

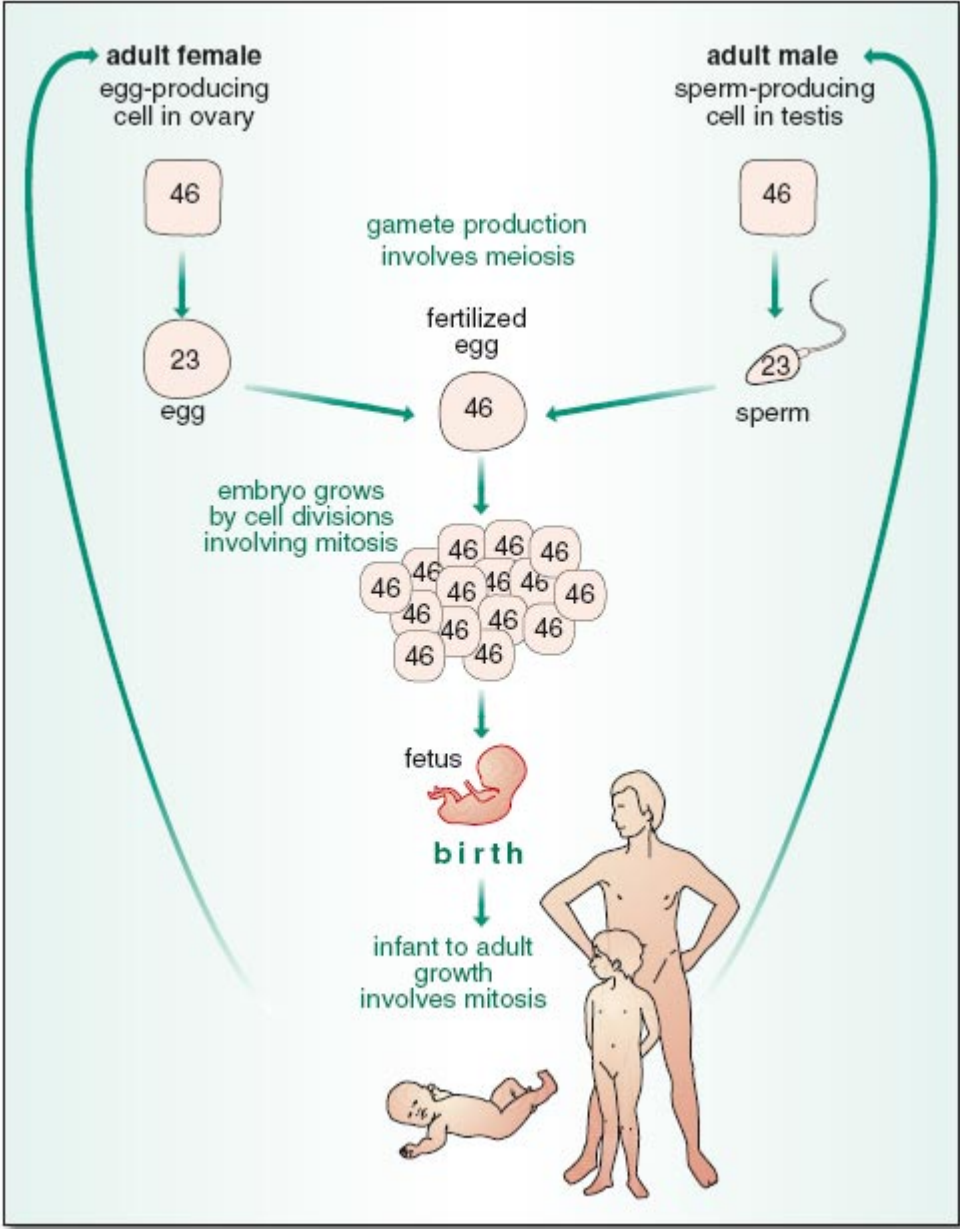
L'herència del sexe



- Per què dins d'una espècie alguns individus són mascles i altres són femelles?
- Com es determina el sexe?

Concepte de sexe

- Són éssers amb sexe els individus capaços d'originar cèl·lules sexuals (gàmetes).
- El terme sexe és refereix al **fenotip sexual**. La majoria d'espècies mostren dos fenotips sexuals: el **masculí** i el **femení**.
- La diferencia fonamental entre els dos fenotips és la grandària dels gàmetes: els mascles produeixen gàmetes petits (espermatozoides i anterozoides) i les femelles grans (òvuls i oosferes).
- En algunes espècies un mateix individu pot produir gàmetes dels dos tipus, es parla d'**hermafroditisme**.
- Els organismes que presenten estructures reproductores tan masculines com femenines són **monoics** (“una casa”). Les espècies en les quals un individu presenta només estructures reproductores masculines o femenines s'anomenen **dioiques**. Els éssers humans són dioics.

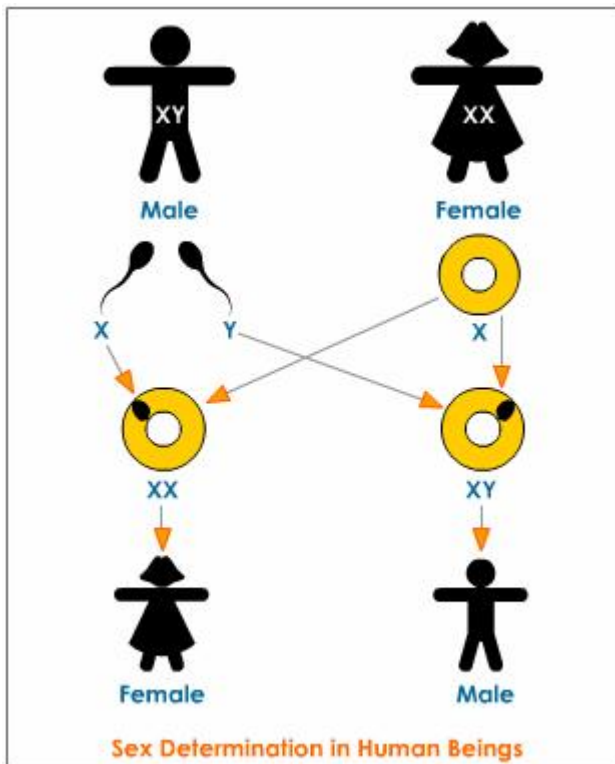


Mecanismes de determinació del sexe

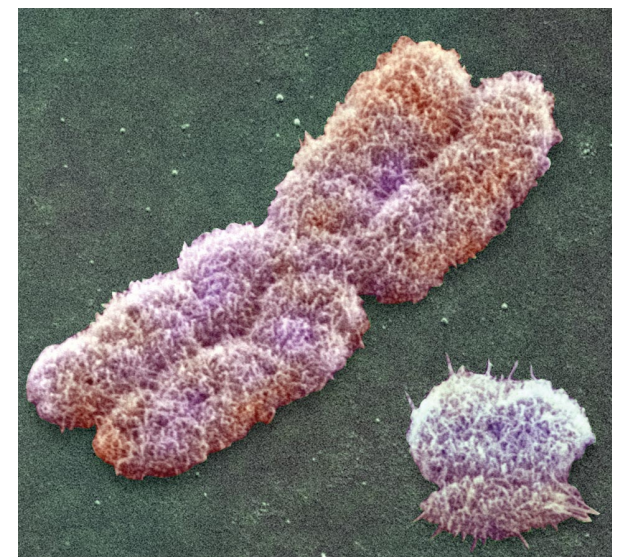
1. Sistemes cromosòmics de determinació del sexe.
 - Sexe degut a la presència d'heterocromosomes.
 - Sistema $XX - X0$
 - Sistema $XX - XY$
 - Sistema $ZW - ZZ$
 - *Sistema $Z0 - ZZ$*
 - Sexe degut a l'haplodiploïdia.
 - Sexe degut a l'equilibri genètic (Sistema X/A)
2. Determinació del sexe per factors ambientals.

Sistemes cromosòmics de determinació del sexe

- En moltes espècies diploides hi ha dos tipus de cromosomes:
 - AUTOSOMES, iguals en mascles i femelles.
 - CROMOSOMES SEXUALS o HETEROCROMOSOMES, diferents segons es tracti d'un mascle o d'una femella. Alguns gens localitzats en aquests cromosomes són responsables dels fenotips sexuals.



- Hi ha dos tipus d'heterocromosomes:
 - El **cromosoma X**
 - El **cromosoma Y**



Sexe degut a la presència d'heterocromosomes: Sistema XX - X0



- És el mecanisme de determinació del sexe de diferents classes d'insectes (saltamartins, llagostes, grills..).
- És un dels mecanismes més simples.
- Les femelles presenten dos cromosomes X (sexe XX) i els mascles només un (sexe X0). Les femelles representen el sexe homogamètic i els mascles el sexe heterogamètic (els mascles produeixen dos tipus de gàmetes, uns amb el cromosoma X i els altres amb cap cromosoma sexual).
- Els mascles tenen un nombre imparell de cromosomes.
- El sexe d'un individu està determinat pel tipus de gàmeta que fecunda l'òvul.

Mascles ♂ (X0)

- Sexe heterogamètic
- Constitució cromosòmica:
 $2A + X0$
- Gàmetes possibles:

$A + 0$

$A + X$

Femelles ♀ (XX)

- Sexe homogamètic
- Constitució cromosòmica:
 $2A + XX$
- Gàmetes possibles:

$A + X$

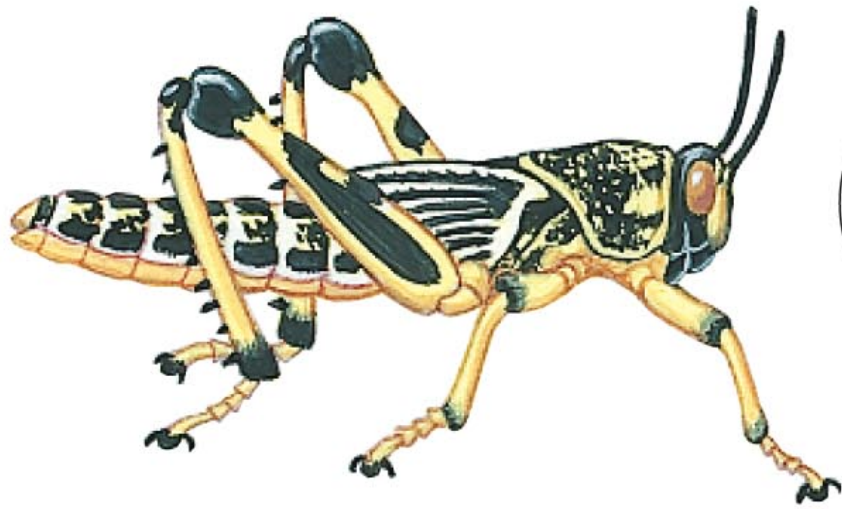
Zigots possibles:

$2A + X0$

$1/2$ ♂

$2A + XX$

$1/2$ ♀



22 +
XX

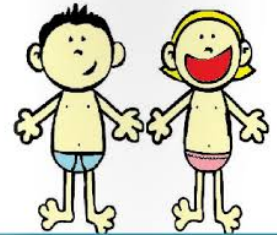


22 +
X



Sistema X0

Sexe degut a la presència d'heterocromosomes: Sistema XX - XY



- És el mecanisme de determinació del sexe dels mamífers, inclòs l'ésser humà, *Drosophila*, algunes espècies de plantes dioiques, alguns insectes i rèptils, alguns peixos i alguns amfibis...
- Els dos sexes presenten el mateix nombre de cromosomes.
- Les femelles presenten dos cromosomes X (sexe XX) i els mascles un cromosoma X i un cromosoma Y, més petit (sexe XY). El mascle és el sexe heterogamètic: la meitat dels seus gàmetes presenten el cromosoma X i l'altra meitat el cromosoma Y. Les femelles són el sexe homogamètic; tots els seus òvuls contenen el cromosoma X.

Mascles ♂ (XY)

- Sexe heterogamètic
- Constitució cromosòmica:
 $2A + XY$
- Gàmetes possibles:

$A + X$

$A + Y$

Femelles ♀ (XX)

- Sexe homogamètic
- Constitució cromosòmica:
 $2A + XX$
- Gàmetes possibles:

$A + X$

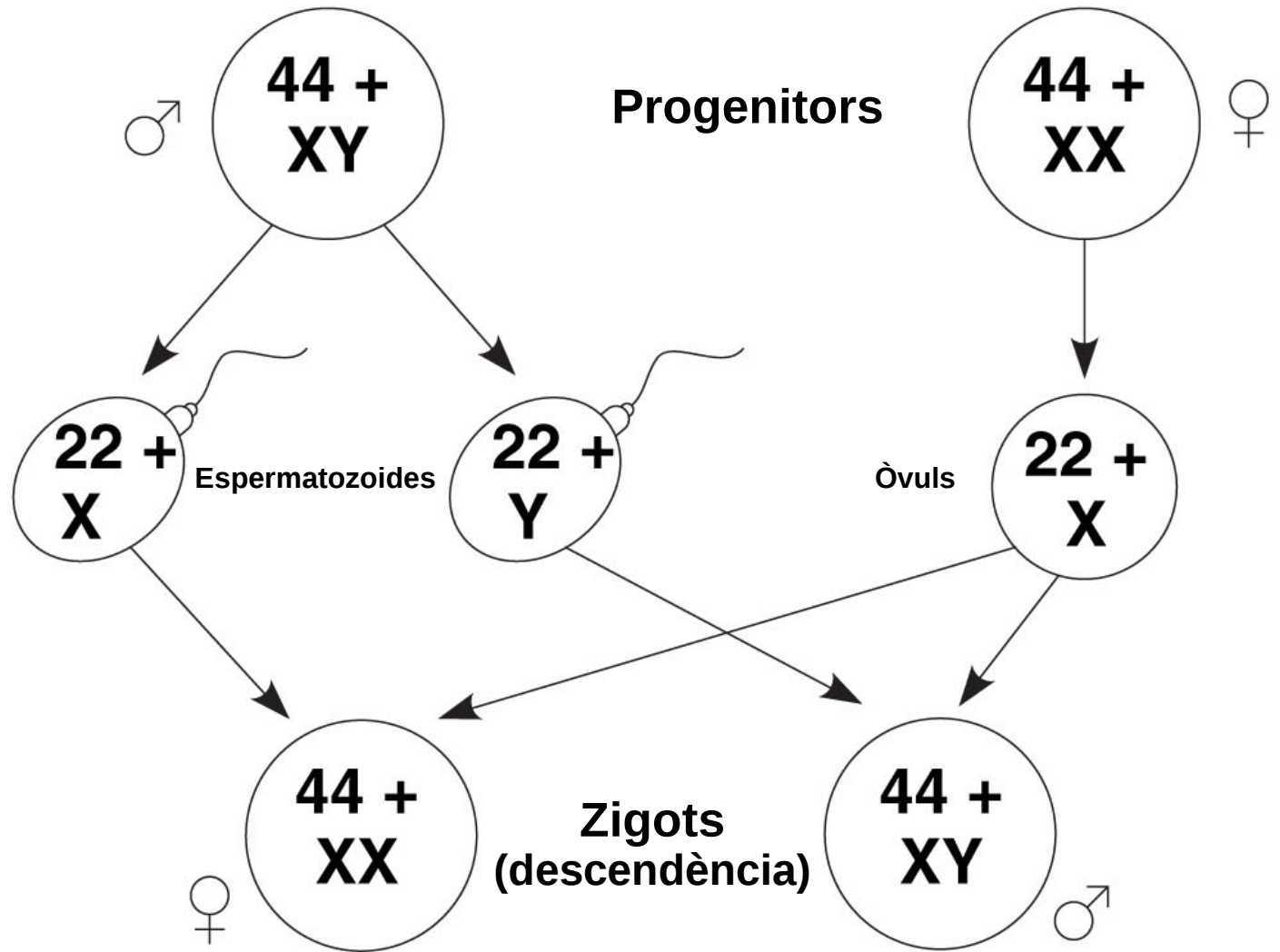
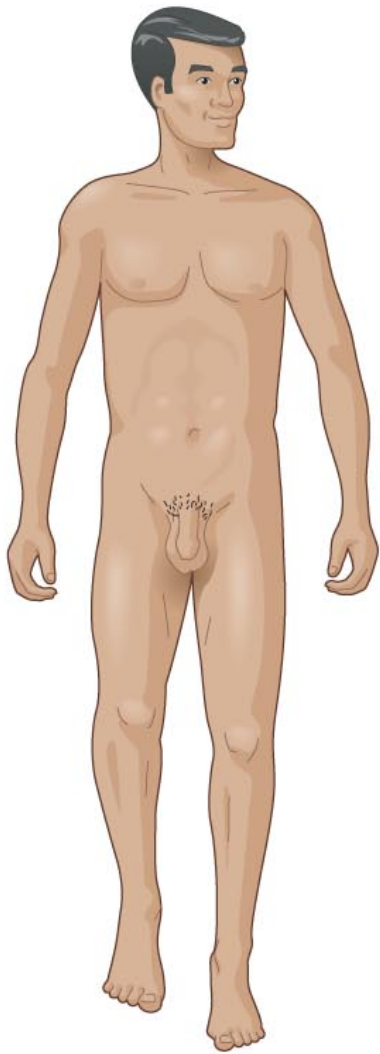
Zigots possibles:

$2A + XX$

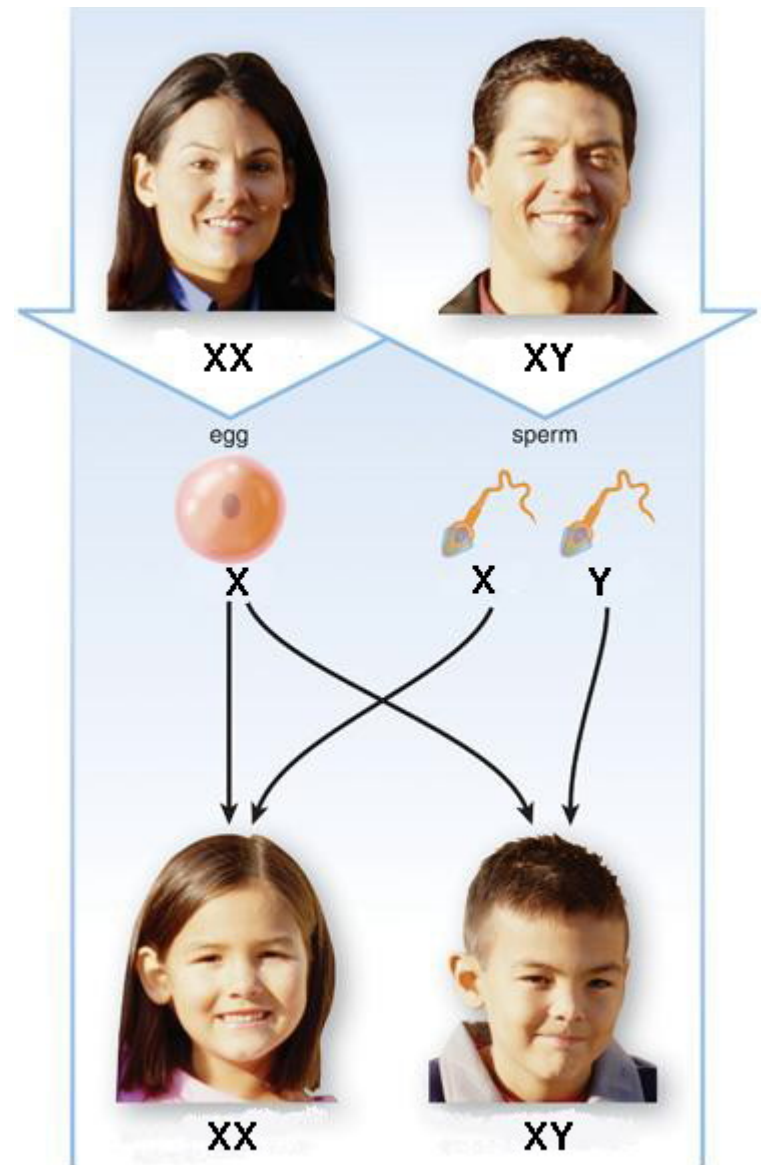
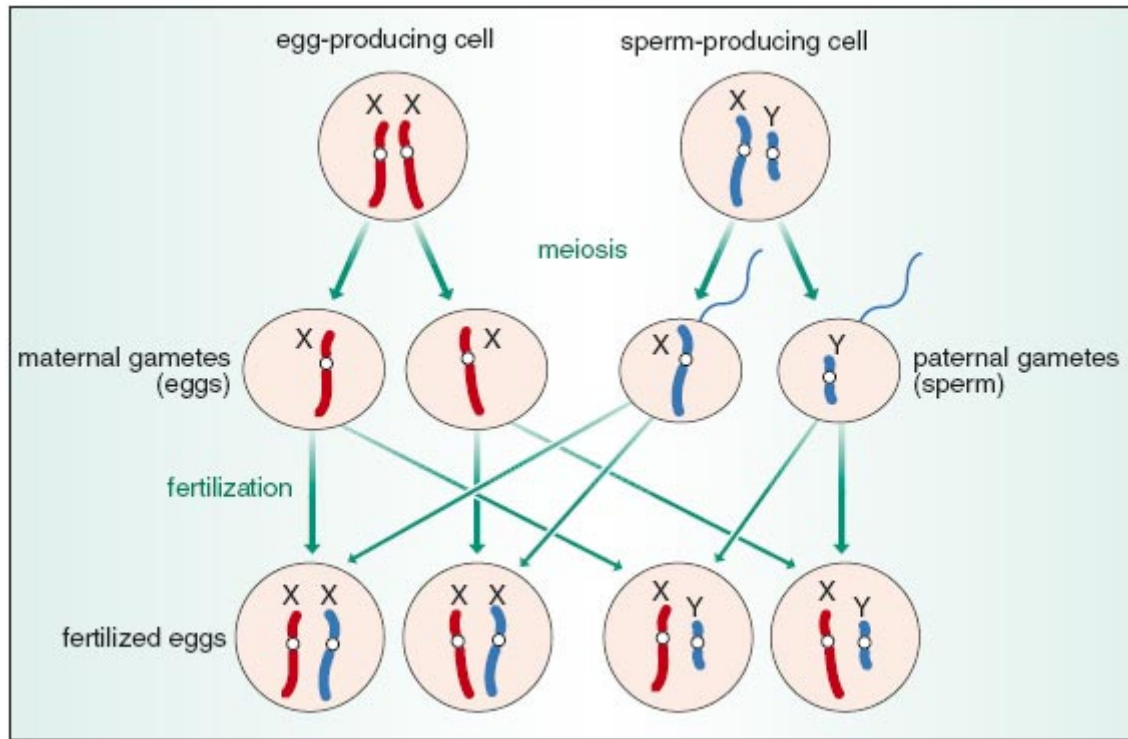
$1/2$ ♀

$2A + XY$

$1/2$ ♂



Sistema X-Y



Determinació del sexe en humans

Sexe degut a la presència d'heterocromosomes: Sistema ZW - ZZ



- És el mecanisme de determinació del sexe de les aus, les papallones, alguns amfibis, alguns rèptils, alguns peixos, alguns insectes...
- En aquest sistema la femella és el sexe heterogamètic i el mascle l'homogamètic (per evitar confusions amb el sistema XX-XY, els cromosomes sexuals s'identifiquen amb la Z i la W). Les femelles són ZW; després de la meiosi, la meitat dels òvuls presenten el cromosoma Z i l'altra meitat el cromosoma W. Els mascles són ZZ; tots els espermatozoides contenen el cromosoma Z.

Mascles ♂ (ZZ)

- Sexe homogamètic
- Constitució cromosòmica:
 $2A + ZZ$
- Gàmetes possibles:

$A + Z$

Femelles ♀ (ZW)

- Sexe heterogamètic
- Constitució cromosòmica:
 $2A + ZW$
- Gàmetes possibles:

$A + Z$

$A + W$

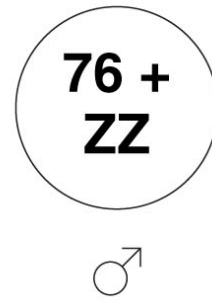
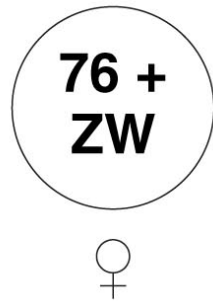
Zigots possibles:

$2A + ZZ$

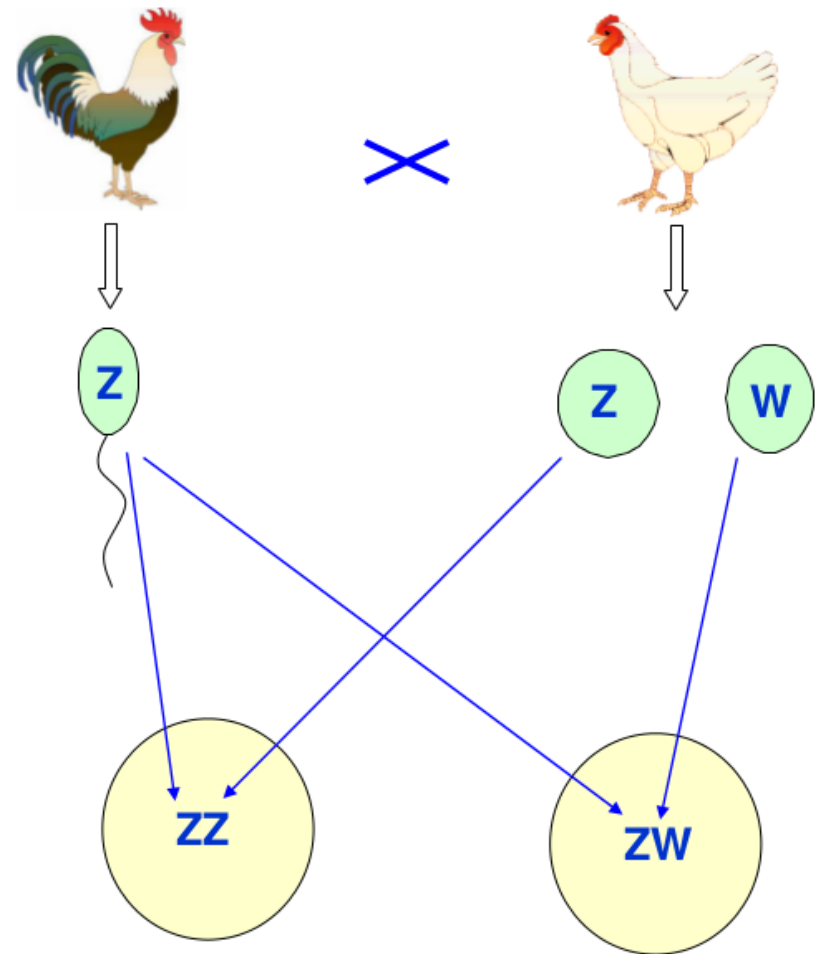
$1/2$ ♂

$2A + ZW$

$1/2$ ♀



Sistema Z-W





La determinació cromosòmica del sexe

MASCLES HETEROGAMÈTICS

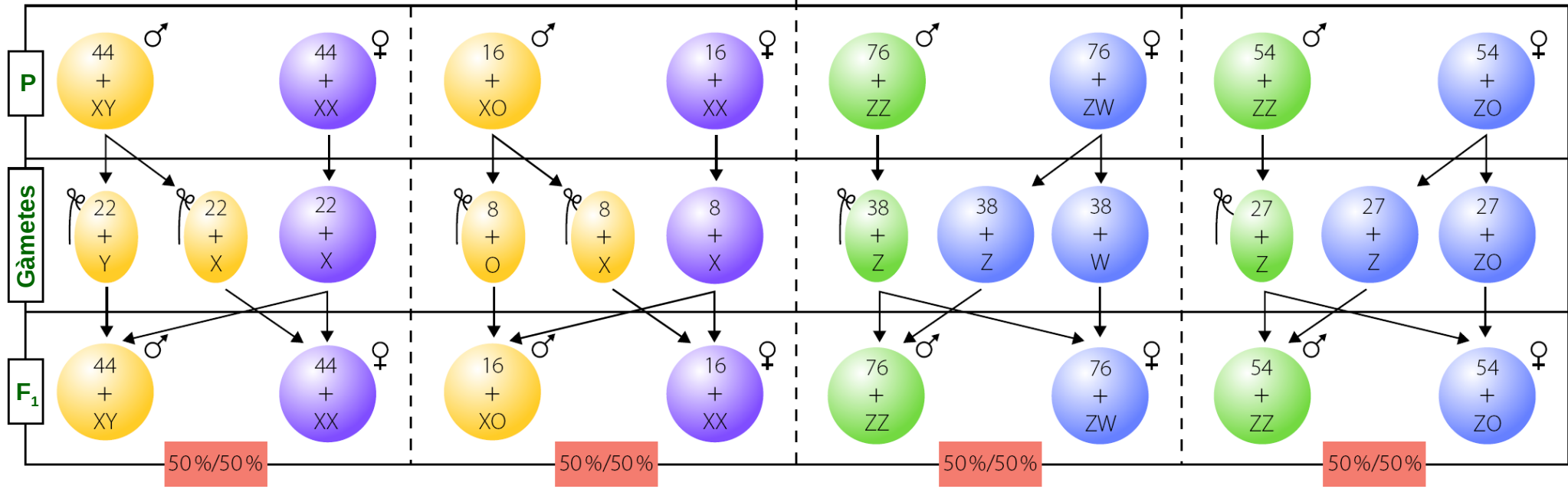
Mecanisme XY

Mecanisme XO

MASCLES HOMOGAMÈTICS

Mecanisme ZW

Mecanisme ZO



Sexe degut a la haplodiploïdia:

- Alguns insectes de l'ordre dels himenòpters (abelles, vespes i formigues), no tenen cromosomes sexuals.
- El sexe ve determinat pel nombre de conjunts cromosòmics que presenten les cèl·lules de l'individu.

Mascles:

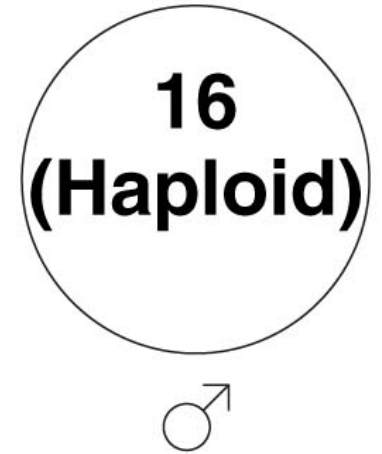
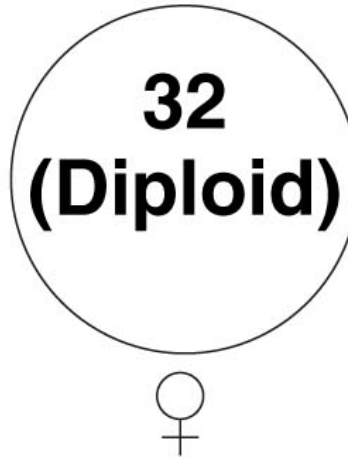
- Es desenvolupen a partir d'òvuls no fecundats (partenogènesi).
- Presenten un sol conjunt de cromosomes (són haploides) heretats de la mare.

Femelles:

- Es desenvolupen a partir d'òvuls fecundats.
- Presenten dos conjunts de cromosomes (són diploides), un heretat de la mare i un del pare.

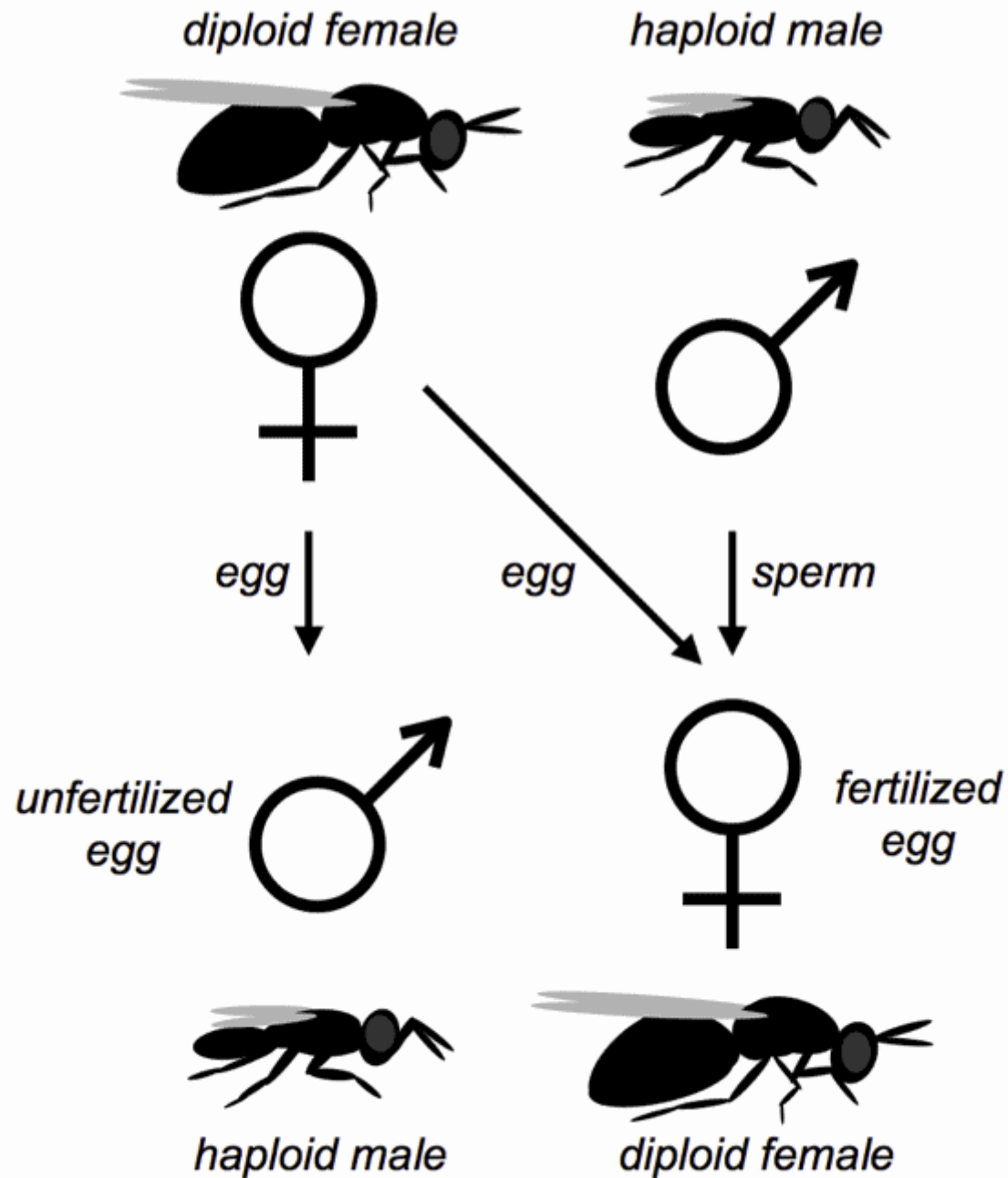


Haplodiploidia



En l'haplodiploïda el sexe ve determinat pel nombre de jocs cromosòmics.

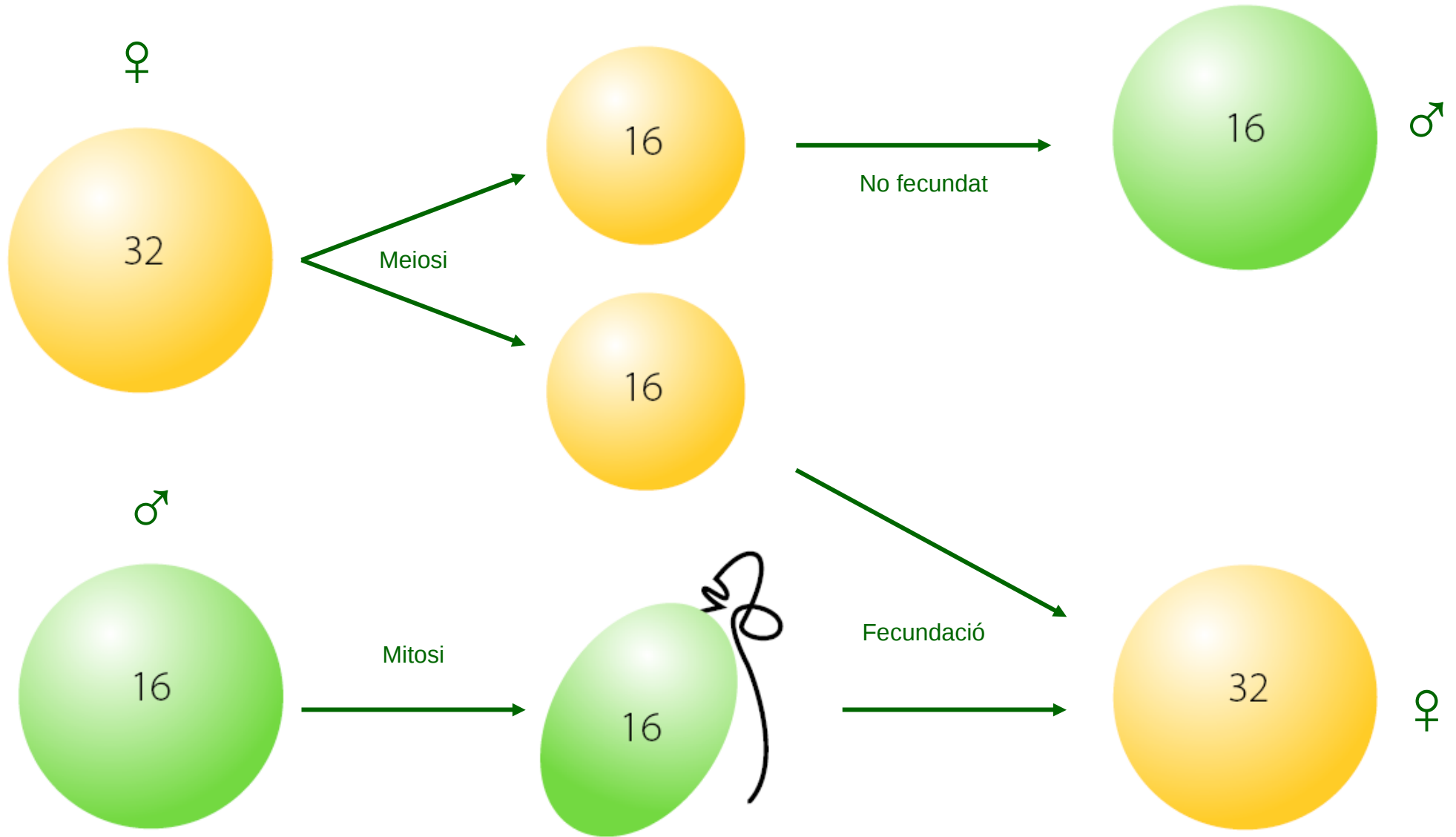
(El nombre de cromosomes aquí indicat fa referència al cas de l'abella de la mel)

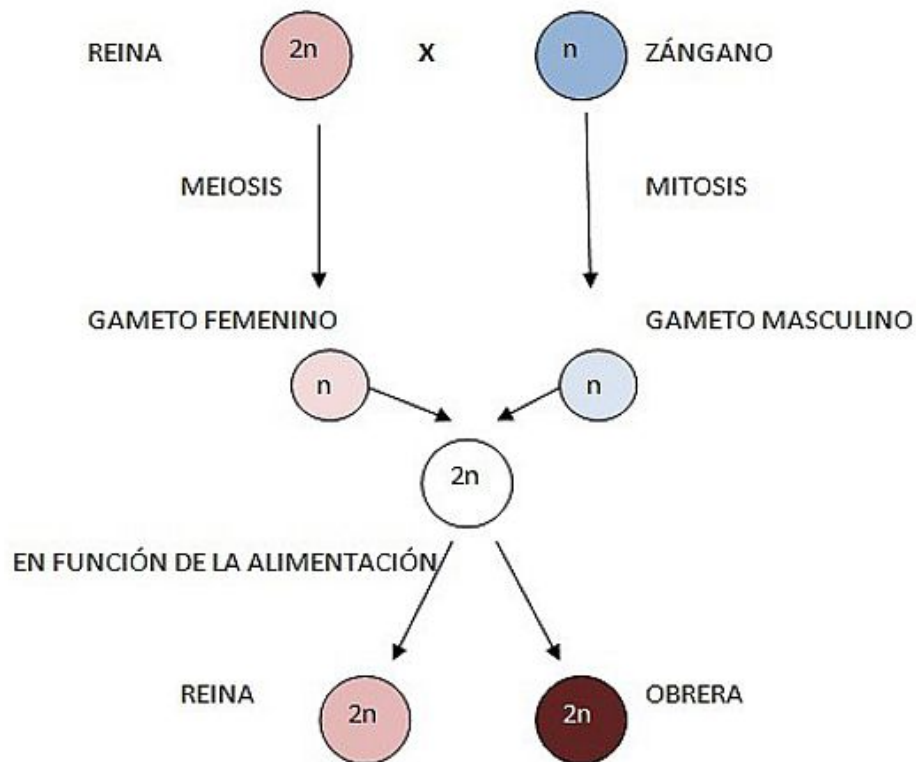
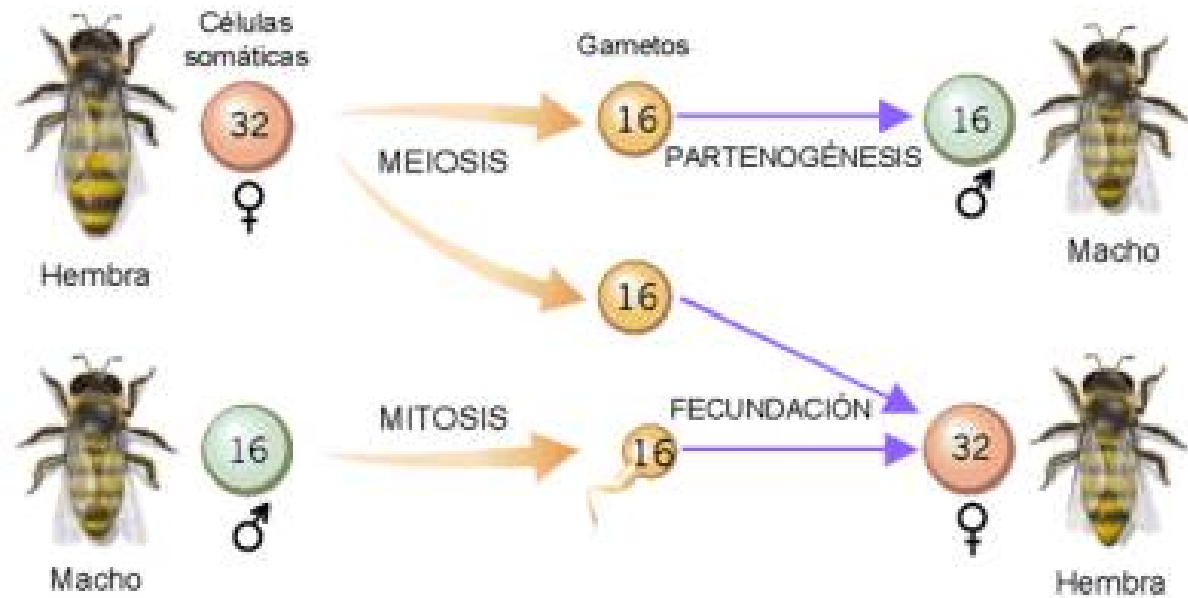


En l'haplodiploïda el sexe ve determinat pel nombre de jocs cromosòmics.



La determinació per haplodiploïdia





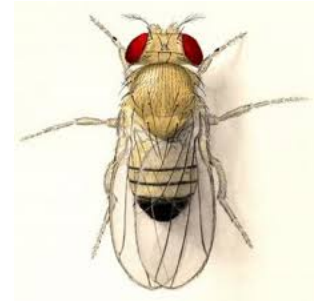
Determinació del sexe per haplodiploidia de l'abella.

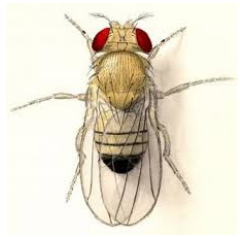
Els mascles no tenen pare (procedeixen d'òvuls no fecundats) i n'hi ha un nombre molt inferior al de les femelles.

Les femelles, diploides, depenent de l'alimentació (mel o gelea reial) esdevenen estèrils (obreres) o reines.

Sexe degut a l'equilibri genètic: determinació del sexe en *Drosophila melanogaster*

- *Drosophila melanogaster* té 8 cromosomes:
 - 3 parells d'autosomes
 - 1 parell de cromosomes sexuals (X Y)
- Normalment les femelles són XX i els mascles són XY.
- A diferència dels humans el cromosoma Y dels mascles no determina el sexe masculí.
- El sexe ve determinat per un equilibri entre els gens dels autosomes i els gens del cromosoma X:
 - El cromosoma X conté gens que produeixen efectes femenins.
 - Els autosomes contenen gens que produeixen efectes masculins.
- El sexe d'una mosca ve determinat per la proporció entre el nombre de cromosomes X i el nombre de jocs d'autosomes (**proporció X:A**)





- En *Drosophila* el sexe ve determinat per la relació: **X / A**

nº de cromosomes X

nº de jocs d'autosomes

- Una proporció X:A de 1, produeix mosques femella.
 - Una proporció X:A de 0,5 produeix mosques mascles
 - Una proporció X:A menor que 0,5 produeix un fenotip masculí, però la mosca és feble i estèril (s'anomenen metamascles)
 - Una proporció X:A entre 1 i 0,5 produeix una mosca intersexe, amb característiques masculines i femenines.
 - Una proporció X:A més gran que 1 produeix un fenotip femení, però les mosques presenten greus problemes de desenvolupament (s'anomenen metafemelles)
- El cromosoma Y no determina la masculinitat però sí la fertilitat.

Complements cromosòmics i fenotips sexuals en *Drosophila*

Cromosomes sexuals	Jocs d'autosomes	Proporció X:A	Fenotip sexual
XX	AA	1,0	Femella
XY	AA	0,5	Masclle
X0	AA	0,5	Masclle
XXY	AA	1,0	Femella
XXX	AA	1,5	Metafemella
XXXY	AA	1,5	Metafemella
XX	AAA	0,67	Intersexe
X0	AAA	0,33	Metamasclle
XXXX	AAA	1,3	Metamasclle

Les femelles normals presenten 2 cromosomes X i dos conjunts d'autosomes (ja que són diploides) i per tant la proporció X:A és 1. Els mascles normalment tenen un únic cromosoma X i dos conjunts d'autosomes, i per tant la proporció X:A és 0,5. Les mosques amb cromosomes sexuals XXY i dos jocs d'autosomes (X:A de 1) es desenvolupen com a femelles completament fertils tot i la presència de Y. Les mosques amb un únic cromosoma X i dos conjunts d'autosomes (X:A de 0,5) es desenvolupen com a mascles però són estèrils.

Table 2-3 Chromosomal Determination of Sex in *Drosophila* and Humans

Species	<i>Sex chromosomes</i>			
	XX	XY	XXY	XO
<i>Drosophila</i>	♀	♂	♀	♂
Human	♀	♂	♂	♀

Note: O indicates absence of a chromosome.

En humans la presència del cromosoma Y determina ♂

En *Drosophila*, XX determina ♀ , mentre que XO determina ♂

1. Quin serà el fenotip sexual d'una mosca de la fruita que té tots els autosomes normals i presenta els cromosomes sexuals...

a) XXXYY

b) XXYYY

2. Una mosca de constitució cromosòmica $3A + 3X$ s'encreua amb una altra de constitució $2A + XY$. Quin és el fenotip dels descendents?

Determinació del sexe per factors ambientals

En alguns organismes el sexe està determinat parcial o totalment per factors ambientals diversos.

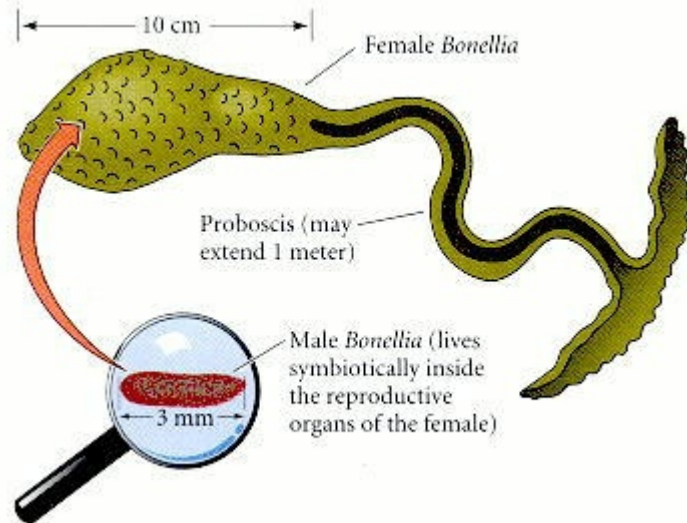
- Exemples:

- En moltes tortugues, cocodrils i caimans el fenotip sexual depèn de la temperatura en la que té lloc la incubació dels ous (el desenvolupament embrionari.) Per exemple en les tortugues, una temperatura càlida determina la formació d'una femella mentre que el fred genera mascles.



... determinació del sexe per factors ambientals

- En els cucs marins *Bonellia viridis* s'ha observat que les larves, durant les primeres fases, naden lliurement; després es fixen sobre les roques i donen lloc a les femelles. Aquestes tenen una trompa llarga i totes les larves que hi van a parar donen lloc a mascles. Aquests són diminuts i viuen paràsits en el cos de la femella.



... determinació del sexe per factors ambientals

- En el mol·lusc marí *Crepidula fornicata* (un tipus de lapa), les larves són nedadores. Quan una d'elles es fixa sobre un substrat es desenvolupa com a femella i produeix substàncies químiques que atreuen a altres larves que es fixaran sobre ella. Aquestes es desenvoluparan com a mascles i s'aniran apilant unes damunt de les altres. Al cap d'un temps, els mascles que estan dalt es tornen femelles que al seu torn atrauran més larves que s'assentaran al damunt de la pila i es desenvoluparan com a mascles. Les lapas poden formar piles de 12 o més animals. Els de dalt de tot sempre són mascles.



Determinació del sexe per factors ambientals: La inversió sexual

- Algunes gallines (ZW) que han sofert una destrucció dels ovaris a causa d'una malaltia, com que els falta l'hormona sexual femenina, desenvolupen després testicles i adquireixen fenotip masculí (des del punt de vista cromosòmic aquests nous mascles continuen sent ZW).



Gallina (la petita) amb plomes de gall

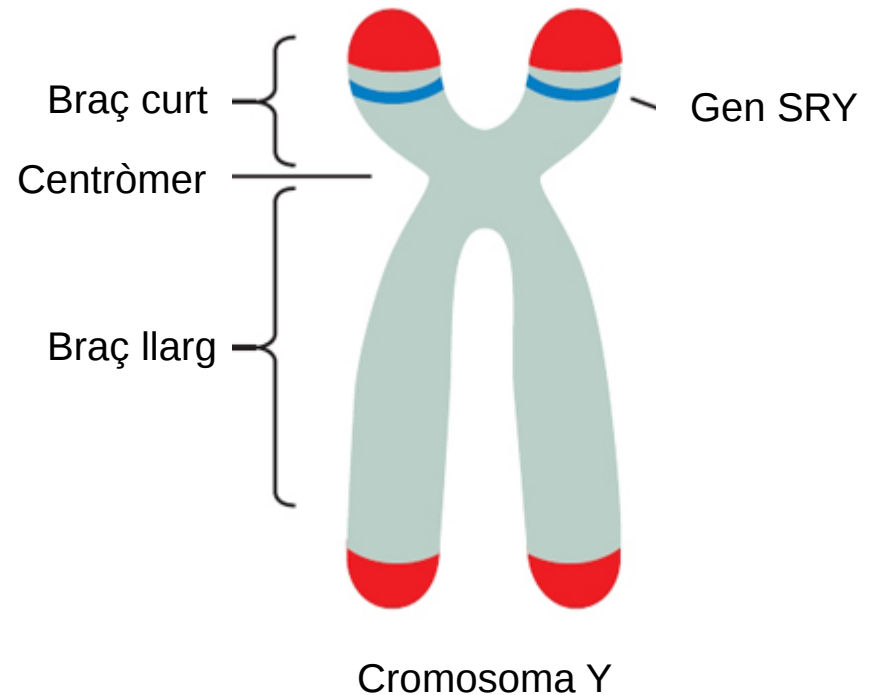
Determinació del sexe per factors ambientals: La inversió sexual

- Algunes espècies de peixos permeten només un mascle en un territori concret i totes les larves es desenvolupen com a femelles mentre el mascle hi sigui. Quan el mascle es mor una de les femelles es converteix en mascle.



Determinació del sexe en éssers humans

- En els éssers humans, igual que en *Drosophila*, la determinació del sexe és XX – XY, però a diferència de la mosca, el **gen SRY**, situat en el cromosoma Y, determina la masculinitat.
- El gen SRY codifica per al **factor determinant dels testicles (TDF)**, factor que indueix el desenvolupament dels testicles a partir d'una gònada indiferenciada primària.
- Si no existís aquest gen, les cèl·lules embrionàries donarien lloc a ovaris.



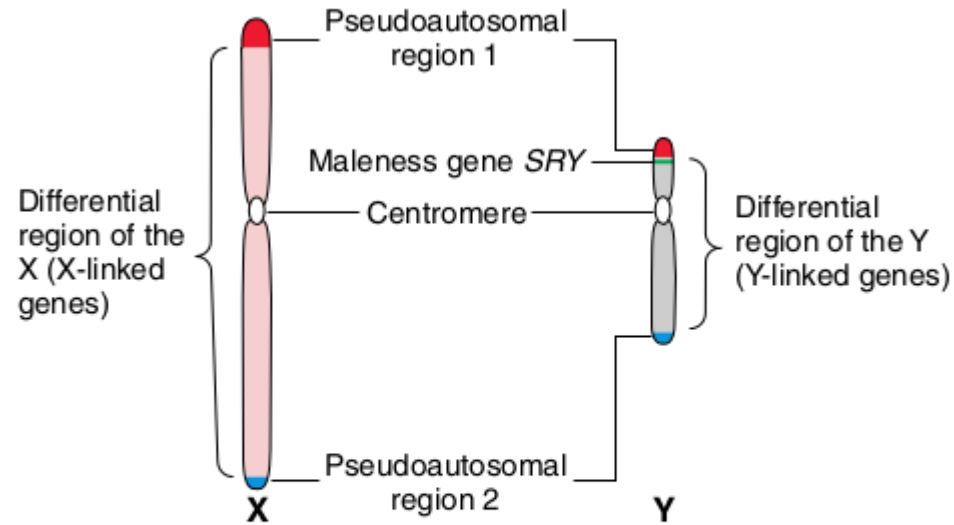


Figure 2-22 Differential and pairing regions of human sex chromosomes. The regions were located by observing where the chromosomes paired up in meiosis and where they did not.

- No tota la informació sobre el sexe radica en els heterocromosomes, sinó que pot haver informació sobre aspectes propis de cada sexe en els autosomes.