

ФЕДЕРАЛЬНОЕ АГЕНСТВО ПО ОБРАЗОВАНИЮ  
Государственное образовательное учреждение высшего профессионального  
образования  
«Пензенский государственный университет»  
Медицинский институт  
Кафедра «Биология»

**«Пол организма. Первичные и вторичные  
половые признаки»**

*И. А. Алексеева*

## Содержание

Введение.....	3
1. Пол организма.....	4
1.1 Первичные и вторичные половые признаки.....	4
1.2 Соматические признаки.....	7
1.3 Типы определения пола.....	9
1.4 Гермафродизм.....	10
1.5 Соотношение полов.....	13
2. Роль генотипа и среды в развитии признаков пола.....	14
2.1 Роль генотипа в развитии признаков пола.....	14
2.2 Роль среды в развитии признаков пола.....	17
3. Значение средовых и генотипических факторов в формировании патологически измененного фенотипа человека	
3.1 Синдром моносомии X-хромосомы (синдром Шерешевского-Тернера)....	21
3.2 Синдром XXУ хромосом (синдром Клайнфельтера).....	24
3.3 Общий вывод о роли факторов генотипа и среды в развитии патологически измененного фенотипа человека.....	25
Заключение.....	27
Список используемой литературы.....	28

## Введение

Пол – одна из основных характеристик живого организма. Нет человека, птицы, животного вообще, а есть мужчина и женщина; петух и курица; кот и кошка, т.е. существа разного пола. По определению Большой Советской Энциклопедии пол – совокупность морфологических и физиологических особенностей, обеспечивающих половое размножение, сущность которого сводится к оплодотворению.

Все организмы исходно бисексуальны. У некоторых раздельнополых видов пол может формироваться фенотипически. Например, у кольчатого морского червя бонеллии личинка может поселиться на хоботке самки и развиваться в самца, а может опуститься на дно, и тогда она превратится в самку. У высших животных пол обуславливают особые гены – реализаторы (XY хромосомы у самцов и XX – у самки). Они контролируют выработку гормонов пола, которые, собственно, и определяют пол.

Выделяют следующие компоненты биологического пола: генетический пол, гонадный пол, внутренний генитальный пол, наружный генитальный пол, гормональный пол и пол вторичных половых признаков. Генетический пол зависит от набора половых хромосом; гонадный пол имеет синонимичное название – пол половых желез: у самок яичник, а у самцов яички; внутренний генитальный пол определяется наличием внутренних половых органов (предстательной железы и семенных пузырьков либо матки и маточных труб), в то время как наружный генитальный – наличием наружных половых органов; гормональный пол обуславливается преобладанием в крови определенного вида половых гормонов (мужских – андрогенов и женских – эстрогенов); пол вторичных половых признаков виден по оволосению (по мужскому или женскому типу), наличию или отсутствию развитых молочных желез, голосу, строению скелета, распределению подкожной жировой прослойки и др., причем развитие вторичных половых признаков определяется как уровнем половых гормонов, так и расовыми, иными генетическими особенностями, характеристиками внешней среды.

Рассматривая влияние генотипа и факторов среды на пол организма, стоит сказать, что у разных организмов его степень различна. У большинства организмов развитие признаков осуществляется на основе наследственной программы,

заклученной в генотипе. Однако известны примеры, когда половая принадлежность организма целиком зависит от условий, в которых он развивается. Следовательно, роль генотипа и среды в развитии признаков пола, и значение их факторов в формировании патологически измененного человека велика.

Цель данной работы заключается в рассмотрении аспектов пола организма, таких как признаки пола организма и типы его определения, а также изучении влияния генотипа и среды на развитие признаков пола и формирования измененного фенотипа человека.

## 1. Пол организма

Пол организма – это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организмов, обуславливающих воспроизведение (репродукцию).

### 1.1 Первичные и вторичные половые признаки

В зависимости о значимости свойств организма, обеспечивающих передачу генетической информации от родителей к потомству, все признаки пола делятся на первичные и вторичные половые признаки.

Первичные половые признаки представлены органами, принимающими непосредственное участие в процессах воспроизведения, т.е. в гаметогенезе (образовании половых клеток) и оплодотворении. Это так называемые наружные и внутренние половые органы. Они закладываются в эмбриогенезе и к моменту появления организма на свет уж более или менее сформированы.

Таблица 1. Первичные половые признаки мужчины и женщины

Пол человека	Первичные половые признаки
Мужчина	Яички, мошонка, семенные пузырьки, предстательная железа, половой член
Женщина	вульва, клитор, влагалище, матка, фаллопиевы трубы, яичники

Вторичные половые признаки не принимают непосредственного участия в репродукции, но способствуют привлечению особей противоположного пола. Они зависят от первичных половых признаков. Вторичные половые признаки развиваются под воздействием половых гормонов и появляются у организмов в период полового созревания (у человека в 12-15 лет). К таким признакам относятся особенности развития костно-мышечной системы, степень развития подкожной жировой клетчатки и волосяного покрова, тембр голоса и особенности поведения человека, особые пахучие железы у животных, пение и окраска оперения у птиц, т.е. все те признаки, принимающие активное участие в обнаружении, привлечении партнеров. Под влиянием женских половых гормонов у девочек быстро

увеличиваются рост и масса тела, причём конечности растут быстрее, чем туловище; изменяется форма скелета, особенно таза, а также фигура за счёт отложения жира, преимущественно в области ягодиц, живота и бёдер; формы тела округляются, кожа становится тоньше и нежнее. Начинается рост молочных желёз, выпячивается околососковый кружок. В последующем грудные железы увеличиваются, в них откладывается жировая ткань, они приобретают форму зрелой молочной железы. Появляются волосы на лобке, затем в подмышечных впадинах, усиливается рост их на голове. Рост волос на лобке у девочек начинается раньше, чем у мальчиков, и отличается характерным для женщин распределением в виде треугольника с вершиной, направленной книзу, и резко очерченной верхней границей над лобком. Потовые железы, особенно железы подмышечных впадин, начинают выделять пот с запахом, присущим женскому полу. Усиливается секреция сальных желёз, в результате чего во второй половине периода полового созревания иногда происходит образование юношеских угрей. У большинства девочек спустя 2 — 3 года от начала появления вторичных половых признаков, в возрасте 12 — 13 лет, начинаются менструации - главный признак полового созревания, указывающий на способность организма к беременности. Однако общая зрелость организма наступает через несколько лет, в течение которых происходит дальнейшее развитие вторичных половых признаков и становление репродуктивной функции, подготавливающие организм девушки к выполнению функции материнства. У мальчиков появление вторичных половых признаков характеризуется более интенсивным ростом тела, увеличением мышечной массы, усилением роста полового члена и яичек (что иногда сопровождается небольшой болезненностью). Изменяется форма гортани, голос становится более грубым, низким, появляются пигментация кожи мошонки, растительность на лобке и в подмышечных впадинах, начинают пробиваться усы и борода, появляется кадык ("адамово яблоко"). У многих юношей в этот период отмечается набухание грудных желёз и повышенная чувствительность сосков. В 14 — 15 лет у юношей нередко возникает половое возбуждение, а по ночам — самопроизвольное извержение семени (поллюции). Семенные каналы у неполовозрелых мальчиков заполнены сперматогониями, и только с началом функционирования половых желёз, способных вырабатывать

зрелые сперматозоиды, организм юноши вступает в пору полового созревания, дальнейшего развития вторичных половых признаков и зрелости, которая наступает к 23 — 25 годам.

Таблица 2. Сравнительная характеристика развития вторичных половых признаков у мужчины и женщины

Вторичный половой признак	Мужчина	Женщина
Масса тела, рост	средний мужчина выше, тяжелее и физически сильнее средней женщины широкий таз (лобковые кости под тупым углом)	средняя женщина ниже и легче среднего мужчины (средний вес 50-70 кг, средний рост – 158 см)
Мышечная система	хорошо развитая мышечная система (по отношению к массе тела)	меньшая доля мышечной ткани и большая доля жировой ткани (по отношению к массе тела)
Ширина таза	уже таз, но шире плечевой пояс	широкий таз (лобковые кости под тупым углом)
Тембр голоса	более низкий и резкий	высокий
Волосной покров	волосной покров различной густоты имеется на лице, груди и других частях тела; волосы на лобке растут в виде ромба	отсутствие стержневых волос на лице, слабо выраженное оволосение тела; волосы на лобке растут в форму треугольника (у мужчин в форме ромба)

Тип дыхания	грудобрюшной тип	преимущественно среднее (грудное)
Походка	более угловатая, резкая	плавная

## 1.2 Соматические признаки

Соматические признаки особей, обусловленные полом, подразделяются на 3 категории: ограниченные полом, контролируемые полом и сцепленные с половыми хромосомами.

Развитие ограниченных полом признаков обусловлено генами, расположенными в аутосомах обоих полов, но проявляются они только у особей одного пола. Например, гены яйценоскости имеются у кур и петухов, но проявляются только у кур. Аналогично наследуются гены молочности у крупного рогатого скота и лактации (образования молока в молочных железах) и некоторые болезни (например, ген подагры проявляется только у мужчин и пенетрантность его составляет 20 %, а у женщин, как правило, он не проявляется). Такое явление обусловлено воздействием соответствующих половых гормонов.

Развитие контролируемых полом признаков обусловлено генами, также расположенными в аутосомах обоего пола, но степень и частота их проявления (экспрессивность и пенетрантность) различная у особей разного пола. Это особенно заметно у гетерозигот, у которых происходит сдвиг доминантности. Так наследуются у человека нормальный рост волос и облысение. При вступлении в брак двух гетерозиготных особей получаем:

$$\begin{array}{l}
 P \quad Aa \quad \times \quad Aa \\
 G \quad A \ a \quad \quad A \ a \\
 F_1 \quad \underbrace{AA \ Aa \ Aa \ aa}_{\text{норма \quad облысение}} \\
 \text{♀} \\
 \text{♂} \quad AA \quad \underbrace{Aa \ Aa \ aa}_{\text{норма \quad облысение}}
 \end{array}$$



Доминантные гомозиготы: женщины и мужчины не лысеют. Гомозиготы рецессивные: женщины лысеют позже, мужчины – раньше. Гетерозиготы: женщины не лысеют, мужчины лысеют (несколько позже, чем в случае гомозиготности). Следовательно, для женского организма доминантным является ген нормального роста волос, а для мужского – ген облысения. Изменение доминантности гена обусловлено влиянием половых гормонов.

Признаки, развитие которых обусловлено генами, расположенными в половых хромосомах, называются сцепленными с половыми хромосомами (гоносомное наследование). X-хромосома по своим размерам значительно больше Y-хромосомы. У X- и Y-хромосом имеются небольшие гомологичные участки. Но в X-хромосоме есть также большой участок, которому нет гомологичного в Y-хромосоме. Аналогичный участок, но значительно меньший, имеется и в Y-хромосоме. Признаки, развитие которых детерминируют гены, расположенные в негомологичном участке X-хромосомы, называются X-сцепленными (сцепленными с полом). Таких признаков для человека около 200, например, нормальное цветовое зрение и дальтонизм, нормальная свертываемость крови и гемофилия, нормальный рост зубов и их полное отсутствие, нормальное развитие потовых желез и их атрофия др. Голандрические признаки детерминируются генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы. Они проявляются фенотипически только у мужчин. Таких генов описано шесть, например ген ихтиоза, перепонки между пальцами на ногах, роста волос в наружных слуховых проходах, на ушных раковинах, на средних фалангах пальцев рук и др.

### 1.3 Типы определения пола

Самцы с одной X-хромосомой или с двумя разными (XY) хромосомами имеют гетерогаметный пол, самки с XX - хромосомами - гомогаметный пол. У многих животных, наоборот, самки имеют гетерогаметный пол. Их половые хромосомы обозначают буквами Z и W или XY, а половые хромосомы гомогаметных самцов - ZZ или XX. У млекопитающих, нематод, моллюсков, иглокожих и у большинства членистоногих гетерогаметен мужской пол. У насекомых и рыб гетерогаметность наблюдается как у мужского, так и у женского пола. Гетерогаметность женского

пола свойственна птицам, пресмыкающимся и некоторым земноводным. При определении пола у рыб оказалось, что гуппи, пецилия, сфенопс, медака и др. принадлежат к типу XX - XY (мужская гетерогаметность). А platyfish *Xiphophorus maculatus* имеют как мужскую (XY), так и женскую гетерогаметность (WY) и даже три типа половых хромосом (WY, WX, XX). Разные линии мозамбикских тилапий имеют гетерогаметность самок и самцов. Скрещивание этих линий привело к образованию в потомстве одних самцов. У зеленых меченосцев (*X. helleri*) и черных макроподов (*M. opercularis concolor*) дифференцировка пола зависит от мужских и женских наследственных факторов, расположенных в аутосомах (половых хромосом нет).

Механизм генетического контроля над развитием половых признаков может быть внутри- и межклеточным. Внутриклеточное определение пола не связано с образованием половых гормонов (напр., у насекомых), и действие генов, определяющих пол, ограничено клетками, в которых эти гены функционируют. При этом в одном организме могут нормально развиваться, не влияя друг на друга, участки тела с женскими и мужскими признаками. При межклеточном определении пола, характерном для млекопитающих и птиц, под контролем генов вырабатываются половые гормоны, которые, проникая во все клетки организма, обуславливают фенотипическое развитие признаков соответствующего пола.

Различают прогамное, сингамное и эпигамное определение пола.

Прогамное определение пола происходит до оплодотворения яйца, например, дифференцировка яйцеклеток на быстро растущие и медленно растущие. Первые становятся крупными, и из них после оплодотворения развиваются самки, вторые отличаются меньшими размерами и дают самцов, хотя оба вида яйцеклеток генетически одинаковы.

Сингамное определение пола происходит во время оплодотворения, но на разных стадиях этого процесса. У некоторых видов с мужской гетерогамией и физиологической полиспермией (оплодотворение яйцеклетки несколькими сперматозоидами) пол определяется в момент кариогамии. Если с ядром яйцеклетки сливается мужское ядро с Y-хромосомой, разовьётся мужская особь, если с X-хромосомой – женская. При женской гетерогамии пол потомства зависит от того,

какая из половых хромосом попадает в ядро яйцеклетки во время мейоза. Если в ядре окажется Z-хромосома, разовьётся особь мужского пола, если W-хромосома – женского. Таким образом, в данном случае пол зиготы устанавливается до кариогамии.

Эпигамное определение пола наблюдается у разнополых видов с фенотипическим определением пола, когда направленность развития в сторону мужского или женского пола обуславливается влиянием внешних условий после оплодотворения.

#### **1.4 Гермафродизм**

Гермафродизм - наличие у одной особи признаков мужского и женского пола. При этом в одном организме образуются как женские половые клетки (яйцеклетки), так и мужские (сперматозоиды). Различают естественный гермафродитизм, присущий различным видам животных и растений (однодомность) и аномальный (патологический) гермафродитизм нормально раздельнополых животных.

Гермафродитизм достаточно широко распространён в природе — как в растительном мире (в этом случае обычно используются термины однодомность или многодомность), так и среди животных. Большая часть высших растений являются гермафродитами, у животных гермафродитизм распространён, прежде всего, среди беспозвоночных - ряда кишечнополостных, подавляющего большинства плоских, некоторых кольчатых и круглых червей, моллюсков, ракообразных (в частности, большинства видов усоногих раков) и насекомых (кокциды). Среди позвоночных гермафродитами являются многие виды рыб, причём наиболее частый гермафродитизм у рыб, населяющих коралловые рифы. При естественном гермафродитизме особь способна продуцировать как мужские, так и женские гаметы, при этом возможна ситуация, когда способностью к оплодотворению обладают оба типа гамет (функциональный гермафродитизм), либо только один тип гамет (афункциональный гермафродитизм).

Гермафродитизм является одной из разновидностей полового размножения: организмы-гермафродиты продуцируют мужские и женские гаметы, слияние которых образует зиготу в половом процессе. Поскольку основным эволюционным

преимуществом полового размножения является рекомбинация генетического материала родительских особей при перекрёстном оплодотворении (экзогамии), в ходе эволюции у большинства видов выработались различные формы гермафродитизма, предотвращающие самооплодотворение (автогамию), однако у многих водорослей, грибов и цветковых растений, а в животном мире — среди гельминтов (паразитических червей) самооплодотворение достаточно распространено.

При синхронном гермафродитизме особь способна одновременно продуцировать и мужские, и женские гаметы. В растительном мире такая ситуация зачастую приводит к самооплодотворению, встречающемуся у многих видов грибов, водорослей и цветковых растений (самоопыление у самофертильных растений). В животном мире самооплодотворение при синхронном гермафродитизме встречается у гельминтов, гидр и моллюсков, а также некоторых рыб (*Rivulus marmoratus*), однако в большинстве случаев автогамия предотвращается строением половых органов, при котором перенос собственных сперматозоидов в женские половые органы особи физически невозможен (моллюски, в частности, аплизии, ресничные черви), либо невозможностью слияния собственных дифференцированных гамет в жизнеспособную зиготу (некоторые асцидии). Соответственно, при экзогамном синхронном гермафродитизме наблюдается два типа копулятивного поведения: взаимное оплодотворение, при котором обе копулирующие особи играют роль одновременно самцов и самок (наиболее часто среди беспозвоночных, в качестве примера можно привести дождевых червей, виноградных улиток) последовательное оплодотворение — одна из особей играет роль самца, а другая самки; взаимного оплодотворения в этом случае не происходит (например, у окуневых рыб родов *Nupoptectrus* и *Serranus*).

В случае последовательного гермафродитизма (дихогамии) особь последовательно продуцирует мужские либо женские гаметы, при этом происходит либо последовательная активация гонад мужского и женского типов, либо смена фенотипа, ассоциированного с полом целиком. Дихогамия может проявляться как в пределах одного репродуктивного цикла, так и в течение жизненного цикла особи,

при этом репродуктивный цикл может начинаться либо с мужской (протандрия), либо с женской (протогиния).

У растений, как правило, распространён первый вариант — при образовании цветков пыльники и рыльца созревают одновременно. Таким образом, с одной стороны предотвращается самоопыление и, с другой стороны, за счёт неодновременности времени цветения различных растений в популяции, обеспечивается перекрёстное опыление. В случае животных чаще всего происходит смена фенотипа, то есть смена вторичных половых признаков. Ярким примером являются многие виды рыб — представителей семейств Губановых (Labridae), Групперов (Serranidae), Помацентровых (Pomacentridae), рыб-попугаев (Scaridae), большинство которых являются обитателями коралловых рифов.

Патологический гермафродитизм наблюдается во всех группах животного мира, в том числе у высших позвоночных животных и человека. Гермафродитизм у людей является патологией сексуальной детерминации на генетическом или гормональном уровнях. Различают истинный и ложный гермафродитизм.

Истинный гермафродитизм характеризуется овотестисом: одновременным наличием мужских и женских половых желез; морфология половых органов при этом носит переходный характер от женского к мужскому типу.

Ложный гермафродитизм имеет место, когда налицо противоречие между внутренними (хромосомными и гонадными) и внешними (строение половых органов) признаками пола (бисексуальное развитие).

## **1.5 Соотношение полов**

Теоретически соотношение полов в момент оплодотворения должно быть близким – 1:1, так как встреча яйцеклетки со сперматозоидом, содержащим X - или Y- хромосому, равновероятна. При обследовании у человека обнаружено, что на 100 женских зигот образуется 140-160 мужских (первичное соотношение полов). Объяснить это можно тем, что сперматозоиды, содержащие Y-хромосому, легче, подвижнее и к тому же имеют больший отрицательный заряд (яйцеклетка несет положительный заряд), чем сперматозоиды, содержащие X-хромосому. Поэтому Y-содержащие сперматозоиды чаще оплодотворяет яйцеклетку.

К моменту рождения на 100 девочек приходится 103-105 мальчиков (вторичное соотношение полов). Это объясняется большей жизнестойкостью женских зигот, гемизиготностью мужских зигот и чужеродностью для материнского организма мужской зиготы (белков, кодируемых голландрическими генами).

На вторичное соотношение полов влияет ряд факторов. Так, у молодых женщин (18-20 лет) на 100 девочек рождается 120 мальчиков, у более зрелого возраста рожениц (38-40 лет) на 100 девочек – 90 мальчиков. У первородящих женщин чаще бывают мальчики. При наличии токсикозов беременности и стрессовых воздействий на материнский организм чаще рождаются девочки.

К 20 годам на 100 девушек приходится 100 юношей, к 50 годам - на 100 женщин 85 мужчин, а к 85 годам - на 100 женщин 50 мужчин (третичное соотношение полов). Отсюда напрашивается вывод о большой жизнестойкости женского организма, что объясняется наряду с другими причинами мозаицизмом женского организма по половым хромосомам.

## **2. Роль генотипа и среды в развитии признаков пола**

Пол, с одной стороны, детерминирован, наследственно определен; с другой стороны, половые признаки развиваются в течение жизни организма под влиянием внутренних и внешних факторов.

### **2.1 Роль генотипа в развитии признаков пола.**

Отталкиваясь от определения, что пол — совокупность генетически детерминированных признаков особи, определяющих её роль в процессе оплодотворения, нужно сказать, что развитие половой принадлежности организмов и их половых признаков зависит от сочетания или количества половых хромосом.

Начало изучению генотипического определения пола было положено открытием американскими цитологами у насекомых различия в форме, а иногда и в числе хромосом у особей разного пола (Маккланг, 1906, Уилсон, 1906) и классическими опытами немецкого генетика Корренса по скрещиванию однодомного и двудомного видов брионии. Уилсон обнаружил, что у клопа *Lydaeus turgicus* самки имеют 7 пар хромосом, у самцов же 6 пар одинаковых с

самкой хромосом, а в седьмой паре одна хромосома такая же, как соответствующая хромосома самки, а другая маленькая.

Пара хромосом, которые у самца и самки разные, получила название идиохромосомы, или гетерохромосомы, или половые хромосомы. У самки две одинаковые половые хромосомы, обозначаемые как X-хромосомы, у самца одна X-хромосома, другая - Y-хромосома. Остальные хромосомы одинаковые у самца и у самки, были названы аутосомами. Таким образом, хромосомная формула у самки названного клопа запишется  $12A + XX$ , у самца  $12A + XY$ . У ряда других организмов, хотя и существует в принципе тот же аппарат для определения пола, однако гетерозиготны в отношении реализаторов пола не мужские, а женские организмы. Особи мужского пола имеют две одинаковые половые хромосомы ZZ, а особи женского пола - ZO или ZW. ZZ-ZW тип определения пола наблюдается у бабочек, птиц, ZZ-ZO - ящериц, некоторых птиц.

Совершенно другой механизм определения пола, называемый гаплодиплоидный, широко распространен у пчел и муравьев. У этих организмов нет половых хромосом: самки - это диплоидные особи, а самцы (трутни) - гаплоидные. Самки развиваются из оплодотворенных яиц, а из неоплодотворенных развиваются трутни. Человек в отношении определения пола относится к типу XX-XY. При гаметогенезе наблюдается типичное менделевское расщепление по половым хромосомам. Каждая яйцеклетка содержит одну X-хромосому, а другая половина - одну Y-хромосому. Пол потомка зависит от того, какой спермий оплодотворит яйцеклетку. Пол с генотипом XX называют гомогаметным, так как у него образуются одинаковые гаметы, содержащие только X-хромосомы, а пол с генотипом XY - гетерогаметным, так как половина гамет содержит X-хромосому, а половина Y-хромосому. У человека генотипический пол данного индивидуума определяют, изучая неделящиеся клетки. Одна X-хромосома всегда оказывается в активном состоянии и имеет обычный вид. Другая, если она имеется, бывает в покоящемся состоянии в виде плотного темно-окрашенного тельца, называемого тельцем Барра (факультативный гетерохроматин). Число телец Барра всегда на единицу меньше числа наличных X-хромосом, т.е. в мужском организме их нет вовсе, у женщин (XX) - одно. У человека Y-хромосома является генетически

инертной, так как в ней очень мало генов. Однако влияние Y-хромосомы на детерминацию пола у человека очень сильное. Хромосомная структура мужчины 44A+XY и женщины 44A+XX такая же, как и у дрозофилы, однако у человека особь кариотипом 44A+XD оказалась женщиной, а особь 44A+XXY мужчиной. В обоих случаях они проявляли дефекты развития, но все же пол определялся наличием или отсутствием Y-хромосомы. Люди генотипа XXX2A представляют собой бесплодную женщину, с генотипом XXXY2A - бесплодных умственно отстающих мужчин. Такие генотипы возникают в результате нерасхождения половых хромосом, что приводит к нарушению развития (например, синдром Клайнфельтера (XXY)). Нерасхождение хромосом изучаются как в мейозе, так и в митозе. Нерасхождение может быть следствием физического сцепления X-хромосом, в таком случае нерасхождение имеет место в 100% случаев.

Всем млекопитающим мужского пола, включая человека, свойственен так называемый H-Y антиген, находящийся на поверхности клеток, несущих Y-хромосому. Единственной функцией его считается дифференцировка гонад. Вторичные половые признаки развиваются под влиянием стероидных гормонов, вырабатываемых гонадами. Развитие мужских вторичных половых признаков контролирует тестостерон, действующий на все клетки организма, включая клетки гонад. Мутация всего одной X-хромосомы, кодирующей белок-рецептор тестостерона, приводит к синдрому тестикулярной феминизации особей XY, или синдрому Мориса Клетки-мутанты не чувствительны к действию тестостерона, в результате чего взрослый организм приобретает черты, характерные для женского пола. При этом внутренние половые органы оказываются недоразвитыми и такие особи полностью стерильные. Таким образом, в определении и дифференцировке пола млекопитающих и человека взаимодействуют хромосомный и генный механизмы.

Несмотря на то, что женщины имеют две X-хромосомы, а мужчины - только одну, экспрессия генов X-хромосомы происходит на одном и том же уровне у обоих полов. Это объясняется тем, что у женщин в каждой клетке полностью инактивирована одна X-хромосома (тельце Барра), о чем уже было сказано выше. X-хромосома инактивируется на ранней стадии эмбрионального развития,



соответствующей времени имплантации, при этом в разных клетках отцовская и материнская X-хромосомы выключаются случайно. Состояние инактивации данной X-хромосомы наследуется в ряду клеточных делений. Таким образом, женские особи, гетерозиготные по генам половых хромосом, представляют собой мозаики (например, черепаховые кошки).

Таким образом, пол человека представляет собой менделирующий признак, наследуемый по принципу обратного (анализирующего) скрещивания. Гетерозиготой оказывается гетерогаметный пол (XY), который скрещивается с рецессивной гомозиготой, представленной гомогаметным полом (XX). В результате в природе обнаруживается наследственная дифференцировка организмов на мужской и женский пол и устойчивое сокращение во всех поколениях количественного равенства полов.

## **2.2 Роль среды в развитии признаков пола**

Пол организма, как и любой признак, развивается не только под влиянием генотипа, но и под воздействием факторов внешней среды. Однако стоит сказать, что для разных организмов степень влияния генотипа и факторов внешней среды на определение пола различна, т.е. у одних организмов (человек, большинство млекопитающих) определяющим является генотип, а других (рыбы, некоторые черви) – факторы внешней среды. Так у червя *Bonellia viridis* самка относительно большая, а самец имеет микроскопические размеры. Он постоянно живет в половых путях самки. Личинка червя обладает потенциями обоего пола (бисексуальна). Развитие самца или самки из такой личинки зависит от случая: если личинка, плавающая в воде, встретит свободную от самца самку и зафиксируется на ней, она превратится в самца, если нет – в самку.

Иногда факторы внешней среды оказывают существенное влияние на определение пола и у млекопитающих. Так, у крупного рогатого скота при одновременном развитии двух разнополых близнецов бычки рождаются нормальными, а телочки – часто интерсексами (организм, у которого в той или иной степени развиты одновременно признаки как одного, так и другого пола). Это

объясняется более ранним выделением мужских половых гормонов и влиянием их на пол второго близнеца.

Описаны случаи проявления у человека мужского фенотипа при содержании половых хромосом XX и женского (синдром Мориса или тестикулярной феминизации) – при генотипе XY. При синдроме Мориса и эмбриогенезе идет закладка семенников, начинающих продуцировать мужские половые гормоны. Однако у таких зародышей не образуется белок-рецептор (рецессивная генная мутация), который обеспечивает чувствительность клеток развивающихся органов к тестостерону. Вследствие этого развитие по мужскому типу прекращается, и проявляется женский фенотип.

Переопределение пола можно наблюдать у атлантической сельди. Сельди живут небольшими стаями, в каждой из которых имеется один самец и несколько самок. Если самец погибает, то через некоторое время самая крупная самка превращается в самца.

Таким образом, биологической основой изменения и переопределения пола является изначальная генетическая бисексуальность организмов. Это объясняет возможность изменения в процессе онтогенеза.

### **3. Значение средовых и генотипических факторов в формировании патологически измененного фенотипа человека**

Как известно, фенотип (от греческого слова «phaino» — являю, обнаруживаю) — совокупность всех признаков и свойств организма, сформировавшихся в процессе его индивидуального развития. Фенотип складывается в результате взаимодействия наследственных свойств организма, то есть генотипа, и условий среды обитания. В ядрах клеток содержится полученный от родителей набор хромосом, несущих совокупность генов, которые характерны для данного вида вообще и для данного организма в частности. Эти гены несут информацию о белках, которые могут синтезироваться в этом организме, а также о механизмах, определяющих их синтез и его регуляцию; в процессе развития осуществляется последовательное включение генов и синтез тех белков, которые они кодируют

(экспрессия генов). В результате происходит развитие всех признаков и свойств организма, которые и составляют его фенотип.

Таким образом, фенотип - это продукт реализации той генетической программы, которая содержится в генотипе, однако генотип не однозначно определяет фенотип - в большей или меньшей степени он зависит и от внешних условий.

Говоря о роли вышеупомянутых факторов в формировании патологически измененного фенотипа особи того или иного пола, стоит отметить хромосомные патологии.

Хромосомные болезни - наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом. Частота хромосомных болезней среди новорождённых детей около 1%. Многие изменения хромосом несовместимы с жизнью и являются частой причиной спонтанных аборт и мертворождений. При спонтанных абортах обнаружено около 20% эмбрионов с аномальными кариотипами (хромосомными наборами).

Фенотипические проявления хромосомных мутаций зависят от следующих главных факторов: 1) особенности вовлеченной в аномалию хромосомы (специфический набор генов); 2) тип аномалии (трисомия, моносомия, полная, частичная); 3) размер недостающего генетического материала при частичной моносомии или избыточного генетического материала при частичной трисомии; 4) степень мозаичности организма по aberrантным клеткам; 5) генотип организма; 6) условия среды.

Изменение числа хромосом происходит в результате нерасхождения их в мейозе или при делении клеток на ранней стадии развития оплодотворённого яйца. Нерасхождению хромосом при первых делениях оплодотворённого яйца способствует, например, высокий возраст матери. Хромосомные aberrации (мутации, изменяющие структуру хромосом) обуславливаются физическими (ионизирующее излучение) и химическими (например, лекарственные препараты с мутагенным эффектом) факторами; вирусами (краснухи, вирусного гепатита, ветряной оспы и др.), антителами и различными расстройствами метаболизма. Хромосомные болезни могут быть связаны с избытком генетического материала

(полисемия — наличие одной или нескольких добавочных хромосом; полиплоидия; дупликация); с утратой части генетического материала (нуллисомия, моносомия, делеция); с хромосомными перестройками (транслокация, различные перестановки участков хромосом).

В настоящее время выяснилось, что при хромосомных мутациях наиболее специфичные для того или иного синдрома проявления обусловлены изменениями небольших участков хромосом. Так, специфические симптомы болезни Дауна обнаруживаются при трисомии небольшого сегмента длинного плеча 21-й хромосомы (21q22.1), синдрома кошачьего крика - при делеции средней части короткого плеча 5-й хромосомы (5p15), синдрома Эдвардса - при трисомии сегмента длинного плеча хромосомы. Окончательный диагноз хромосомных болезней устанавливается цитогенетическими методами.

Вследствие конкретности нашей темы мы рассмотрим группу хромосомных патологий, связанных с изменениями половых хромосом.

При нарушении течения митоза могут образовываться необычные особи - гинандроморфы. Содержание половых хромосом в разных клетках таких особей может быть разное (мозаицизм). У человека могут быть разные случаи мозаицизма: XX/XXX, XY/XXY, X0/XXX, X0/XXY и др. Степень клинического проявления зависит от количества мозаичных клеток - чем их больше, тем сильнее проявление.

При нормальном течении мейоза у женского организма образуется один тип гамет, содержащих X-хромосому. Однако при нерасхождении половых хромосом могут образовываться еще два типа гамет - XX и 0 (несодержащая половых хромосом). У мужского организма в норме образуется два типа гамет, содержащих X - и Y-хромосомы. При нерасхождении половых хромосом возможны варианты гамет XY и 0. Рассмотрим возможные комбинации половых хромосом в зиготе у человека (их 12) и проанализируем каждый вариант.

XX- нормальный женский организм.

XXX- синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:1000. Кариотип 47,XXX. В настоящее время имеются описания тетра- и пентосомий X. Трисомия по X-хромосоме возникает в результате нерасхождения половых хромосом в мейозе или при первом делении зиготы. Синдрому полисемии X присущ значительный

полиморфизм. Женский организм с мужеподобным телосложением. Могут быть недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. В 75% случаев у больных наблюдается умеренная степень умственной отсталости. У некоторых из них нарушена функция яичников (вторичная аменорея, дисменорея, ранняя менопауза). Иногда такие женщины могут иметь детей. Повышен риск заболевания шизофренией. С увеличением числа дополнительных X-хромосом нарастает степень отклонения от нормы.

X0 - синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X). Частота встречаемости 1:2000-1:3000. Кариотип 45,X. У 55% девочек с этим синдромом обнаруживается кариотип 45,X, у 25% - изменение структуры одной из X-хромосом. В 15% случаев выявляется мозаичность в виде двух или более клеточных линий, одна из которых имеет кариотип 45,X, а другая представлена кариотипами 46,XX или 46,XY. Третья клеточная линия наиболее часто представлена кариотипом 45,X, 46,XX, 47,XXX. Риск наследования синдрома составляет 1 случай на 5000 новорожденных. Фенотип женский.

XY- нормальный мужской организм.

XXY и XXXY- синдром Клайнфельтера. Частота встречаемости 1:500. Кариотип 47,XXY у 80% мальчиков с синдромом Клайнфельтера, в 20% случаев обнаруживается мозаицизм, при котором одна из клеточных линий имеет кариотип 47,XXY. Возвратный риск для синдрома Клайнфельтера не превышает общепопуляционные показатели и составляет 1 случай на 2000 живорожденных детей. Фенотип мужской.

Рассмотрим более подробно синдром Шерешевского — Тернера (моносомия X) и синдром Клайнфельтера, характеризующийся наличием лишней X-хромосомы.

### **3.1 Синдром моносомии X-хромосомы (синдром Шерешевского-Тернера)**

Впервые клиническую картину данного синдрома описал Н. А. Шерешевский в 1925 г. Классическое описание принадлежит Х. Х. Тернеру (1938). Цитогенетически синдром X0 открыл С. Е. Форд в 1959 г. Дальнейшие исследования показали, что при синдроме Шерешевского-Тернера в клетках организма отсутствует половой хроматин и имеется лишь одна хромосома X.

Моносомия по хромосоме X встречается приблизительно в 1 % всех зачатий, а среди спонтанных абортусов — в 18,5 % случаев. Около 95 % зигот с хромосомным набором XO погибают при внутриутробном развитии.

Синдром Шерешевского — Тернера характеризуется большой цитогенетической и клинической вариабельностью, что объясняется как мозаицизмом, так и потерей различных частей половых хромосом. Приблизительно у 60 % больных в кариотипе содержится только одна хромосома X, в остальных случаях наблюдаются различные типы структурных перестроек хромосомы X.

У новорожденных и детей грудного возраста отмечаются признаки дисплазии: короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками, лимфатический отек стоп, голеней, кистей рук и предплечий, вальгусная деформация стоп (деформация большого пальца стопы), множественные пигментные пятна, низкорослость. В подростковом возрасте выявляются отставание в росте (рост взрослых 135-145 см) и в развитии вторичных половых признаков. Для взрослых характерно низкое расположение ушных раковин, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков, дисгенезия гонад, сопровождающаяся первичной аменореей. У 20% больных имеются пороки сердца (коарктация аорты, стеноз аорты, пороки развития митрального клапана), у 40% - пороки почек (удвоение мочевыводящих путей, подковообразная почка). У больных, имеющих клеточную линию с Y-хромосомой, может развиваться гонадобластома (опухоль, возникающая в дисгенетических гонадах у пациенток с мужским псевдогермафродитизмом), часто наблюдается аутоиммунный тиреоидит. Недоразвитие яичников приводит к бесплодию. Для подтверждения диагноза наряду с исследованием клеток периферической крови проводятся биопсия кожи и исследование фибробластов. Больные с синдромом Шерешевского — Тернера низкого роста, имеют своеобразную “щитовидную” грудную клетку и широко расставленные соски (90%). У них очень часто наблюдаются вальгусная деформация локтей, короткая IV пястная кость, остеопороз, множество родимых пятен на коже. Лицо больных очень напоминает лицо “сфинкса” из-за уменьшенного подбородка, широкой переносицы и гипертелоризма, эпиканта (вертикальная складка кожи полулунной формы, прикрывающая внутренний угол глазной щели), птоза (опущение верхнего века). В

50 % случаев больные умственно отсталые. Они пассивны, астеничны (повышенной утомляемости и истощаемости, сниженном пороге чувствительности, крайней неустойчивости настроения, нарушении сна), склонны к психогенным реакциям и реактивным психозам. Кроме того, часто отмечается нарушение слуха (около 40%). У 58 % больных с кариотипом X0 наблюдаются отиты и почти у 35 % есть дефект слуха, что объясняется аномальным расположением слуховой трубы из-за неправильного формирования каудального отдела наружного слухового прохода.

При патологоанатомическом исследовании вместо гонад у таких больных находят недифференцированный тяж, не содержащий фолликулов и секреторных клеток. В 60 % случаев встречаются аномалии мочевой системы, чаще подковообразная почка, удвоение почек и мочевыводящих путей; реже описывают врожденные аномалии сердца (20 % случаев). У спонтанных и индуцированных абортусов с кариотипом X0 находят лимфангиомы шеи, подковообразную почку, однорогую матку, патологические изменения в гонадах, иногда отсутствует пупочная артерия.

В некоторых случаях генетическое исследование позволяет выявить синдром Нуннан, который имеет схожие фенотипические проявления, однако этиологически не связан с синдромом Шерешевского-Тернера. В отличие от последнего при синдроме Нуннан заболеванию подвержены как мальчики, так и девочки, а в клинической картине доминирует задержка умственного развития, характерен Тернер-фенотип при нормальном мужском или женском кариотипе. У большинства больных синдромом Нуннан имеется нормальное половое развитие и сохранена фертильность. В большинстве случаев заболевание не сказывается на продолжительности жизни пациентов.

Предварительный диагноз синдрома Шерешевского — Тернера основан на характерной клинической картине и исследовании полового хроматина, окончательный — на результатах цитогенетического анализа. Дифференциальную диагностику проводят с синдромом Боневе — Ульриха — аутосомно-доминантной болезнью, при которой у некоторых больных сохраняется генеративная функция, наблюдается передача патологического гена или генов из поколения в поколение и отсутствует характерная цитогенетическая картина (X0).

Лечение в основном симптоматическое и обычно направлено на коррекцию вторичных половых признаков.

### **3.2 Синдром XXУ хромосом (синдром Клайнфельтера)**

Синдром Клайнфельтера встречается у 1 из 500 мальчиков. Больные с классическим вариантом синдрома имеют кариотип 47,XXУ. Возможны и другие кариотипы, а у 10% больных выявляется мозаицизм 46,XY/47,XXУ, встречаются и более редкие кариотипы: 48,XXXУ; 49,XXXX; 48,XXУУ; 49,XXXУУ. Синдром обычно проявляется в подростковом возрасте как задержка полового развития. Половой член и яички уменьшены, телосложение евнухоидное, имеются гинекомастия (увеличение молочных желез у мужчин) и умеренная задержка психического развития. Больные предрасположены к сахарному диабету, заболеваниям щитовидной железы и раку молочной железы. Наличие в кариотипе не менее двух X-хромосом и одной Y-хромосомы - самая распространенная причина первичного гипогонадизма у мужчин.

Примерно у 10% больных с синдромом Клайнфельтера наблюдается мозаицизм 46,XY/47,XXУ. Поскольку в формировании фенотипа участвует клон клеток с нормальным кариотипом, больные с мозаицизмом 46,XY/47,XXУ могут иметь нормально развитые половые железы и быть фертильными. Добавочная X-хромосома в 60% случаев наследуется от матери, особенно при поздней беременности. Риск наследования отцовской X-хромосомы не зависит от возраста отца.

Для синдрома Клайнфельтера характерен фенотипический полиморфизм. Наиболее частые признаки: высокорослость, непропорционально длинные ноги, евнухоидное телосложение, маленькие яички (длинная ось менее 2 см). Производные вольфова протока формируются нормально. В детском возрасте нарушения развития яичек незаметны и могут не выявляться даже при биопсии. Эти нарушения обнаруживают в пубертатном периоде и позднее. В типичных случаях при биопсии яичка у взрослых находят гиалиноз извитых семенных канальцев (белковая дистрофия, приводящая к утолщению коллагеновых волокон), гиперплазию клеток Лейдига (клетки, рассеянные между извитыми семенными



канальцами яичек), уменьшение численности или отсутствие клеток Сертоли (соматические клетки, расположенные в извитых канальцах семенников); сперматогенез отсутствует. Больные, как правило, бесплодны (даже если есть признаки сперматогенеза). Формирование вторичных половых признаков обычно нарушено: оволосение лица и подмышечных впадин скудное или отсутствует; наблюдается гинекомастия; отложение жира и рост волос на лобке по женскому типу. Как правило, психическое развитие задерживается, но у взрослых нарушения интеллекта незначительны. Нередко встречаются нарушения поведения, эпилептическая активность на электроэнцефалограмме, эпилептические припадки. Сопутствующие заболевания: рак молочной железы, сахарный диабет, болезни щитовидной желез, хронические обструктивные заболевания легких.

Способы лечения бесплодия при синдроме Клайнфельтера пока не разработаны. Заместительную терапию тестостероном обычно начинают с 11-14 лет; при дефиците андрогенов она существенно ускоряет формирование вторичных половых признаков. У взрослых больных на фоне лечения тестостероном повышается половое влечение. При гинекомастии может потребоваться хирургическое вмешательство. Психотерапия способствует социальной адаптации больных с синдромом Клайнфельтера и больных с другими аномалиями половых хромосом.

### **3.2 Общий вывод о роли факторов генотипа и среды в развитии патологически измененного фенотипа человека**

Таким образом, значение средовых и генотипических факторов в формировании патологически измененного фенотипа человека очень велико, так как фенотип есть реализация генотипа в ходе индивидуального развития и в определенных условиях среды обитания, факторы которой часто оказывают определяющее значение на проявление и развитие того или иного признака и свойства. Поэтому организмы, имеющие одинаковые генотипы, могут заметно отличаться друг от друга по фенотипу.

Следствием генетических нарушений могут возникать врожденные заболевания и аномалии развития. Врожденные болезни могут быть результатом генетических

нарушений и следствием вредных воздействий на плод, развивающийся из нормальных половых клеток, без генетических мутаций.

В то же время существуют патологии, обусловленные только воздействием факторов среды. Но и при этих болезнях причины, течение и исход их будет определяться генотипом. Следовательно, формирование патологического фенотипа детерминировано наследственной информацией при условии влияния окружающей среды.

## Заключение

С точки зрения эволюции существование полов организма – женского и мужского – совершенный инструмент продолжения рода, увеличения генетического разнообразия особей в популяциях на основе наследственности и изменчивости, так как самки олицетворяют наследственность ввиду того, что они отвечают за количество потомков, а самцы - за качество и разнообразие потомства, потому что большинство новых признаков появляется именно у самцов (мутации у мужчин возникают в два раза чаще, чем у женщин), а если они поддерживаются отбором, то спустя несколько поколений проявляются и у самок.

Пол – это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, и в зависимости от значимости этих признаков развиваются первичные и вторичные половые признаки, обуславливающие гаметогенез, сближение и соединение гамет в процессе оплодотворения, а также непосредственное сближение полов.

Половая принадлежность организма, более того, зависит от сочетания либо количества половых хромосом в его кариотипе, что свидетельствует о расположении генов, определяющих пол, в этих хромосомах. У человека Y-хромосома играет очень важную роль в определении пола, которая содержит часть генов, не имеющих идентичных и наследующиеся по мужской линии. Однако в развитии признаков пола принимают участие и гены в аутосомах.

Что касается роли генотипа и среды в развитии признаков пола, то нужно отметить, что пол организма, как и любой признак, развивается под влиянием генотипа и под воздействием факторов внешней среды. Однако стоит сказать, что для разных организмов степень влияния генотипа и факторов внешней среды на определение пола различна, т.е. у одних организмов (человек, большинство млекопитающих) определяющим является генотип, а других (рыбы, некоторые черви) – факторы внешней среды. Следовательно, развитие половых признаков каждого организма будет детерминировано по-своему. В то же время, говоря о патологически измененном фенотипе, думаем, что он, будучи нормальным или патологическим, остается результатом взаимодействия наследственных свойств организма и условий внешней среды.

## Список используемой литературы

1. Акифьев А.П. «Генетика и судьбы» - М., 2001, с. 119-216
2. Акоев И.Г., Алексеева Л.В. «Пол, реактивность, резистентность» - М.: Наука, 2005, с. 4-29
3. Афонькин С.Ю. «Секреты наследственности человека» - С-Пб., 2002, с. 34-35
4. Вейнингер Отто «Пол и характер» - М.: Терра, 2002, с. 6-17, с. 87-93
5. Вундер «Эндокринология пола» - М.: Наука, 2000, с. 78-81
6. Дубинин Н.П., Пашин Ю.В. «Мутагенез и окружающая среда» - М.: Наука, 2003, с. 234-237
7. Иванова Т.В., Калинова Г.С., Мягкова А.Н. "Общая биология" – М.: Просвещение, 2000, с. 100-114
8. «Изменчивость и отбор» - Минск: Наука и техника, 2000./Под ред. Л.В. Хотылевой, А.Н.Палиловой, Н.А. Троицкого, В.К. Савченко, Л.А. Сень, с. 23-24
9. Медведев Н.Н. «Беседы по биологии пола» - Минск: «Вышэйная школа», 2006, с. 56-78
10. Платонов Г.В. «Жизнь, наследственность, изменчивость» - М.: изд. МГУ, 2008, с.584-613
11. Тоцкий В.М. «Генетика» - Одесса: Астропринт, 2002, с. 45-56
12. Шевченко В.А. «Генетика человека» - М.: ВЛАДОС, 2002
13. Ярыгин В.Н., Васильева В.И., Волков И.Н., Синельщикова В.В. «Биология. Учебник для медицинских вузов» - М.: «Высшая школа», 2007, с. 212-218, с. 241-255