

9. Genetyka płci

Witam Państwa bardzo serdecznie. Nazywam się Dorota Kołodziejczyk. Jestem pracownikiem Instytutu Zootechniki i Rybactwa na Wydziale Agrobioinżynierii i Nauk o Zwierzętach w Uniwersytecie Przyrodniczo-Humanistycznym w Siedlcach.

Istotą nauki o dziedziczności jest poznanie i zbadanie mechanizmów, za pomocą których u organizmu potomnego wykształcają się ogólne cechy budowy, charakterystyczne dla wszystkich osobników danego gatunku, natomiast w cechach szczegółowych osobnik ten staje się podobny do swoich rodziców.

Pojęcie zawiązku cechy, zwanego później genem wprowadził Mendel, zaś Strasburger i Meizel wnieśli duży wkład w odkrycie i opracowanie chromosomów, które okazały się później nośnikami informacji genetycznej.

Chromosomalną teorię dziedziczenia opracował na początku XX wieku genetyk Thomas Morgan. Okazało się, że chromosomy, będące nośnikami informacji genetycznej są nukloproteidami, składającymi się z pokręconej cząsteczki DNA oraz białek. To właśnie ten występujący w tej cząsteczce DNA, inaczej kwas dezoksyrybonukleinowy jest nośnikiem tej substancji dziedzicznej.

Chromosomy generalnie możemy podzielić na dwie zasadnicze grupy, a mianowicie: na autosomy i heterosomy. Heterosomy inaczej zwane są chromosomami płci.

Uważa się, że chromosomy płci powstały z pary chromosomów autosomalnych, które na drodze postępującej specjalizacji zgromadziły liczną pulę genów determinujących właśnie płć.

Geny determinujące płć nie występują jedynie na heterosomach, ale również występują w autosomach. Ponadto należy zaznaczyć, że wzajemne znaczenie hetero- i autosomów w genetycznej determinacji płci u różnych grup zwierząt nie przedstawia się jednakowo. I tak na przykład, u ssaków...

... genetyczny mechanizm determinacji płci przedstawia się następująco: XX/XY, gdzie tą płcią homogametyczną są samice, natomiast płcią heterogametyczną są samce.

Decydującą rolę w determinacji płci u ssaków odgrywa męski chromosom Y, a w rzeczywistości gen SRY, który to właśnie rozpoczyna i warunkuje przemiany w wyniku których powstają pierwszorzędowe cechy płciowe – jądra, determinujące płć męską.

Brak genu tego genu prowadzi do powstania osobnika o fenotypie żeńskim. W jądrach i jajnikach mamy do czynienia z podziałem mejotycznym komórek, w wyniku którego powstają gamety. W procesie tym w sposób losowy segregowane są chromosomy płci i do komórki jajowej trafiają wszystkie chromosomy X, natomiast do plemnika może trafić chromosom X lub Y.

Ponieważ chromosomy są złożone z pokręconej cząsteczki DNA i z białek, aby nie nastąpiło w komórkach samic podwojenie białek kodowanych na chromosomach płci, jeden chromosom powinien zostać dezaktywowany. Do takiej inaktywacji dochodzi już we wczesnym okresie zarodkowym, gdzie jeden z chromosomów X ulega właśnie losowej inaktywacji, przekształcając się w grudkę chromatyny płciowej, co widoczne jest tutaj na załączonym obrazku.

I mamy kolejny schemat przedstawiający genetyczną determinację płci u ssaków. Na schemacie widać, że w zależności od tego, który chromosom trafi do plemnika mamy płć bądź to żeńską bądź to męską. Jeżeli do plemnika trafi chromosom X, wówczas mamy płć żeńską, jeżeli chromosom Y wówczas mamy płć męską.

Inaczej wygląda schemat genetycznej determinacji płci u ptaków.

U nich, u ptaków mamy do czynienia z genetycznym mechanizmem determinacji płci ZZ i ZW, przy czym tą płcią heterogametyczną w odróżnieniu od ssaków jest samica, natomiast płcią homogametyczną są samce. Ciekawym faktem jest to, że u ptaków, u płci żeńskiej zaobserwowano występowanie chromatyny płciowej. Może to dowodzić temu, że chromatyna płciowa nie powstaje na skutek połączenia się dwóch homologicznych chromosomów płciowych.

Niektórzy autorzy uważają, że rola chromosomów Z i W u ptaków nie jest dokładnie jeszcze poznana i rozstrzygnięta. Na pewno nie stwierdzono u ptaków genu SRY, mapowanego na jednym z chromosomów płciowych, natomiast naukowcy uważają, że za powstanie ptasiej płci odpowiada z kolei poziom produktu genu DMRT1 mapowanego na chromosomie Z.

Z kolei u owadów w badaniach nad genetyczną determinacją płci momentem przełomowym było odkrycie przez Jana Dzierżon zjawiska partenogenezy. Partenogeneza, czyli dzieworództwo. Jan Dzierżon był księdzem, jednocześnie był pszczelarzem, naukowcem i praktykiem, który badając i poświęcając swoje życie pszczołom zaobserwował, że osobniki męskie u pszczoły miodnej rodzą się z jaj niezapłodnionych.

Natomiast badania nad *Drosophila* wykazały, że determinacja płci u *Drosophila* uzależniona jest od stosunku liczbowego chromosomów X do liczby haploidalnych garniturów autosomalnych, z tym że chromosomy X wpływają na rozwój płci żeńskiej, natomiast na rozwój płci męskiej wpływają autosomy. Co z chromosomem Y więc? Chromosom Y okazał się być niezbędny do pełnego rozwoju czynności jąder, czyli jeżeli będziemy mieć osobnika, u którego nie wystąpi chromosom Y, natomiast stosunek liczbowy chromosomów X do haploidalnych garniturów autosomalnych będzie wynosił jedna druga będziemy mieć do czynienia z osobnikiem męskim, który będzie niestety bezpłodny ze względu na właśnie brak obecności tego chromosomu Y.

Największą różnorodność w determinacji płci zauważono u ryb. Istnieje u nich 5 typów hermafrodytyzmu. Wyróżnia się tu *hermafrodytyzm synchroniczny*, czyli stan, w którym osobnik występuje zarówno jako osobnik żeński i męski; *hermafrodytyzm funkcjonalny naprzemienny*, czyli stan, w którym osobnik występuje raz jako płć żeńska, raz jako płć męska; *hermafrodytyzm protoandroniczny*, czyli stan, w którym osobnik funkcjonuje najpierw jako płć męska, następnie jako płć żeńska. Sytuacja odwrotna, czyli *hermafrodytyzm protogynoidalny*, gdzie osobnik występuje najpierw jako płć żeńska, następnie jako płć męska. No i jeszcze ostatni typ hermafrodytyzmu – *hermafrodytyzm szczątkowy*, czyli taki, który oznacza istnienie cech hermafrodytyzmu u osobnika funkcjonującego jedynie jako męski lub jako żeński.

Mówiąc o genetyce płci, nie sposób poruszyć problemu cech, które są sprzężone z płcią. Co to są za cechy? Cechy sprzężone z płcią są to cechy uwarunkowane genami zlokalizowanymi na chromosomach płci. Do takich cech zalicza się między innymi daltonizm, czy hemofilię, wykręcenie nóg, jastrzębiatość upierzenia na przykład, czy bezrożność.

Jaki jest mechanizm dziedziczenia cech sprzężonych z płcią?

Mechanizm dziedziczenia takich cech jest inny, jak w przypadku cech uwarunkowanych genami autosomalnymi. Gdy płć heterogametyczna, czyli posiadająca chromosom X i Y zawiera cechę dominującą, natomiast płć homogametyczna zawiera cechę recesywną, dochodzi do tzw. „dziedziczenia na krzyż”, czyli synowie dziedziczą cechę po matce, natomiast córki dziedziczą cechę po ojcu. W sytuacji odwrotnej, kiedy płć homogametyczna ma tę cechę dominującą, natomiast płć heterogametyczna recesywną cecha będzie się dziedziczyła jak prosta cecha autosomalna.

Na schematach pokazany jest właśnie schemat takiego dziedziczenia. Mamy tutaj samca, czyli płć homogametyczną, który ma upierzenie czarne skojarzony z płcią heterogametyczną

o umaszczeniu jastrzębiatym i widzimy, że w tym krzyżowaniu córki odziedziczyły kolor upierzenia po ojcu, natomiast synowie po matce.

Oprócz cech sprzężonych z płcią wyróżniamy cechy związane z płcią. Cechami takimi nazywamy cechy, które uwarunkowane są genami zlokalizowanymi w autosomach, lecz ich ekspresja fenotypowa uzależniona jest od płci i przykładem takich cech może być umaszczenie czerwone lub mahoniowe u bydła, gdzie homozygoty dominujące, uwarunkowane parą genów *MM* niezależnie od płci są mahoniowe, homozygoty recesywne, uwarunkowane parą genów *mm* są czerwone, natomiast heterozygoty – ich barwa zależy od płci. Samce heterozygotyczne będą mahoniowe, natomiast samice będą czerwone. Podobnie ma się w przypadku cech bezrożności, czy rogatości u owiec.

Oprócz cech związanych z płcią wyróżnia się również cechy ograniczone płcią. Jakie to są cechy? Cechy ograniczone płcią to takie, które występują tylko u jednej płci, mimo iż geny warunkującą tę cechę przenoszone są i przekazywane przez oboje rodziców. Do cech takich należy na przykład nieśność u kur, czy mleczność u samic, wnetrostwo u samców, impotencja buhajów rasy fryzyjskiej na przykład.

Przechodząc do podsumowania należałoby stwierdzić, że poznanie molekularnych podstaw determinacji płci w hodowli zwierząt odgrywa istotną rolę. Poznanie i ocena płci zarodków umożliwia uzyskanie potomstwa o określonej, pożądanej płci. Zarodki mogą być pozyskiwane na drodze klonowania, na drodze zapłodnienia pozaustrojowego, czy też mogą być pobierane od superowulacyjnych samic dawczyń i przenoszone do samic bioreczyń. Należy również stwierdzić, że bardzo przydatną metodą określania płci zarodków jest wykrywanie sekwencji genu DNA wyizolowanym z komórek zarodka męskiego. Tego procesu dokonuje się na podstawie amplifikacji techniką PCR wybranego fragmentu DNA oraz elektroforezy uzyskanych produktów.

Bardzo dziękuję Państwu za uwagę.