

CİNSİYET GELİŞİMİNDE GENETİK

Prof. Dr. Hatice Iğın Ruhi
Tıbbi Genetik AD

Aseksüel Üreme

- Tek hücreller
- Çok hücreliler

Seksüel Üreme

- ▣ Diploid organizmalarda ↑
- ▣ Özelleşmiş hücreler; gametler
- ▣ Özelleşmiş hücre bölünmesi; mayoz
- ▣ Fertilizasyon
- ▣ Hücresel çoğalma; mitoz
- ▣ Farklılaşma

Seksüel Üreme

Diploid → Haploid → Diploid → Haploid
sikluslar

Seksüel üreme

- ▣ İki kromozom seti → homologlar
- ▣ Genetik rekombinasyon → "*crossing over*"
- ▣ Segregasyon
- ▣ Bağımsız tertiplenme

Seksüel Üremenin avantajları

- ▣ Çevreye uyum
- ▣ Çeşitlilik
- ▣ Populasyondaki zararlı genlerin eliminasyonu
 - Reprodüktif fitnes
 - mutasyonlar

Primordial germ hücreleri

- ▣ Gamet progenitörleri

- ▣ Y kromozomu (+) → male
- ▣ Y kromozomu (-) → female

Sry

Memeli embriyoları dişi olarak gelişmeye programlanmıştır.

TDF

SRY

Sex-Related Y

Sex-determining Region of the Y
chromosome

SRY geninin belirleyiciliği

- 46,XX erkekler
- 46,XY dişiler
- Farede *sry* → "gonadal ridge"
- *sry* taşıyan transgenik XX fareler → testis (+) ♂

Sertoli hücreleri

- ▣ Yeni gelen P_{GH}'lerini sperm üretimi için uyarır.
- ▣ Anti-müllerian hormonu sekrete eder.
- ▣ Komşu mezanzimal dokudaki endotelial ve düz kas hücrelerini stimüle eder.
- ▣ Leydig hücrelerine farklılaşmayı etkiler.

Xi Özellikleri

- ▣ ~%15'i aktif (gen ifadesi)
- ▣ Fakültatif heterokromatin (kromatin durumu)
- ▣ Barr cismi
- ▣ *XIST* RNA ifadesi (noncoding RNA)
- ▣ S fazında geç replikasyon
- ▣ macroH2A'dan zengin (Histon varyantları)
- ▣ Heterokromatin işaretleyicilerinden zengin
- ▣ Ökromatin işaretleyicileri eksik