

Лекція 8.

ГЕНЕТИКА СТАТІ

Стать – сукупність морфологічних та фізіологічних ознак організму, котрі забезпечують реакції поведінки та генеративні властивості організму з метою отримання комбінованих нащадків серед яких будуть більш пристосовані до відповідних умов середовища.

Організми можуть бути роздільностатевими та гермафродитними, коли один організм утворює обидва типи гамет. Розрізняють первинні і вторинні статеві ознаки:

- до первинних – належать морфологічні ознаки, які забезпечують утворення гамет та їх злиття під час запліднення (гамети; андроцей та гінецей у рослин);
- до вторинних – належать зовнішні ознаки, що відрізняють статі одна від одної (сила, маса, зріст та багато іншого). Відмінність між чоловічою і жіночою статтю за цими ознаками – *статевий диморфізм* – зустрічається у деяких нижчих та багатьох вищих рослин і тварин (рис. 1).

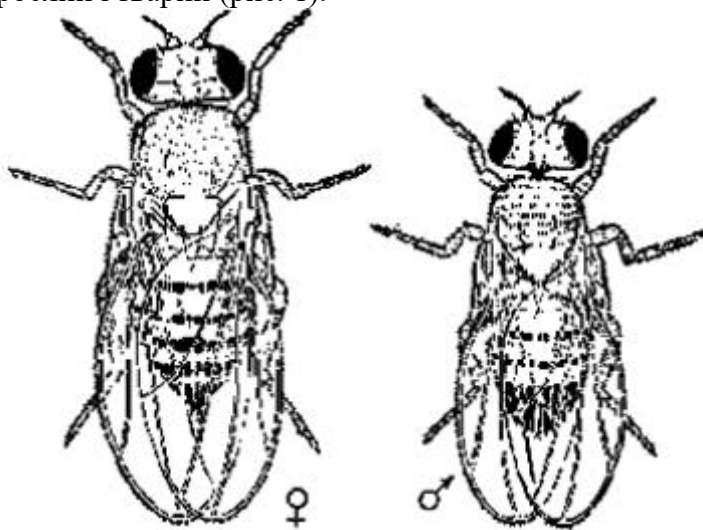


Рис. 1. Статевий диморфізм у дрозофіли

Визначення статі в процесі онтогенезу може проходити на різних його стадіях. Розрізняють три типи загальнобіологічного визначення статі:

- *прогамний* – коли стать зиготи визначається в материнському організмі задовго до майбутнього запліднення;
- *епігамний* – коли стать визначається після запліднення в процесі індивідуального розвитку організму і залежить від умов середовища в яке вони потрапляють;
- *сингамний* – коли стать визначається в момент злиття гамет під час запліднення.

2. Генетична детермінація статі у рослин

Співвідношення особин за статтю у багатьох видів тварин рівне або майже рівне до розщеплення 1 : 1, яке спостерігається при аналізуючому схрещуванні гомозиготної особини за рецесивною ознакою з гетерозиготною особиною. Виникло припущення, що одна стать „гомозиготна”, а друга гетерозиготна”. (Г. Мендель).

Це припущення знайшло цитологічне підтвердження. К. Корренс і Л. Донкастер

провели дослідження, які показали, що розщеплення за статтю відповідає розщепленню при моногібридному схрещуванні.

Причетність організму до жіночої або чоловічої статі визначається наявністю *статевих хромосом*. Статеві хромосоми, які зустрічаються в одній із статей парно, називають *X-хромосомами*. Непарна статева хромосома, наявна тільки в особин однієї статі й відсутня в іншій, була названа *Y-хромосома*.

Статеві хромосоми мають структурні та генетичні відмінності, а тому вони не повністю гомологічні і відносяться до різних груп зчеплення.

Спільна частина генів для X і Y хромосоми називається *гомологічною*. Частина генів, що локалізована лише в Y-хромосомі і не має гомологічних ділянок в X-хромосомі називається *голандричною*. Ці гени передаються лише від батька синові. До того ж такі організми називаються *гемізіготними*, бо несуть гени, які не існують в X-хромосомі, тобто вони не мають алелів.

Стать, обумовлена присутністю парних статевих хромосом – XX, продукує однакові відносно статевих хромосом гамети (X та X). Така стаття називається *гомогаметною*. Стать, зумовлена присутністю непарних статевих хромосом – XY, продукує два типи гамет (X та Y). Така стаття називається *гетерогаметною*.

Статеві хромосоми виявлені у більш ніж 50 видів дводомних рослин також. Це: куколиця біла (*Melandrium album*), спаржа, коноплі посівні (*Cannabis sativa*), хміль звичайний (*Humulus lupulus*), шпинат, види роду Верба, види роду Тополя, види роду Щавель, Кокцинія індійська (*Coccinia indica*; *гарбузові*). У всіх у них жіноча стаття – гомогаметна, чоловіча, – гетерогаметна.

У хмелю японського і двох видів щавлю чоловіча форма має генотип ХУУ. У поліплоїдних видів суниці жіноча стаття – гетерогаметна, чоловіча, – гомогаметна. У діоскореї ♀ XX, ♂ XO.

У багатьох дводомних рослин спеціальних статевих хромосом немає. Всі хромосоми чоловічої і жіночої статі морфологічно однакові. Стаття у них пов'язана з наявністю певних генів в аутосомах (*Vitis vinifera subsp. sylvestris*, *Ribes alpinum* L., *Asparagus officinalis* L.).

Теорії визначення статі

Існують кілька механізмів визначення статі:

- **гетерохромосомно**, коли існують різні статеві хромосоми, що розходяться по різних гаметах і визначають стаття після запліднення (сингамно) в залежності від комбінації їх поєднання.

Типи статі при сингамії

Тип	Позна-чення хромосом	Організм	Соматичні клітини		Гамети		Гетерогаметна стаття
			♀	♂	♀	♂	
I	XY	людина, дрозофіла, ссавці	XX	XY	X	X,Y	♂
II	XY	птахи, метелики	XY	XX	X,Y	X	♀
III	XO	коник, клоп	XX	XO	X	X,O	♂
IV	XO	міль	XO	XX	X,O	X	♀

З таблиці видно, що у I і II типів жіноча стаття гомогаметна (утворює яйцеклітини, однакові за статевими хромосомами), а чоловіча стаття – гетерогаметна (утворює два види

сперматозоїдів: з X і Y хромосомами). У II і IV типів – навпаки. Гетерогаметність однієї статі і гомогаметність іншої у кожного виду тварин забезпечує рівну кількість нащадків жіночої і чоловічої статі, тобто в співвідношенні 1:1.

- **монохромосомно**, коли стать визначається однією хромосомою, в залежності від її кількості в генотипі. Генотип XX визначає самку, а генотип XO – самця. Це спостерігається у тлі, філоксери та інших комах.

- **каріотипово** – коли стать визначається кількістю хромосом в каріотипі. Диплоїдний набір – визначає самку, гаплоїдний – самця. Прикладом можуть служити бджоли, у яких самка має диплоїдний набір хромосом (32), а самець (трутень) – гаплоїдний (16);

- **балансово** – коли стать залежить від співвідношення числа X -хромосом до загального числа аутосом. Явище відкрито К. Бріджесом при схрещуванні триплоїдних дрозофіл з диплоїдними;

- **фізіологічно** – коли стать визначається ефектом співвідношення двох генетичних факторів із яких в одному випадку утворюється самка, в другому – самець. Цей метод визначення статі відкритий Р. Гольдшмідтом у непарного шовкопряда.

- **метатропно** — коли особини генетично двостатеві, але стать може проявлятися в залежності від концентрації особин в популяції тієї чи іншої статі. В цьому випадку самки можуть перетворюватися в самців, а самці в самок. Явище може проявлятися в молодих особин.

У більшості організмів стать визначається в момент запліднення комбінацією статевих хромосом (гетерохромосом) – X та Y , тобто проявляється *хромосомний механізм визначення статі*.

Ця теорія визначення пола одержала назву *хромосомної теорії*. Вона була запропонована в 1907 році К. Корренсом.

ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ ВИЗНАЧЕННЯ СТАТІ

Цитологи вивчаючи мейоз у трав'яного клопа *Protenor* помітили, що у самців спостерігається у одних сперматозоїдах другого порядку 7 хромосом, а у других – 6. Непарну хромосому (7) назвали X -хромосомою, а всі решта – *аутосомами* (A). Соматична клітина самця клопа нараховує 13 хромосом, одна із яких X -хромосома. ♂ – 13 хромосом ($12A + X$); $6A + X$ $6A + 0$

У соматичних клітинах самки нараховується 14 хромосом, із яких дві X -хромосоми (такі самі як у самця) і 12 аутосом

♀ – 14 хромосом ($12A + XX$); $6A + X$ $6A + X$

Далі цитологи виявили організми у яких в сперматогоніях одна із пар хромосом представлена неоднаковими за розміром або формою хромосомами. Одна хромосома була дещо подібна до парних хромосом жіночої статі і за нею зберегли назву X -хромосоми, інша – відміна (форма, розмір) – Y -хромосома. Так у клопів другого роду *Lygaeus* (♀ $12A + XX$; ♂ $12A + XY$)

В результаті цих досліджень цитологи прийшли до важливого відкриття. У особин жіночої статі у багатьох видах всі хромосоми парні (у гаметогенезі в результаті редукційного поділу у них утворюється *один тип гамет*). У особин чоловічої статі в гаметогенезі утворюється *два типи гамет*.

Статеві X - і Y -хромосоми є гетерохромосомами. Їх поведінка у профазі I відрізняється від поведінки інших гомологічних пар (аутосом). Вони знаходяться в сильно спаралізованому стані, рідко об'єднуються в біваленти, не кон'югують, або кон'югують лише частково. Вони мають різну форму, різний склад генів. Вважається, що Y -хромосома є генетично інертна.

Гетерогаметність наявна не лише у чоловічої статі. Наприклад, у птахів, метеликів гетерогаметною статтю є жіноча, а гомогаметною – чоловіча. Тобто жіноча стать утворює

два типа гамет, а чоловіча – один.

Залежно від поєднання статевих хромосом в організмі розрізняють 4 типи хромосомного визначення статі. **I. Тип XY (Lygaens-тип)** – характерний для людини та інших ссавців, а також дрізофіли. При ньому XX – гомогаметна жіноча стать, XY – гетерогаметна чоловіча стать (тип людини, дрізофіли та всіх ссавців)

II. Тип XO (Protenor-тип) – XX – гомогаметна жіноча стать, XO – гетерогаметна чоловіча стать (клопи, коник–стрибунець, коноплі, хміль, шпинат).

III. Тип ZW характерний для метеликів, волохоткрильців, птахів, рептилій, риб, а з рослин – суниці. Чоловіча стать гомогаметна – має дві гомологічні хромосоми Z, а гетерогаметна - жіноча (має одну Z-хромосому і одну W- хромосому, яка складається в основному з гетерохроматину і тому генетично інертна).

IV. Тип ZO притаманний метелику молі, ящірці, яка зустрічається лише на о–ві Сахалін). Гетерогаметною є жіноча стать (ZO), гомогаметною – чоловіча (ZZ).

БАЛАНСОВА ТЕОРІЯ ВИЗНАЧЕННЯ СТАТІ

Вивчаючи успадкування статі у мухи дрізофіли, американський вчений Кельвін Бріджес в 1922 році установив, що самці можуть мати набори хромосом XY і XO. Самці з набором XO будуть стерильними. Був зроблений висновок, що Y–хромосома в дрізофіли не має істотного значення для визначення чоловічої статі.

Подібні труднощі призвели до нової гіпотези визначення статі – *балансової теорії статі*.

Суть цієї теорії полягає у тому, що стать особини визначається балансом (співвідношенням) генів, які контролюють чоловічу і жіночу стать і розташовані як у статевих хромосомах, так і аутосомах.

Чим більше в каріотипі самки дрізофіли X-хромосом, тим більше виражені ознаки жіночої статі. Чим більше в самця дрізофіли наборів аутосом, тем сильніше виражені ознаки чоловічої статі.

У 1922 році К. Бріджес знайшов у дрізофіли самку, яка мала потрійний набір хромосом $3X + 3A$ Р: ♀ $3X + 3A \times \text{♂ } XY + 2A$ (диплоїдний самець)

Бріджес прийшов до висновку, що жіночу стать визначає не наявність двох X–хромосом і чоловічу – не XY, а встановив, **що стать визначається співвідношенням кількості статевих хромосом до аутосом.**

Бріджес обчислив так званий *статевий індекс*. При рівному співвідношенні статевих хромосом до аутосом ($X : A$; $2X : 2A$; $3X : 3A$) **статевий індекс становить 1** і розвиваються самки. Перевищення набору аутосом ($X : 2A$, **статевий індекс 0,5**) призводить до розвитку самців. Статевий індекс (баланс хромосом) якій знаходиться в межах **від 1 до 0,5** ($2X : 3A = 0,66$) визначає проміжний розвиток статі – інтерсексуальність.

Перевага X-хромосом ($3X : 2A$, **статевий індекс 1,5**) призводить до розвитку „надсамок”. Перевага аутосом на статевими хромосомами ($X : 3A$, **статевий індекс 0,33**) – „надсамці”. Нині балансова теорія визначення статі є загальноприйнятою, вона справедлива не лише по відношенню до тварин але і до людини, рослин.

3. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю, обмежених та контрольованих статтю.

Закон одноманітності гібридів F_1 в одному з реципрокних схрещувань не справджується. Реципрокні схрещування дають різні результати. При схрещуванні білооких самок і червонооких самців в F_2 спостерігається розщеплення 1:1 замість 3:1, як очікується за класичною схемою моногібридного розщеплення. Все це, здавалося б, не узгоджується з правилами Г. Менделя. Зіставлення цих схрещувань з даними каріотипу дрізофіли дозволило пояснити отримані результати. Результати, отримані при схрещуванні червонооких і білооких мух, Т. Морган пояснив, припустивши, що ген *w* знаходиться в X-хромосомі, а Y-хромосома генетично інертна або принаймні не містить гена

Таким чином, ген w зчеплений зі статтю, тобто знаходиться в Х-хромосомі. Гетерозиготні самки ww^+ , які мають дві Х-хромосоми, є червоноокими, що свідчить про рецесивність алелю w , що зумовлює білоокість. У той же час самці, що несуть алель w в своїй єдиній Х-хромосомі, завжди білоокі, що добре узгоджується з уявленнями про інертність Y-хромосоми, тобто про відсутність у ній нормального, або домінантного, алелю w^+ . Цим-то й пояснюється успадкування за схемою кріс-крос у схрещуванні:

На відміну від аутосомних генів, які при розв'язуванні задач позначалися великими літерами абетки (A, B, C або a, b, c і т.д.), гени, локалізовані в статевих хромосомах, позначаються, наприклад, X^A або X^a (гетерозигота), $X^A X^A$, $X^a X^a$ (гомозигота). Крім того, гени статевих хромосом можна позначити також у гомогаметної статі так: $X^{AB} X^{ab}$, у гетерогаметної: $X^{AB} Y$ або $X^{ab} Y$.

Гомогаметна стать несе подвійну дозу генів, розташованих в Х-хромосомі ($X^A X^A$). Розвиток відповідних ознак у гетерозигот ($X^A X^a$) залежить від характеру взаємодії між алельними генами. Гетерогаметна стать має одну Х-хромосому ($X^a Y$). У деяких видів Y-хромосома генетично інертна, в інших вона містить деяку кількість структурних генів, частина з яких гомологічна генам Х-хромосоми (рис. 64). Гени негомологічних ділянок Х - та Y-хромосом (або єдиною Х-хромосоми) у гетерогаметної статі перебувають в *гемізиготному* стані. Вони існують єдиною дозою гена: $X^A Y$, $X^a Y$, $X Y^B$

Характер успадкування ознак, зчеплених із статтю, має *особливості*:

- 1) реципрокні схрещування дають різні результати;
- 2) в одному напрямі схрещування в F_1 має місце одноманітність; а в іншому – розщеплення, причому дочки схожі на батька, а сини на матір (успадкування хрест – навхрест, або кріс–крос);

- 3) в другому поколінні гібридів в тому напрямі схрещування, де в F_1 була одноманітність, розщеплення буде 3:1, по Менделю, з тією лише різницею, що 1/4 рецесивів складатимуть особини однієї статі; в другому напрямі схрещування в F_2 розщеплення за вивчаємою ознакою буде 1:1 серед самок і самців. Якщо ознака успадковується так, то можна стверджувати, що ген, який її визначає, локалізований в Х-хромосомі, а в Y-хромосомі такого алеля немає. До числа таких ознак відносяться, наприклад, гемофілія, міопатія Дюшена і дальтонізм у людини, вузьке листя у *Melandrium alba* тощо.

Окрім ознак, зчеплених із статтю, розрізняють ознаки, обмежені статтю, і залежні від статі (або контрольовані статтю).

До *ознак, обмежених статтю*, відносяться ознаки, гени яких знаходяться як в статевих хромосомах, так і в аутосомах, але виявляються вони тільки у однієї із статей. Прикладом може служити вміст жиру в молоці великої рогатої худоби, яйценосність у курей і т.д. У людини це гени, що визначають ширину тазу (виявляються тільки у жінок), вік статевого дозрівання у дівчаток, кількість і розподіл волоссяного покриву у чоловіків. Гени цих ознак розташовані в аутосомах обох статей.

Ознаки, залежні від статі, виявляються по-різному при одному і тому ж генотипі у чоловіків і жінок. Наприклад, раннє облісіння: у чоловіків спостерігається при генотипі HH і Hh , у жінок – тільки при генотипі HH . Якщо в сім'ї батько має генотип HH (лисий), а мати – hh (норма), то діти матимуть генотип Hh , причому сини з ознаками раннього облісіння, а дочки з нормальним волоссям.