

Genetyka płci

Modul no. 1: Animal Genetics

Dorota Kołodziejczyk

Uniwersytet Przyrodniczo-Humanistyczny w Siedlcach

Instytut Zootechniki i Rybactwa



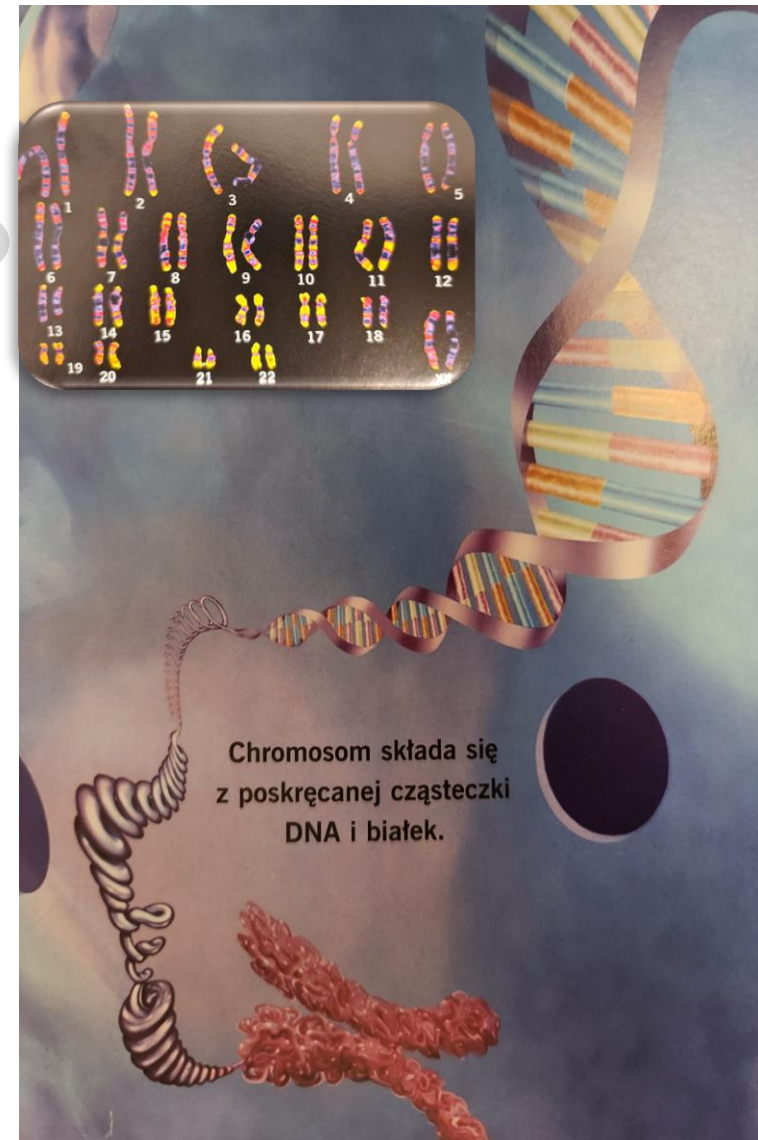
Co-funded by
the European Union

Istotą nauki o dziedziczności jest zbadanie mechanizmów, za pomocą których jest narzucany potomkowi plan rozwoju prowadzący do wykształcenia organizmu o ogólnych cechach budowy i funkcjach charakterystycznych dla wszystkich osobników tego gatunku, a w cechach szczegółowych podobnego do swoich rodziców.

Pojęcie zawiązku cechy, zwanego później **genem** wprowadził Mendel, zaś Strasburger i Meizel mieli duży wkład w odkrycie i opisanie **chromosomów** oraz poznanie mechanizmów podziałów komórkowych – mitozy i mejozy.



- Na początku XX wieku genetyk Thomas Morgan opracował chromosomalną teorię dziedziczenia udowadniając, że nośnikiem informacji genetycznej są chromosomy.
- Są one nukloproteidami, a ich zasadniczym elementem składowym jest kwas dezoksyrybonukleinowy (DNA), który ma charakter substancji dziedzicznej.



(Walker, 2012)

Chromosomy dzielone są na dwie podstawowe grupy, a mianowicie:

- ❖ autosomy,
- ❖ heterosomy, zwane inaczej **chromosomami płci**.

Chromosomy płciowe powstały z pary chromosomów autosomalnych, które w drodze postępującej specjalizacji zgromadziły dużą liczbę genów odpowiedzialnych za determinację płci.

Geny determinujące płć zlokalizowane są nie tylko w heterosomach, ale także autosomach. Ponadto w różnych grupach zwierząt wzajemne znaczenie hetero- i autosomów w genetycznej determinacji płci przedstawia się niejednakowo.



GENETYCZNA DETERMINACJA PŁCI U SSAKÓW

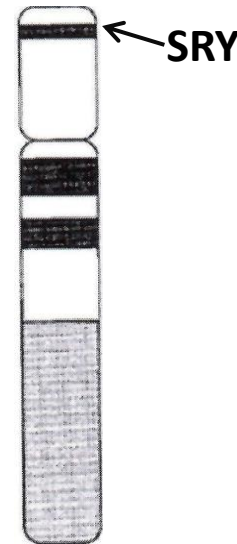
U ssaków występuje genetyczny mechanizm determinacji płci – XX/XY, za nielicznymi wyjątkami wśród rzędu torbaczy.

Płcią heterogametyczną, czyli taką która wytwarza dwa rodzaje gamet jest u ssaków samiec (**XY**), zaś samice są płcią homogametyczną (**XX**).

XY**XX**

GENETYCZNA DETERMINACJA PŁCI U SSAKÓW

Decydującą rolę w determinacji płci u ssaków odgrywa **męski chromosom Y**, który wywiera wpływ na zdeterminowany pierwotnie w kierunku żeńskim zarodek. Dzieje się to za sprawą zlokalizowanego na tym chromosomie **genu SRY (sex determining region Y)**. To właśnie ten gen rozpoczyna i warunkuje przemiany, w wyniku których wykształcają się pierwszorzędowe cechy płciowe – jądra, determinujące płęć męską.



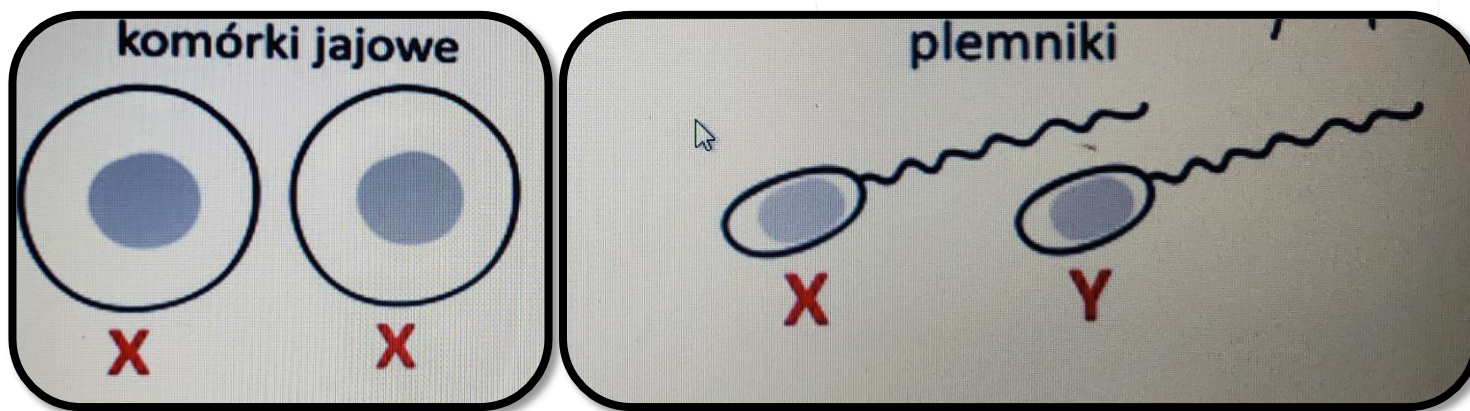
Jobling i Tyler-Smith, 1995



Co-funded by
the European Union

Brak genu SRY na chromosomie Y prowadzi do powstania osobnika o fenotypie żeńskim mimo obecności tego chromosomu Y.

W gonadach (jądrach i jajnikach) następuje podział meiotyczny komórek, w wyniku którego powstają gamety. W procesie tym segregowane są w sposób losowy chromosomy płci i wytwarzane są u samicy wszystkie komórki jajowe niosące chromosom X, zaś do plemnika trafia chromosom X lub Y.



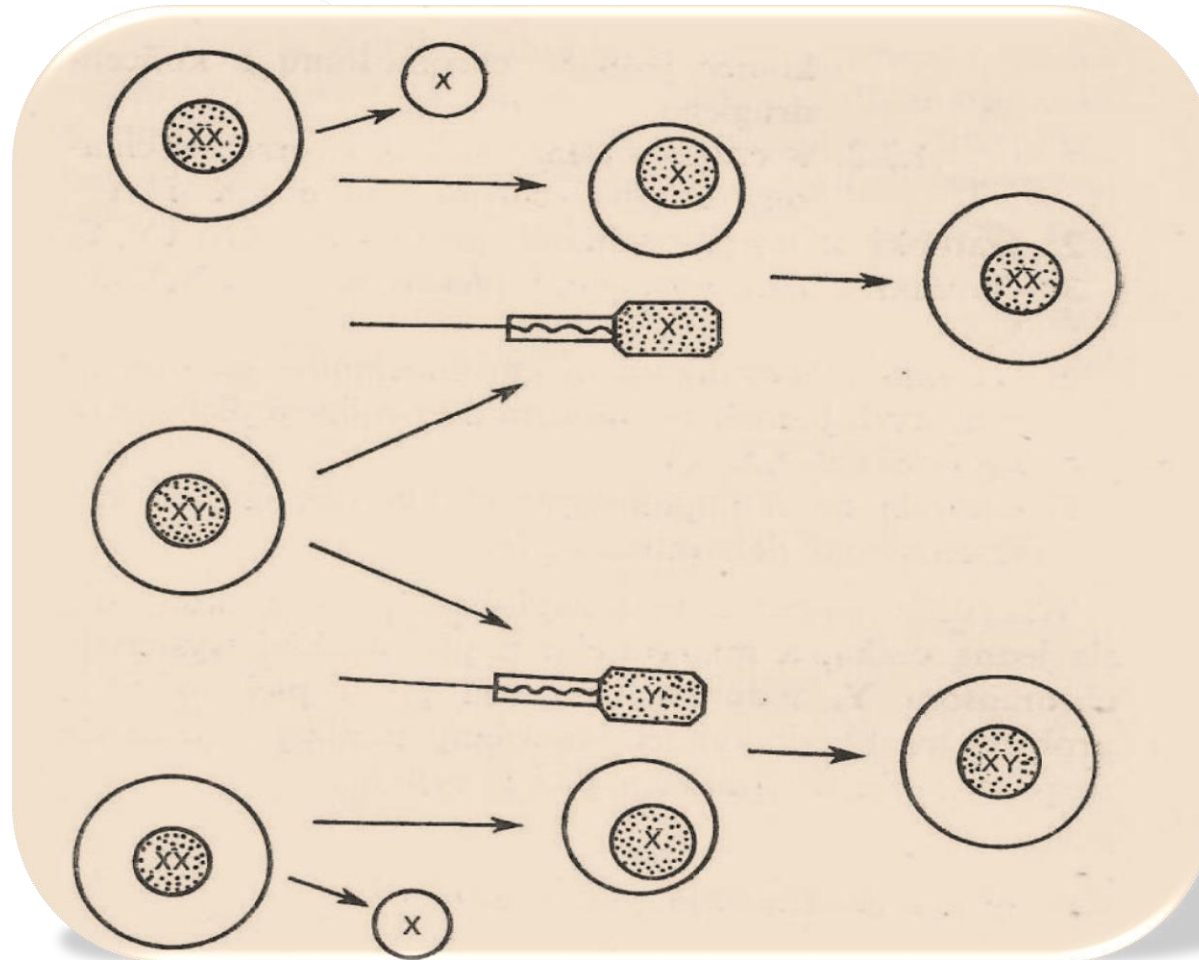
<https://zpe.gov.pl/a/film-samouczek/DuQlqjIMV>

Aby w komórkach samic nie powstawało dwa razy więcej białek kodowanych na chromosomach płci, jeden musi zostać w pewien sposób wyłączony.



Dzieje się tak we wczesnym rozwoju zarodkowym, gdzie w komórkach jeden z chromosomów X ulega losowej inaktywacji i jest widoczny w postaci grudki chromatyny płciowej (ciałko Barra).

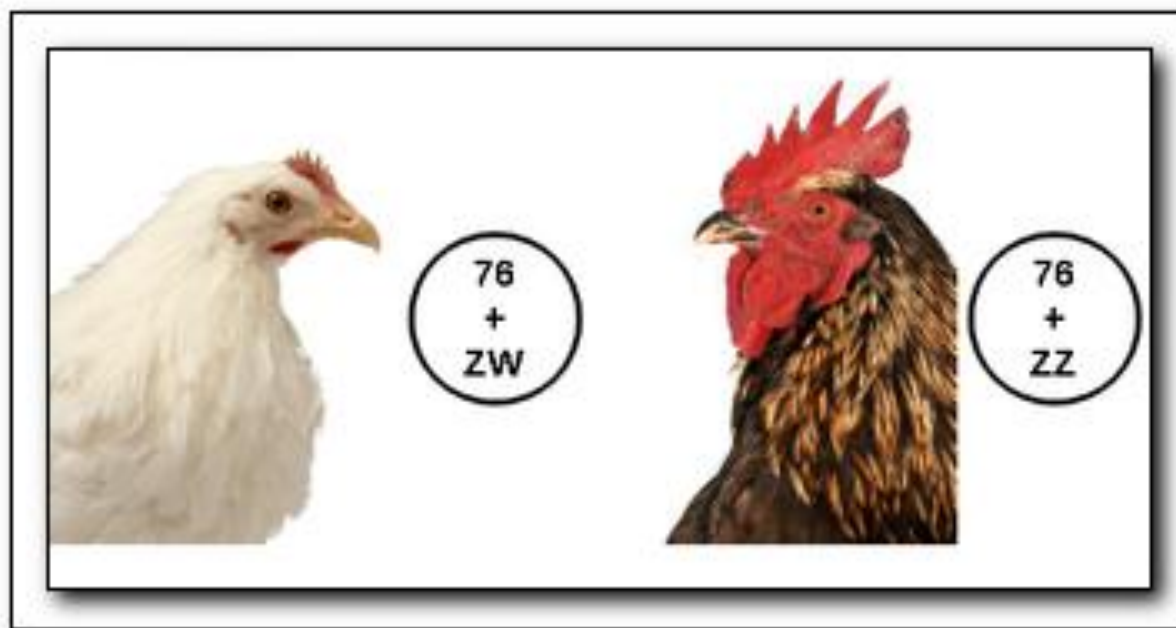
Schemat genetycznej determinacji płci u ssaków *(Boczkowski, 1983)*



(Boczkowski, 1983)

GENETYCZNA DETERMINACJA PŁCI U PTAKÓW

W odróżnieniu od ssaków ptaki charakteryzuje genetyczny mechanizm determinacji płci – ZZ/ZW. Płcią heterogametyczną jest u ptaków samica (**ZW**), zaś samce są płcią homogametyczną (**ZZ**).



https://pl.wikipedia.org/wiki/System_determinacji_p%C5%82ci_XY#/media/Plik:Types_of_sex_determination.png

Ciekawy jest fakt, że u ptaków, podobnie jak u ssaków zaobserwowano chromatynę płciową u osobników żeńskich, co wskazuje na to, że grudka chromatyny płciowej nie powstaje na skutek połączenia się dwóch homologicznych chromosomów płciowych.

Wykazano, że u ptaków dominującą gonadą jest jajnik i w przypadku wszczepienia jajnika obok jądra następuje jego transformacja w jajnik (*Boczkowski, 1983*).

Jak podają inni autorzy (*Nowak, red., 2015*) rola chromosomów Z i W nie jest jeszcze do końca rozstrzygnięta. U ptaków nie stwierdzono genu SRY, odpowiedzialnego za kształtowanie się fenotypu męskiego. Naukowcy uważają, że za determinację ptasiej płci odpowiada poziom produktu genu DMRT1 mapowanego na chromosomie Z.



Co-funded by
the European Union

GENETYCZNA DETERMINACJA PŁCI U OWADÓW

Badania nad genetyczną determinacją płci u owadów stały się podstawą do rozpatrywania genetycznych mechanizmów determinacji płci.

Momentem przełomowym było odkrycie przez Jana Dzierżonę zjawiska partenogenezy (1845). Polski ksiądz i pszczelarz stwierdził i udowodnił, że matka pszczoła składa dwa rodzaje jaj: zapłodnione i niezapłodnione.

Z tych ostatnich powstają osobniki męskie – trutnie. Z zapłodnionych jaj wylęgają się natomiast robotnice lub matki (zależy od diety – jeżeli jest uboga w białko powoduje niedorozwój płciowy robotnic).

Komórka jajowa n + brak plemnika = n ➡ **osobnik męski;**

Komórka jajowa n = plemnik = $2n$ ➡ **osobnik żeński.**



Co-funded by
the European Union

Na podstawie badań nad *Drosophila* stwierdzono, że płeć zależy od stosunku liczby chromosomów X do liczby haploidalnych garniturów autosomalnych, z tym że chromosomy X wpływają na rozwój osobników żeńskich, a autosomy męskich. Obecność chromosomu Y nie determinuje płci, ale ma znaczenie dla pełnego rozwoju czynności jąder (*Bridges, 1922, za Boczkowskim*).

CHROMOSOMY PŁCIOWE I AUTOSOMY	STOSUNEK X:A	ROZWÓJ PŁCIOWY
XY + 2A (diploid)	0,5	osobnik męski
X + 2A (monosomik)	0,5	osobnik męski bezpłodny
XX + 2A (diploid)	1,0	osobnik żeński
XXX + 2A (trisomik)	1,5	osobnik super żeński
XXX + 3A (triploid)	1,0	osobnik żeński
XYY + 3A (triploid)	0,33	osobnik męski
XXY + 3A (triploid)	0,67	interseks
XXXX + 4A (tetraploid)	1,0	osobnik żeński
XXXY + 4A (tetraploid)	0,75	interseks

Boczkowski, 1983; Świderek, 2015



Co-funded by
the European Union

GENETYCZNA DETERMINACJA PŁCI U RYB

Ryby wykazują największą różnorodność zróżnicowania płciowego. W odróżnieniu od innych kręgowców u ryb hermafrodytyzm (dwupłciowość) jest stanem fizjologicznym. Wyróżnia się w tej grupie zwierząt 5 typów hermafrodytyzmu:

- **Hermafrodytyzm synchroniczny** – stan, w którym osobnik jest zdolny do funkcjonowania jednocześnie jako żeński i męski;
- **Hermafrodytyzm funkcjonalny naprzemienny** – czyli osobnik funkcjonuje raz jako żeński, raz jako męski;
- **Hermafrodytyzm protoandroniczny** – stan, w którym osobnik funkcjonuje najpierw jako męski, następnie jako żeński;
- **Hermafrodytyzm protogynoidalny** – stan, w którym osobnik funkcjonuje najpierw jako żeński, a potem jako męski;
- **Hermafrodytyzm szczątkowy** – oznacza istnienie cech hermafrodytyzmu u osobnika funkcjonującego jedynie jako męski lub żeński.

(Boczkowski, 1983)



Co-funded by
the European Union

CECHY SPRZĘŻONE Z PŁCİĄ

- Wiele cech u ludzi i zwierząt uwarunkowanych jest genami zlokalizowanymi w chromosomach płci, stąd nazywa się je **cechami sprzężonymi z płcią**.
- Niektóre z nich to:
 - ✓ daltonizm,
 - ✓ hemofilia (u ludzi i psów)
 - ✓ wykręcenie nóg (u świń),
 - ✓ gen letalny, powodujący brak zębów i zamieranie płodów męskich (u bydła),
 - ✓ czarne i żółte zabarwienie sierści (u kotów),
 - ✓ jastrzębiatość upierzenia (u kur),
 - ✓ bezrożność (u bydła),
 - ✓ barwa oczu u muszki owocowej.



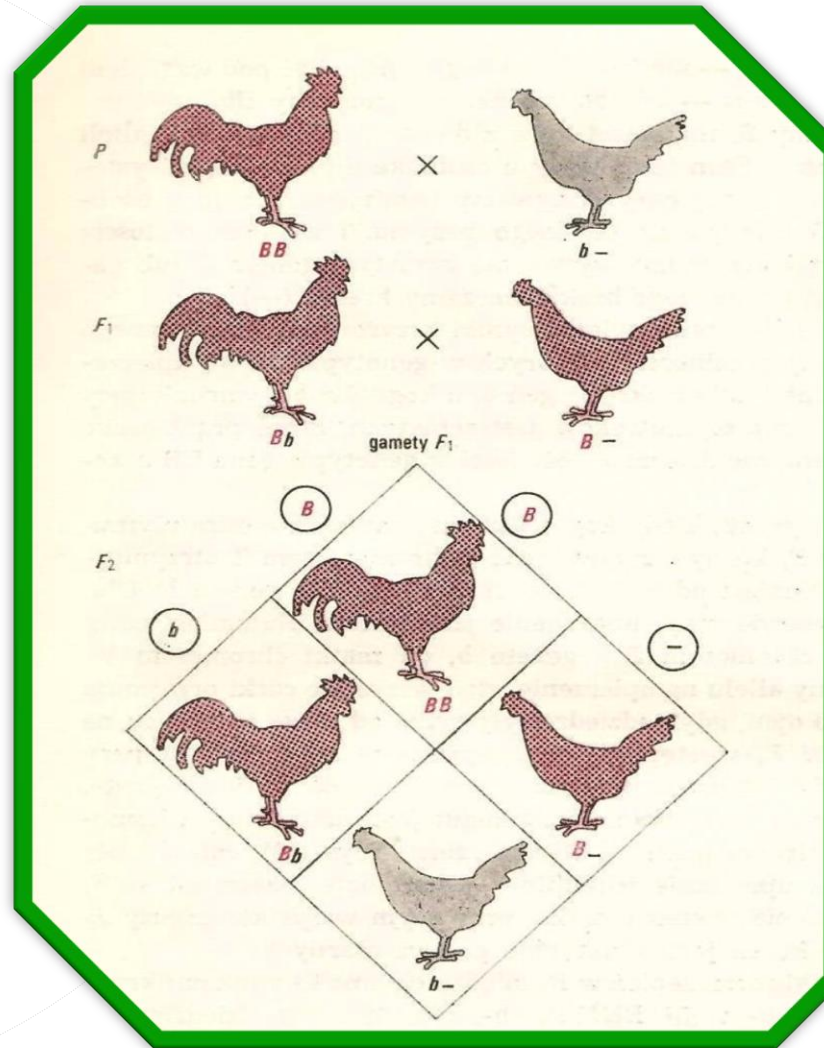
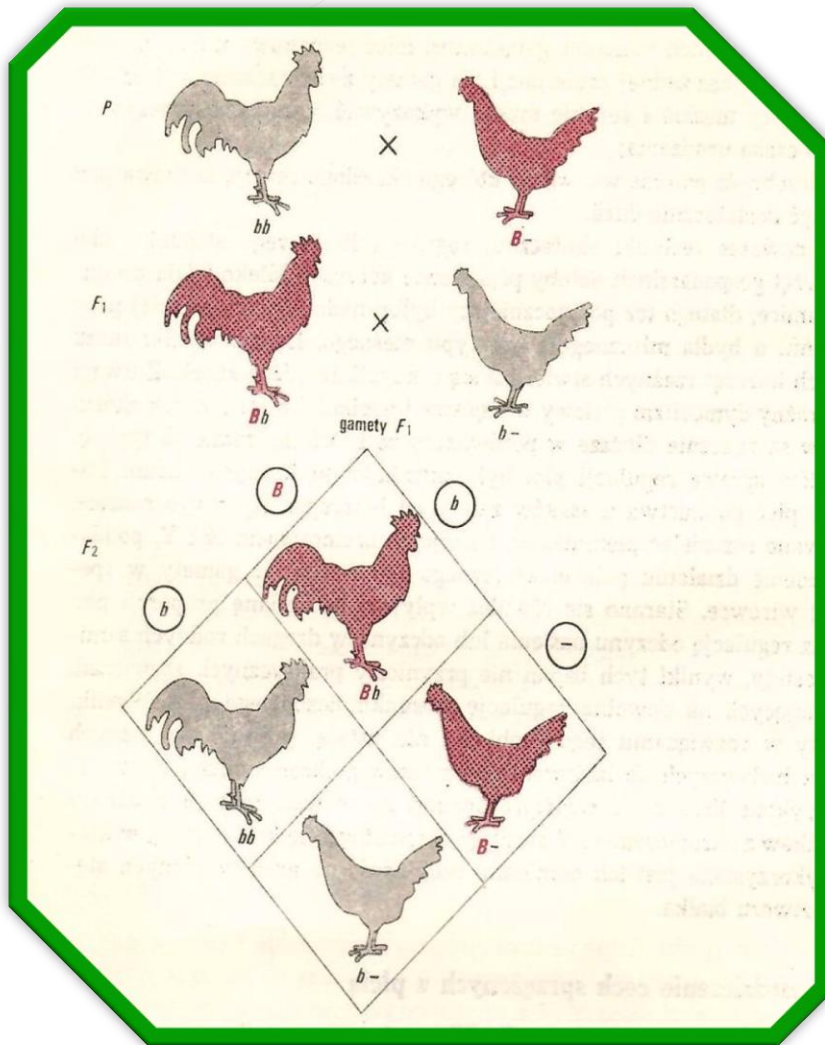
Co-funded by
the European Union

DZIEDZICZENIE CECH SPRZĘŻONYCH Z PŁCIĄ

- System dziedziczenia cech sprzężonych z płcią jest inny, jak w przypadku cech uwarunkowanych genami zlokalizowanymi w autosomach.
- Chromosom X/Z posiada o wiele więcej *loci* genów, jak chromosom Y, czy W.
- Osobniki hemizygotyczne wytwarzają dwa rodzaje gamet – z chromosomem X lub z chromosomem Y, lecz ze względu na sposób determinacji płci, przekazują chromosom X potomstwu płci żeńskiej, a chromosom Y potomstwu płci męskiej. Bezpośrednie przekazywanie z ojca na syna chromosomu Y, a wraz z nim genów determinujących cechy męskie to **dziedziczenie holandryczne**.
- Osobniki XX przekazują geny zlokalizowane w tych chromosomach całemu swojemu potomstwu.
- Gdy płeć heterogametyczna zawiera cechę dominującą , natomiast płeć homogametyczna cechę recesywną, dochodzi do tzw. „**dziedziczenia na krzyż (córkę dziedziczą po ojcu, a synowie po matce)**”.
- Gdy płeć heterogametyczna zawiera cechę recesywną , natomiast płeć homogametyczna cechę dominującą, cecha dziedziczy się tak jak prosta **cecha autosomalna**.



Dziedziczenie barwy upierzenia u kur



(Maciejowski i Zięba, 1982)

BB: kogut jastrzębiaty
bb: kogut czarny
B- : kura jastrzębiata
b- kura czarna

CECHY ZWIĄZANE Z PŁCIĄ

- Cechami związanymi z płcią nazywa się te, które są uwarunkowane genami zlokalizowanymi w autosomach, ale ich ekspresja fenotypowa zależy od **płci** osobnika.

Na przykład umaszczenie czerwone lub mahoniowe u bydła uwarunkowane jest parą genów **Mm**. Homozygoty dominujące – **MM**, niezależnie od płci są **mahoniowe**, homozygoty recesywne – **mm**, są **czerwone**, zarówno samce i samice, natomiast maść hetereozygot – **Mm** zależy od płci – samce są mahoniowe, a samice czerwone (Świderek, 2015).



Co-funded by
the European Union

CECHY OGRANICZONE PŁCIĄ

- Cechy **ograniczone płcią** to takie, które występują tylko u jednej płci, mimo iż geny na tę cechę są przekazywane potomstwu przez oboje rodziców.
- Geny warunkujące te cechy mogą być zlokalizowane zarówno w **autosomach, jak i chromosomach płci.**
- Niektóre z nich to:
 - ✓ nieśność u ptaków,
 - ✓ wydzielanie mleka u ssaków,
 - ✓ wnętrostwo u samców,
 - ✓ impotencja buhajów rasy fryzyjskiej
 - ✓ zaburzenia płodności białych jałówek rasy shorthorn (*Maciejowski i Zięba, 1982; Świderek, 2015*).

PODSUMOWANIE

Poznanie molekularnych podstaw determinacji płci odgrywa w hodowli istotną rolę.

- Wczesna ocena płci zarodków umożliwia uzyskanie potomstwa o określonej, pożądanej płci.
- Zarodki mogą być pozyskiwane na drodze zapłodnienia pozaustrojowego, klonowania lub od superowulacyjnych samic dawczyń i przeniesione do samic biorczyń.
- Przydatną metodą określania płci zarodków jest wykrywanie sekwencji genu DNA wyizolowanym z komórek zarodka męskiego. Dokonuje się tego na podstawie **amplifikacji techniką PCR** wybranego fragmentu DNA **oraz elektroforezy uzyskanych produktów** (Charon i Świtoński, 2000).



Co-funded by
the European Union

BIBLIOGRAFIA

- Boczkowski K., 1983. *Determinacja i różnicowanie płci*. PWN Warszawa.
- Charon K.M., Świtoński M., 2000. *Genetyka zwierząt*. PWN Warszawa.
- https://pl.wikipedia.org/wiki/System_determinacji_p%C5%82ci_XY#/media/Plik:Types_of_sex_determination.png
- <https://zpe.gov.pl/a/film-samouczek/DuQIqjIMV>
- Jobling M.A., Tyler-Smith C., 1995. *Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution*, Trends in Genetics., 11(11), s. 449-56.
- Maciejowski J., Zięba J., 1982. *Genetyka zwierząt i metody hodowlane*. PWN Warszawa.
- Świderek W., 2015. *Dziedziczenie i determinacja płci*. W *Genetyka zwierząt w teorii i praktyce*. Nowak Z. (red.), SGGW Warszawa.
- Walker R., 2012. *Kim jestem?* Wydawnictwo Olesiejuk



Co-funded by
the European Union



Dziękuję za uwagę!

Partners:



Mendel
University
in Brno



Siedlce University
of Natural Sciences
and Humanities



Czech University
of Life Sciences Prague

This presentation has been supported by the Erasmus+ KA2 Cooperation Partnerships grant no. 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068 "Innovation of the structure and content of study programs in the field of animal genetic and food resources management with the use of digitalisation - Inovácia obsahu a štruktúry študijných programov v oblasti manažmentu živočíšnych genetických a potravinových zdrojov s využitím digitalizácie". The European Commission support for the production of this presentation does not constitute an endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.



Dorota Kołodziejczyk



Dorota.kolodziejczyk@uph.edu.pl

