют температура, соотношение генов или внешняя среда. Значит, пол может определяться не только хромосомами, но и условиями развития.

XY-система у человека

01

Кариотипы человека

У человека обычно женский кариотип — XX, а мужской — XY. Эти сочетания формируются при оплодотворении и задают хромосомную основу будущего развития.

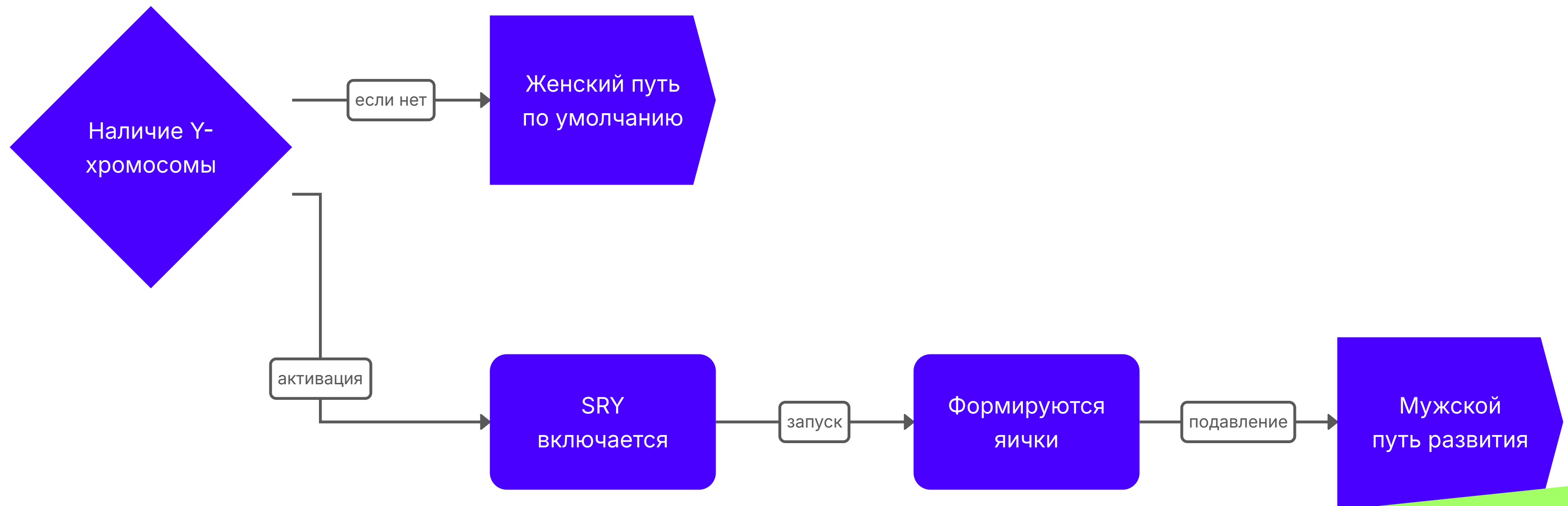
02

Роль гамет

Яйцеклетка всегда несёт X-хромосому, а сперматозоид может нести X или Y. Поэтому именно мужская гамета определяет, какой половой хромосомный набор получит потомство.

Как SRY направляет развитие

Последовательность событий от гена SRY к развитию гонад и фенотипа



Вероятность рождения по полу

➤ Обе варианты возникают с близкой частотой, потому что X- и Y-сперматозоиды участвуют в оплодотворении примерно одинаково часто.

➤ Распределение близко к 1:1, поэтому для каждой беременности вероятность рождения мальчика или девочки примерно одинакова.



Принцип случайного сочетания X- и Y-сперматозоидов

Распределение Х-сцепленного рецессивного признака

Таблица показывает, как при Х-сцепленном рецессивном признаке распределяются носительство и болезнь у детей от носительницы и здорового отца.

У сыновей риск проявления выше, потому что у них только одна Х-хромосома; у дочерей признак чаще скрыт в виде носительства.

Схема скрещивания $XAXa \times XAY$

Потомство	Вероятность	Состояние
Дочь	50%	носительница
Дочь	50%	здоровая
Сын	50%	болен
Сын	50%	здоров

Наследование, связанное с половыми хромосомами

Тип	Кто передаёт	Кто проявляет
X-доминантный	Отец и мать	Дочери и сыновья
Y-сцепленный	Только отец	Только сыновья



Таблица показывает два разных типа сцепления с половыми хромосомами и направление передачи признака в семье.



X-доминантный признак может передаваться детям обоих полов, а Y-сцепленный — исключительно по мужской линии.

Учебная схема наследования половых признаков

1

Это делает X-сцепленные рецессивные признаки заметно чаще у мальчиков.

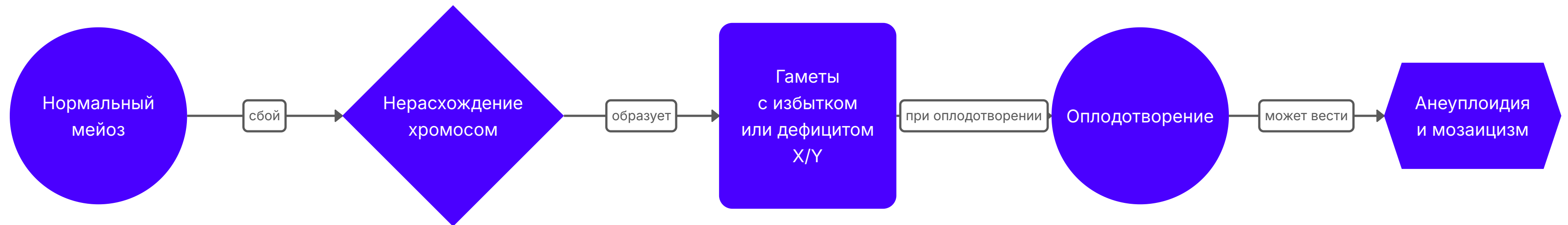
Общая генетика человека; раздел о наследовании, сцепленном с полом

У мужчин лишь одна X-хромосома, поэтому рецессивный вариант гена на ней сразу проявляется.



Ошибка мейоза и анеуплоидия

Схема построена по данным о нерасхождении половых хромосом в мейозе и его последствиях у человека.



Хромосомные варианты у человека

Таблица показывает, как разные наборы половых хромосом связаны с вариантами развития, но не сводят человека к одному признаку.

Половые хромосомы влияют на развитие, но фенотип определяется не только кариотипом.

Клиническая генетика; общеизвестные кариотипические варианты человека

Вариант	Кариотип	Особенность
Тернер	45, X	Одна X
Клайнфельтер	47, XXУ	Доп. X
XYY	47, XYY	Доп. Y

45,X

**Такой набор хромосом может по-разному
отражаться на росте и развитии яичников.**

Клиническая генетика; синдром Тернера

Кариотип 45, X связан с синдромом Тернера и показывает, что отсутствие
Y само по себе не объясняет весь фенотип.



3

**Именно столько крупных вариантов здесь
обычно рассматривают вместе.**

Клиническая генетика; кариотипические варианты XXY, XYY и мозаицизм

При XXY, XYY и мозаицизме выраженность признаков сильно варьирует, поэтому один кариотип не позволяет точно предсказать индивидуальные особенности.



2

**Даже одинаковый набор хромосом
не гарантирует одинаковое проявление
признаков.**

Общая и клиническая генетика; принципы генотип-фенотипических связей

У одного и того же кариотипа фенотип может различаться из-за
регуляции генов, чувствительности тканей к гормонам и мозаицизма.



Как это изучают в лаборатории



Кариотипирование

Показывает число и форму хромосом в метафазных клетках. Метод полезен для выявления крупных перестроек, лишних или недостающих половых хромосом и оценки общего кариотипа.



FISH

Использует меченые ДНК-зонды, которые связываются с нужным участком хромосомы. Так можно быстро обнаружить, например, наличие SRY или аномалии числа копий конкретного фрагмента.



ПЦР

Позволяет амплифицировать и выявить отдельные последовательности ДНК. В практике помогает подтвердить наличие SRY и других маркеров, когда нужен точный молекулярный ответ.



Почему эта тема важна



Закономерности наследования

Сцепление с X и Y наглядно показывает, что наследование зависит от положения гена в хромосоме, а не только от его функции. Это удобно для анализа родословных.



Система регуляции

Половые хромосомы и гормональные сигналы действуют как единая система: один ген может запустить каскад изменений, а сбой на любом этапе меняет итоговый фенотип.



Научное мышление

Тема помогает понять, почему в биологии важны не только «нормы», но и исключения: анеуплоидии, мозаицизм и переменная выраженность признаков учат мыслить точнее.

От хромосом к фенотипу

01

Хромосомный набор

Сначала рассматривают кариотип: XX, XY или анеуплоидные варианты. Именно на этом уровне уже можно заметить лишнюю или недостающую половую хромосому.

02

Генетический запуск

Далее оценивают наличие SRY и работу генов, запускающих развитие гонад. Здесь возможны исключения: ген есть, но путь развития может идти нетипично.

03

Гормональная регуляция

После формирования гонад начинают действовать гормоны. Их уровень и чувствительность тканей определяют, как именно проявятся признаки пола.

04

Фенотипический итог

В конце формируется наблюдаемый фенотип — внешние и физиологические признаки. На этом этапе особенно заметны редкие варианты и последствия анеуплоидий.



Итоги: что нужно запомнить

Главное в генетике пола — видеть связь между хромосомами, генами и развитием. XX/XY, SRY, сцепление с полом и нерасхождение вместе объясняют, почему фенотип может быть разнообразным.