

# Determinación sexual 2



## 2. Acción genética

Cuando al menos **un gen específico** es el regulador de una cascada de eventos que llevan a la determinación del **FENOTIPO SEXUAL**.

En muchos invertebrados (insectos, gusanos) y en vertebrados en algunos anfibios y pocas tortugas

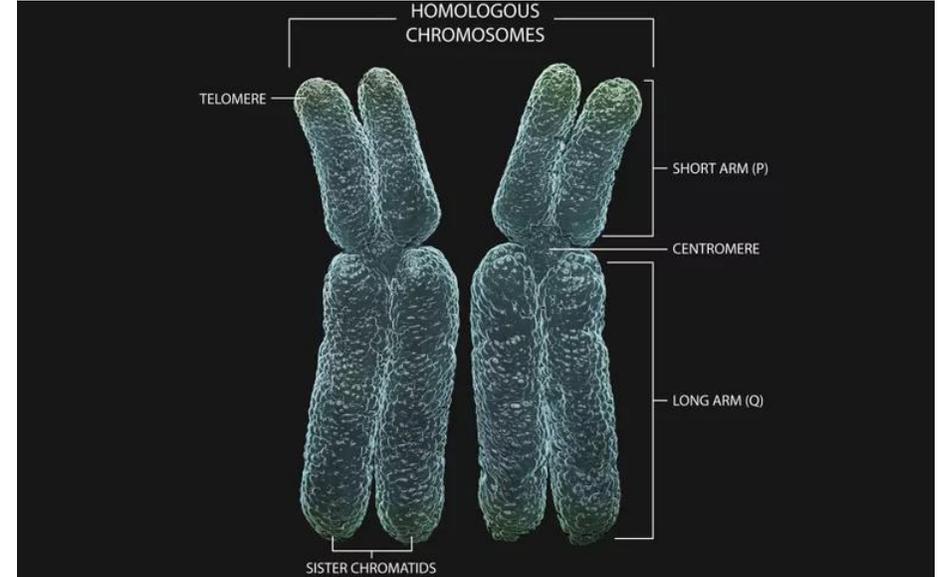
No hay cromosomas morfológicamente diferentes que contengan los genes de la determinación sexual

**CROMOSOMAS HOMOMÓRFICOS**



★ Inicialmente son idénticos:  
**cromosomas homomórficos**  
excepto por contener el gen de  
determinación sexual

★ Después de la emergencia del  
locus de determinación sexual, el  
par de cromosomas que tienen  
este factor **se convierten en**  
**cromosomas sexuales**



**determinación  
sexual  
genética**



**Determinación sexual cromosómica.** Los **cromosomas sexuales** o **GONOSOMAS** son aquellos que contienen los genes reguladores de la determinación del fenotipo sexual

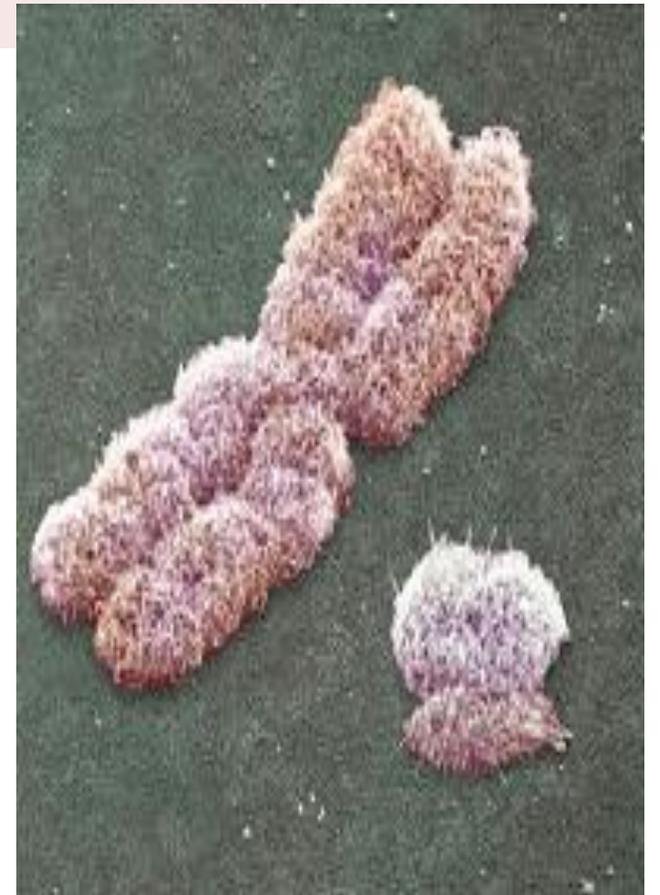
## **CROMOSOMAS DE LA DETERMINACIÓN SEXUAL**



Si los cromosomas sexuales son morfológicamente diferentes en uno de los sexos

## CROMOSOMAS SEXUALES HETEROMÓRFICOS

Los cromosomas que **no** contienen los genes de la determinación sexual: **autosomas**, son homomórficos.



\* Si los dos cromosomas sexuales de un individuo son similares (p.ej. XX, ZZ) el individuo es **HOMOGAMÉTICO** pues puede producir un solo tipo de gameto respecto a los cromosomas sexuales (o X o Z).

\* Si son diferentes (XY o ZW) el individuo es **HETEROGAMÉTICO** pues puede producir dos tipos de gametos (X o Y, Z o W).



La determinación genética del sexo puede ocurrir con o sin cromosomas heteromórficos

La determinación genética del sexo es usualmente **MONOGÉNICA**

Los cromosomas heteromórficos **han evolucionado independientemente** en los diferentes linajes de vertebrados.

El sexo heterogamético puede ser machos XY o hembras ZW



Un individuo heterogamético tiene  
50% de posibilidades de producir  
un gameto haploide con uno u otro  
de los dos tipos de cromosomas  
sexuales ⇒

determinar el sexo de su  
descendiente



XY



ZW



Ciclóstomos: SSD



Elasmobranquios : XY



Teleósteos: GSD, XY/ZW, SSD, TSD



Anfibios: GSD, XY/ZW, TSD



Tortugas: GSD, TSD



Cocodrilos: TSD



Escamados: GSD, XY/ZW, TSD

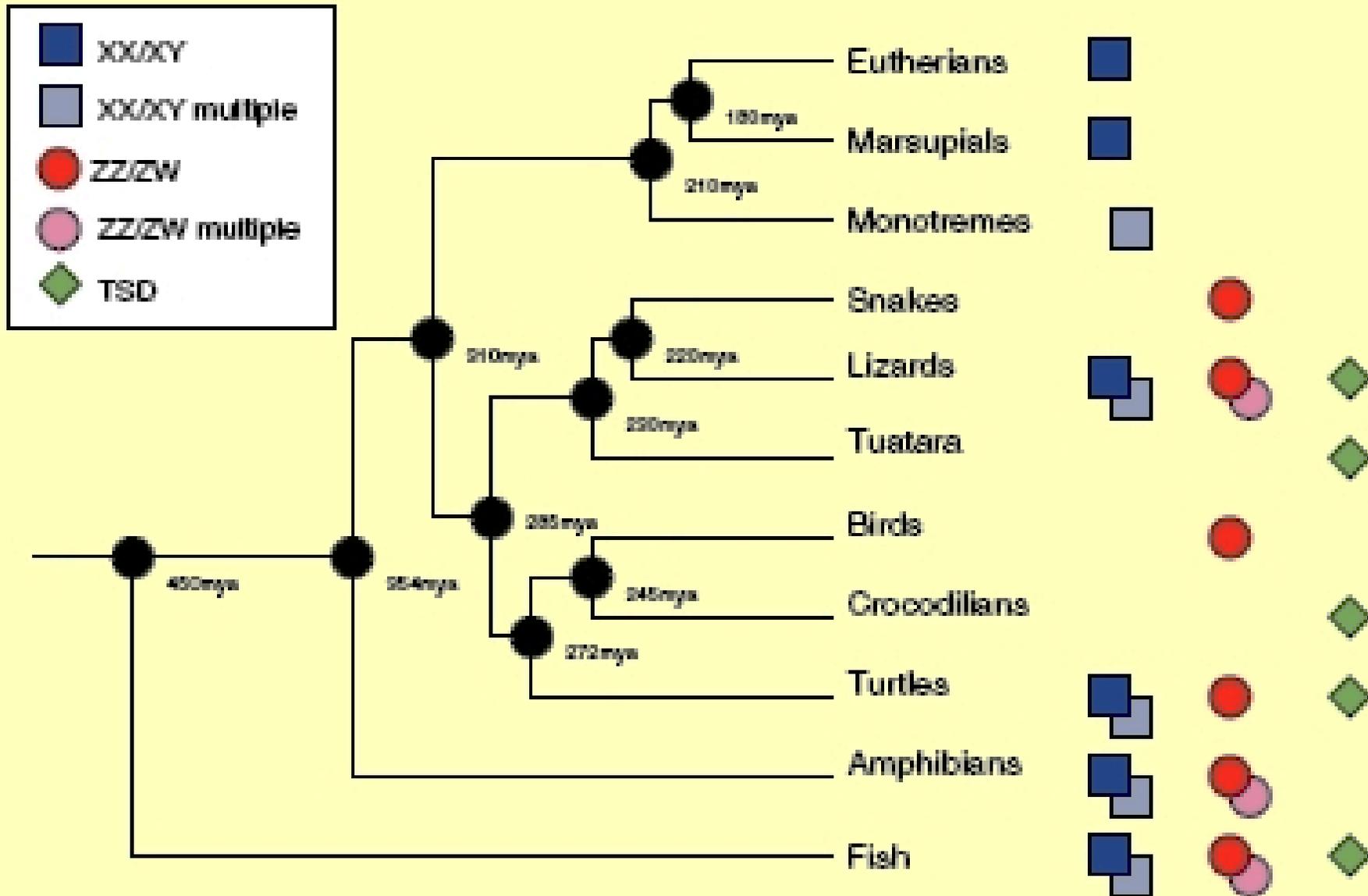


Aves: ZW, ZO



Mamíferos: XY/ múltiples X  
múltiples Y





En vertebrados

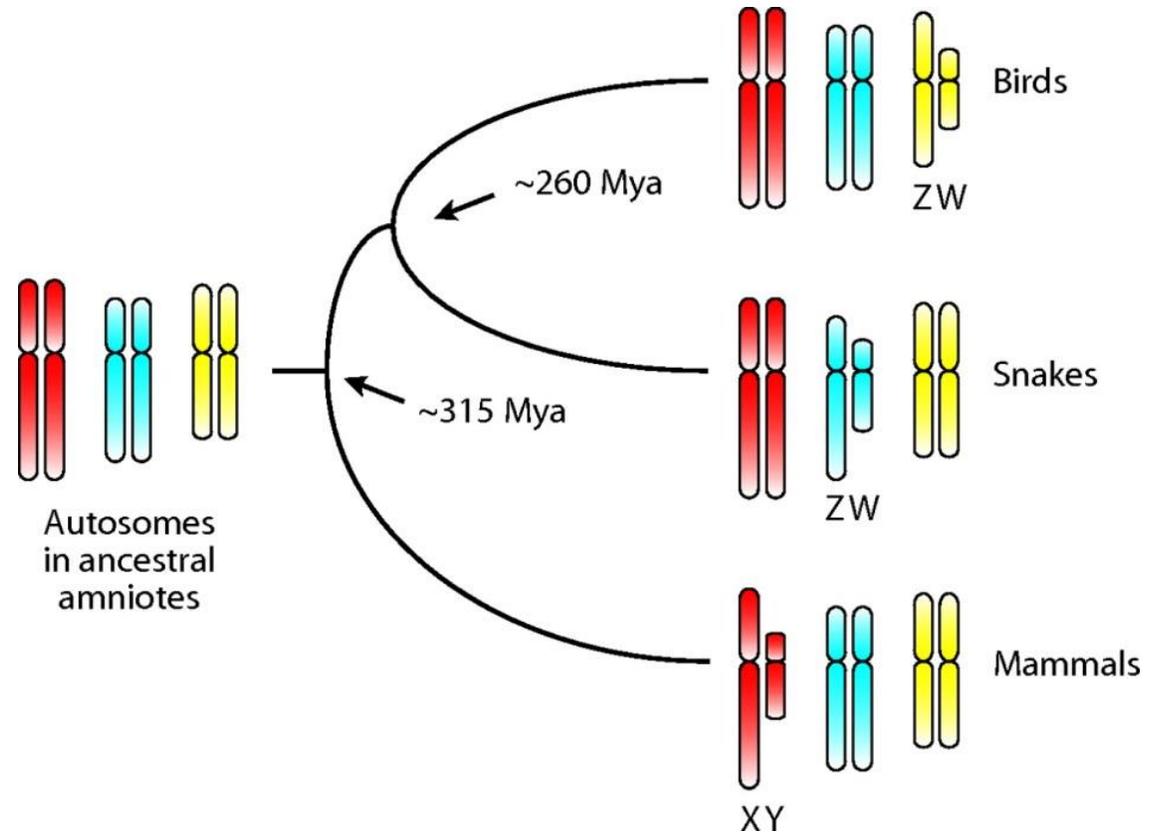


★ **ZZ:ZW** evolucionó independientemente en aves, serpientes y algunos lagartos

★ **XX:XY** evolucionó independientemente en algunos lagartos y mamíferos.

★ **Divergencia del mamífero ~315 millones de años.**

★ **Divergencia entre Lepidosauria y Archosauromorpha (aves, cocodrilos y tortugas) ~260.**



**El estado ancestral en amniotas es el TSD**





	Human	Kangaroo	Platypus	Chicken
Sex chromosomes	♀ XX ♂ XY	♀ XX ♂ XY	♀ X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> X <sub>3</sub> X <sub>3</sub> X <sub>4</sub> X <sub>4</sub> X <sub>5</sub> X <sub>5</sub> ♂ X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> X <sub>2</sub> Y <sub>2</sub> X <sub>3</sub> Y <sub>3</sub> X <sub>4</sub> Y <sub>4</sub> X <sub>5</sub> Y <sub>5</sub>	♀ ZW ♂ ZZ
X and Z chromosome similarity	 X	 X	 X <sub>1</sub>  X <sub>5</sub>	 Z
Sex determination	SRY	SRY	?	DMRT1?

En mamíferos es mucho más variable en los monotremas y no se sabe que tengan el SRY





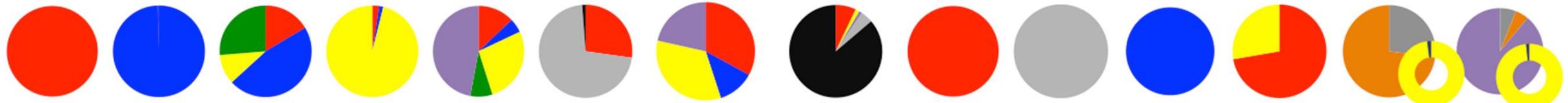
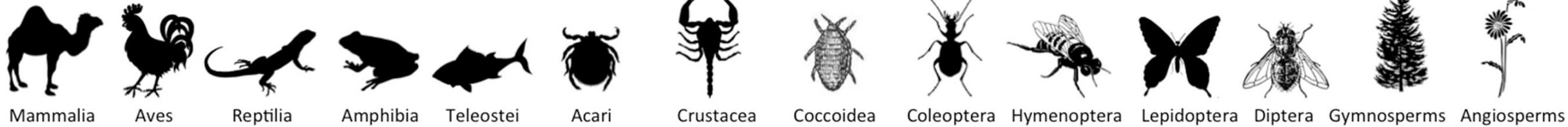
ESD

GSD

XY/ZW

**Los genes responsables para la determinación sexual no se asocian con cromosomas particulares hasta tarde en la historia de los vertebrados**

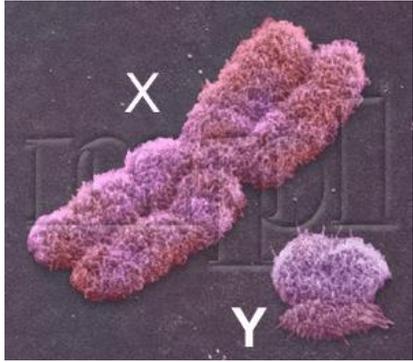




**Key**

<span style="color: red;">●</span> XO, XY or complex XY	<b>Animal-specific</b>	<span style="color: orange;">●</span> Monoecy
<span style="color: blue;">●</span> ZO, ZW, or complex ZW	<span style="color: green;">●</span> ESD	<span style="color: grey;">●</span> Dioecy
<span style="color: yellow;">●</span> Homomorphic sex chromosomes or GSD	<span style="color: lightgrey;">●</span> Haplo-diploidy	
<span style="color: purple;">●</span> Hermaphroditism	<span style="color: black;">●</span> Paternal genome elimination	





## Sistema XY

### Cromosoma Y

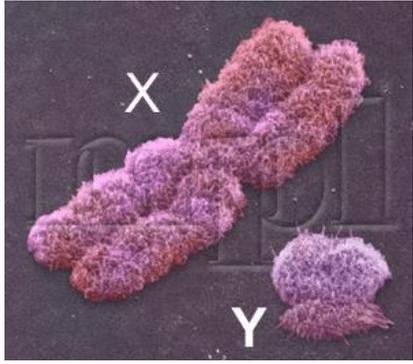
Es el elemento diferente de cualquier genoma

Es de menor tamaño

Con numerosas secuencias repetitivas

Pocos genes activos, codificando proteínas de determinación, diferenciación del sexo masculino





## Sistema XY

✓ Los cromosomas X y Y evolucionaron de un par de autosomas que adquirieron **el locus de la determinación sexual masculina** (gen de la determinación sexual)

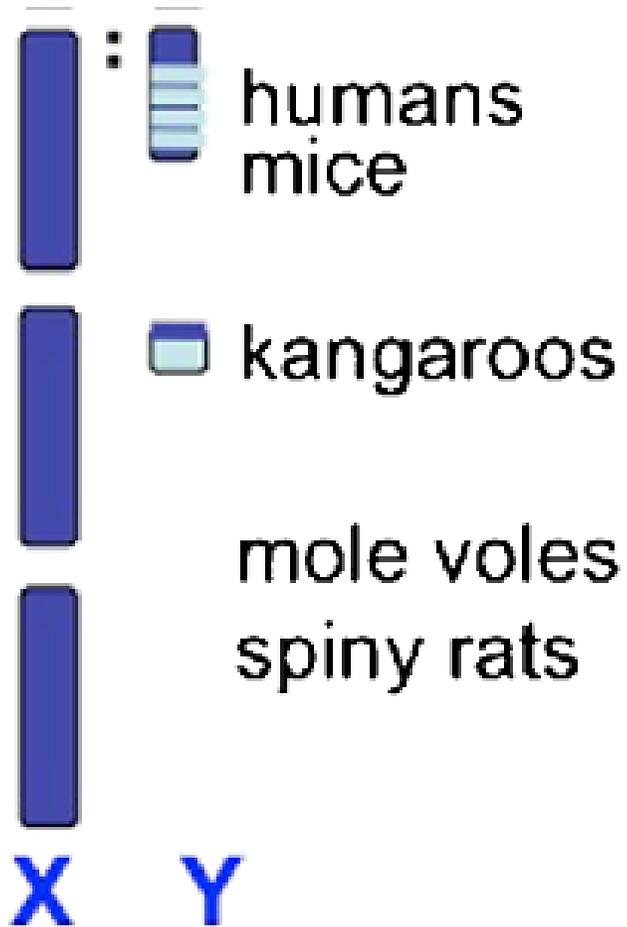


✓ Otros alelos relacionados con la masculinidad se acumularon en el proto-Y y el paquete de especificación masculina **se preservó de la recombinación con el cromosoma X durante la meiosis.**



✓ **Mutaciones, deleciones e invasión por elementos repetitivos ocurren en esta región de mínima recombinación** degradando progresivamente el cromosoma Y hasta **descargarlo de secuencias informativas** y repartiendo los genes de determinación masculina en **autosomas**.





Las comparaciones del cromosoma Y en varias especies



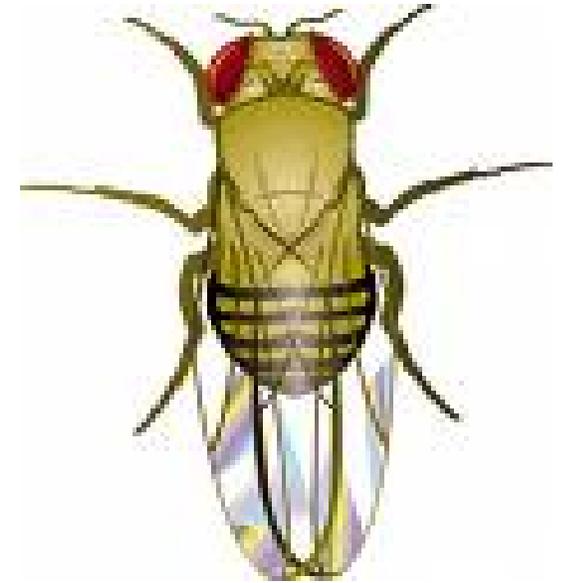
✓ El cromosoma Y tiende a degradarse rápidamente y aún desaparecer



## El cromosoma Y original de las especies de *Drosophila*

Desapareció hace más de 60 millones de años y fue reemplazado por un “usurpador” (un pedazo de DNA repetitivo que se empareja con el cromosoma X y recluta genes útiles de otros cromosomas), el cromosoma Y que hoy conocemos para el grupo.

Este cromosoma Y ancestral es compartido por especies en los dos grupos principales del género.



En mamíferos: Cromosoma Y

gen **SRY** o **FACTOR DETERMINANTE TESTICULAR**

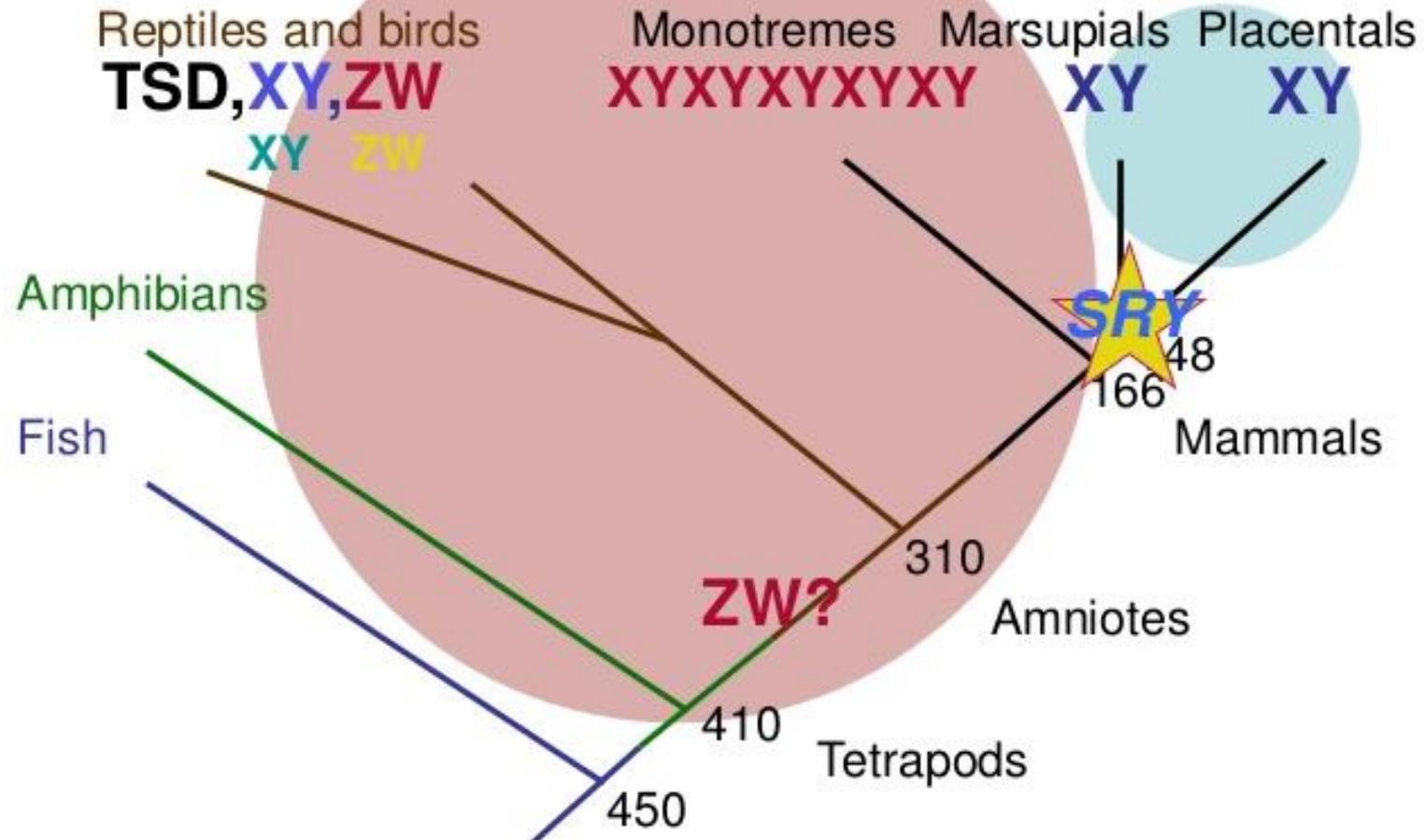
Así, p.ej. XO hembra fenotípica, infértil.

El segundo X o Y, mantenimiento funcional de la gónada

**Y ES UN FACTOR CRUCIAL EN LA DETERMINACIÓN DEL SEXO MASCULINO**



# Origin of human sex chromosomes



En algunos mamíferos **la no disyunción de los cromosomas sexuales** durante la meiosis:

★ Produce descendientes no viables: **la mayoría.**

Sin embargo, es común para algunos mamíferos:

★ Cromosomas supernumerarios en osos hormigueros ↩  
el genotipo del macho es **XXY** de la hembra es **XXXX**.



★ En algunos roedores machos y hembras son comúnmente X0 con dos formas del cromosoma X, en uno de ellos el gen *sry* está presente y en el otro no.

★ En otros roedores los machos son XY y las hembras o XX o X0.



★ En lemmings, un gen ligado al cromosoma X que **inhibe el desarrollo testicular**. La presencia de este gen en machos lleva a la supresión del fenotipo masculino y así la formación de una **hembra fértil XY**.

Estas hembras son capaces de producir hijas **XX** y **XY** y no pueden producir hijos, así las poblaciones de estas especies son compuestas **mayoritariamente por hembras**.



Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

**TABLE 13.2 Aneuploidy in the Human Population**

Chromosomes	Syndrome	Frequency at Birth
Autosomes		
Trisomic 21	Down	1/700
Trisomic 13	Patau	1/5,000
Trisomic 18	Edwards	1/10,000
Sex chromosomes, females		
XO, monosomic	Turner	1/5,000
XXX, trisomic	}	1/700
XXXX, tetrasomic		
XXXXX, pentasomic		
Sex chromosomes, males		
XYY, trisomic	Normal	1/10,000
XXYY, tetrasomic	Klinefelter	}
XXXY, tetrasomic		
XXXXY, pentasomic		
XXXXXY, hexasomic		

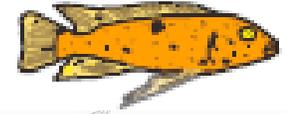
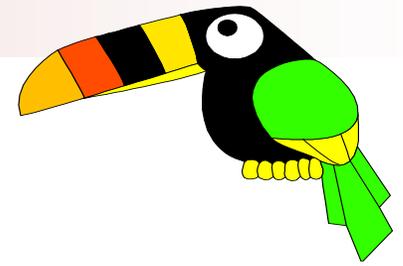
En humanos:  
**Síndrome de Turner:**  
 hembras infértiles.  
**Síndrome de Klinefelter:**  
 machos infértiles y fértiles.

About 0.4% of all babies born have a detectable chromosomal abnormality that generates a detrimental phenotype.



# Sistema ZW

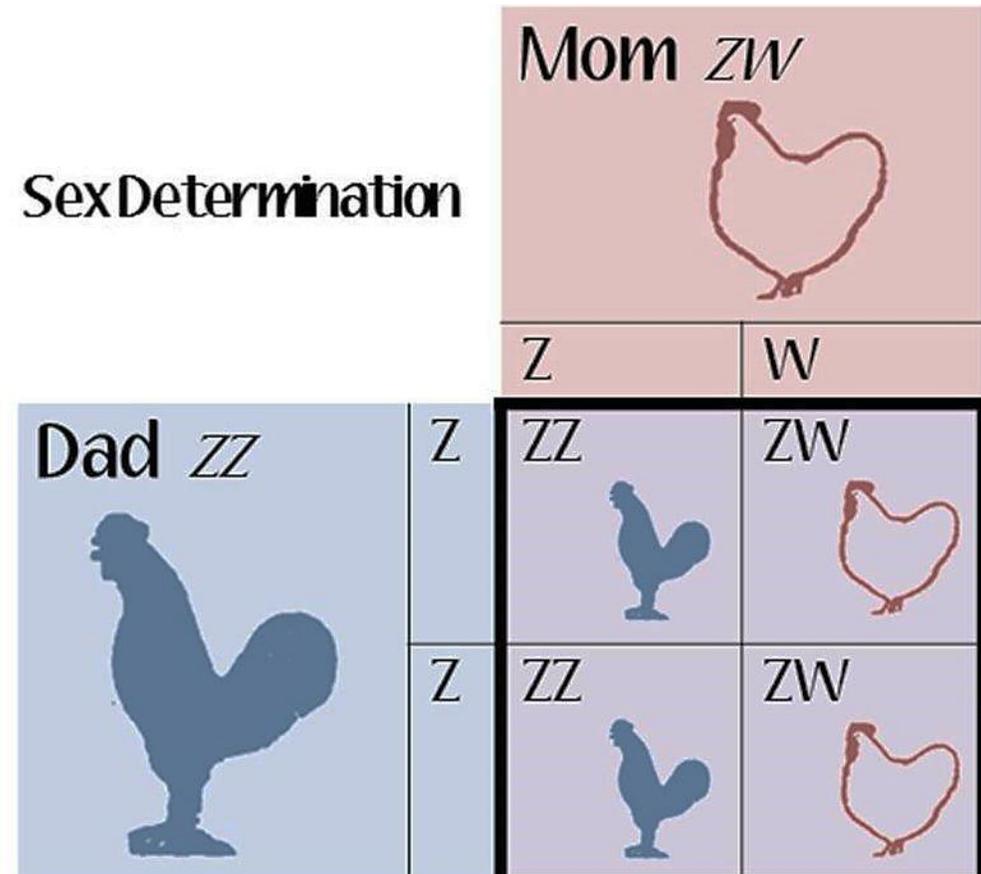
- ★ Aves, algunos peces, lagartos, serpientes, y en algunos insectos (incluyendo mariposas y polillas).
- ★ El ovocito determina el sexo de los hijos
- ★ Las letras Z y W son usadas para distinguir el sexo heterogamético diferente en ambos sistemas.



★ Los machos son el **sexo homogamético ZZ**

★ Las hembras son **heterogaméticas ZW**

★ El cromosoma Z es más grande y tiene más genes, de la misma manera que el X en el sistema XY.



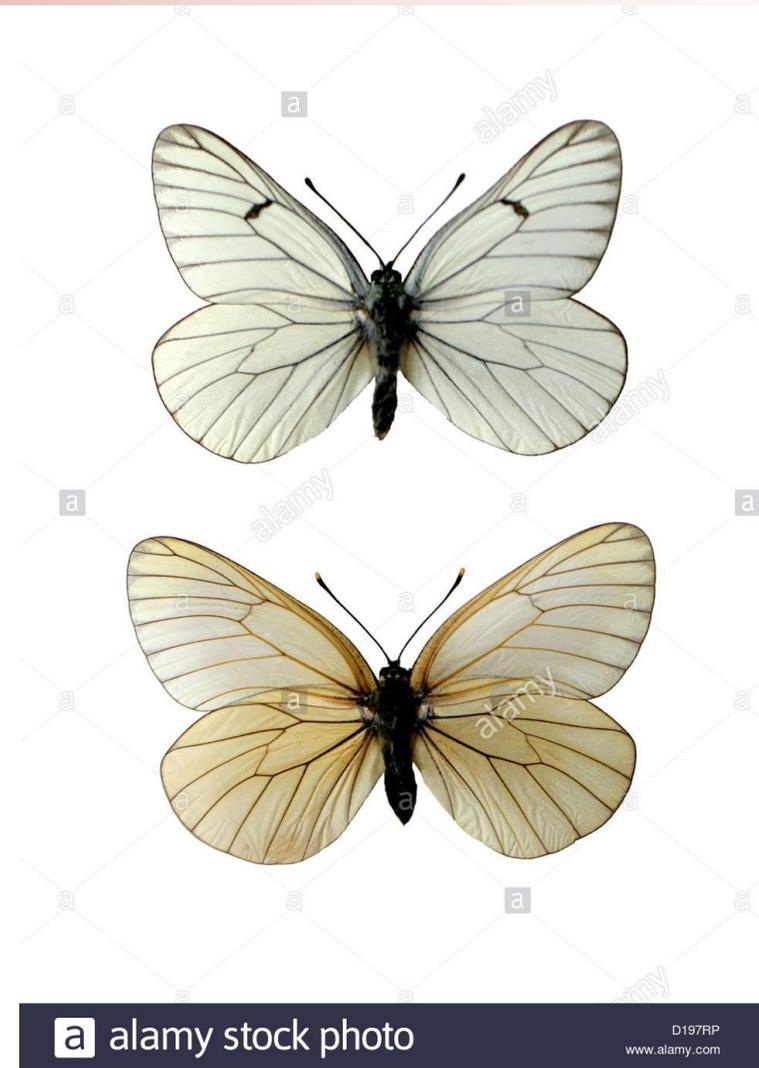
# Sistema ZW

- ★ No se sabe si el cromosoma W induce a las características femeninas o si la duplicación del cromosoma Z induce a las características masculinas.
- ★ No hay aves con cromosomas dobles ZWW, al parecer estas condiciones derivan en la muerte del embrión.
- ★ En aves el sistema ZZ/Z0 se encuentra con el genotipo Z0 normal para hembras.



★ En Lepidoptera pueden encontrarse hembras  $Z0$ ,  $ZZW$  y  $ZZWW$

★ En el gusano de seda el cromosoma  $W$  lleva efectivamente los genes de determinación femenina.



alamy stock photo

D197RP  
www.alamy.com



El cromosoma W es esencial para la determinación sexual femenina en algunas especies (ZZW), pero no en otras (ZO)



# Sistemas XY y ZW en aves y mamíferos

Heteromorfia, X y Z tamaño inicial conservado

Y y W tienden a perder contenido

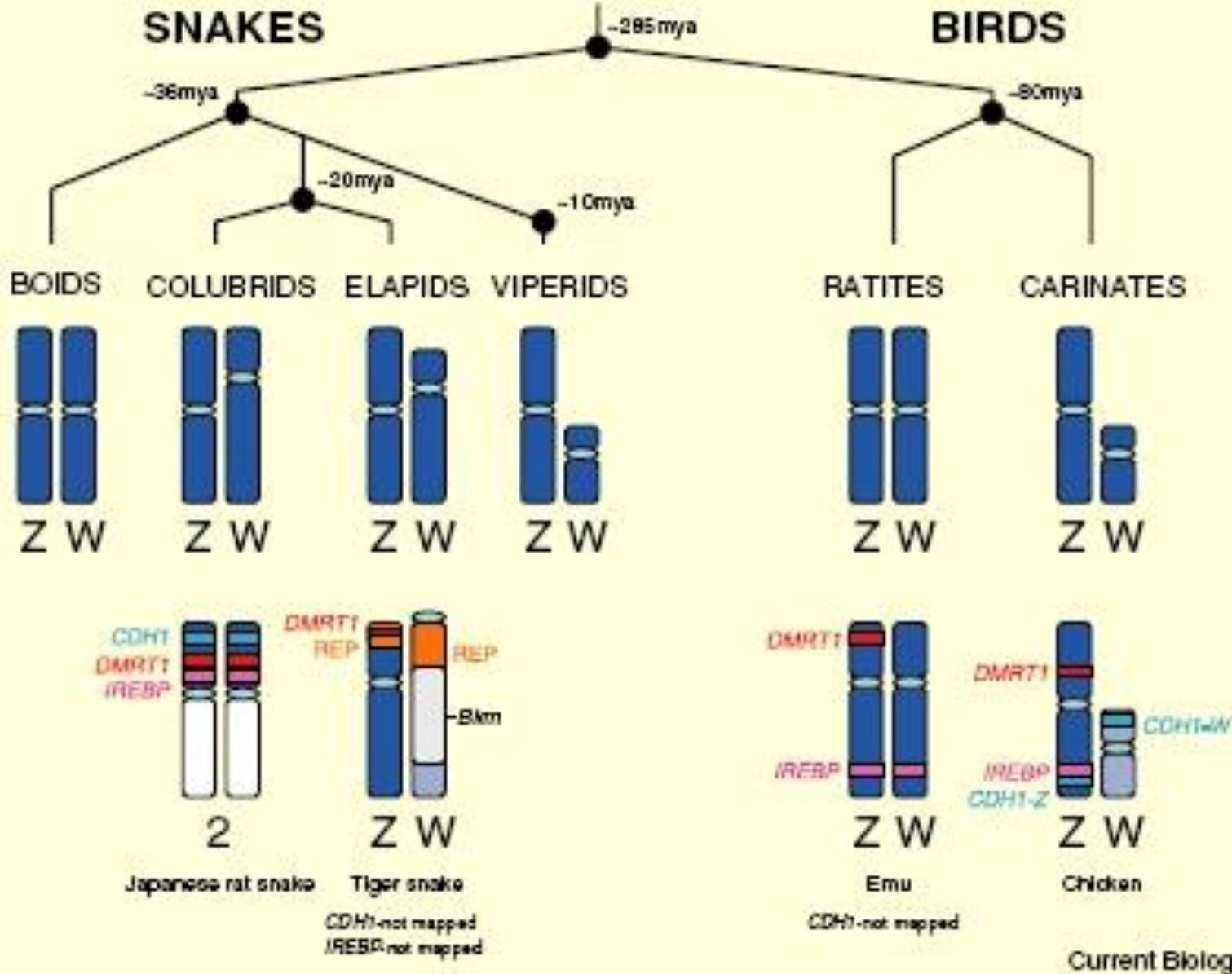
Degeneración del Y incompleto en la mayoría de mamíferos, del W completo en algunas aves



★ Las regiones de los cromosomas ZW de las aves son autosómicas en mamíferos y viceversa respecto de las regiones del XY.

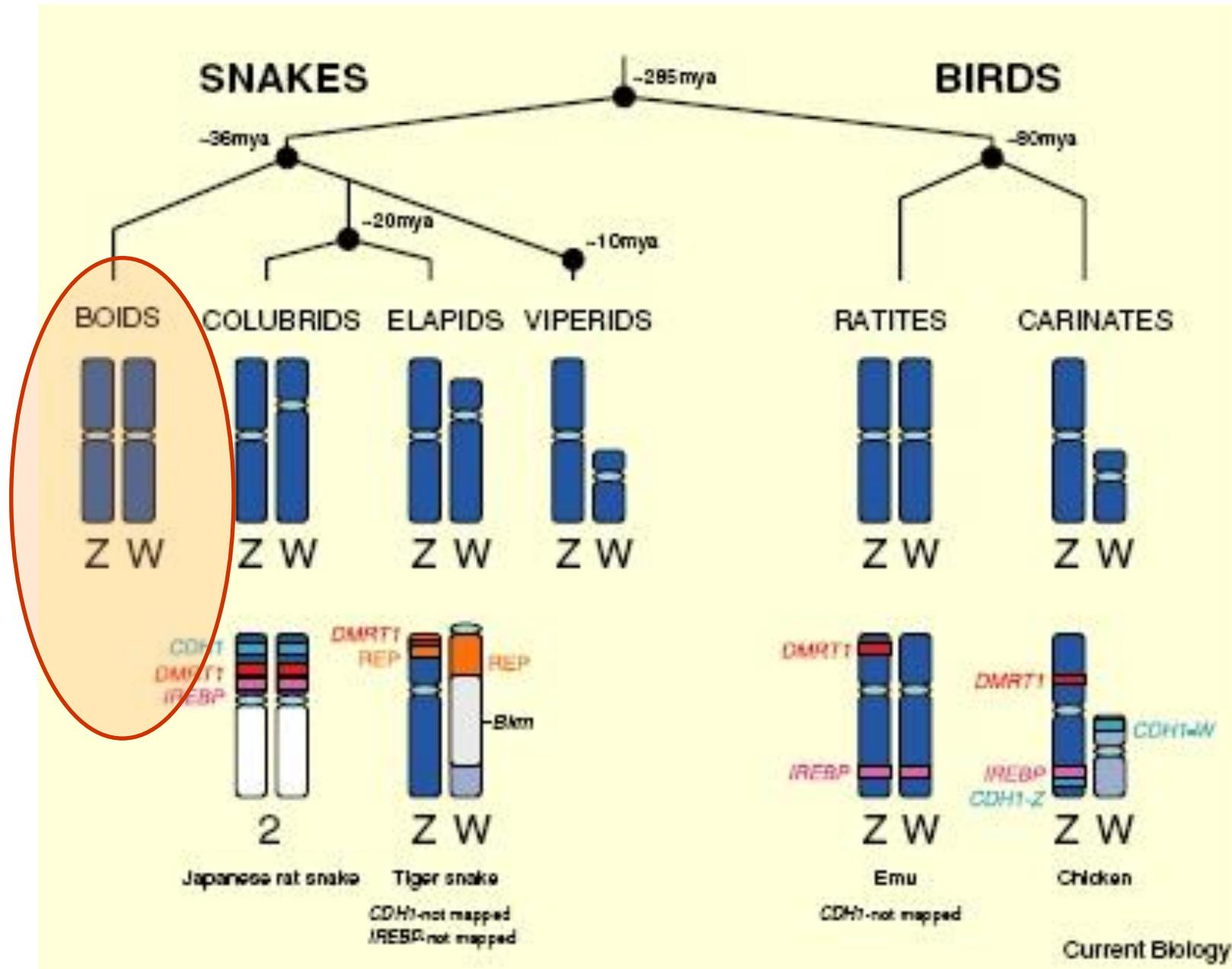
★ ZW y XY **vienen de cromosomas diferentes** a partir del ancestro común.





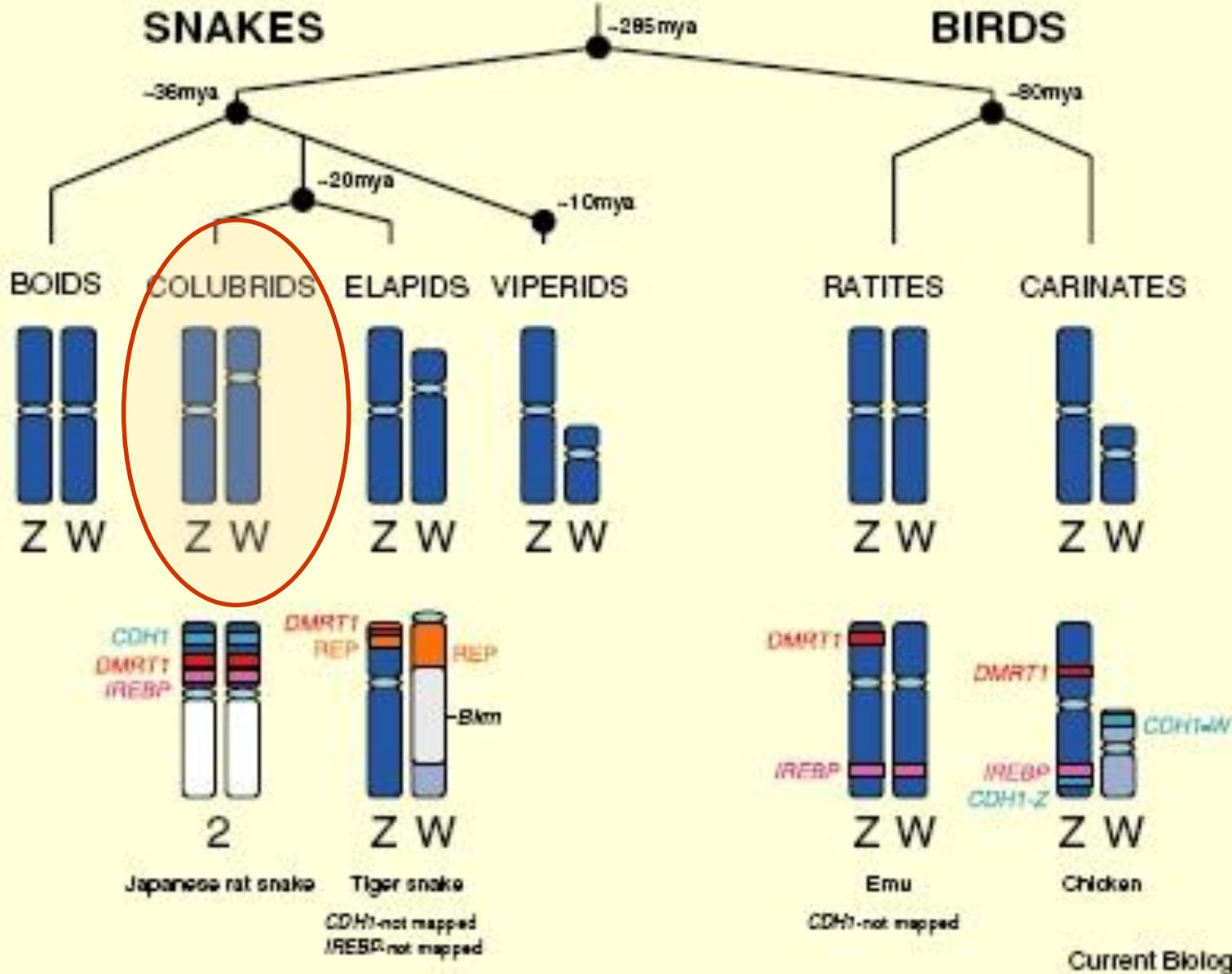
Variaciones en el contenido de genes y tamaño del cromosoma W del sistema ZW en aves y serpientes





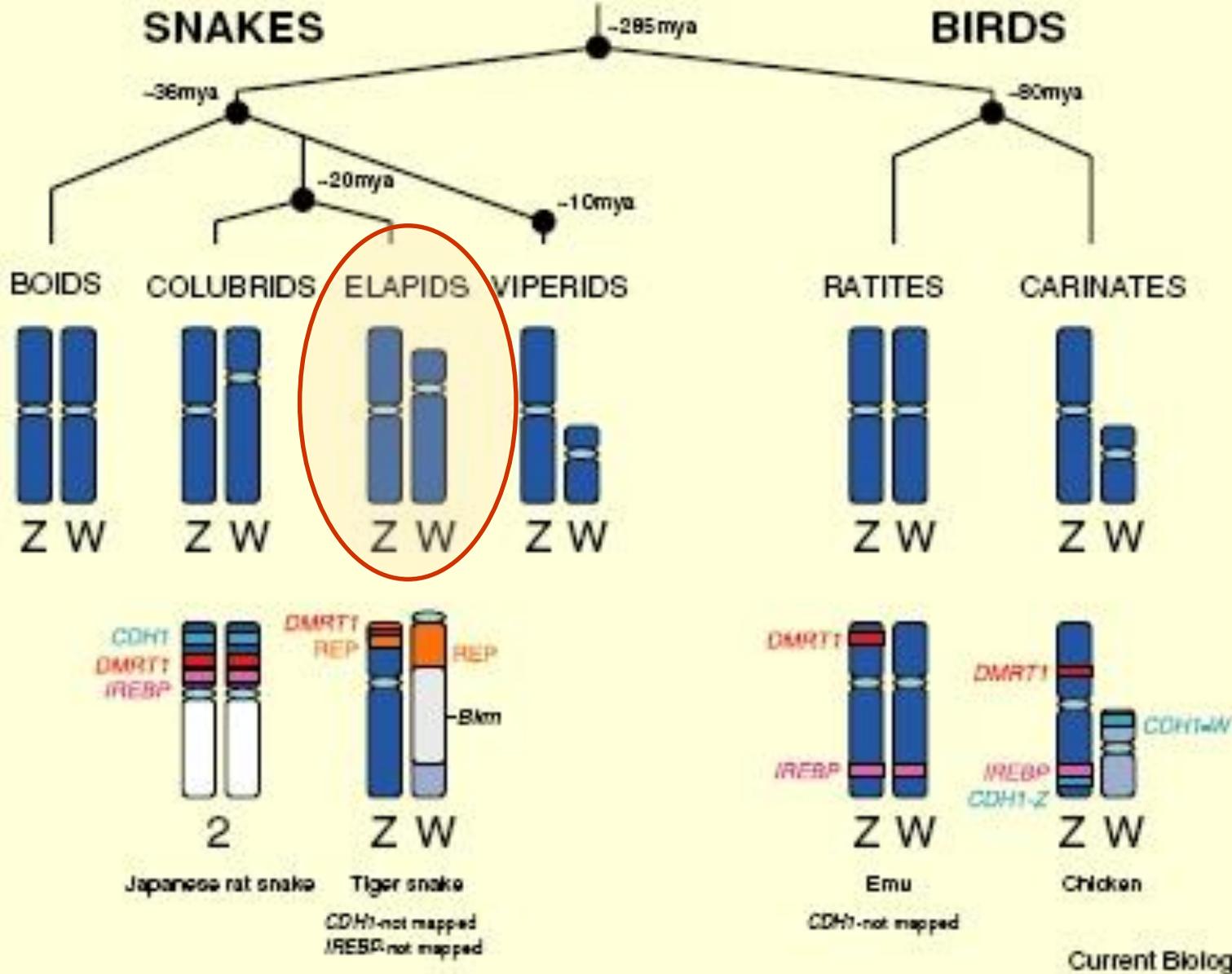
Variaciones en el contenido de genes y tamaño del cromosoma W del sistema ZW en aves y serpientes





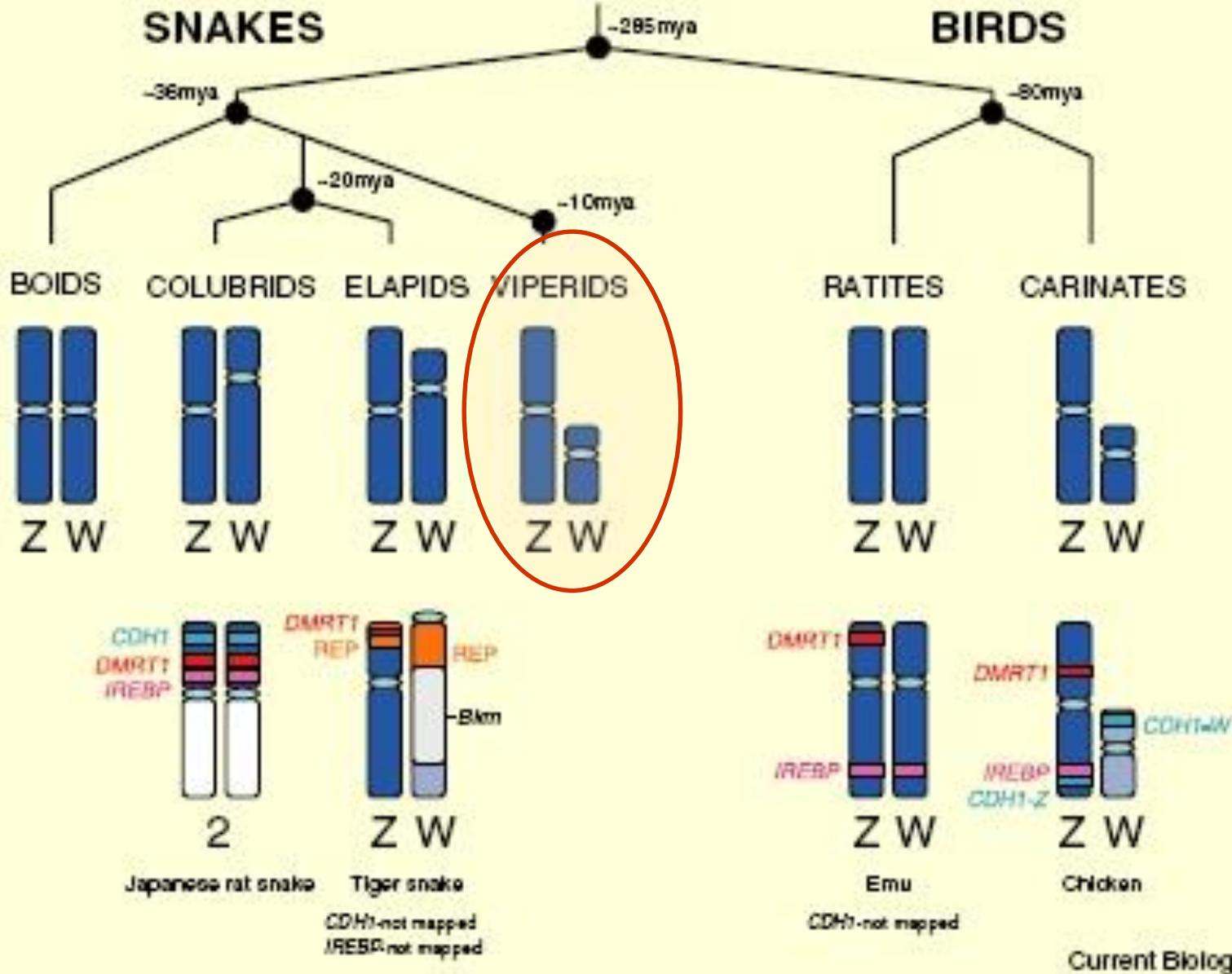
Variaciones en el contenido de genes y tamaño del cromosoma W del sistema ZW en aves y serpientes





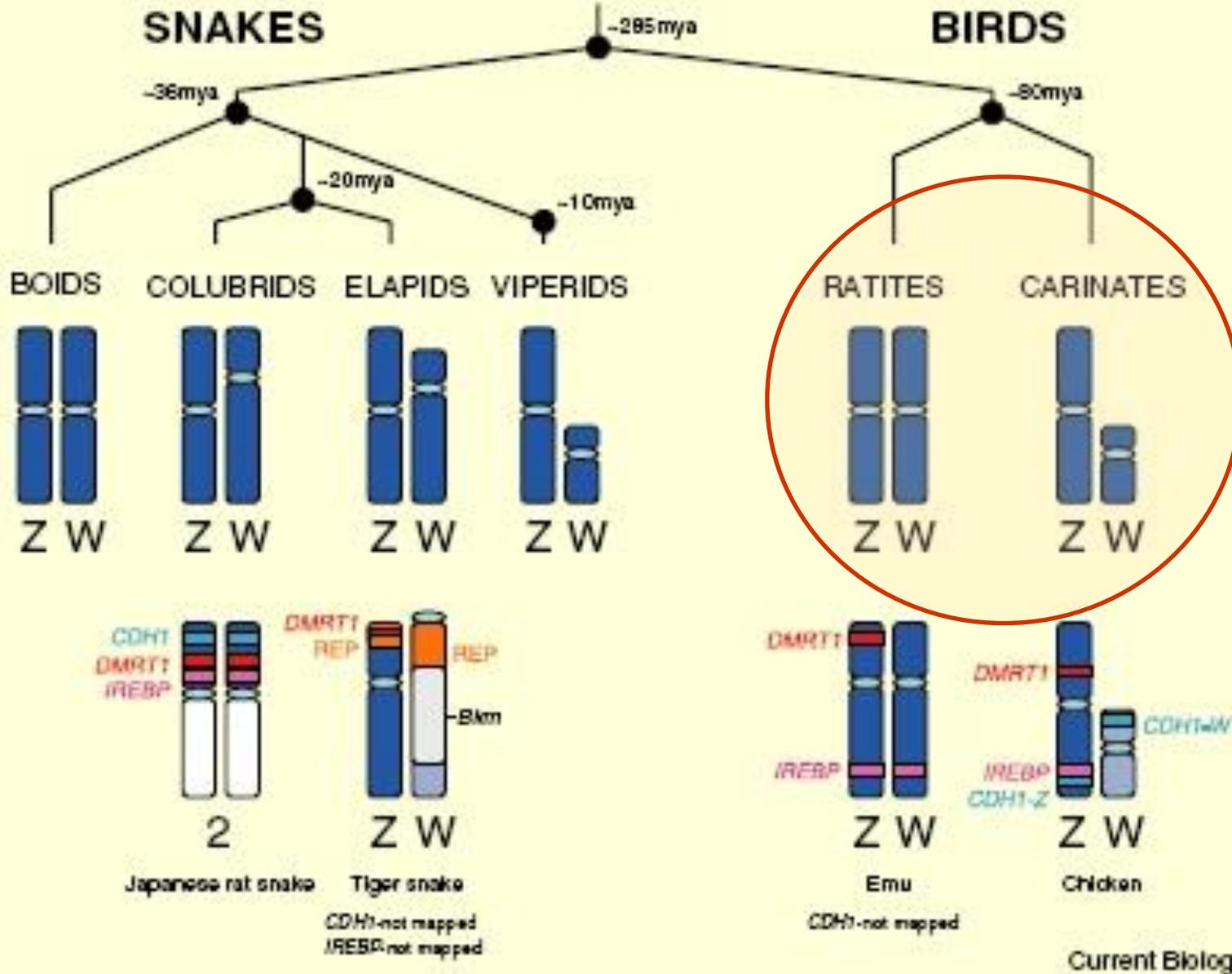
Variaciones en el contenido de genes y tamaño del cromosoma W del sistema ZW en aves y serpientes





Variaciones en el contenido de genes y tamaño del cromosoma W del sistema ZW en aves y serpientes

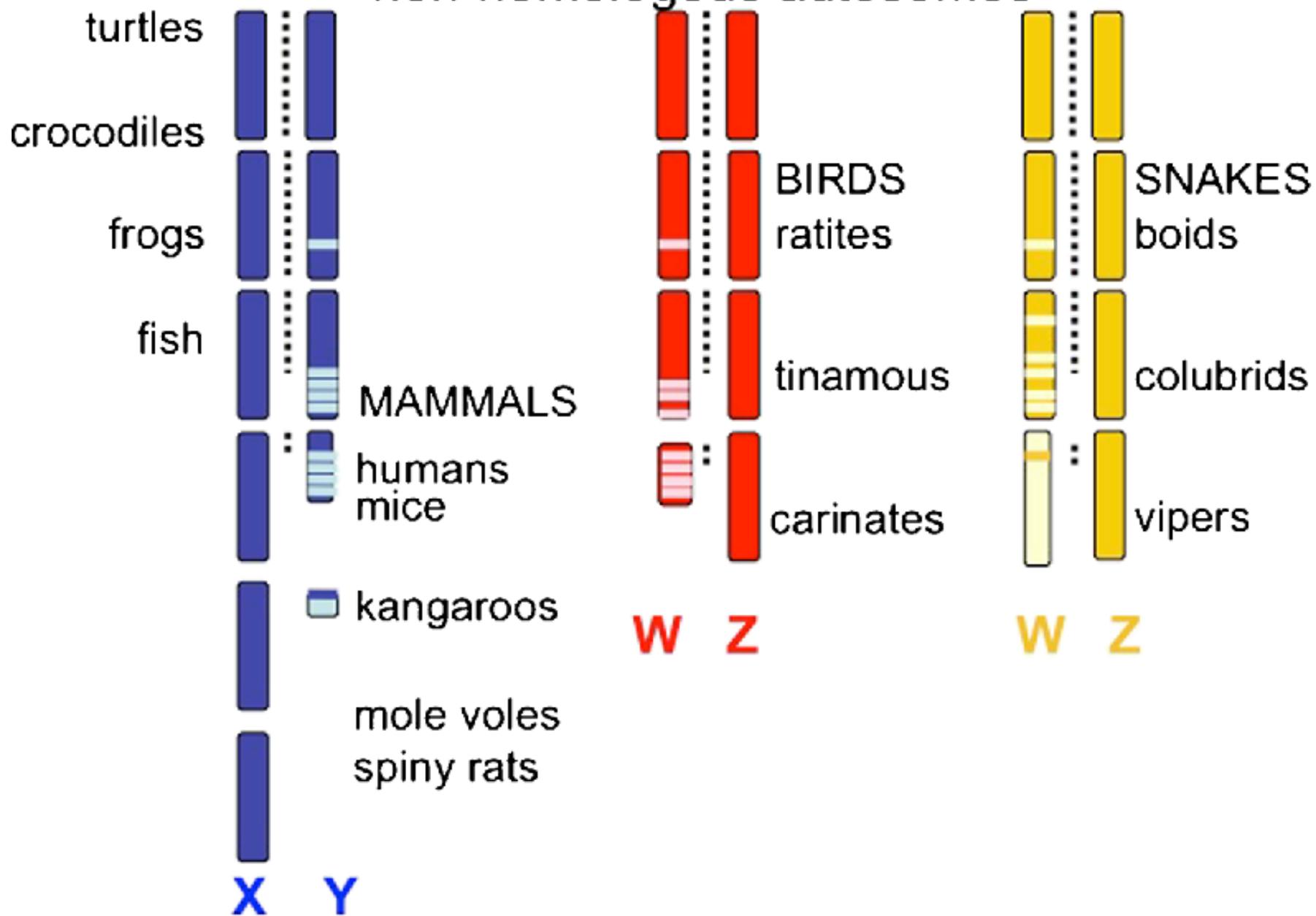


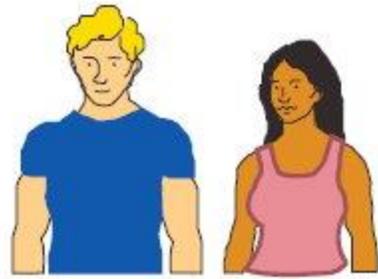


Variaciones en el contenido de genes y tamaño del cromosoma W del sistema ZW en aves y serpientes

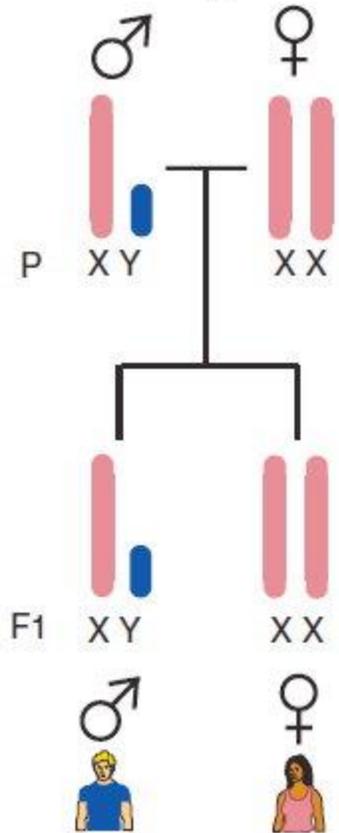


# non-homologous autosomes

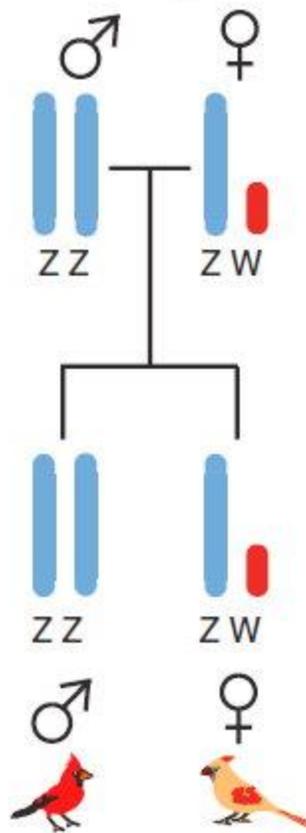




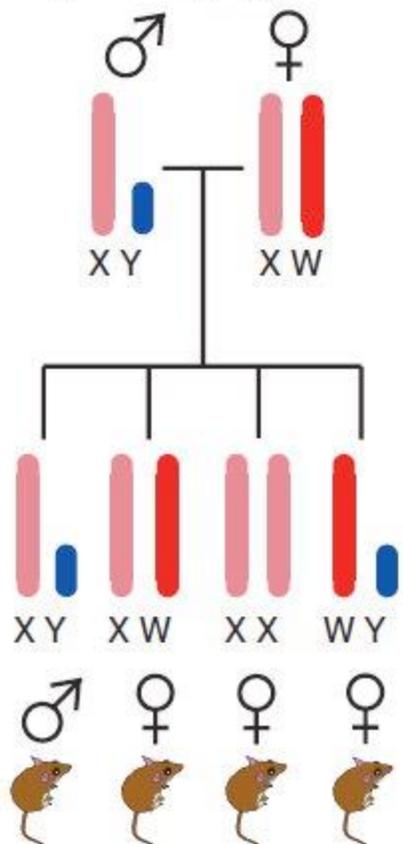
**A**  
Male heterogametic



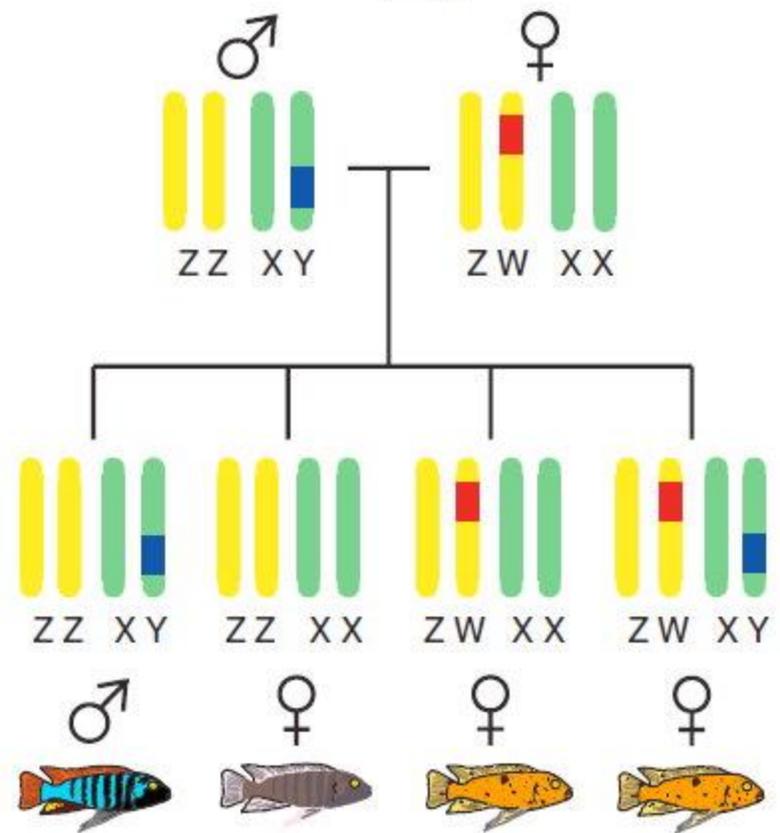
**B**  
Female heterogametic



**C**  
Single-locus polygenic



**D**  
Multi-locus polygenic

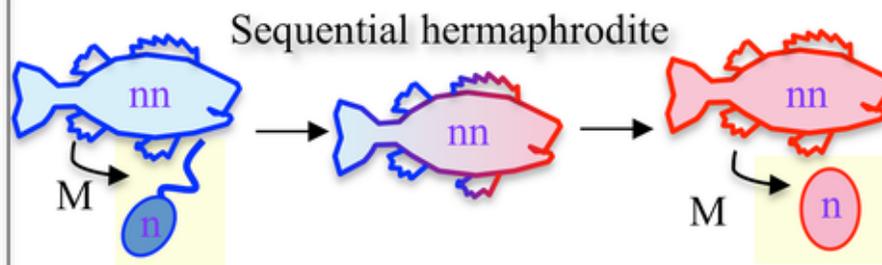
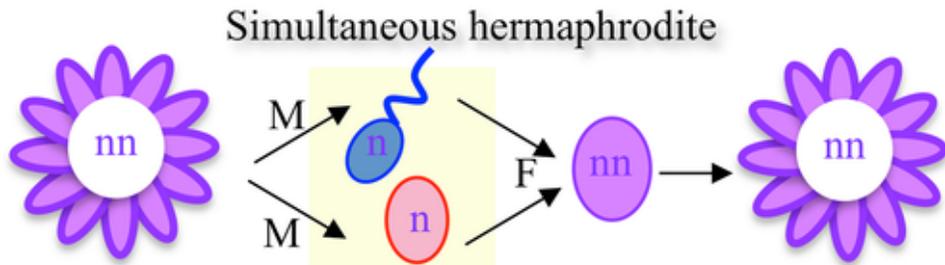


★ El estado ancestral de la determinación sexual es la **determinación sexual ambiental** y de allí derivó la **determinación sexual genética y cromosómica**.

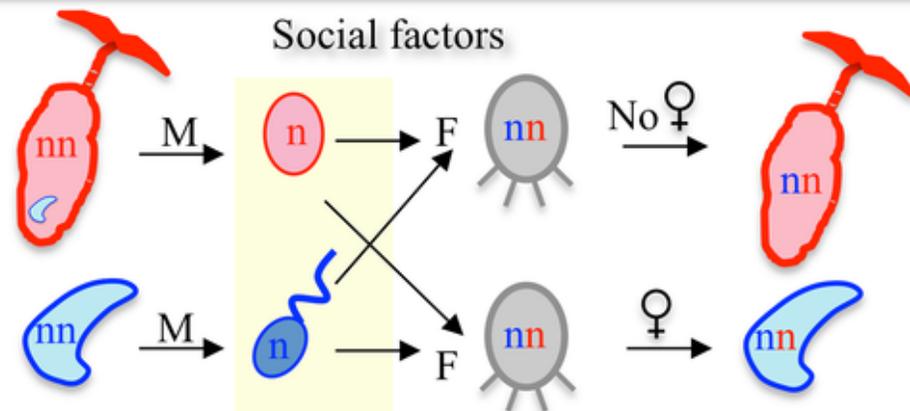
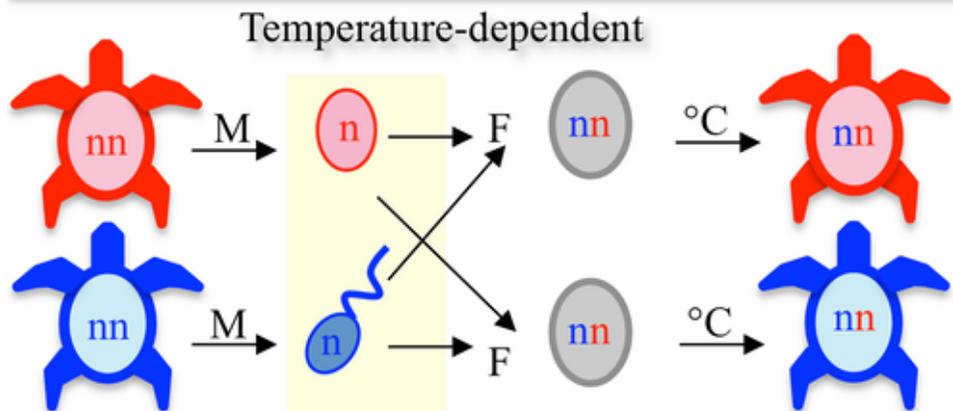
**La determinación sexual genética y cromosómica son evolutivamente lábiles y se han originado independientemente en muy diferentes taxa**



## HERMAPHRODITES



## ENVIRONMENTAL SEX DETERMINATION



## GENOTYPIC SEX DETERMINATION

