



Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka

- Wprowadzenie
- Przeczytaj
- Film samouczek
- Sprawdź się
- Dla nauczyciela

Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka



W pojedynczej ludzkiej komórce znajdują się dwa rodzaje chromosomów: identyczne u kobiet i mężczyzn autosomy oraz te, którymi komórki kobiety i mężczyzny się różnią – heterochromosomy (X i Y).

Źródło: Pexels, domena publiczna.

Prawidłowa somatyczna komórka jądrowa człowieka zawiera 23 pary chromosomów, z czego 22 pary to chromosomy autosomalne (autosomy). Jedna para się wyróżnia – jest to para chromosomów płci, czyli chromosom X i chromosom Y u mężczyzn oraz dwa chromosomy X u kobiet. Chromosomy płci nazywa się również heterochromosomami. Jak te chromosomy determinują naszą płć?

Twoje cele

- Wyjaśnisz, jak dochodzi do dziedziczenia płci u człowieka.
- Wskażesz, który chromosom i gen determinuje płć u człowieka.
- Wyjaśnisz, czym jest inaktywacja chromosomu X.

Przeczytaj

Determinacja płci u człowieka

Za określenie płci odpowiada przede wszystkim **chromosom Y**. To właśnie jego obecność determinuje płć męską. Osobnik, który ma chromosomy płci X i Y, charakteryzuje się płcią męską, z kolei obecność dwóch chromosomów X warunkuje płć żeńską. Wynika z tego, że decydujące znaczenie ma obecność lub brak chromosomu płci Y.

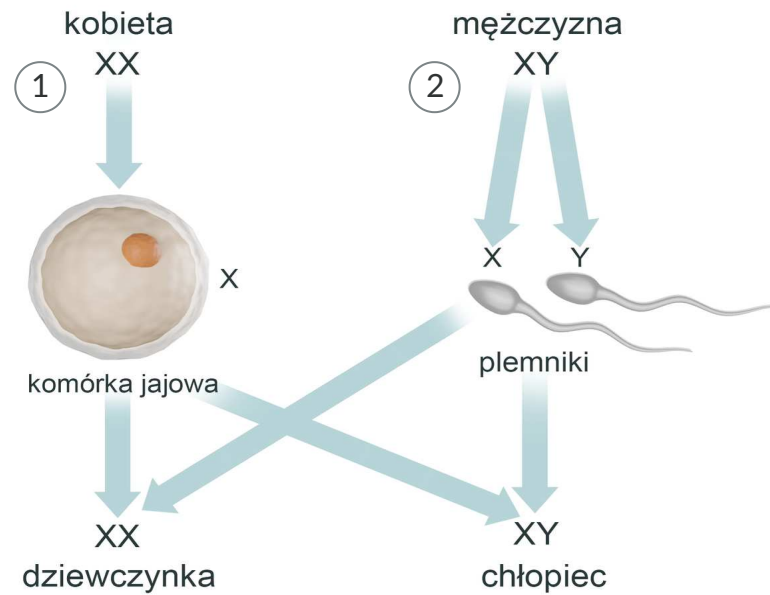
Na chromosomie Y, a dokładniej na jego krótkim ramieniu, znajduje się ważny gen, który nazywamy genem SRY (ang. *sex-determining region Y*). To właśnie ten gen rozpoczyna i warunkuje kaskadę przemian, w wyniku których wykształcają się pierwszorzędowe cechy płciowe – jądra, determinujące płć męską. Mutacja w obrębie genu SRY odpowiada za wykształcenie się osobnika, który pomimo obecności chromosomów płciowych XY cechuje się **fenotypem** żeńskim. Zespół ten nazywany jest **zespołem Swyera**.

Ciekawostka

Istnieje zespół genetyczny, którego przyczyną jest całkowity lub częściowy brak jednego chromosomu X u kobiety. Taki zespół nazywamy zespołem Turnera. Kariotyp kobiety z zespołem Turnera zawiera 45 chromosomów – w kariotypie tym brakuje jednego chromosomu płciowego X, co oznaczamy jako 45 X0. Jest to jedyny przypadek, w którym monosomia jednej z par chromosomów nie niesie skutków letalnych. Kobiety z zespołem Turnera odznaczają się typowo niskim wzrostem, charakterystyczną pletwiastą i krótką szyją, a często także bezpłodnością na skutek nieprawidłowo wykształconych gonad, czyli jajników.

Dziedziczenie płci u człowieka

Płć człowieka jest determinowana już w momencie zapłodnienia komórki jajowej przez plemnik. Plemnik, będący **gametą** męską, może zawierać chromosom X lub chromosom Y. Z kolei komórka jajowa, będąca gametą żeńską wytwarzaną przez jajniki, zawiera zawsze chromosom X.



1

Genotyp kobiety: autosomy + XX

Jajniki kobiet produkują tylko jeden rodzaj gamet, które oprócz autosomów zawierają zawsze chromosom X.

2

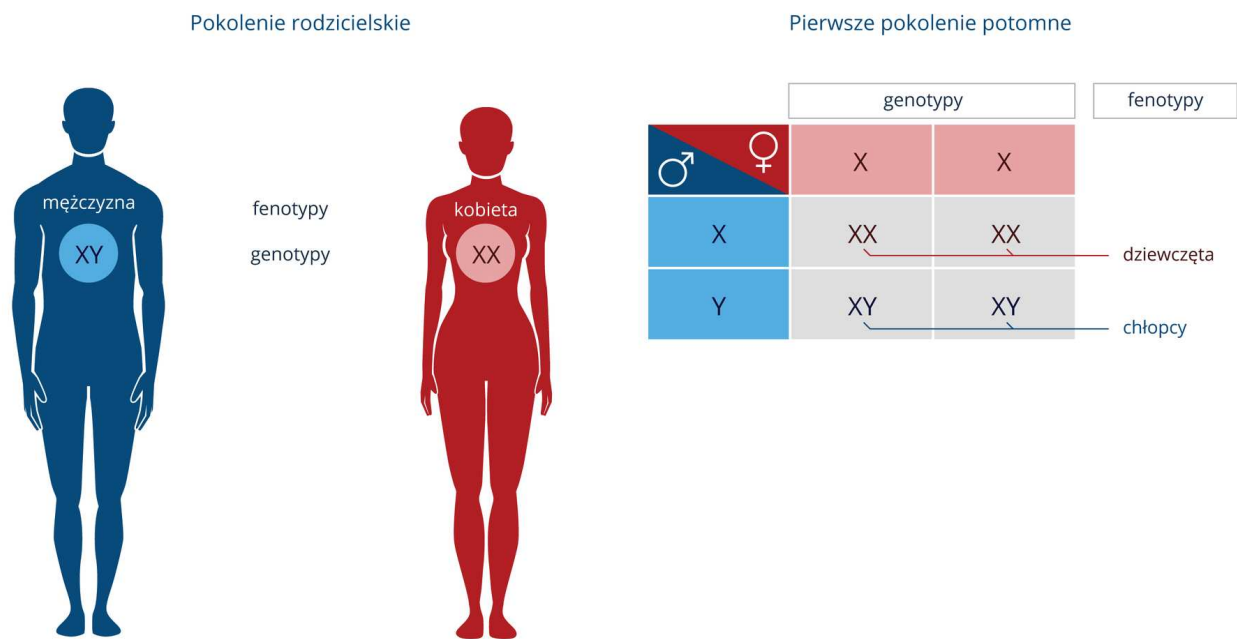
Genotyp męczyzny: autosomy + XY

Gamety męskie – plemniki, powstające w jądrach mężczyzny, mogą być dwojakiemu rodzaju: oprócz autosomów zawierają albo chromosom X, albo chromosom Y.

Determinacja płci podczas zapłodnienia.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Powstała w wyniku zapłodnienia zygota zawiera chromosomy płci XX lub XY w zależności od tego, jaki plemnik połączy się z daną komórką jajową. Zygota z chromosomami płciowymi XX da początek osobnikowi płci żeńskiej, z kolei zygota z chromosomami XY – osobnikowi płci męskiej.



Prawdopodobieństwo powstania zygoty z chromosomami płci XX wynosi 50% i jest takie samo, jak prawdopodobieństwo powstania zygoty o chromosomach płci XY.

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY-SA 3.0.

Chromosom X – najważniejsze cechy

Chromosom X to chromosom płciowy, którego obecność w dwóch kopiach warunkuje płć żeńską. Na wczesnym etapie rozwoju zarodka żeńskiego jeden z chromosomów X ulega inaktywacji, co jest inaczej nazywane lionizacją chromosomu X. U człowieka inaktywacja danego chromosomu X jest losowa. W jednej komórce inaktywacji ulega chromosom pochodzący od matki, a w innej komórce – pochodzący od ojca. Inaktywowany chromosom X przekształca się w tak zwane **ciałko Barra**, czyli strukturę będącą grudką skondensowanej chromatyny. Ciało Barra nazywane jest również chromatyną płciową. Inaktywacja jednego z chromosomów X u osobników płci żeńskiej sprawia, że nie istnieją już różnice w aktywności genów między osobnikiem płci męskiej i osobnikiem płci żeńskiej – po inaktywacji komórki jądrzaste obu płci zawierają po jednym aktywnym chromosomie X.

Chromosom Y – najważniejsze cechy

Choć chromosom Y jest znacznie mniejszy niż chromosom X, to zawiera z nim kilka genów homologicznych. Gen SRY jest jedynym genem występującym tylko na chromosomie Y i to

on determinuje rozwój płci męskiej.

W wyniku zaburzeń zapłodnienia zdarzają się przypadki, w których narodzony chłopiec ma zestaw chromosomów płci wyrażony jako XYY, czyli obecny jest dodatkowy chromosom Y. To wrodzone zaburzenie nazywane jest **zespołem Jacobsa** lub potocznie zespołem nadmężczyzny i objawia się zaburzeniami zachowania w postaci agresji, a także niższym niż przeciętny ilorazem inteligencji.

Czynniki pozagenetyczne wpływające na warunkowanie cech płciowych

Prawidłowe wykształcenie cech płciowych na etapie zarodkowym i płodowym zależy nie tylko od zestawu genów, jaki zawiera nienarodzony organizm. U człowieka hormony płciowe odgrywają zasadniczą rolę w wykształceniu cech charakterystycznych dla danej płci. Mowa tutaj o **androgenach**, czyli tak zwanych męskich hormonach płciowych.

Jeżeli w okresie rozwoju embrionalnego jądra nie produkują testosteronu, to u płodu nie wykształcą się typowe męskie cechy płciowe. Czynnikiem decydującym o rozwoju zewnętrznych narządów płciowych (moszny, prącia) zarodka płci męskiej jest właśnie wytwarzany od 7 tygodnia życia testosteron – najważniejszy męski hormon płciowy. Pod wpływem testosteronu wykształcają się nie tylko zewnętrzne narządy płciowe, ale również najądrza, nasieniowody i kanaliki plemnikotwórcze. Rozwój żeńskich cech płciowych i żeńskich zewnętrznych narządów płciowych zależy przede wszystkim od braku męskich hormonów płciowych – testosteronu i dihydrotestosteronu.

Słownik

autosomy

(gr. *autós* – sam; *sōma* – ciało) chromosomy odpowiadające za dziedziczenie cech niesprzężonych z płcią; u organizmów diploidalnych autosomy układają się w pary chromosomów o takim samym kształcie i wielkości, niosące te same geny; człowiek ma 22 pary autosomów

chromosomy

(gr. *chrōma* – barwa; *sōma* – ciało) struktury zawierające materiał genetyczny komórki; u eukariontów zbudowane są z pojedynczej liniowej cząsteczki DNA w formie chromatyny (związanej z białkami histonowymi)

fenotyp

zespół wszystkich cech danego organizmu; fenotyp warunkowany jest zarówno przez geny, jak i środowisko

gameta

komórka rozrodcza, która u człowieka powstaje na drodze mejozy; zawiera haploidalną liczbę chromosomów; gameta męska (plemnik) wraz z gametą żeńską (komórką jajową) tworzy zygotę

komórka somatyczna

każda komórka budująca ciało organizmu z wyjątkiem komórek płciowych i zarodników; u człowieka jest to komórka diploidalna zawierająca 46 chromosomów

zespół Swyera

zespół spowodowany mutacją genu SRY w chromosomie Y; objawia się występowaniem u mężczyzn żeńskich narządów płciowych oraz infantyлизmem płciowym, czyli niewykształceniem się trzeciorzędowych cech płciowych

zespół Jacobsa

potocznie zespół nadmężczyzny; mutacja chromosomowa liczbowa spotykana u mężczyzn, w której występuje zestaw chromosomów płci XYY; objawia się zaburzeniami zachowania w postaci agresji, a także niższym niż przeciętny ilorazem inteligencji

Film samouczek

Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka

Film dostępny pod adresem </preview/resource/R17liGIJX6rfi>

Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka.

Źródło: dr Inga Wójtowicz, licencja: CC BY-SA 3.0.

Film edukacyjny opisuje determinację i dziedziczenie płci u człowieka.

Polecenie 1

Opisz w min. 3 zdaniach, w jaki sposób determinowana jest płeć człowieka.

Polecenie 2

Wymień, jakie geny znajdują się na chromosomie X, a jakie na chromosomie Y.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Jakiej płci jest osoba mająca powyższy kariotyp?

kobieta

mężczyzna

Stwierdzenie płci jest możliwe dzięki...

analizie wyglądu autosomów.

analizie wyglądu heterosomów.

Ćwiczenie 2



Uzupełnij krzyżówkę genetyczną przedstawiającą dziedziczenie chromosomów płci u człowieka.

	X	Y
X	<input type="text"/>	<input type="text"/>
X	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Ćwiczenie 3



Wybierz zdanie, które najlepiej opisuje determinację płci u człowieka.

- Determinacja płci u człowieka opiera się głównie na liczbie chromosomów X.
- Determinacja płci u człowieka opiera się głównie na stosunku liczby chromosomów X do chromosomów Y.
- Determinacja płci u człowieka opiera się głównie na czynnikach środowiskowych.
- Determinacja płci u człowieka opiera się głównie na obecności lub braku poszczególnych chromosomów płci.
- Determinacja płci u człowieka opiera się głównie na stosunku liczby autosomów do heterosomów.

Ćwiczenie 4



Oceń i wskaż, czy poniższe zdania są prawdziwe czy fałszywe.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Dzięki obecności ciała Barra poziom ekspresji genów chromosomu X jest zbliżony u mężczyzn i kobiet.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Geny znajdujące się w ciałku Barra ulegają wydajnej ekspresji.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ciało Barra to chromosom X o zmniejszonym stopniu kondensacji chromatyny.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ciało Barra występuje u zdrowych osób płci męskiej.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Ćwiczenie 5



Zaznacz wszystkie poprawne stwierdzenia.

Gen SRY jest jedynym genem występującym tylko na chromosomie Y.

Zaburzenie, w którym występuje dodatkowy chromosom Y nazywane jest zespołem Klinefeltera.

Prawidłowe wykształcenie cech płciowych na etapie zarodkowym i płodowym zależy nie tylko od zestawu genów, ale także od poziomu hormonów płciowych.

Plemniki, będący gametą męską, może zawierać wyłącznie chromosom Y.

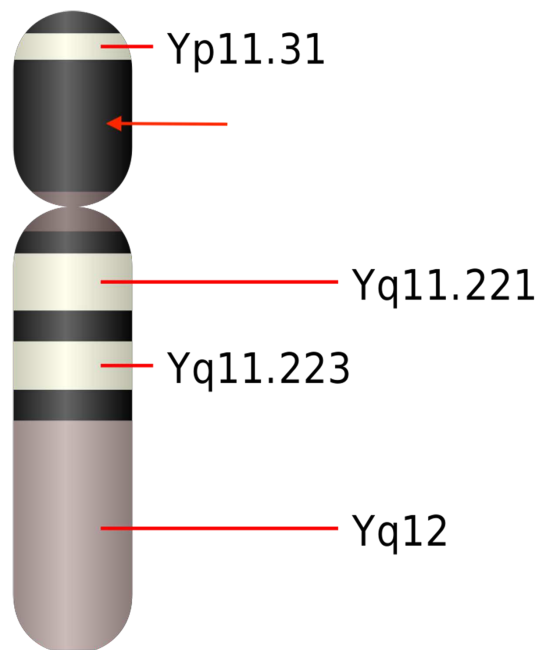
Ćwiczenie 6



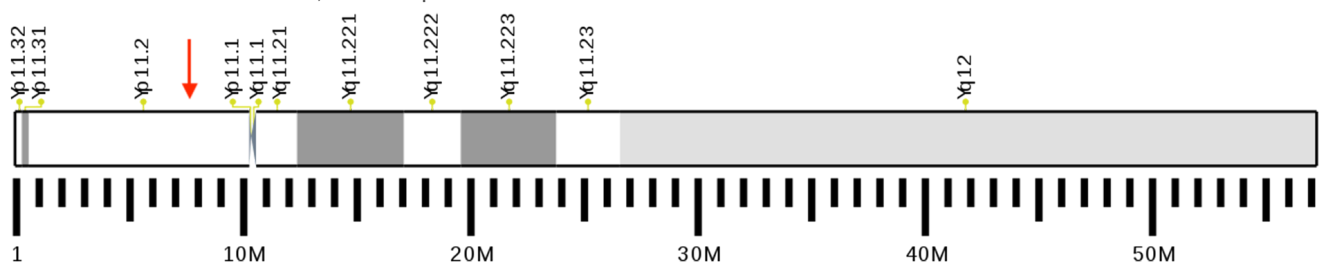
Amelogenina to nazwa zbioru białek odpowiedzialnych za mineralizację szkliwa zębów u ssaków. Różnorodność białek należących do amelogenin wynika między innymi z rearanżacji genów i alternatywnego splicingu (wycinania intronów i łączenia eksonów w różnej ilości i kolejności). Dwie podstawowe wersje (allele) genu amelogeniny występują na chromosomach płciowych człowieka. AMELX na chromosomie X, a AMELY na chromosomie Y. W genach tych występują odcinki kodujące (eksony) i niekodujące (intryny). Jedną z różnic pomiędzy allelem AMELX a AMELY jest brak 6 par zasad w intronie 1 allelu AMELX w porównaniu z allelem AMELY. Powielenie fragmentu intronu 1 metodą PCR skutkuje uzyskaniem odcinków DNA o długości 106 par zasad w przypadku allelu AMELX.

Na podstawie: Ripon Md Chowdhury i wsp., *Sex determination by amplification of amelogenin gene from dental pulp tissue by polymerase Chain Reaction*, Indian Journal of Dental Research; 2018.

Poniższe rysunki przedstawiają budowę chromosomu Y wraz z lokalizacją allelu AMELY (czerwone strzałki).



Źródło: Wikimedia Commons, domena publiczna.

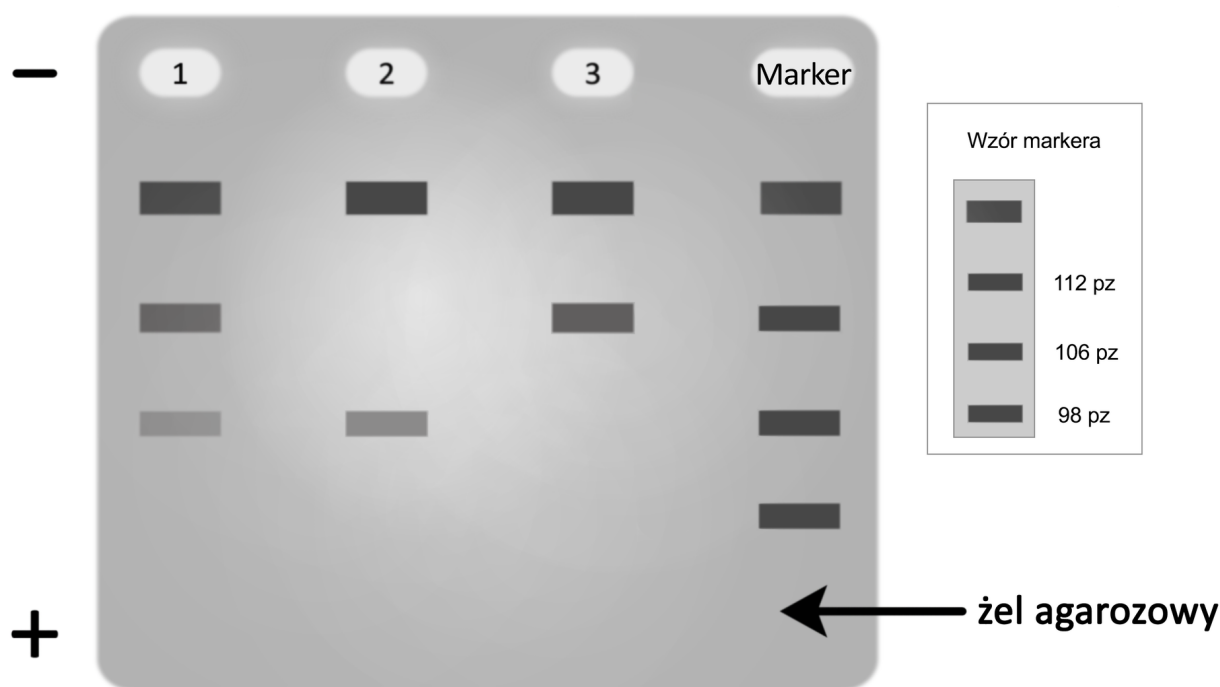


Źródło: Wikimedia Commons, domena publiczna.

Istnieje szereg aberracji liczby i struktury chromosomów płci, do których należą między innymi:

- zespół Jacobsa – osoba ma dwa kompletne chromosomy Y i jeden X (XYY);
- zespół Turnera – osoba ma jeden chromosom X (X);
- zespół Klinefeltera – osoba ma dwa chromosomy X i jeden Y (XXY);
- trisomia chromosomu X – (XXX);
- zespół Swyera (zespół dysgenezy gonad) – osoba ma mutację w genie SRY (znajdującym się na krótkim ramieniu chromosomu Y), skutkującą brakiem ekspresji tego genu (XY).

Poniżej przedstawiono potencjalne wyniki elektroforezy prób, które uzyskano po reakcji PCR powielającej fragment intronu 1 allelu AMELY. Cyframi od 1 do 3 oznaczono miejsca nakładania prób DNA po reakcji PCR. Migrujące w żelu agarozowym prążki to produkty reakcji PCR. Im cięższy produkt, tym bliżej znajduje się kieszonki (miejsca nałożenia próby).



Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Na podstawie powyższych informacji i własnej wiedzy oceń, która z prób należała do mężczyzny, a która była próbą kontrolną (zawierającą wyłącznie DNA chromosomu Y).

Próba należąca do męczyzny to: 1 2 3 żadna z podanych .

Próba kontrolna to: 1 2 3 .

Ćwiczenie 7



Na podstawie tekstu do zadania 6 i własnej wiedzy zdecyduj, który numer wyniku próby mógłby dotyczyć osoby z danym zespołem. Określ płeć osób cierpiących na poszczególne zespoły.

Zespół Jacobsa:

1 2 3

kobieta mężczyzna

Zespół Turnera:

1 2 3

kobieta mężczyzna

Zespół Klinefeltera:

1 2 3

kobieta mężczyzna

Trisomia chromosomu X:

1 2 3

kobieta mężczyzna

Ćwiczenie 8



Na podstawie informacji do ćwiczenia 6 i własnej wiedzy oceń, czy mężczyzna cierpiący na zespół Swyera może przekazać uszkodzony chromosom Y synowi. Swoją odpowiedź uzasadnij.

Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: biologia

Temat: Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka

Grupa docelowa: uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

Podstawa programowa:

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VII. Genetyka klasyczna.

1. Dziedziczenie cech. Uczeń:

6) przedstawia determinację oraz dziedziczenie płci u człowieka;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

1. Dziedziczenie cech. Uczeń:

8) przedstawia determinację oraz dziedziczenie płci;

Kształtowane kompetencje kluczowe:

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

Cele operacyjne (językiem ucznia):

- Wyjaśnisz, jak dochodzi do dziedziczenia płci u człowieka.
- Wskażesz, który chromosom i gen determinuje płeć u człowieka.
- Wyjaśnisz, czym jest inaktywacja chromosomu X.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- praca z filmem samouczkiem;
- gwiazda pytań.

Formy pracy:

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach.

Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

Przed lekcją:

1. **Przygotowanie do zajęć.** Nauczyciel loguje się na platformie i udostępnia uczniom e-materiał „Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka”. Prosi uczestników zajęć o rozwiązanie ćwiczenia nr 1 z sekcji „Sprawdź się” na podstawie treści w sekcji „Przeczytaj”.

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Prowadzący lekcję wyświetla treści z sekcji „Wprowadzenie”. Informuje uczniów o planowanym przebiegu lekcji i przedstawia kryteria sukcesu.
2. **Raport z przygotowań.** Nauczyciel, za pomocą dostępnego w panelu użytkownika raportu, sprawdza, którzy uczniowie zapoznali się z udostępnionym e-materiałem i wykonali zadane ćwiczenie. Jeśli odpowiedzi uczniów bardzo się różnią lub ćwiczenie okazało się trudne, nauczyciel omawia je na forum.

Faza realizacyjna:

1. **Praca z filmem samouczkiem pt. „Determinacja i dziedziczenie płci u człowieka”.** Uczniowie zapoznają się z filmem samouczkiem udostępnionym przez nauczyciela.

- 2. Gwiazda pytań.** Nauczyciel dzieli uczniów na 4-osobowe grupy, a następnie prezentuje na tablicy interaktywnej schemat „gwiazdy pytań” (zob. materiały pomocnicze).
Objasnia uczniom, w jaki sposób powinni pracować ze schematem: na podstawie e-materiału oraz innych źródeł mają opracować zagadnienie determinacji i dziedziczenia płci u człowieka, odpowiadając na pytania widniejące na schemacie. Nauczyciel sprawdza wykonanie zadania, podchodząc do każdej grupy. Koryguje ewentualne błędy. Wybrani przez nauczyciela uczniowie kolejno prezentują wyniki prac swojego zespołu. Omawiają przydzielone zagadnienie, wykorzystując ilustracje z e-materiału wyeksponowane na tablicy interaktywnej.
- 3. Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie dobierają się w pary i wykonują ćwiczenia nr 6 (w którym mają za zadanie – na podstawie podanych informacji i własnej wiedzy – ocenić, która z opisanych prób należała do mężczyzny, a która była próbą kontrolną) i nr 7 (w którym mają za zadanie – na podstawie informacji do ćwiczenia nr 6 i własnej wiedzy – zdecydować, który numer wyniku próby mógłby dotyczyć osoby z danym zespołem) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie konsultują swoje rozwiązania z inną parą uczniów i formułują wspólne uzasadnienia. Nauczyciel w razie potrzeby naprowadza ich na prawidłowy tok rozumowania. Chętni prezentują odpowiedzi na forum klasy. Nauczyciel udziela informacji zwrotnej.

Faza podsumowująca:

- Uczniowie rozwiązują ćwiczenie nr 4 (typu „prawda/fałsz”) z sekcji „Sprawdź się”.
Następnie przygotowują podobne zadanie dla osoby z pary: tworzą trzy prawdziwe lub fałszywe zdania dotyczące tematu lekcji. Uczniowie wykonują ćwiczenie otrzymane od kolegi lub koleżanki.
- Nauczyciel wyświetla treści zawarte w sekcji „Wprowadzenie” i na ich podstawie dokonuje podsumowania najważniejszych informacji przedstawionych na lekcji.
Wyjaśnia także wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

- Wykonaj w domu ćwiczenia niezrealizowane na lekcji.

Materiały pomocnicze:

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Załącznik 1. Gwiazda pytań.

Plik o rozmiarze 74.73 KB w języku polskim

Wskazówki metodyczne opisujące różne zastosowania filmu samouczka:

- Uczniowie mogą wykorzystać film samouczek w celu przygotowania się do lekcji powtórkowej.