

Изчезва ли У-хромозомата в еволюцията?

Драгомира Николова

Има, обаче и много организми, при които У-хромозомата при хетерогаметния пол отсъства и въпросът дали У-хромозомата при тези организми е изчезнала или още не се е появила е спорен. Бозайниците, включително и хората, се отнасят към групата организми с

хетерогаметен мъжки пол, при които У-хромозомата (мъжката) е една от двете полови хромозоми (другата е Х-хромозомата). Тя детерминира пола при много видове, тъй като наличието или отсъствието на У определя мъжкия или, респективно, женския пол. ДНК в У-хромозомата се състои от 59 млн. базови двойки. У-хромозомата се предава от баща на син и е една от най-бързо

Хромозомите са носителите на наследствената информация на организма, закодирана в ДНК молекули. Броят на хромозомите е постоянен при всеки биологичен вид, в това число и при човека ($2n = 46$). Хромозомите в кариотипа на всеки вид са групирани по двойки – всяка двойка се състои от гомологични хромозоми (по една от всеки родител). Хромозомите се разделят на автозоми (А) и полови хромозоми. Най-често половите хромозоми са две и при единия пол (хомогаметния) са еднакви, а при хетерогаметния – различни.

променящите се хромозоми в човешкия геном с 30% разлика между хората и шимпанзетата.

Мъжете (хетерогаметният пол) имат една Х- и една У-хромозома, а жените (хомогаметният пол) имат две Х-хромозоми. При бозайниците У-хромозомата съдържа SRY гена,

който определя мъжкия пол по време на ембрионалното развитие, както и други гени, необходими за нормалната продукция на сперматозоиди.

Смята се, че двете полови хромозоми са възникнали в еволюцията от двойка автозоми (АА), като по-късно, при прародителите на човека, в едната от двете хромозоми възниква т.нар. „локус на пола“. Тази хромозома става У, а другата



А. Две X-хромозоми в хромозомния набор на жени.

Б. X- и Y-хромозоми в хромозомния набор на мъже

от двойката – X. Доскоро се е смятало, че двете хромозоми дивергират (разделят се) преди около 300 млн. години, но според изследване от 2008 г., това е станало преди повече от 166 млн. години.

Потискане на рекомбинацията

С времето Y-хромозомата се променя по такъв начин, че областите около гените, свързани с пола, се изключват от рекомбинация (обмяна на фрагменти) с останалите гени върху X-хромозомата. В резултат на това, 95% от човешката Y-хромозома е почти неспособна да рекомбинира. Рекомбинират само малки дистални части от късите рамена на X- и Y-хромозомата в т.нар. псевдоавтотозомален район. Останалата част от Y-хромозомата се предава на следващото поколение интактна (непроменена) и така по нея може да се проследява човешката еволюция.

Y-хромозомата се характеризира и с висока мутационна честота, която се дължи на средата, в която се намира. По време на сперматогенезата (формирането на спермата) се акумулират

много нови мутации. При престоя си в тестисите, спермата се намира и в условия на оксидативен стрес (формиране на свободни радикали с висока честота), който допълнително ускорява появата на мутации.

През целия период на нейното съществуване, Y-хромозомата е загубила 1393 от нейните 1438 оригинални гени, а линейната екстраполация на тези гени за период от 300 млн. години дава приблизителна загуба от 4.6 гена за 1 млн. години. Ако предположим, че Y хромозомата ще продължи да губи гени със същата скорост, тя ще загуби всичките си функционални гени през следващите 10 млн. години. Така смята д-р Дженифър Грейвс от Австралийския национален университет, според която последните няколко милиона години са момент на „затишие в дългия процес на деградация на Y-хромозомата“.

Обаче сравнението между Y-хромозомите на човека и шимпанзето показва, че човешката Y-хромозома не е загубила никакви гени от разделянето на двата вида преди 6 – 7 млн. години и е загубила само един ген от отделянето на човека от макака (*Rhesus macaque*) преди



3D изображение на У-хромозомата в пространството сред останалите хромозоми

25 млн. години. Тези нови изследвания от 2012 година дават основание да се смята, че У-хромозомата е спряла на губи гени или, ако губи, скоростта е по-малка от 4.6 гена/1 млн. години. Основен защитник на тази идея е Дейвид Пейдж, биолог и директор на Биомедицински център в Масачузетския университет.

Големият въпрос е дали деградацията на У-хромозомата ще продължи или ще достигне точка на равновесие, от която няма повече да се променя.

По-загълбочените изследвания върху У-хромозомата започват през 50-те години на миналия век. Президентът на Американското сдружение по човешка генетика К.Стърн, за първи път говори за това, че има само няколко експресирани (активни) гени върху У-хромозомата. През 2002 г. Грейвс отбелязва, че У-хромозомата непрекъснато се смалява от ранните бозайници до приматите и достига по-далеч, твърдейки, че мъжката хромозома ще изчезне след около 10 млн. години. Тази идея е тествана при сравнение на еволюционната история

на У-хромозомата. Група учени сравнили пълните секвенции на ДНК върху У-хромозомата при 8 вида бозайници, включително опосуми, бикове, мишки и плъхове (възникнали по-рано в еволюцията) до по-нови еволюционни видове като маймуни – макак, шимпанзета и хора. Сравнението показало „граматична загуба на гени“ от У-хромозомата в продължение на милиони години. Но преди 25 млн. години, когато останалите маймуни се отделят от шимпанзетата, които по-късно се отделят от човешката линия преди около 7 млн. години, загубите в У-хромозомата спират. От този момент в най-ранната ни еволюционна история, У-хромозомата остава стабилна. Но тази стабилност касае само „виталното ядро“ от около 12 гена, които не са свързани с детерминацията на мъжкия пол или развитието на мъжките полови органи, а се експресират (активни са) в сърдечните и кръвните клетки. Те са отговорни за жизнените клетъчни функции като протеиновия синтез или регулиране на

транскрипцията на други гени. Това означава, че У-хромозомата е важна за оцеляването на целия организъм и затова се запазва в еволюцията.

Според Грейвс деградацията на У-хромозомата не е линеен процес, а се дължи на големи флуктуации. Напр. вид японски плъхове напълно са загубили У-хромозомата, като част от гените са се прехвърлили върху други хромозоми. „Въпреки че тези събития се случват най-напред при гризачите, това не означава, че няма да се повторят и при бозайниците“. Тя развива различни предвиждания за различни модели, според които У-хромозомата може да изчезне след около 4.6 млн. години, което повдига въпроса за изчезването на мъжкия пол като цяло. Според нея, У-хромозомата ще изчезне поради следните причини:

1. У-хромозомата е по-склонна към по-високи нива на вариация и неефективна селекция.

2. Има доказателства от животинското царство (не само при бозайниците), дори и при растенията, че У-хромозомите намаляват и изчезват.

3. У-хромозомата напълно е изчезнала при някои гризачи.

4. Има доказателства, че почти нищо не е останало от оригиналната У-хромозома, която е деградирала в еволюцията.

Според поддръжниците на диаметрално противоположната теория, У-хромозомата няма да изчезне, защото:

1. Тя се е запазила в еволюцията в продължение на стотици милиони години и все още не е изчезнала.

2. У-хромозомата е намерила начин да запази гените си при липса на нормална рекомбинация (процес на обмен на фрагменти, който се извършва само в малък хомоложен район между Х- и У-хромозомите)

3. Повечето гени върху човешката У-хромозома са подложени на „пречистваща селекция“ в хода на милиони години приматна еволюция и през последните 100 000 години човешка еволюция. Едновременно с отпадането на някои гени, други осем гена се добавят и дори увеличават броя на копията си.

4. У-хромозомата не е загубила никакви гени от дивергенцията на хората и шимпанзетата преди 6 млн. години.

Двете хипотези били изложени от привържениците си по време на 18-тата Международна хромозомна конференция в Манчестър, която се състояла на 31 август 2011 година. Залата, която се състояла от 50% жени и 50% мъже, разпределила поравно гласовете си. Когато гласували само мъжете в залата, резултатът бил 2:1, отхвърляйки хипотезата за изчезването



Заедно с У-хромозомата няма ли да изчезне и мъжът?

на У-хромозомата. При второто гласуване хипотезата била приета сред жените (2:1).

Наистина, някои видове в природата се размножават безполово, от неоплодени яйцеклетки или чрез т.нар. партеногенеза (от гръцки: partenos „дествен“ и genesis „раждане“). Характерно е за нисши растения, безгръбначни и някои гръбначни (напр. акули и пчели). При повечето видове поколението на партеногенезата е женско. При това размножаване няма нужда от мъжки индивид, но генетичното разнообразие и обогатяване на поколението е ниско, което повишава риска за възникване на мутации.

При пчелите например оплодените яйца, снесени от пчелата майка, дават пчели работнички. Неоплодените, които се снасят от работничките при загиране на пчелата майка, дават търтеи, което всъщност води до загиране на колонията.

Установено е, че съществуват гущери, които се размножават безполово, но те са произлезли от полово размножаващи се видове.

Безполовото размножаване дава възможност за по-бързо нарастване на популацията. В еволюционно отношение половото размножаване възниква при влошаване на условията на околната среда, тъй като полученото потом-

ство е генетически по-разнородно и има по-добри възможности за приспособяване.

Дали при човека е възможна партеногенеза? По принцип тя е характерна за по-нисшите организми, а човекът е своеобразен „връх“ в еволюцията. Мъжките и женските индивиди формират гамети (яйцеклетки и сперматозоиди) в процеса гаметогенеза. Развива се специфичен процес на делене (мейоза), в хода на който хромозомите намаляват наполовина, за да се възстанови диплоидността на поколението при оплождаването. Основната идея е да се постигнат нови генетични комбинации, които са неизчерпаеми и повишават устойчивостта на вида и по-бързата му адаптация към постоянно променящите се условия на средата.

Привържениците на теорията за „изчезването“ на У-хромозомата в еволюцията не застъпват идеята за безполово размножаване, тъй като тя противостои на еволюционните тенденции. По-скоро се говори за поява на нови гени и хромозоми, които да детерминират пола, което би довело до старт на нова полова диференциация. В най-смелите си теории учените достигат до идеята за видоизменение на човешкия вид чрез възникване на нова полова хромозома, което би довело за поява на нови хоминиуди (предшественици). ■