Жыныс генетикасы

Жынысты анықтаудың генетикалық механизмі. Табиғатта кездесетін көптеген тірі организмдердің арасындағы аталықтары мен аналықтарының ара қатынасы шамамен тең, яғни 1:1 қатынасындай болады. Бұл 100 аналыққа 100 аталық сәйкес келеді деген сөз. Осы құбылыстың генетикалық негізі жыныстардың біреуінің гомозиготалы (аа), ал екіншісінің гетерозиготалы (Аа) болуына байланысты. Бұл Мендель тәжірибелеріндегі талдай будандастырудың нәтижелерімен сәйкес келеді:

P Aa x aa

Г Аа а

Ғ1 1Аа : 1аа

Жүргізілген цитогенетикалық зерттеулердің нәтижесі жануарлар мен өсімдіктердің көпшілігінде аталық және аналық организмдердің хромосома жиынтығындағы бір жұп хромосоманың өзгелерінен ерекше болатындығын көрсетті. Кейінірек бұл хромосомалардың жынысты анықтауға қатысы бар екендігі анықталды, сол себепті олар жыныстық хромосомалар деп аталды. Сөйтіп, адам мен жануарлардың және өсімдіктердің хромосома жиынтығында кәдуілгі хромосомалар немесе аутосомалармен қатар жыныстық хромосомалар да болады. Олар Х және У деп белгіленеді. Соның ішінде Х хромосома аналықты, ал У хромосома аталықты анықтайды. Мұны дрозофила шыбыны мысалынан көруге болады.Дрозофиланың дене клеткасында болатын төрт жұп, яғни сегіз хромосоманың алтауы аутосомалар (жыныстық емес хромосомалар), ал бір жұбы жыныстық хромосомалар болып табылады. Аналық шыбындарда олар біркелкі болады, сондықтан шартты түрде ХХ деп белгілейді. Ал аталықтарда әркелкі болатындықтан ХУ деп белгілейді. Олай болса, суретте көрсетілгендей аналық организмнің жұмыртқа клеткаларының (аналық жыныс клеткасы) барлығы бірдей үш аутосомадан және бір Х хромосомадан тұрады. Ал аталық жыныс клеткаларында жыныстық хромосомалар екі түрлі, яғни жартысы Х хромосомалы, қалған жартысы У хромосомалы болып келеді. Аталық организмде мейоздық бөліну нәтижесінде түзілетін Х және У хромосомалы гаметалардың мөлшері тең болатындықтан, ұрықтану нәтижесінде пайда болатын жыныстардың ара қатынасы да 1:1-ге тең болады. Түрлердің басым көпшілігінің дене клеткаларында жыныстық хромосомалар екі-екіден, яғни ХХ немесе ХУ болады. Тек кейбір түрлерде ғана жалғыз Х хромосома болады. Егер дене клеткасында жыныстық хромосомалар біркелкі ХХ болып келсе, ондай жынысты гомогаметалы, ал керісінше әркелкі — ХУ болса, гетерогаметалы деп атайды.

Адамда, сүтқоректі жануарларда, дрозофилада және т.б. көптеген түрлерде аналық жыныс гомогаметалы (ХХ), ал аталық — гетерогаметалы (ХУ). Бұл аталған түрлерде мейоз кезінде біркелкі жұмыртқа клеткалары мен әркелкі аталық клеткаларда түзіледі. Тауықтарда және басқа құстарда, сол сияқты жібек құрты мен көбелектерде, керісінше, аналық жыныс — гетерогаметалы (ХУ), ал аталық — гомогаметалы (ХХ). Кейбір жәндіктерде У — хромосома мүлде болмайды. Мысалы, шегіртке мен қандала аналықтарында ХХ, ал аталықтарында жалғыз Х хромосома, яғни генотипі ХО, ал қаракүйеде, керісінше, аналықтарында — ХО, аталықтарында — ХХ болып келеді.

Әрі қарай жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде жынысты анықтауға аутсомалардың да қатысатындығы белгілі болды. Американдық генетик К.Бриджес дрозофиланың жыныстық белгісінің дамуы Х хромосома мен аутосомалардың ара қатынасына байланысты өзгеретіндігін байқады. Бұл жыныстың анықталуының теңгерімдік (баланстық) теориясына негіз болды. Ол бойынша Х хромосома мен аутсомалардың (А) ара қатынасы (Х : А) 1-ге тең болса 1(2 х : 2А) — аналық, 0,5-ке тең болса 0,5 (1Х : 2А) аталық жыныс дамиды. Егер жыныстық индекстің мәні 1-ден жоғары болса (3Х:2А) — 1,5 басым аналық, 0,5-тен жоғары болса (2Х:3А) —0,63 басым аталық болып шығады.

Жыныспен тіркесіп тұқым қуалау. Жыныстық хромосомаларда орналасқан гендер арқылы тұқым қуалауды жыныспен тіркесіп тұқым қуалау деп атайды. Оны ең алғаш Т.Морган зерттеп ашты. Ол — дрозофиланың көзінің түсі тұқым қуалауын зерттеуге арналған тәжірибелер жасады. Бұл тәжірибеде қызыл көзді аналықты ақ көзді аталықпен, ал екіншісінде, керісінше, ақ көзді аналықты қызыл көзді аталықпен будандастырды. Дрозофиланың көзінің қызыл түсі (W+) ақ түсіне (W) қарағанда басым болып келеді. Қызыл көзді аналықты ақ көзді аталықпен будандастырғанда бірінші буында (F1) алынған ұрпақтың барлығы да қызыл көзділер болып шығады. F1-дегі дарақтарды өзара будандастырғанда екінші буында (F2) алынатын ұрпақтың ішіндегі барлық аналықтар қызыл көзділер, ал аталықтардың жартысы қызыл көзділер, жартысы ақ көзділер болады. Ақ көзді аналықты қызыл көзді аталықпен будандастырғанда, бірінші буынның өзінде-ақ алынған ұрпақтың аналықтары қызыл көзді, ал аталықтары ақ көзді болып шыққан. Мұны крис-крос жолымен тұқым қуу дейді. F1-дегі алынған шыбындарды өзара будандастырғанда екінші буындағы ұрпақтың аналықтары мен аталықтарының жартысы қызыл көзді, жартысы ақ көзді болған. Тұқым қуалаудағы мұндай ерекше жағдайды түсіндіру үшін Морган көздің түсін анықтайтын гендер жыныстық хромосомада болуға тиіс деп есептеді. Мұндай құбылыс адамдар мен жануарларға тән. Мысалы, адамда болатын қан ауруы — гемофилия, дальтонизм (түсті ажырата алмау), тер бездерінің болмауы сияқты аурулар мен кемістіктер жыныспен тіркесіп тұқым қуалайды. Осылардың ішінде аса қауіпті тұқым қуалайтын ауру — гемофилияны қарастырайық. Гемофилиямен ауырған кезде қанның ұюы кеміп, соған байланысты адам жарақаттанғанда қан тоқтамайды. Мұндай ауру көбінесе ер адамдарда кездеседі, себебі оны анықтайтын рецессивті ген Х хромосомада болады. Ал осы ген бойынша гетерозиготалы болып келетін әйел адамда қан қалыпты ұйиды, бірақ ол гемофилияның генін тасымалдайды.

Қанның дұрыс ұюын доминантты Н гені, ал керісінше ұю қабілеті болмауын рецессивті h гені анықтайды. Осыны ескере отырып, гемофилияның тұқым қуалау сызбанұсқасын келтірейік:

Р ХНХһ XhY

Г ХН Хһ Xh Y

F1 ХНХh XhY ХһХh XһY

Гемофилия

ХНY — дені сау ер бала

XhХh — тасымалдаушы қыз

XhY — гемофилиямен ауыратын ер бала

Сонымен, әйел өз ұлдарының жартысына қалыпты, ал жартысына гемофилияның гені бар Х хромосоманы береді. Сондықтан оның ұлдарының арасында саулары да, гемофиликтері де болады. Ал қыз балалар кез келген жағдайда ата-анасының біреуінен доминантты гені бар Х хромосоманы (Xh) алатындықтан олардың қаны әрқашан дұрыс ұйиды. Бірақ қыздардың жартысы осы гендер бойынша гетерозиготалы (XhXһ) болатындықтан бұл ауруды тасымалдаушы болып есептеледі.

Жоғарыда айтылған басқа да аурулар мен кемістіктердің тұқым қуалауы осындай жолмен жүреді.