



# **Детерминация пола - правила и исключения**

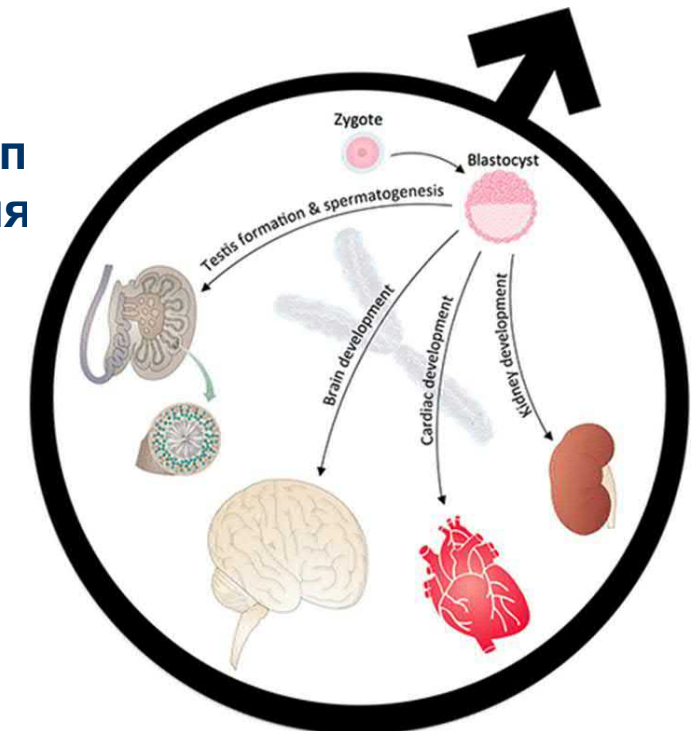
**И.Ю. Баклушинская**

**Институт биологии развития им. Н.К. Кольцова РАН**

**ПОЛ (биол.), совокупность характеристик организма, определяющих его роль в половом процессе и размножении. Половой процесс заключается в объединении генетического материала двух родителей с последующей рекомбинацией генов и хромосом, благодаря которой увеличивается генетическое разнообразие особей, необходимое для адаптации к изменяющимся условиям окружающей среды.**

**Детерминация пола – выбор пути развития организма по женскому типу, у животных начинается с формирования эмбрионального развития**

**Половой диморфизм:  
два пола различаются по морфологическим, физиологическим, поведенческим и др. характеристикам**



# The role of sex in the genomics of human complex traits

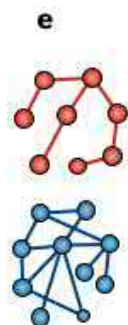
2019

Ekaterina A. Khramtsova<sup>1,2</sup>, Lea K. Davis<sup>3,4\*</sup> and Barbara E. Stranger<sup>1,2,5\*</sup>

NATURE REVIEWS | GENETICS

**Половой диморфизм: два пола различаются по морфологическим, физиологическим, поведенческим и др. характеристикам**

Различия по ДНК – половые хромосомы  
Эпигенетические различия: доступность ДНК через изменение уровня метилирования ведет к изменениям в паттерне и уровне транскрипции



**Endogenous factors**

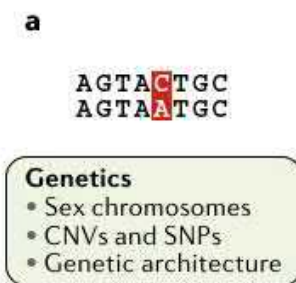
- Hormones
- Reproductive events: puberty and menarche, pregnancy, postpartum, menopause

Sex-specific regulatory networks resulting from different hormonal exposures



**Exogenous factors**

- Environmental exposures (chemicals, pesticides, medication and/or vitamins, smoking, infectious agents, occupation-related hazards)
- Socio-economic status



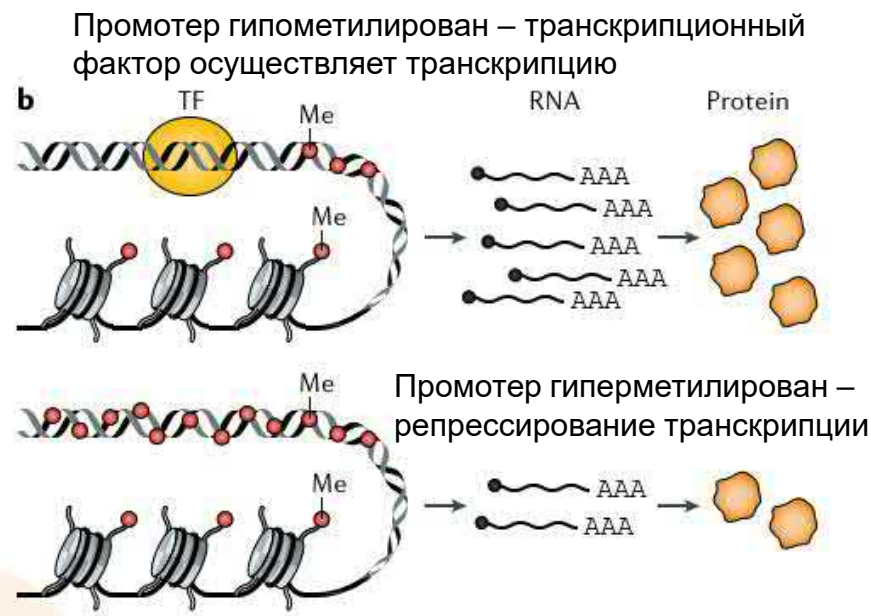
**Genetics**

- Sex chromosomes
- CNVs and SNPs
- Genetic architecture



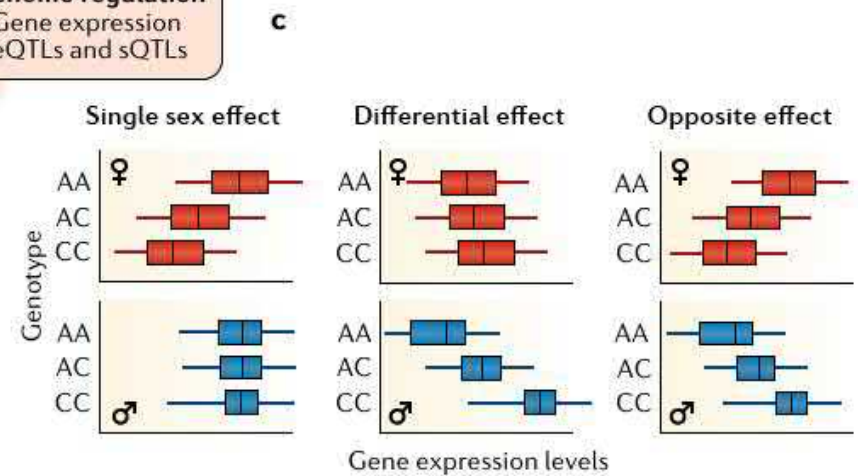
**Genome regulation**

- Gene expression
- eQTLs and sQTLs



**Epigenetics**

- DNA modification (e.g. methylation)
- Chromatin accessibility



Opinion

Cell  
PRESS

*Feature Review*

## The end of gonad-centric sex determination in mammals

Arthur P. Arnold

**Что такое ‘сексом’ и нужно ли принимать во внимание различия по полу при изучении генетических процессов?**

M I N I R E V I E W

## Understanding the Sexome: Measuring and Reporting Sex Differences in Gene Systems

Arthur P. Arnold and Aldons J. Lusk

de Vries and Forger *Biology of Sex Differences* (2015) 6:15  
DOI 10.1186/s13293-015-0032-z



REVIEW

Open Access

## Sex differences in the brain: a whole body perspective



Geert J. de Vries\* and Nancy G. Forger



Available online at [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

SCIENCE @ DIRECT®

Molecular Brain Research 118 (2003) 82–90

MOLECULAR  
BRAIN  
RESEARCH

[www.elsevier.com/locate/molbrainres](http://www.elsevier.com/locate/molbrainres)

Research report

## Sexually dimorphic gene expression in mouse brain precedes gonadal differentiation

Phoebe Dewing<sup>a</sup>, Tao Shi<sup>a,b</sup>, Steve Horvath<sup>a,b</sup>, Eric Vilain<sup>a,c,d,\*</sup>

Frontiers in Neuroendocrinology 32 (2011) 227–246

Contents lists available at ScienceDirect



Frontiers in Neuroendocrinology

journal homepage: [www.elsevier.com/locate/yfrne](http://www.elsevier.com/locate/yfrne)



Review

The genetics of sex differences in brain and behavior

Tuck C. Ngun<sup>1</sup>, Negar Ghahramani<sup>1</sup>, Francisco J. Sánchez, Sven Bocklandt, Eric Vilain\*

Lowe et al. *BMC Genomics* (2015) 16:295  
DOI 10.1186/s12864-015-1506-4



RESEARCH ARTICLE

Open Access

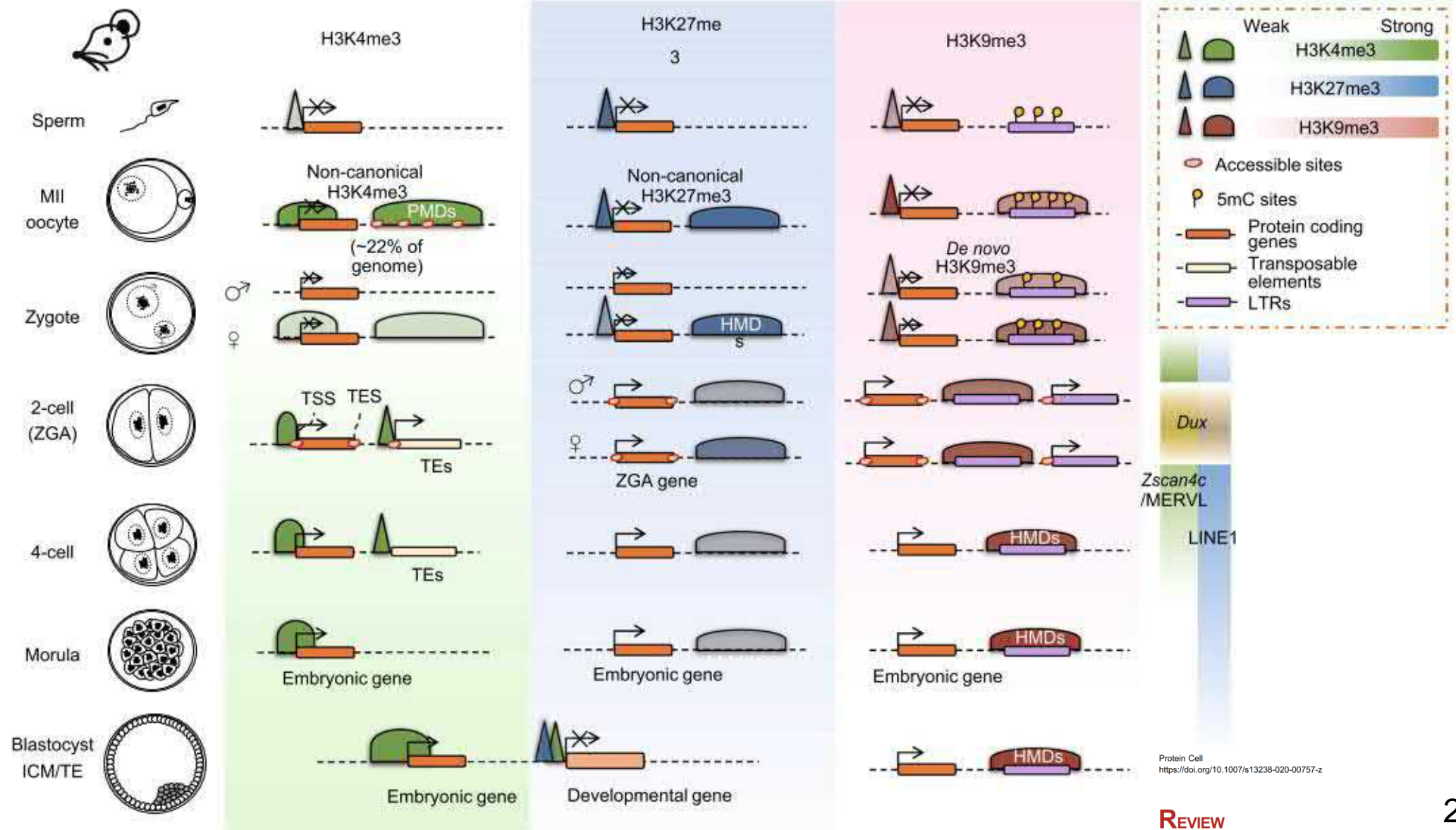
## Sexually dimorphic gene expression emerges with embryonic genome activation and is dynamic throughout development

Robert Lowe<sup>†</sup>, Carolina Gemma<sup>†</sup>, Vardhman K Rakyán<sup>†</sup> and Michelle L Holland<sup>†</sup>

Экспрессия генов различается уже на самых ранних стадиях развития – на стадии 2 бластомеров на стадии 8 бластомеров изучена активность почти 100 генов – есть различия по 10%

Y chromosome gene, *Eif2s3y* и X chromosome gene, *Xist*, экспрессируются по-разному в бластоцисте мыши

# Эпигеномное репрограммирование модификации гистонов и хроматина в раннем развитии мыши



REVIEW

2020

Insights into epigenetic patterns in mammalian early embryos

Ruimin Xu<sup>1,2</sup>, Chong Li<sup>1</sup>, Xiaoyu Liu<sup>2,3</sup>, Shaorong Gao<sup>1,2,3,4</sup>



# Эволюционное значение полового размножения

привнесение нового генетического материала → увеличение скорости эволюции

рекомбинация: сохранение и повышение генетического разнообразия, элиминация вредных мутаций → повышение жизнеспособности

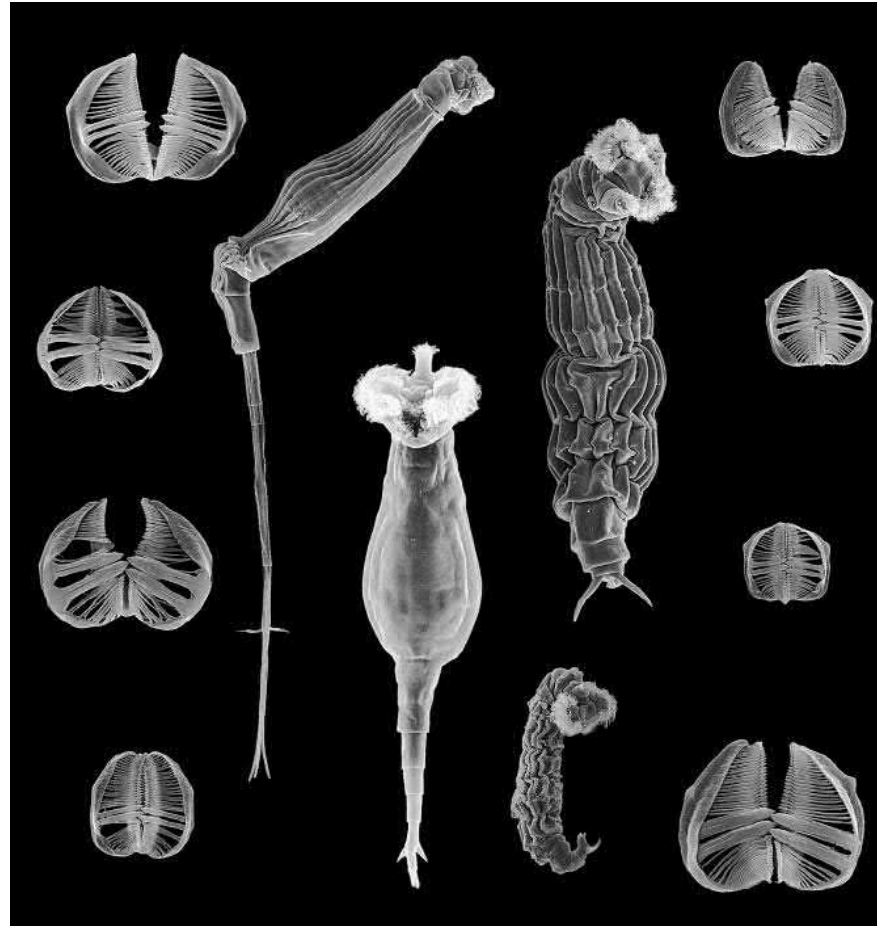
отсутствие рекомбинации может привести вид к вымиранию, т.н. "храповик Меллера" (Muller, 1932)

"двойная цена", т.к. при половом размножении наследуется лишь половина генов диплоидного организма

**исключения!**

# Who Needs Sex (or Males) Anyway?

Liza Gross | doi:10.1371/journal.pbio.0050099

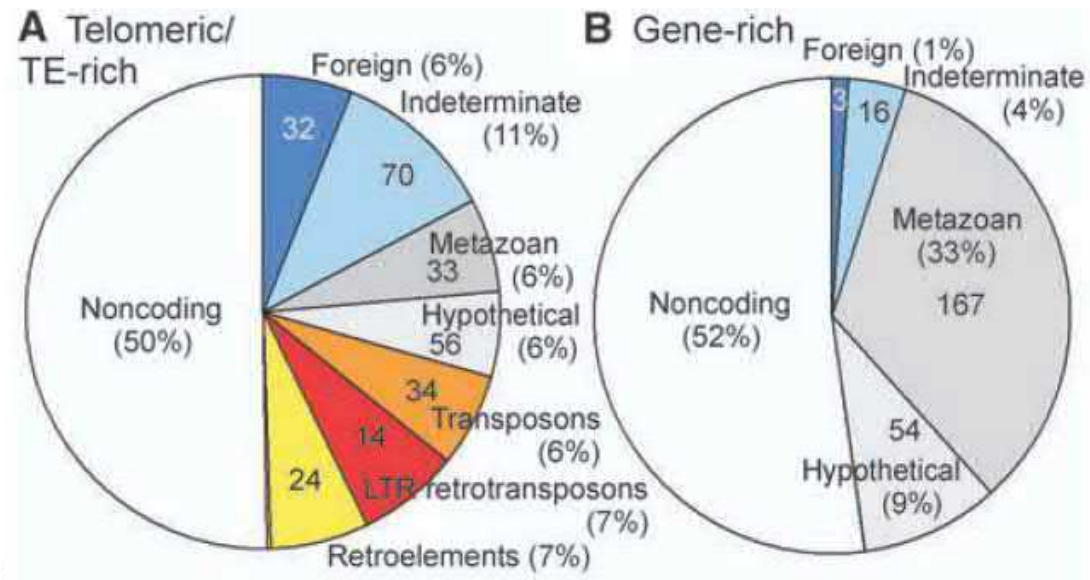




# Massive Horizontal Gene Transfer in Bdelloid Rotifers

30 MAY 2008 VOL 320 SCIENCE

Eugene A. Gladyshev,<sup>1</sup> Matthew Meselson,<sup>1,2\*</sup> Irina R. Arkhipova<sup>1,2\*</sup>



## Genomic evidence for ameiotic evolution in the bdelloid rotifer *Adineta vaga*

Jean-François Flot<sup>1,2,3,4,5,6</sup>, Boris Hespeels<sup>1,2</sup>, Xiang Li<sup>1,2</sup>, Benjamin Noel<sup>3</sup>, Irina Arkhipova<sup>7</sup>, Etienne G. J. Danchin<sup>8,9,10</sup>, Andreas Hejnol<sup>11</sup>, Bernard Henrissat<sup>12</sup>, Romain Koszul<sup>13</sup>, Jean-Marc Aury<sup>3</sup>, Valérie Barbe<sup>3</sup>, Roxane-Marie Barthélémy<sup>14</sup>, Jens Bast<sup>15</sup>, Georgii A. Bazykin<sup>16,17</sup>, Olivier Chabrol<sup>14</sup>, Arnaud Couloux<sup>3</sup>, Martine Da Rocha<sup>8,9,10</sup>, Corinne Da Silva<sup>3</sup>, Eugene Gladyshev<sup>7</sup>, Philippe Gouret<sup>14</sup>, Oskar Hallatschek<sup>6,18</sup>, Bette Hecox-Lea<sup>7,19</sup>, Karine Labadie<sup>3</sup>, Benjamin Lejeune<sup>1,2</sup>, Oliver Piskurek<sup>20</sup>, Julie Poulain<sup>3</sup>, Fernando Rodriguez<sup>7</sup>, Joseph F. Ryan<sup>11</sup>, Olga A. Vakhrusheva<sup>16,17</sup>, Eric Wajnborg<sup>8,9,10</sup>, Bénédicte Wirth<sup>14</sup>, Irina Yushenova<sup>7</sup>, Manolis Kellis<sup>21</sup>, Ale Jean Weissenbach<sup>3,4,5</sup>, Patrick Wincker<sup>3,4,5</sup>, Olivier Jaillor

## Genomic evidence for ameiotic evolution in the bdelloid rotifer *Adineta vaga*

Jean-François Flot<sup>1,2,3,4,5,6</sup>, Boris Hespeels<sup>1,2</sup>, Xiang Li<sup>1,2</sup>, Benjamin Noel<sup>3</sup>, Irina Arkhipova<sup>7</sup>, Etienne G. J. Danchin<sup>8,9,10</sup>, Andreas Hejnoi<sup>11</sup>, Bernard Henrissat<sup>12</sup>, Romain Koszul<sup>13</sup>, Jean-Marc Aury<sup>3</sup>, Valérie Barbe<sup>3</sup>, Roxane-Marie Barthélémy<sup>14</sup>, Jens Bast<sup>15</sup>, Georgii A. Bazykin<sup>16,17</sup>, Olivier Chabrol<sup>14</sup>, Arnaud Couloux<sup>3</sup>, Martine Da Rocha<sup>8,9,10</sup>, Corinne Da Silva<sup>3</sup>, Eugene Gladyshev<sup>7</sup>, Philippe Gouret<sup>14</sup>, Oskar Hallatschek<sup>6,18</sup>, Bette Hecox-Lea<sup>7,19</sup>, Karine Labadie<sup>3</sup>, Benjamin Lejeune<sup>1,2</sup>, Oliver Piskurek<sup>20</sup>, Julie Poulain<sup>3</sup>, Fernando Rodriguez<sup>7</sup>, Joseph F. Ryan<sup>11</sup>, Olga A. Vakhrusheva<sup>16,17</sup>, Eric Wajnberg<sup>8,9,10</sup>, Bénédicte Wirth<sup>14</sup>, Irina Yushenova<sup>7</sup>, Manolis Kellis<sup>21</sup>, Alexey S. Kondrashov<sup>16,22</sup>, David B. Mark Welch<sup>7</sup>, Pierre Pontarotti<sup>14</sup>, Jean Weissenbach<sup>3,4,5</sup>, Patrick Wincker<sup>3,4,5</sup>, Olivier Jaillon<sup>3,4,5,21\*</sup> & Karine Van Doninck<sup>1,2\*</sup>

## ARTICLE

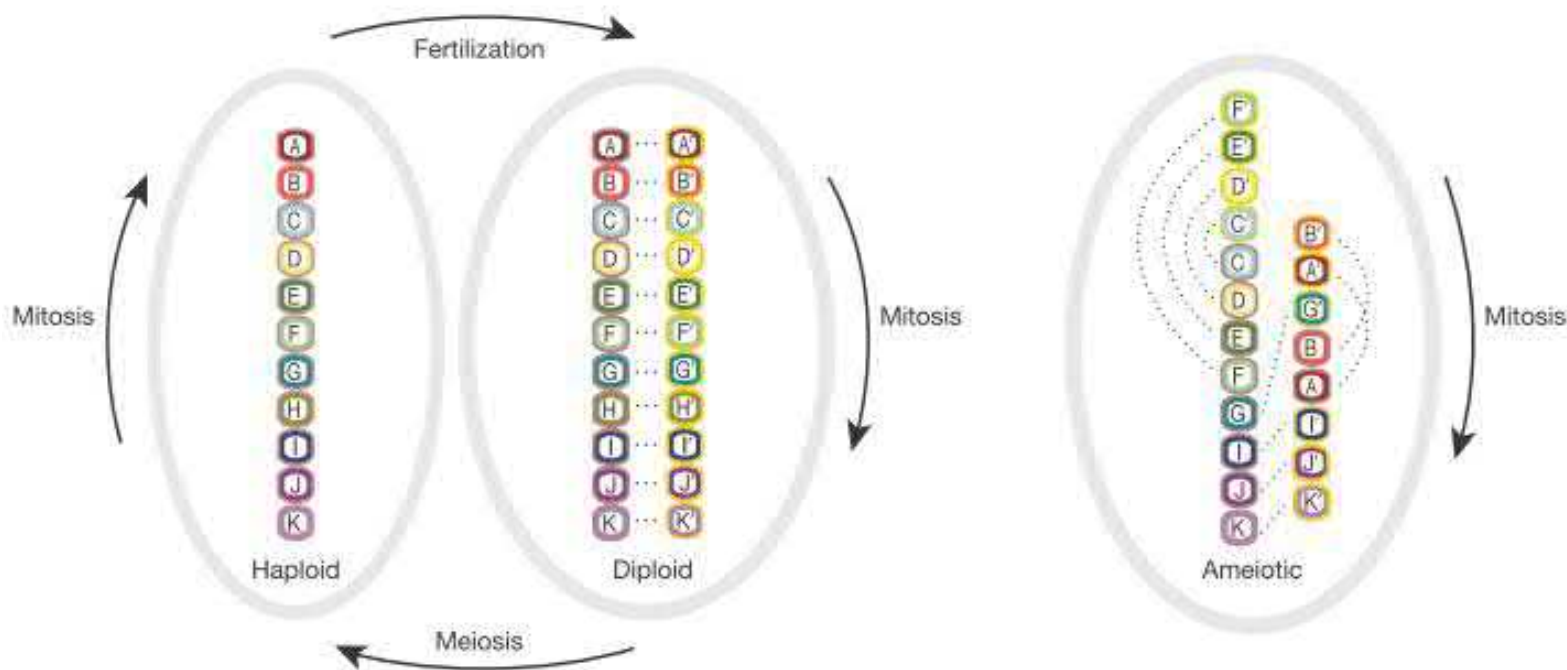
<https://doi.org/10.1038/s41467-020-19614-y>

OPEN

Check for updates

## Genomic signatures of recombination in a natural population of the bdelloid rotifer *Adineta vaga*

Olga A. Vakhrusheva<sup>1,20</sup>, Elena A. Mnatsakanova<sup>2</sup>, Yan R. Galimov<sup>3</sup>, Tatiana V. Neretina<sup>4,5,6</sup>, Evgeny S. Gerasimov<sup>4,5,7</sup>, Sergey A. Naumenko<sup>5,8</sup>, Svetlana G. Ozerova<sup>3,13</sup>, Arthur O. Zalevsky<sup>9,10</sup>, Irina A. Yushenova<sup>11</sup>, Fernando Rodriguez<sup>11</sup>, Irina R. Arkhipova<sup>11</sup>, Aleksey A. Penin<sup>5</sup>, Maria D. Logacheva<sup>1,5,6</sup>, Georgii A. Bazykin<sup>1,5</sup> & Alexey S. Kondrashov<sup>6,12</sup>



нет гомологичных хромосом = нет мейоза

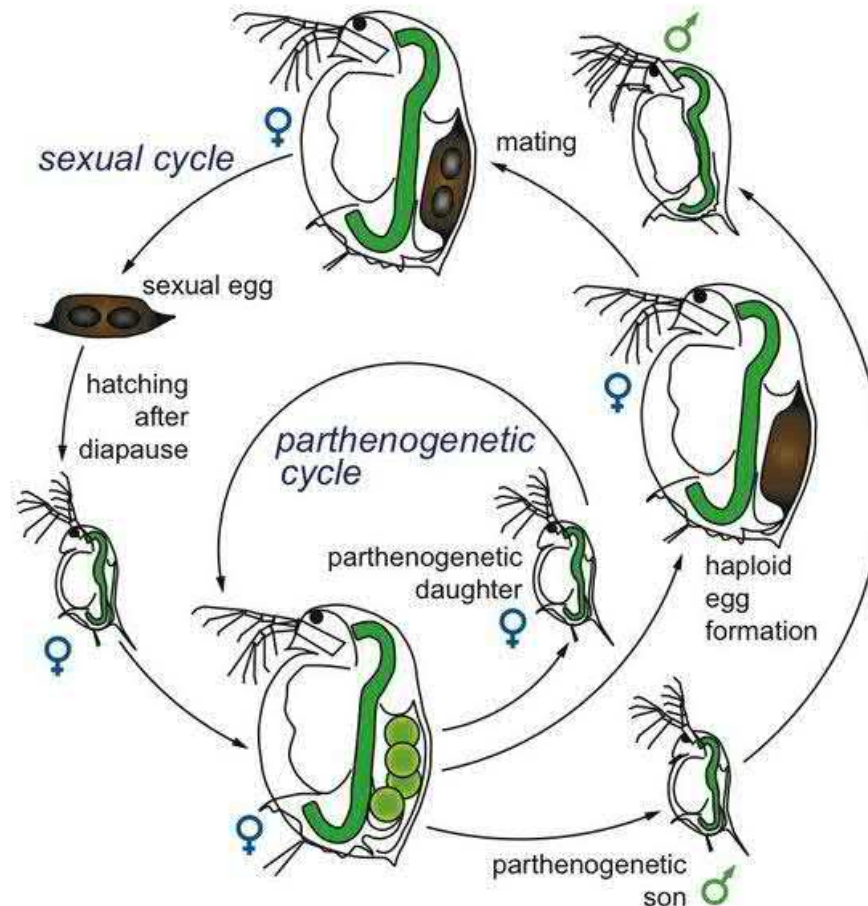


есть генетический обмен и рекомбинация

# Uncovering Cryptic Asexuality in *Daphnia magna* by RAD Sequencing

Nils Svendsen, Celine M. O. Reisser, Marinela Dukić, Virginie Thuillier, Adeline Ségard, Cathy Liautard-Haag, Dominique Fasel, Evelin Hürlimann, Thomas Lenormand, Yan Galimov, Christoph R. Haag

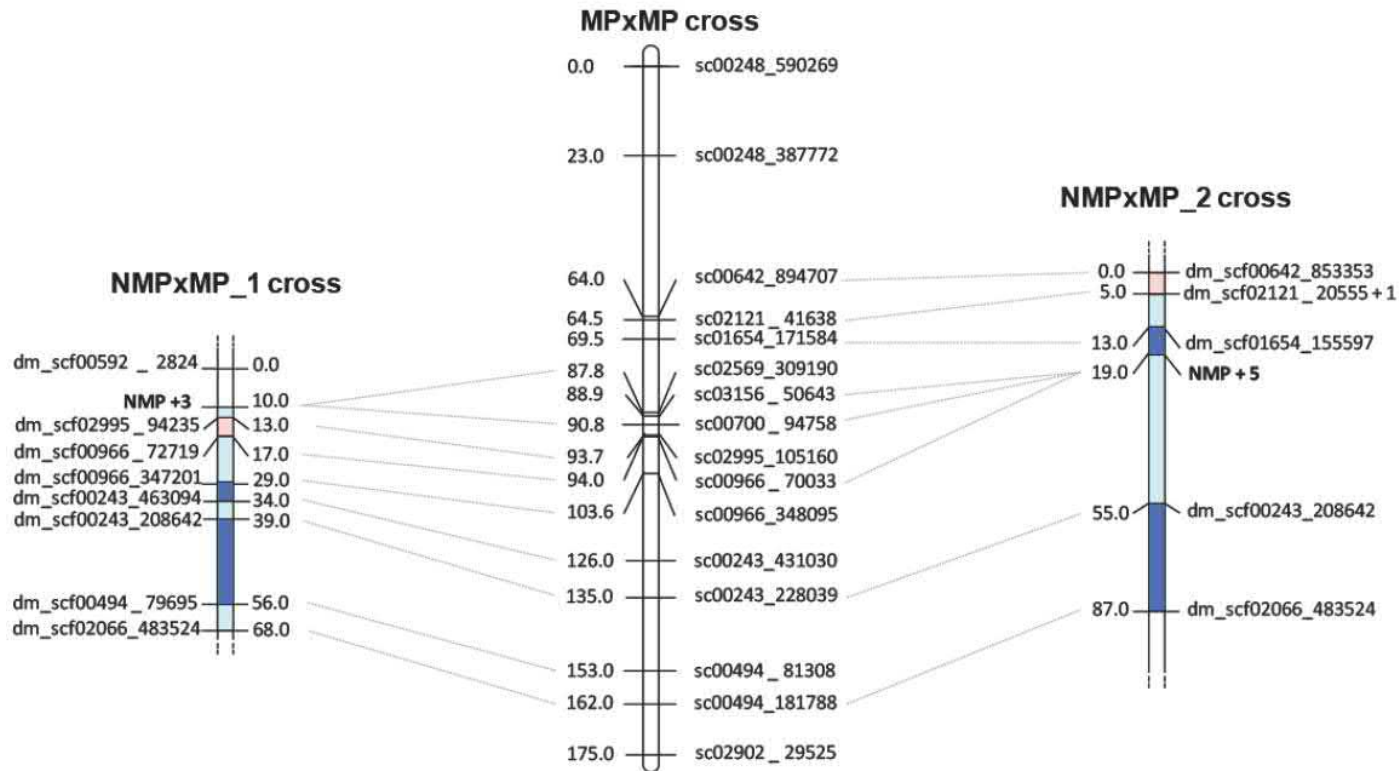
GENETICS November 1, 2015 vol. 201 no. 3 1143-1155; DOI: 10.1534/genetics.115.179879



# Transition from Environmental to Partial Genetic Sex Determination in *Daphnia* through the Evolution of a Female-Determining Incipient W Chromosome

Molecular biology and evolution, 2017

Céline M.O. Reisser,<sup>\*,1,2,3</sup> Dominique Fasel,<sup>2</sup> Evelin Hürlimann,<sup>2</sup> Marinela Dukić,<sup>4</sup> Cathy Haag-Liautard,<sup>2</sup> Virginie Thuillier,<sup>2</sup> Yan Galimov,<sup>5</sup> and Christoph R. Haag<sup>1,2</sup>

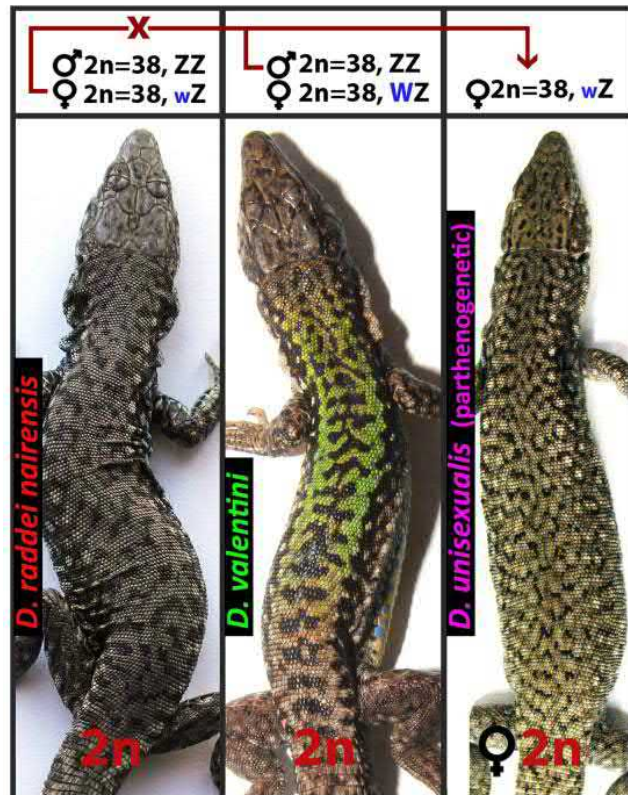


Определяющая пол область хромосомы включает несколько генов, участвующих в половой дифференцировке в других таксонах, в том числе *transformer2* и *sox9*.

Картирование локуса, определяющего женский пол в скрещиваниях между «женскими» (NMP) клонами и «генетическими гермафродитами» (MP)

# Evolutionary Dynamics and Consequences of Parthenogenesis in Vertebrates

Matthew K. Fujita,<sup>1</sup> Sonal Singhal,<sup>2</sup> Tulliana O. Brunes,<sup>3</sup> and Jose A. Maldonado<sup>1</sup>



## Evolution of the parthenogenetic rock lizard hybrid karyotype: Robertsonian translocation between two maternal chromosomes in *Darevskia rostombekowi*

Victor Spangenberg<sup>1</sup> · Oxana Kolomiets<sup>1</sup> · Ilona Stepanyan<sup>2</sup> · Eduard Galoyan<sup>3</sup> · Marcelo de Bello Cioffi<sup>4,5</sup> · Elena Martynova<sup>6</sup> · Irena Martirosyan<sup>7</sup> · Tatiana Grishaeva<sup>1</sup> · Felix Danielyan<sup>8</sup> · Ahmed Al-Rikabi<sup>5</sup> · Thomas Liehr<sup>5</sup> · Marine Arakelyan<sup>8</sup>

SCIENTIFIC REPORTS

nature research



## Cytogenetic mechanisms of unisexuality in rock lizards

Victor Spangenberg<sup>1,8</sup> , Marine Arakelyan<sup>2,8</sup>, Marcelo de Bello Cioffi<sup>3,4</sup>, Thomas Liehr<sup>4</sup>, Ahmed Al-Rikabi<sup>4</sup>, Elena Martynova<sup>5</sup>, Felix Danielyan<sup>5</sup>, Ilona Stepanyan<sup>6</sup>, Eduard Galoyan<sup>7</sup> & Oxana Kolomiets<sup>2</sup>

Схема гибридного происхождения диплоидных партеногенетических видов *D. unisexualis* ( $2n = 38$ ) от материнского *D. raddei nairensis* и отцовского *D. valentini* видов

# Эволюционное значение полового размножения

привнесение нового генетического материала      увеличение скорости эволюции

**рекомбинация: сохранение и повышение генетического разнообразия, элиминация вредных мутаций → повышение жизнеспособности**

отсутствие рекомбинации может привести вид к вымиранию, т.н. "храповик Меллера" (Muller, 1932)

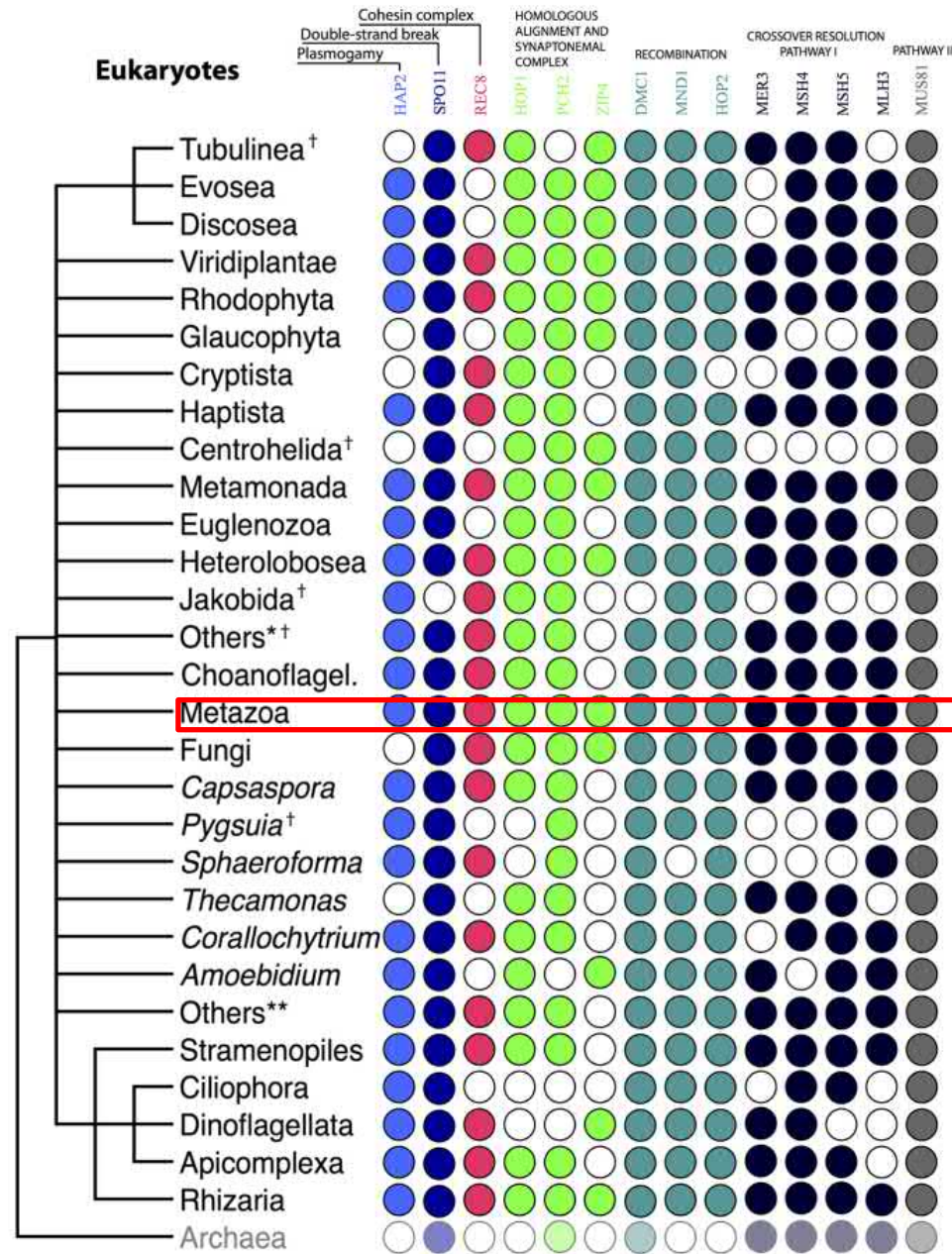
"двойная цена", т.к. при половом размножении наследуется лишь половина генов диплоидного организма

исключения!

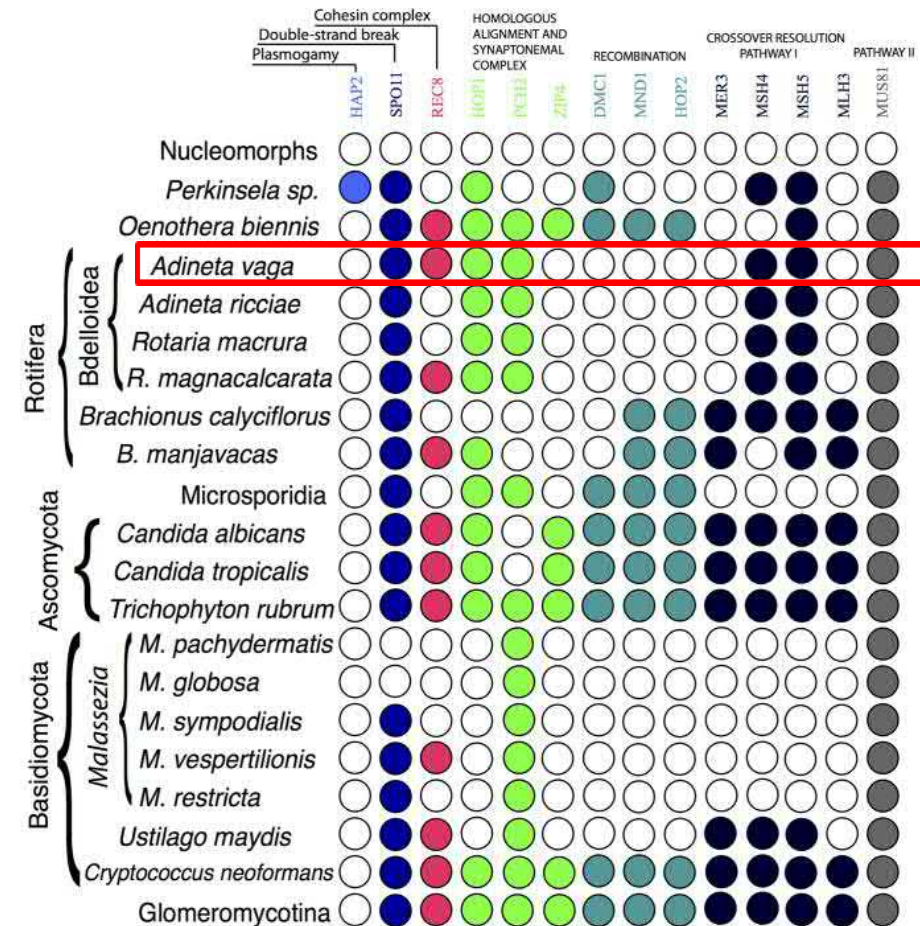
## All Eukaryotes Are Sexual, unless Proven Otherwise

Many So-Called Asexuals Present Meiotic Machinery and Might Be Able to Have Sex

Paulo G. Hofstatter and Daniel J. G. Lahr\*



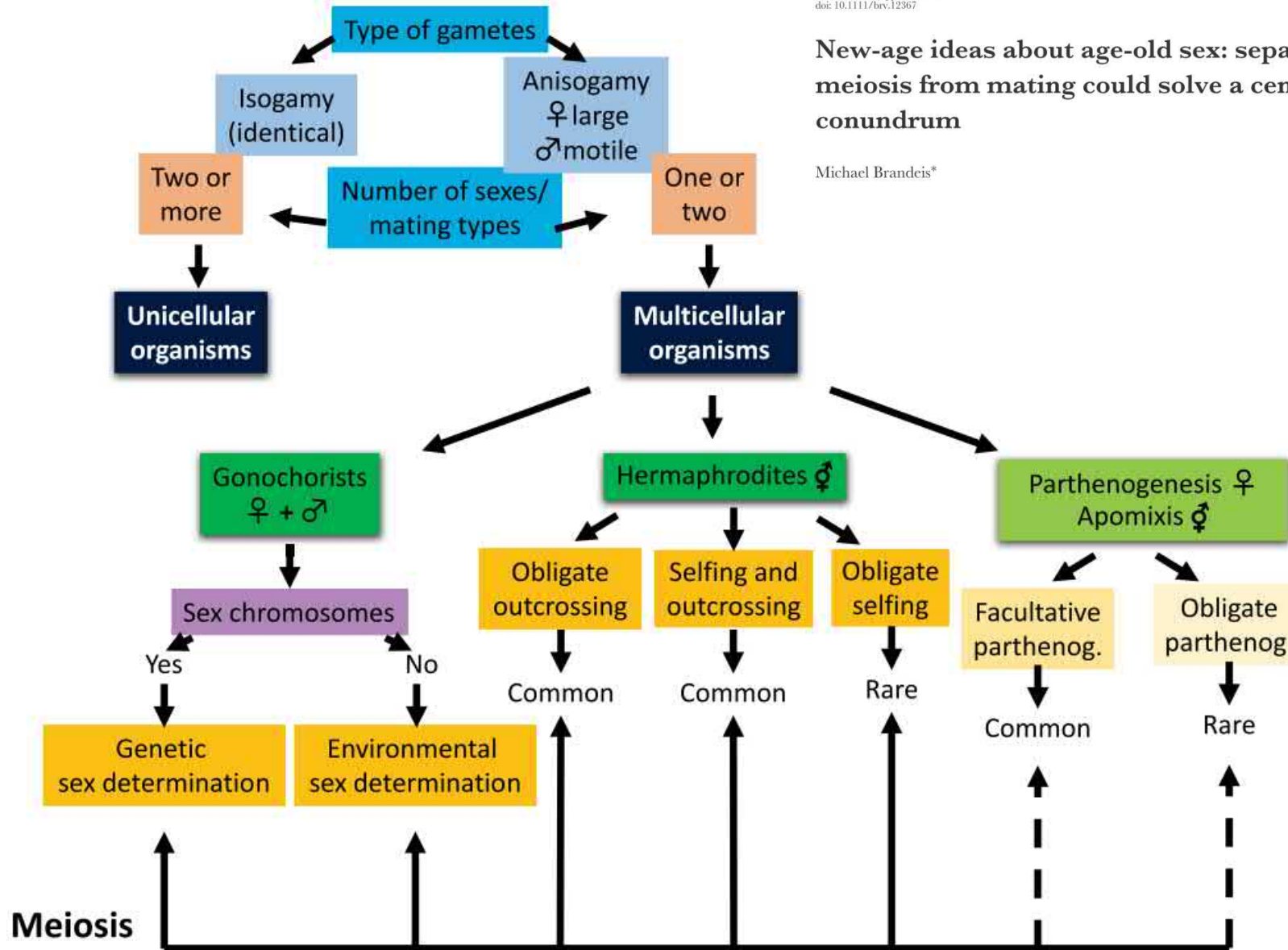
Плазмогамия (HAP2) и протеины мейоза у эукариот



Гены мейоза и плазмогамия у “асексуальных видов”

## New-age ideas about age-old sex: separating meiosis from mating could solve a century-old conundrum

Michael Brandeis\*



Мейоз высококонсервативен, способы размножения изменчивы



# Мейоз и половое размножение

Половой процесс эукариот неразрывно связан с размножением. Половое размножение поддерживает связь между поколениями и обеспечивает генетическую целостность вида

## Возникновение мейоза – ароморфоз

### Мейоз консервативен

Heredity (2002) 88, 125–141  
© 2002 Nature Publishing Group All rights reserved 0018-067X/02 \$25.00  
www.nature.com/hdy

Origins of the machinery of recombination and sex

T Cavalier-Smith

*ЖУРНАЛ ОБЩЕЙ БИОЛОГИИ, 2008, том 69, № 2, с. 102–117*

УДК 575.113.12:575.26:575.83:576.354.4

*Посвящается памяти Игоря Борисовича Райкова*

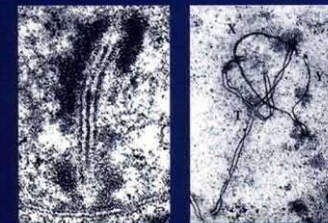
**ЭВОЛЮЦИЯ МЕЙОЗА ОДНОКЛЕТОЧНЫХ И МНОГОКЛЕТОЧНЫХ  
ЭУКАРИОТ. АРОМОРФОЗ НА КЛЕТОЧНОМ УРОВНЕ**

© 2008 г. Ю. Ф. Богданов

Ю.Ф. БОГДАНОВ, О.Л. КОЛОМИЕЦ

**Синаптонемный  
комплекс –**

индикатор динамики мейоза  
и изменчивости хромосом

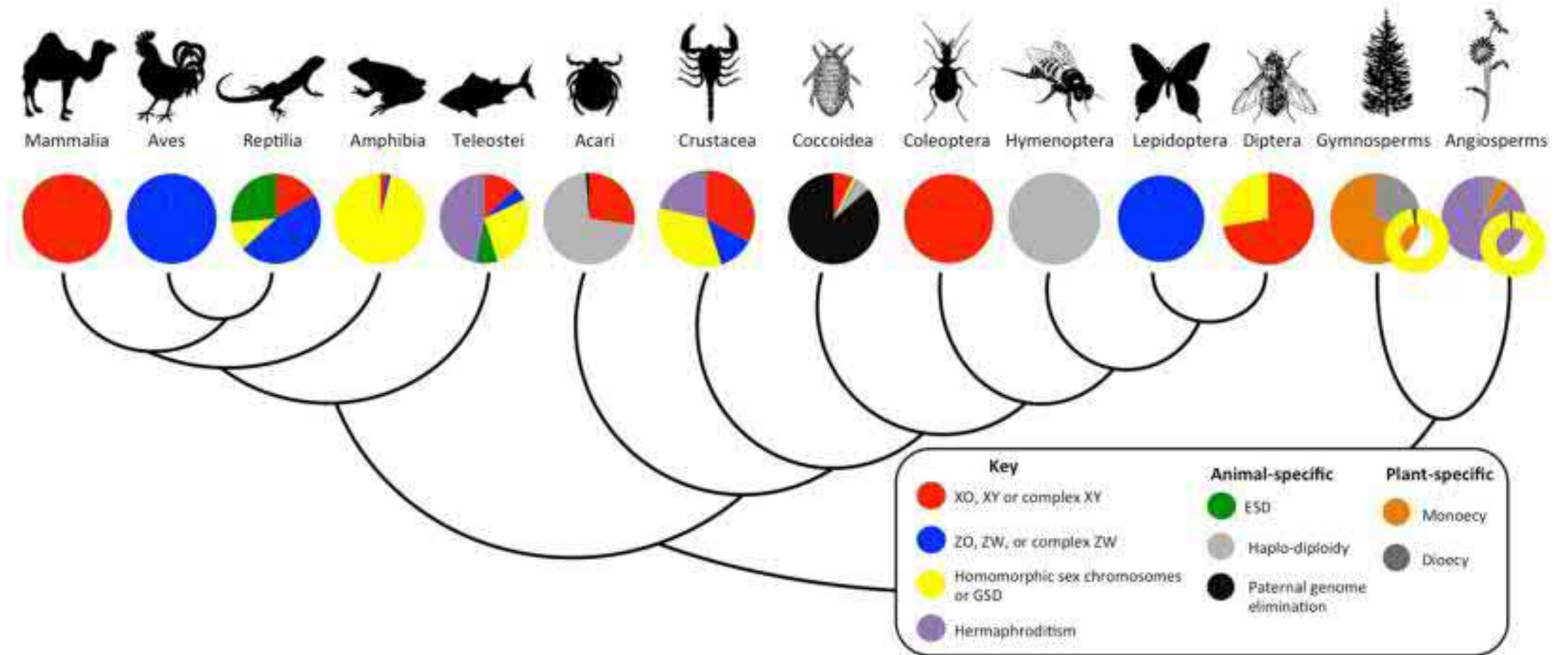


©2008 ИГиЛ

Essay

# Sex Determination: Why So Many Ways of Doing It?

Doris Bachtrog<sup>1\*</sup>, Judith E. Mank<sup>2</sup>, Catherine L. Peichel<sup>3</sup>, Mark Kirkpatrick<sup>4</sup>, Sarah P. Otto<sup>5</sup>, Tia-Lynn Ashman<sup>6</sup>, Matthew W. Hahn<sup>7</sup>, Jun Kitano<sup>8</sup>, Itay Mayrose<sup>9</sup>, Ray Ming<sup>10</sup>, Nicolas Perrin<sup>11</sup>, Laura Ross<sup>12</sup>, Nicole Valenzuela<sup>13</sup>, Jana C. Vamosi<sup>14</sup>, The Tree of Sex Consortium<sup>1</sup>



**Эволюция системы определения пола включает:**

- возникновение и развитие половых хромосом (т.е. таких групп сцепления, наследование которых коррелирует с полом) и, параллельно,
- возникновение и эволюцию генов, точнее, каскадов генов, обеспечивающих развитие соответствующих признаков и функций

### **СТРАТЕГИЯ**

детерминации пола одинакова у разных организмов:

- первичный сигнал, разный для самцов и самок GSD TSD
- ключевой ген, который отвечает на первичный сигнал,
- ген, двойной переключатель, от которого зависит выбор между двумя альтернативными программами

### **ТАКТИКА**

детерминации пола - конкретный каскад генов, различается не только на уровне типов, но даже на уровне видов

### **ЭПИГЕНЕТИКА**

# Выбор пути развития

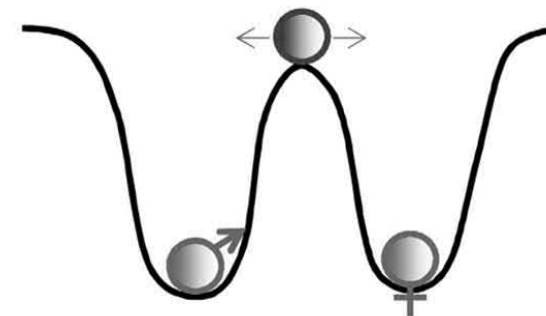
Review

Cell  
PRESS

Feature Review

## Sex determination and SRY: down to a wink and a nudge?

Ryohei Sekido and Robin Lovell-Badge



**“sex determination is a story of opposing forces and crucial alliances. It is a matter of timing (and expression level) that determines which pathway wins”**



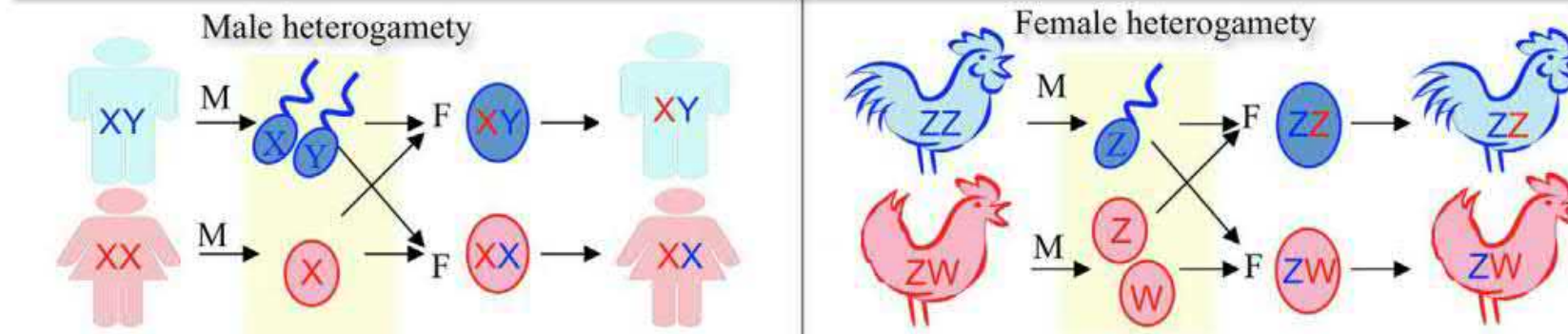
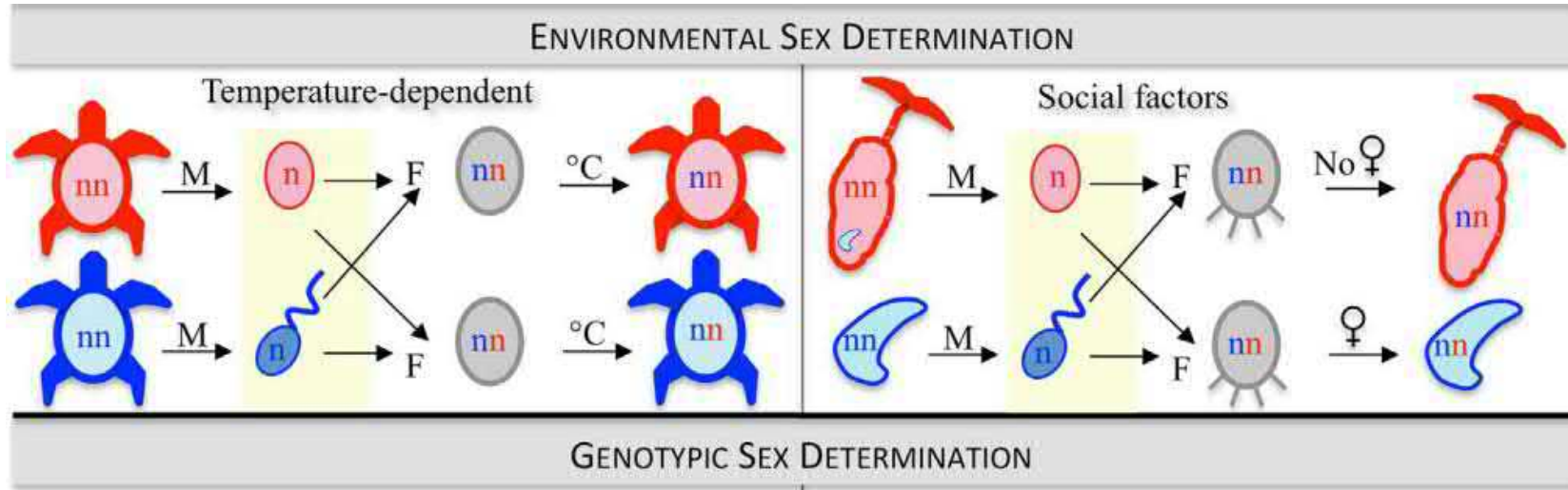
Insights & Perspectives

## Random sex determination: When developmental noise tips the sex balance

Nicolas Perrin

Think again

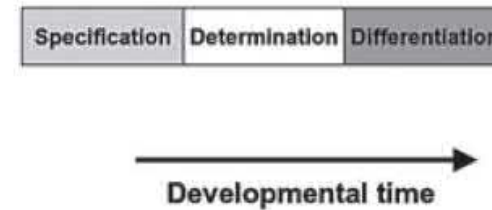
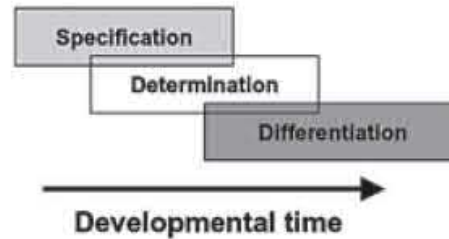
# Типы определения пола. Различия



**TSD**

Evolution

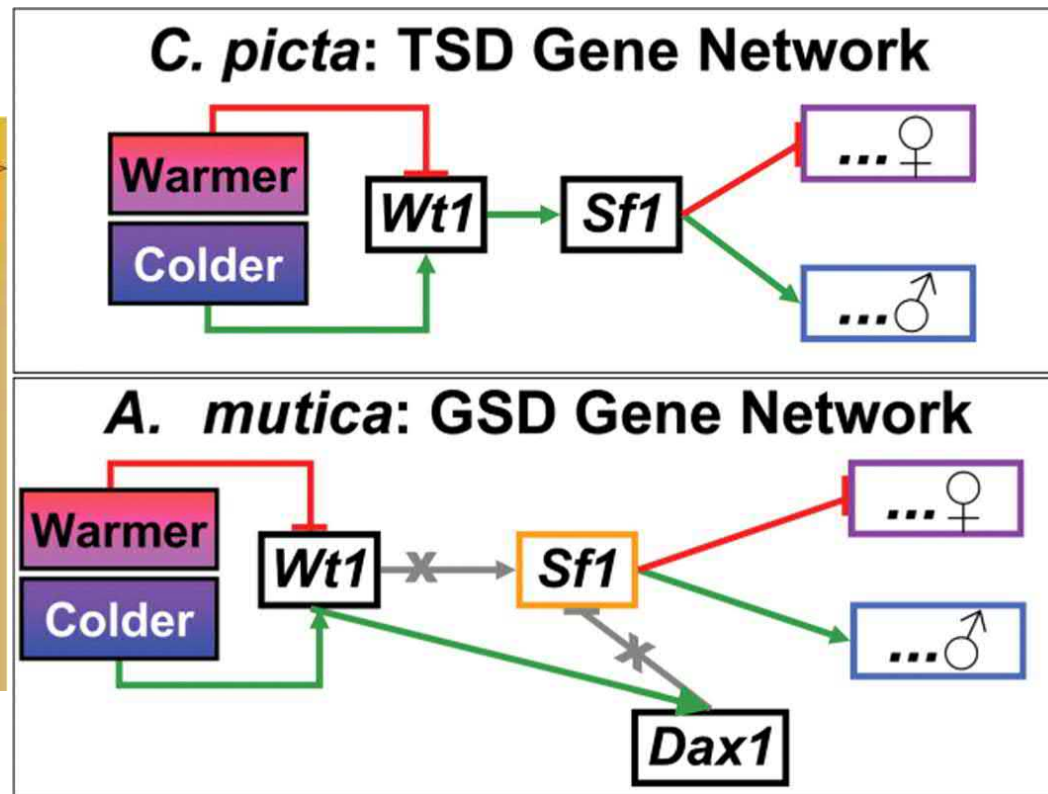
**GSD**



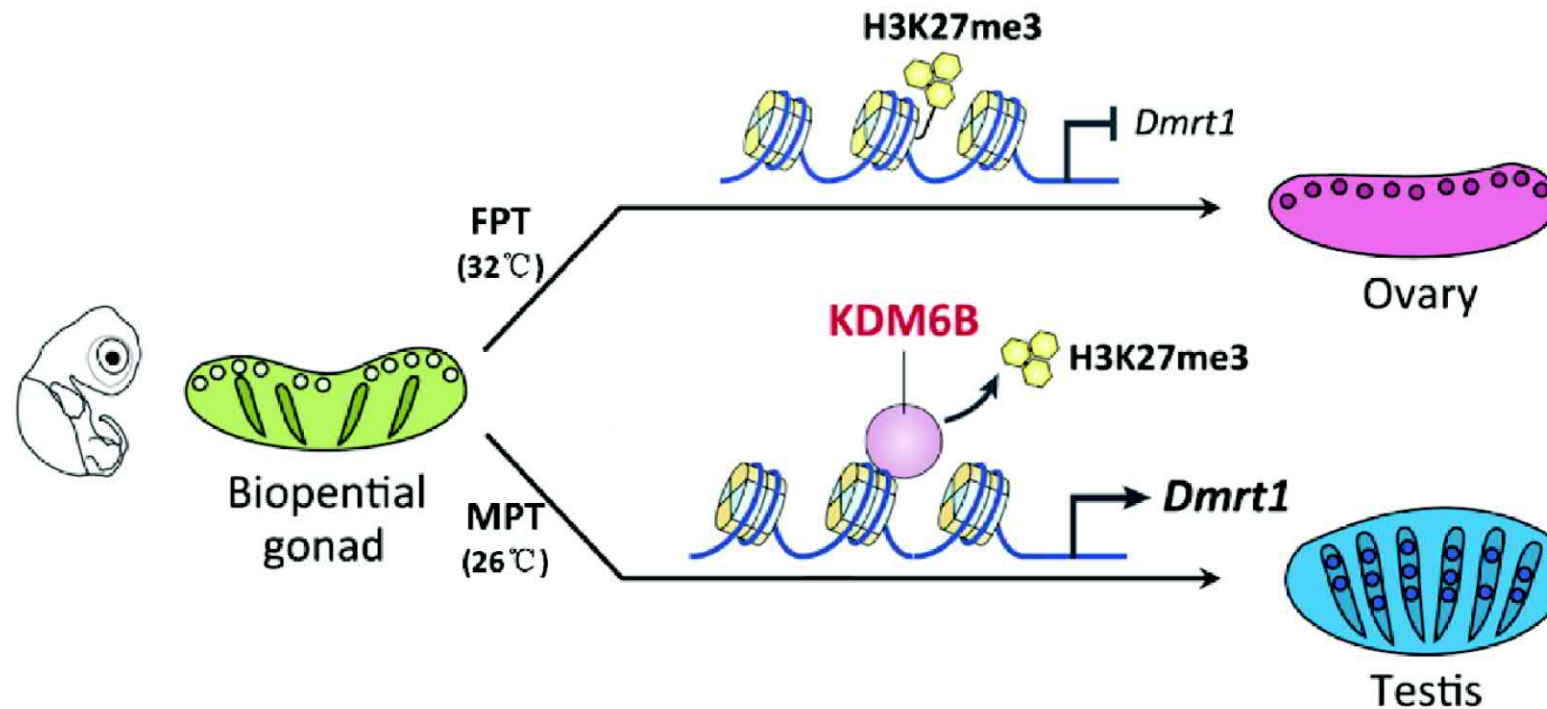
# Типы определения пола

разделение условно! возможно:

переопределение пола при **GSD** под влиянием внешней среды  
генетические основы **TSD**



## Эпигенетическая регуляция детерминации пола



An epigenetic regulatory switch controlling temperature-dependent sex determination in vertebrates

Xi-Yin Li<sup>1,2\*</sup> & Jian-Fang Gui<sup>1,2\*</sup>

turtle *Trachemys scripta elegans*

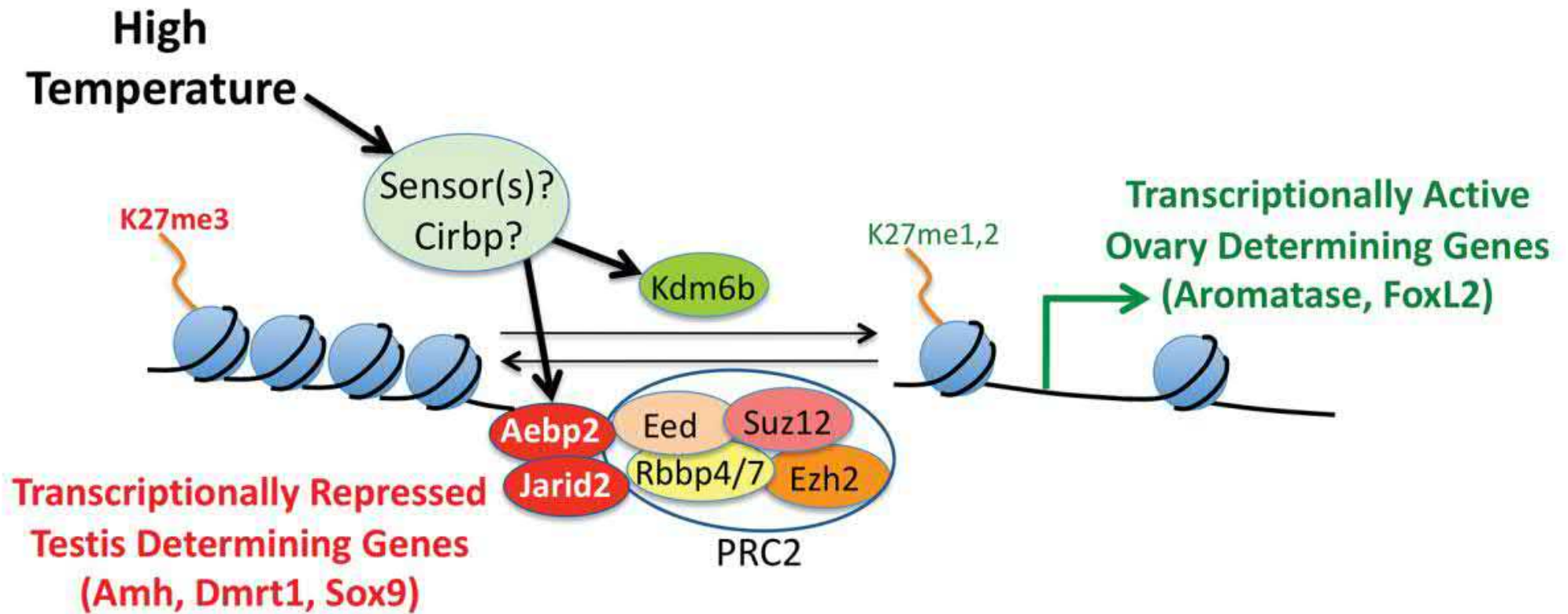
At female-producing temperature (FPT), the expression of Kdm6b is down-regulated. Consequently, *Dmrt1* promoter undergoes H3K27 trimethylation, which suppresses *Dmrt1* expression and leads to female development. At male-producing temperature (MPT), Kdm6b expression is up-regulated, and the KDM6B protein demethylates *Dmrt1* promoter, which up-regulates *Dmrt1* expression and leads to male development



## Молекулярные механизмы TSD у рептилий: современная модель

### Embryonic Temperature Programs Phenotype in Reptiles

Sunil Kumar Singh, Debojyoti Das and Turk Rhen\*

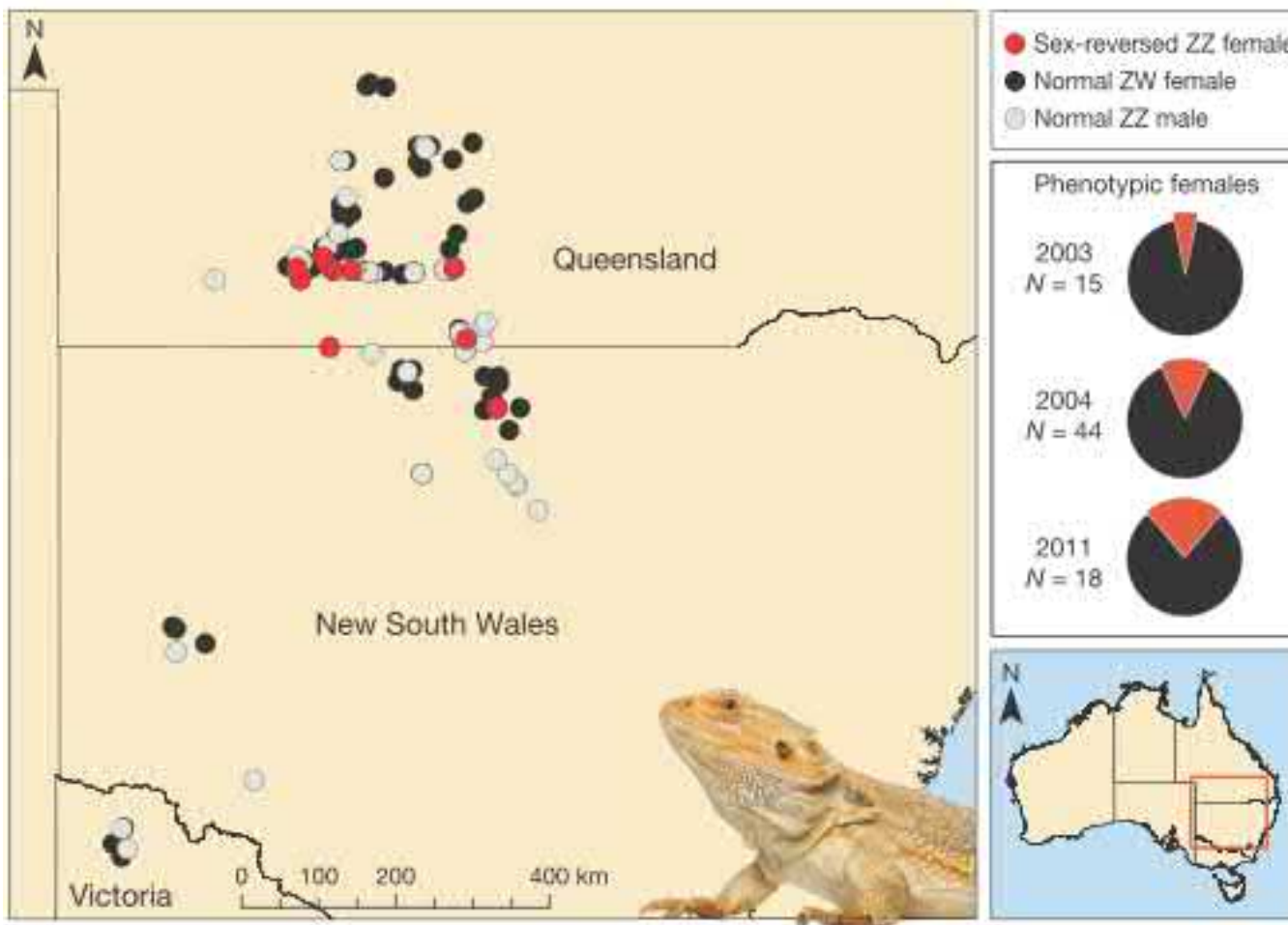




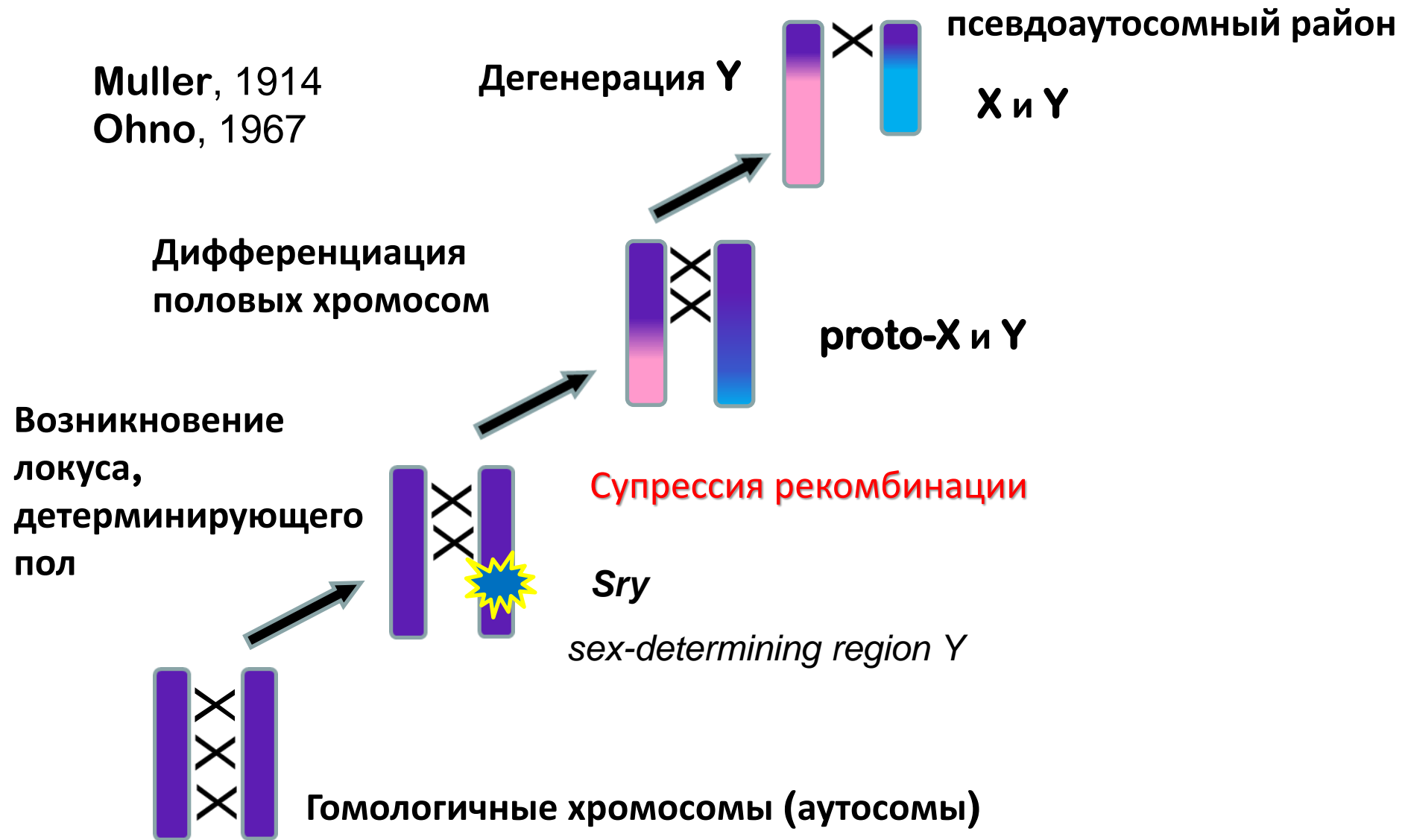
# Sex reversal triggers the rapid transition from genetic to temperature-dependent sex

Clare E. Holleley<sup>1</sup>, Denis O'Meally<sup>1</sup>, Stephen D. Sarre<sup>1</sup>, Jennifer A. Marshall Graves<sup>1,2</sup>, Tariq Ezaz<sup>1</sup>, Kazumi Matsubara<sup>1</sup>†, Bhumika Azad<sup>1</sup>‡, Xiuwen Zhang<sup>1</sup> & Arthur Georges<sup>1</sup>

впервые на природной  
выборке показана  
смена пола  
из-за изменения  
температуры  
среды  
Australian bearded  
dragon  
*Pogona vitticeps*



# Возникновение половых хромосом



## История открытия половых хромосом

связь между фенотипом и хромосомным набором выявлена до открытия носителя наследственной информации!

Henking, 1891: изучение мейоза у кузнечиков, вывод: экстрахромосомы связаны с определением пола

McClung, 1902: объект - клоп-солдатик "The accessory chromosome—sex determinant?"

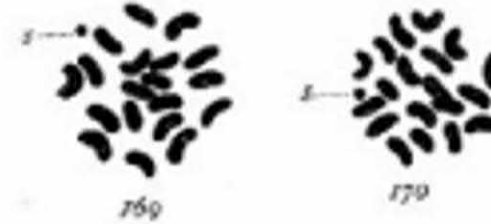
Montgomery, 1904: гетерохромосомы



*Anasa*

STEVENS.

Stevens, 1905



X

экспериментально показано, что пол определяется особыми хромосомами  
Stevens, 1905: объект мучной хрущак— правильно выбранный объект (в отличие от тлей),

Wilson, 1905: идиохромосомы

Wilson, 1911: существуют разные системы половых хромосом

Y

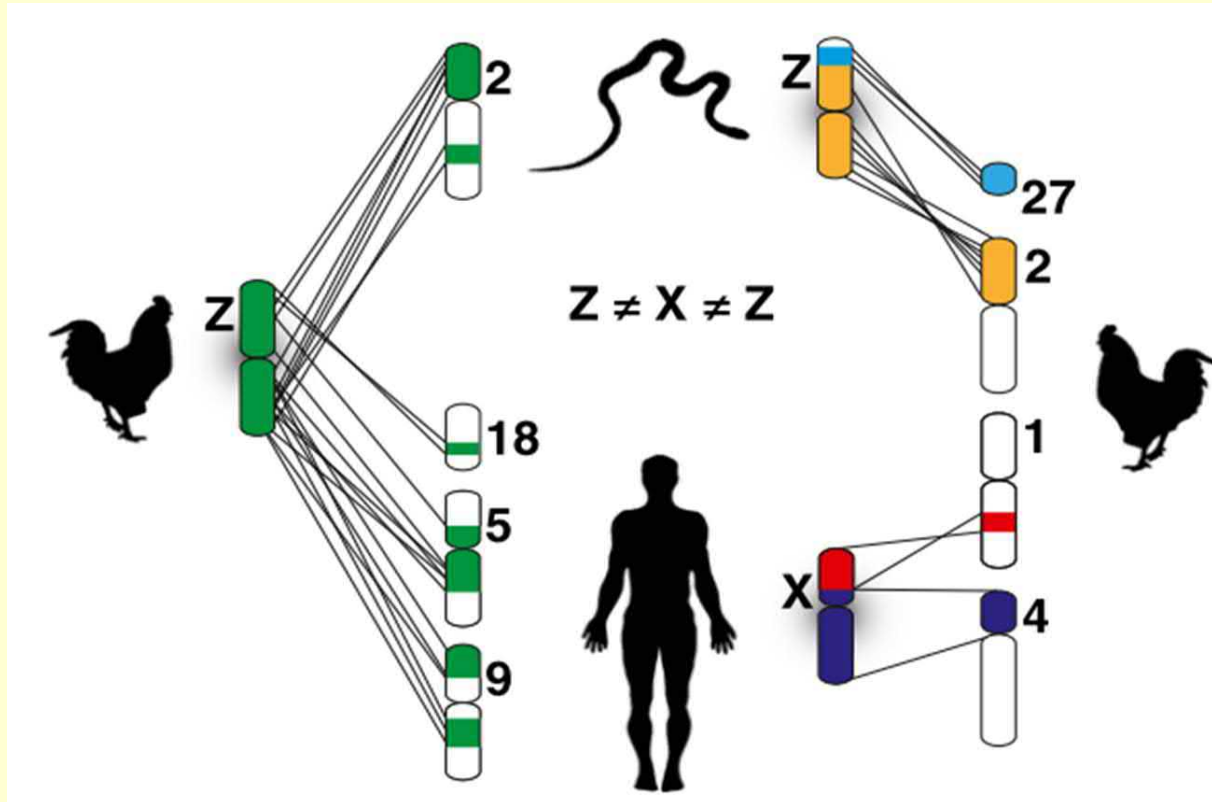
Literarisch-kritische Rundschau.

The Sex Chromosomes.

Edmund B. Wilson.

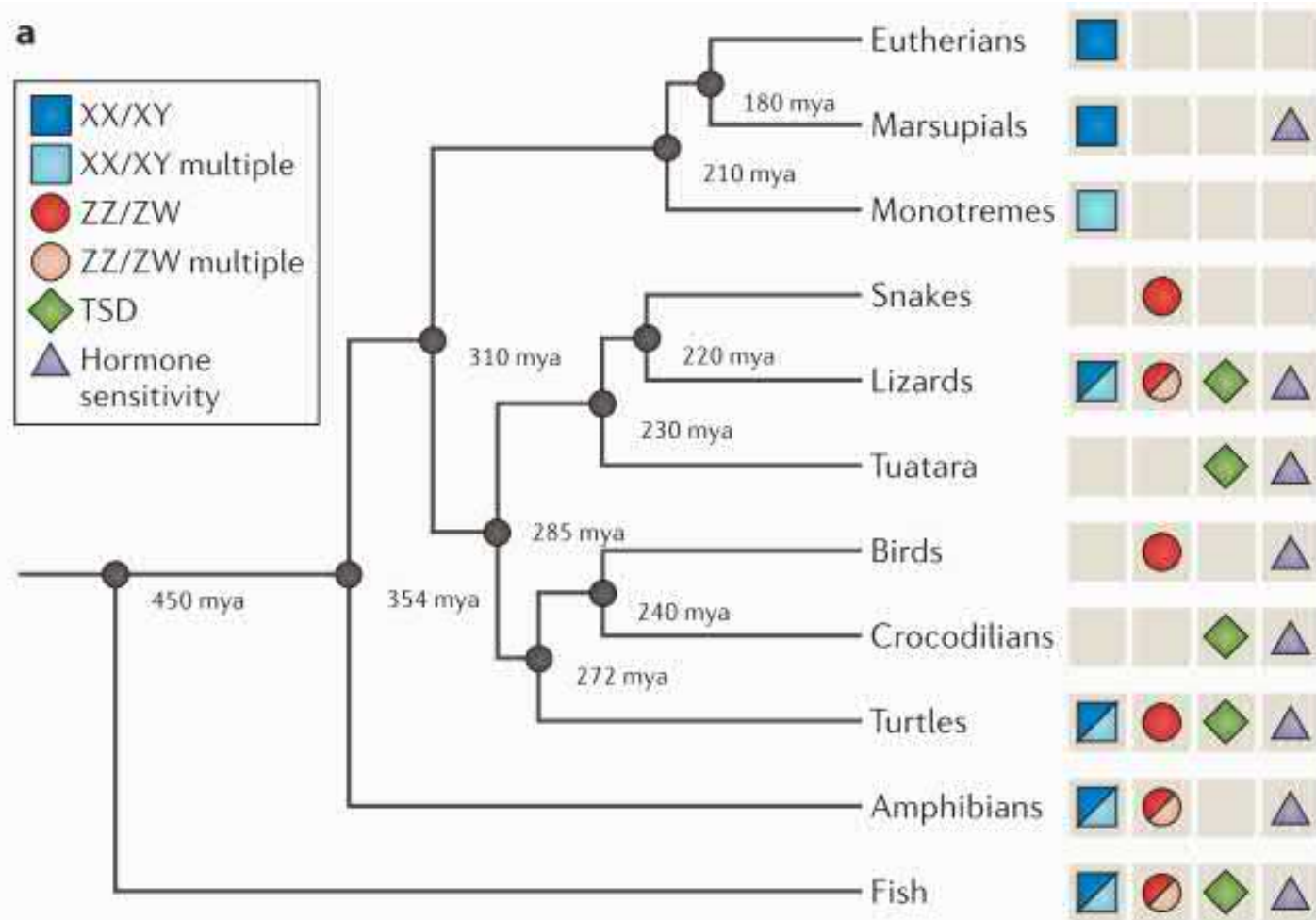
# ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ

- XX** ♀ **XY** ♂ гетерогаметный пол - самцы человек, дрозофила  
**XX** ♀ **X0** ♂ Orthoptera, тараканы  
**XX** гермафродит **X0** ♂ нематода  
**ZZ** ♂ **ZW** ♀ гетерогаметный пол - самки птицы, некоторые рептилии и насекомые



**одинаковые буквы не означают, что половые хромосомы в разных группах идентичны!**

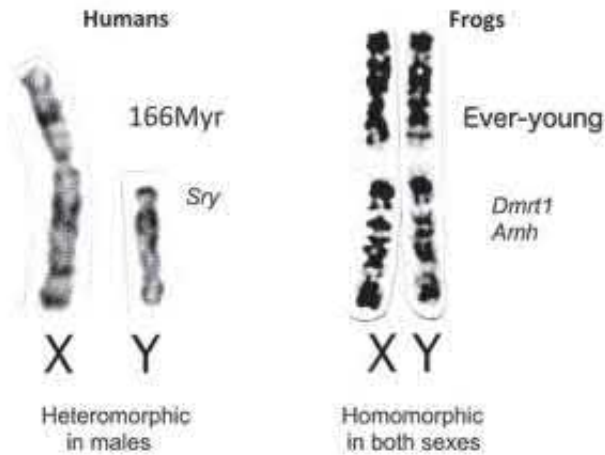
## Вариации типов определения пола и половых хромосом



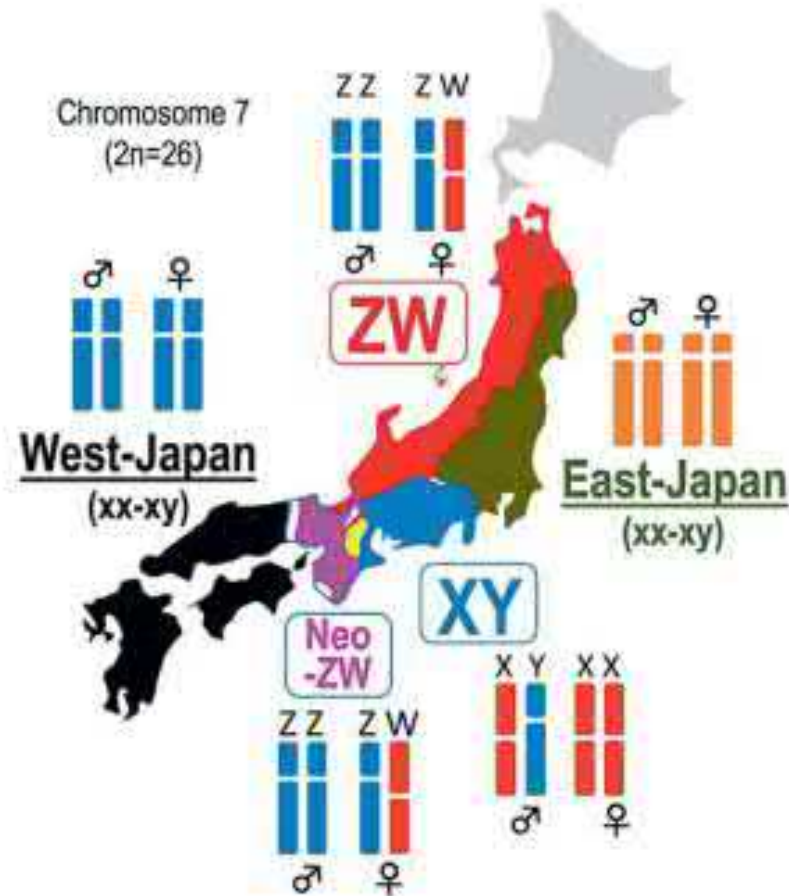
Vertebrate sex determination:  
evolutionary plasticity of a  
fundamental switch

## Sex Determination and Sex Chromosomes in Amphibia

Ikuo Miura



## Амфибии: множественность типов детерминации пола



5 географических групп японских лягушек  
*Glandirana rugosa*

2020

SCIENTIFIC  
REPORTS

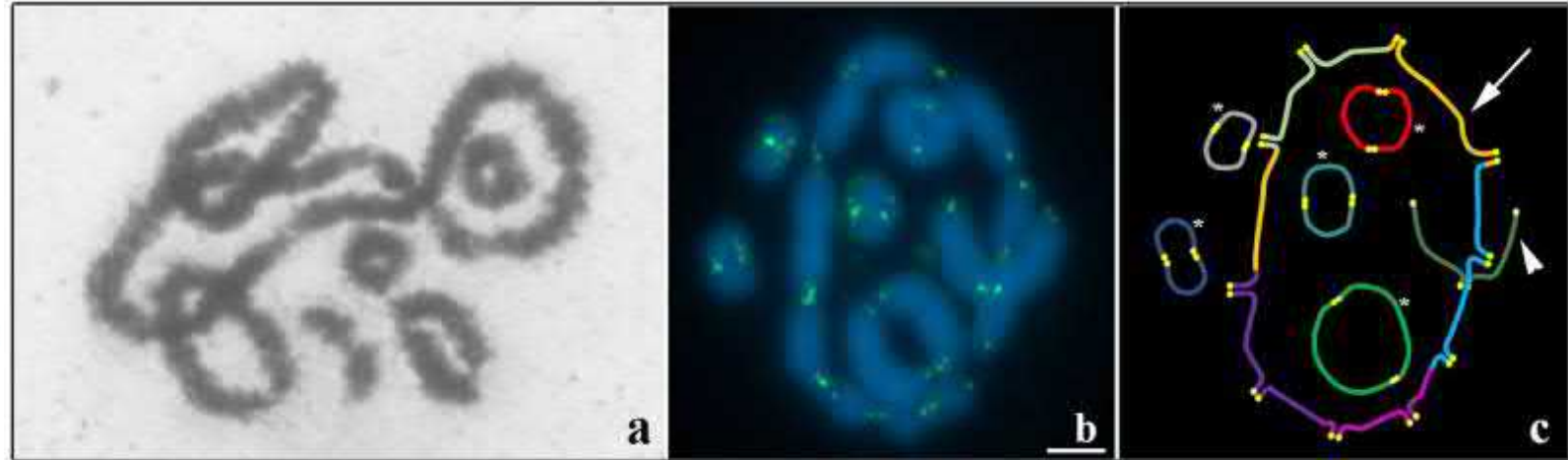
nature research



OPEN

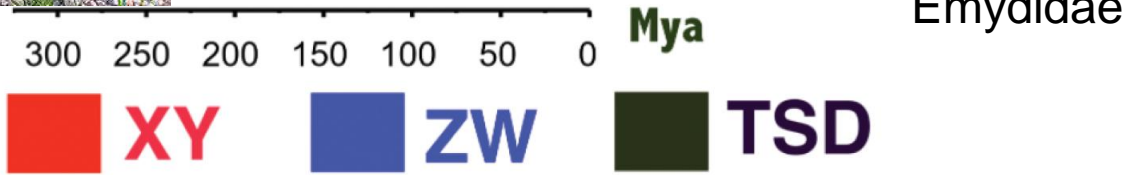
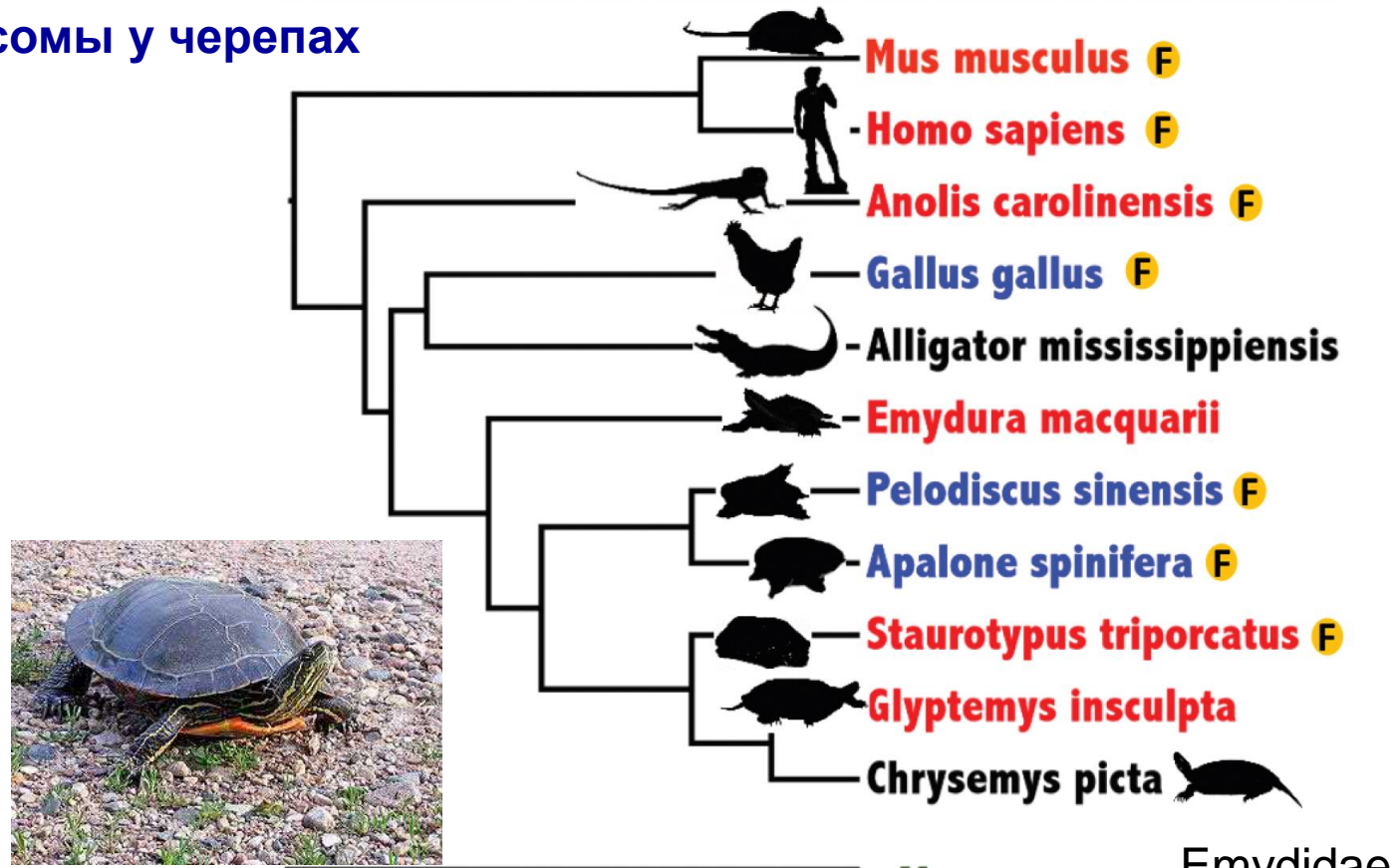
**Meiotic analyses show adaptations to maintenance of fertility in X1Y1X2Y2X3Y3X4Y4X5Y5 system of amazon frog *Leptodactylus pentadactylus* (Laurenti, 1768)**

Renata Coelho Rodrigues Noronha<sup>1,2</sup>, Bruno Rafael Ribeiro de Almeida<sup>1</sup>, Marlyson Jeremias Rodrigues da Costa<sup>1</sup>, Cleusa Yoshiko Nagamachi<sup>1</sup>, Cesar Martins<sup>2</sup> & Julio Cesar Pieczarka<sup>1</sup>



**Мейоз. Мультивалент – 12 половых хромосом. *L. pentadactylus*. (a) Diakinesis showing ring (ten chromosomes) and six regular bivalents. (b) FISH with telomeric probe (green) in diakinesis cell of *L. pentadactylus*. (c) Schematic representation of cell in (“b”); arrow = meiotic ring, arrowheads = bivalent with an interstitial chiasma, asterisks = bivalent with two terminal chiasmata.**

# Гетерохромосомы у черепах



Topology as per Valenzuela et al. (2013)

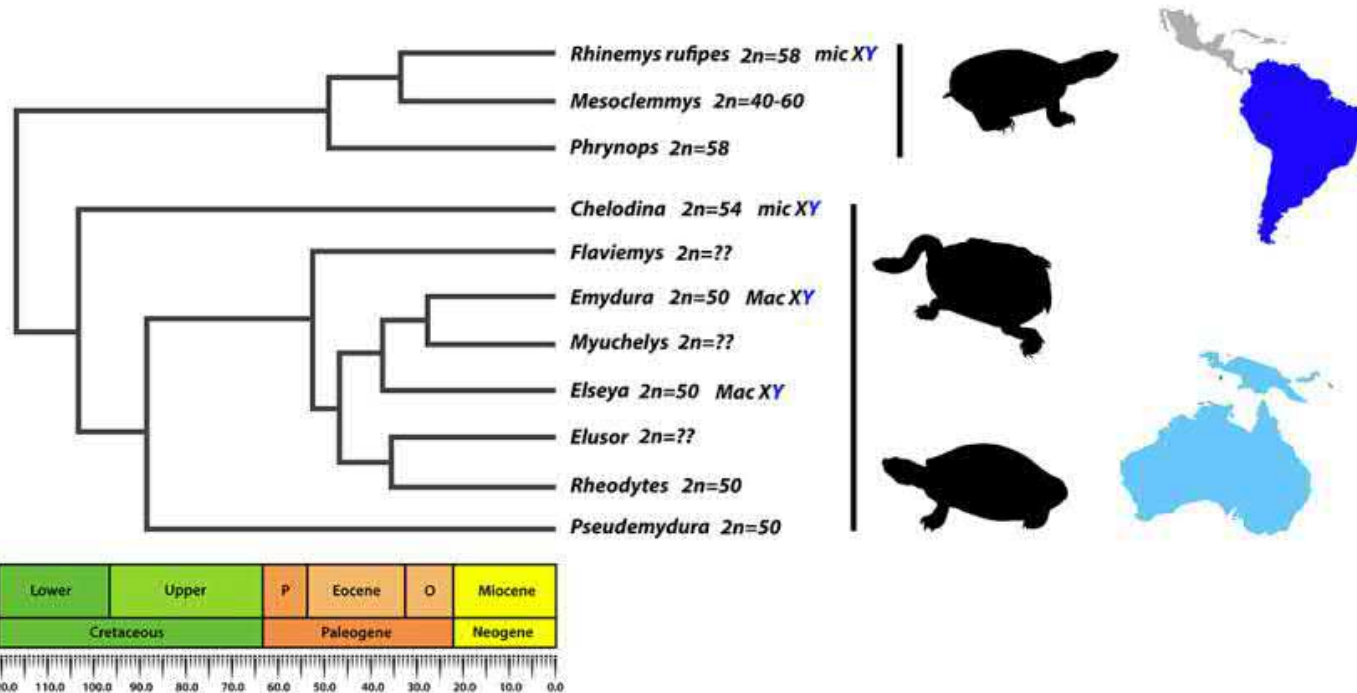


# Разнообразие типов детерминации пола и половых хромосом у черепах



## The Amazonian Red Side-Necked Turtle *Rhinemys rufipes* (Spix, 1824) (Testudines, Chelidae) Has a GSD Sex-Determining Mechanism with an Ancient XY Sex Microchromosome System

Patrik F. Viana <sup>1</sup>, Eliana Feldberg <sup>1</sup>, Marcelo B. Cioffi <sup>2</sup>, Vinicius Tadeu de Carvalho <sup>3,4</sup>, Sabrina Menezes <sup>5</sup>, Richard C. Vogt <sup>5</sup>, Thomas Liehr <sup>6,\*</sup> and Tariq Ezaz <sup>7</sup>



## Turtle Insights into the Evolution of the Reptilian Karyotype and the Genomic Architecture of Sex Determination

Basanta Bista \* and Nicole Valenzuela \*<sup>†</sup>

Sub-Order	Family	Species	SC Type	SC Size	NOR linkage	Refs
Pleurodira	Chelidae	<i>Acanthochelys radiolata</i>		Macro	Auto	[31]
	Chelidae	<i>Chelodina longicollis</i> , <i>Chelodina expansa</i> , <i>Chelodina novaeguineae</i>		Micro	Auto	[32, 26]
	Chelidae	<i>Emydura macquarii</i> , <i>Emydura subglobosa</i>		Micro	Auto	[33, 25]
	Chelidae	<i>Elseya novaeguineae</i>		Micro	Auto	[26]
	Cryptodira	Trionychidae	<i>Apalone spinifera</i>		Micro	W
Trionychidae		<i>Pelodiscus sinensis</i>		Micro	W	[39]
Emydidae		<i>Glyptemys insculpta</i>		Macro	Auto	[36]
Kinosternidae		<i>Staurotypus triporcatus</i> , <i>Staurotypus salvinii</i>		Macro	X	[29]
Geoemydidae		<i>Siebenrockiella crassicollis</i>		Micro	Auto	[30]

RESEARCH ARTICLE

Open Access



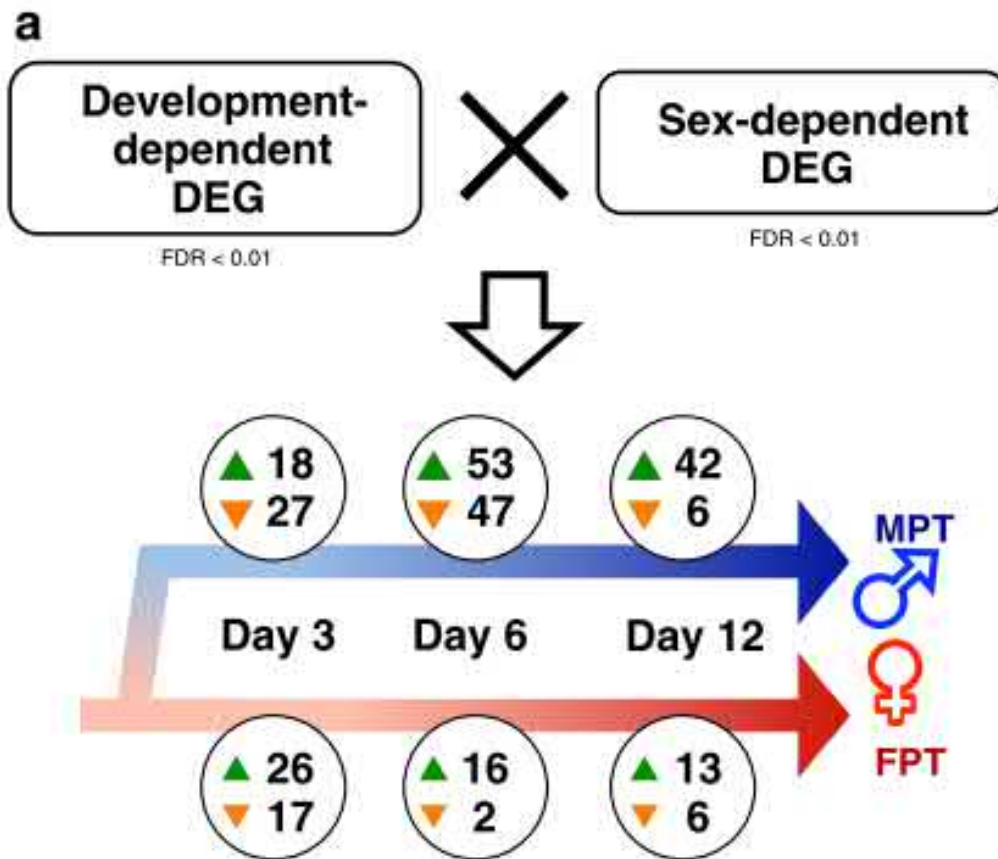
# RNA-seq analysis of the gonadal transcriptome during *Alligator mississippiensis* temperature-dependent sex determination and differentiation

Ryohei Yatsu<sup>1</sup>, Shinichi Miyagawa<sup>1,2</sup>, Satomi Kohno<sup>3</sup>, Benjamin B. Parrott<sup>3</sup>, Katsushi Yamaguchi<sup>4</sup>, Yukiko Ogino<sup>1,2</sup>, Hitoshi Miyakawa<sup>5</sup>, Russell H. Lowers<sup>6</sup>, Shuji Shigenobu<sup>1,4</sup>, Louis J. Guillette Jr.<sup>3</sup> and Taisen Iguchi<sup>1,2\*</sup>



## Аллигаторы: TSD или GSD?

гены-кандидаты детерминации пола: MYBL2, MYCL, HOXC10, SOX9, FOXL2

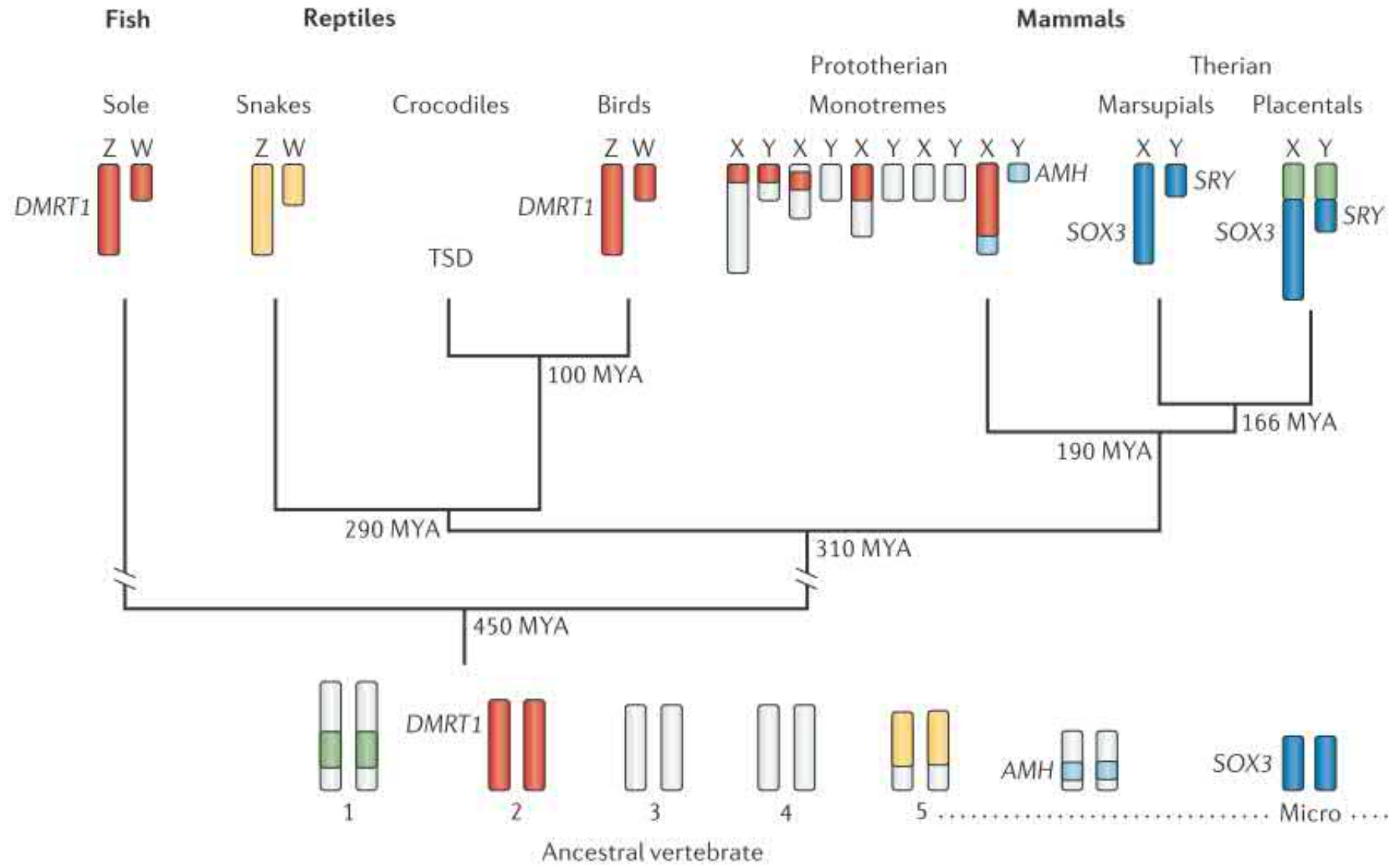


# Evolution of vertebrate sex chromosomes and dosage compensation

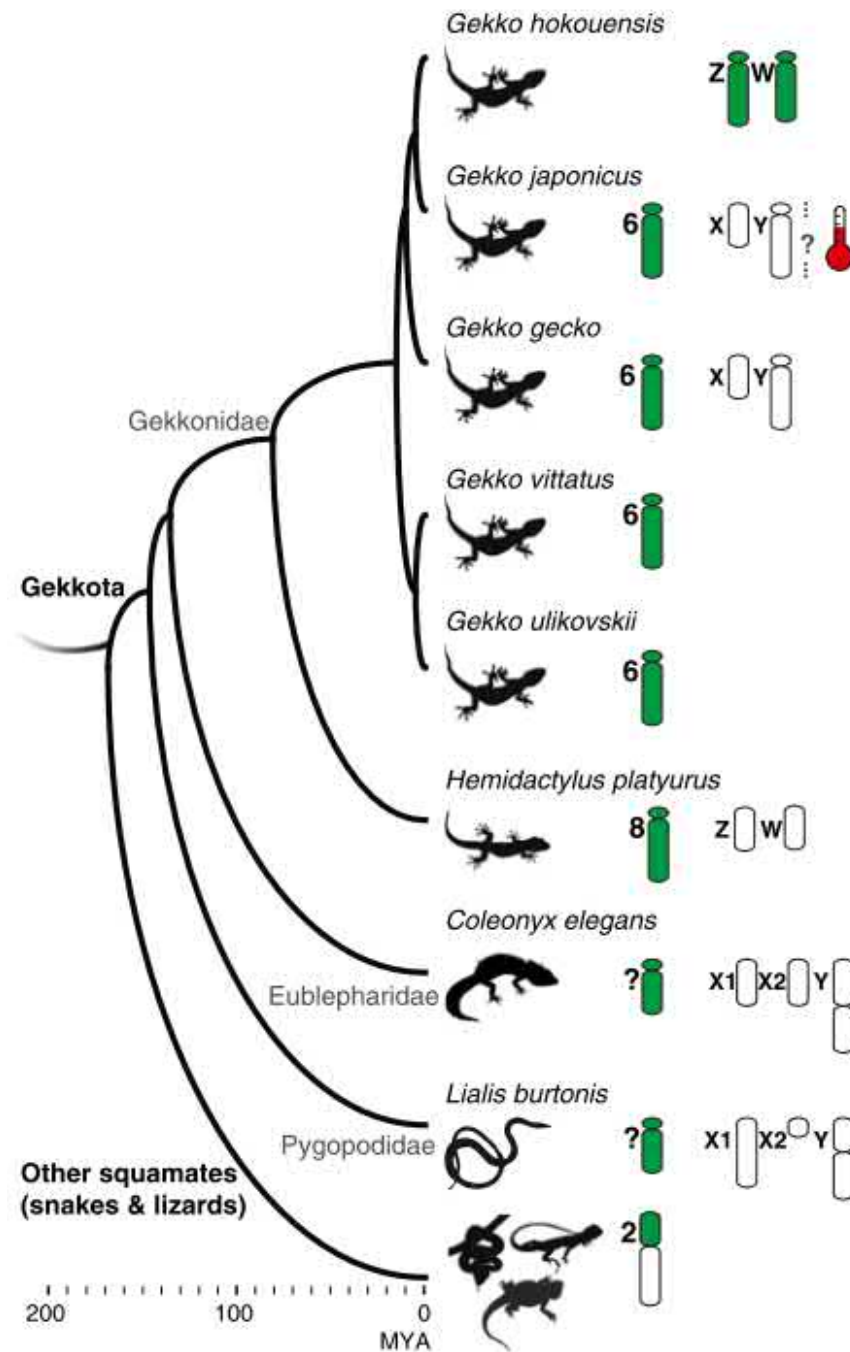
2015

## Негомологичность половых хромосом позвоночных

Jennifer A. Marshall Graves



**ГЕККОНЫ**  
**многokратное**  
**возникновение**  
**половых хромосом**  
**+ возврат к предковому**  
**варианту ZW**  
**+ TSD**

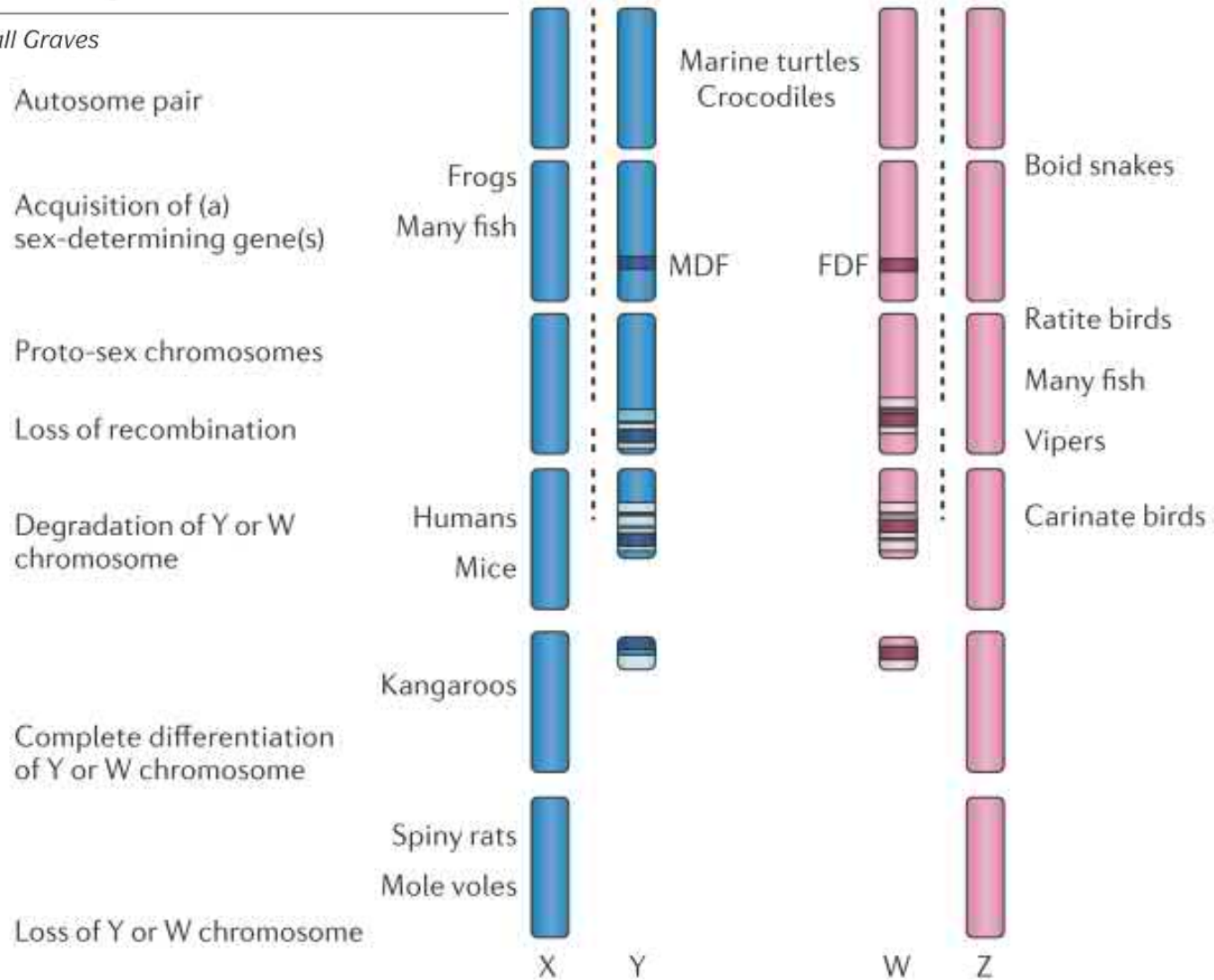


# Evolution of vertebrate sex chromosomes and dosage compensation

2015

Компенсация дозы: варианты

Jennifer A. Marshall Graves



# Эволюция половых хромосом: Разнообразие и скорость изменений

GBE

## Highlight: Exceptions Are the Rule in Sex Determination

Casey McGrath 


2020

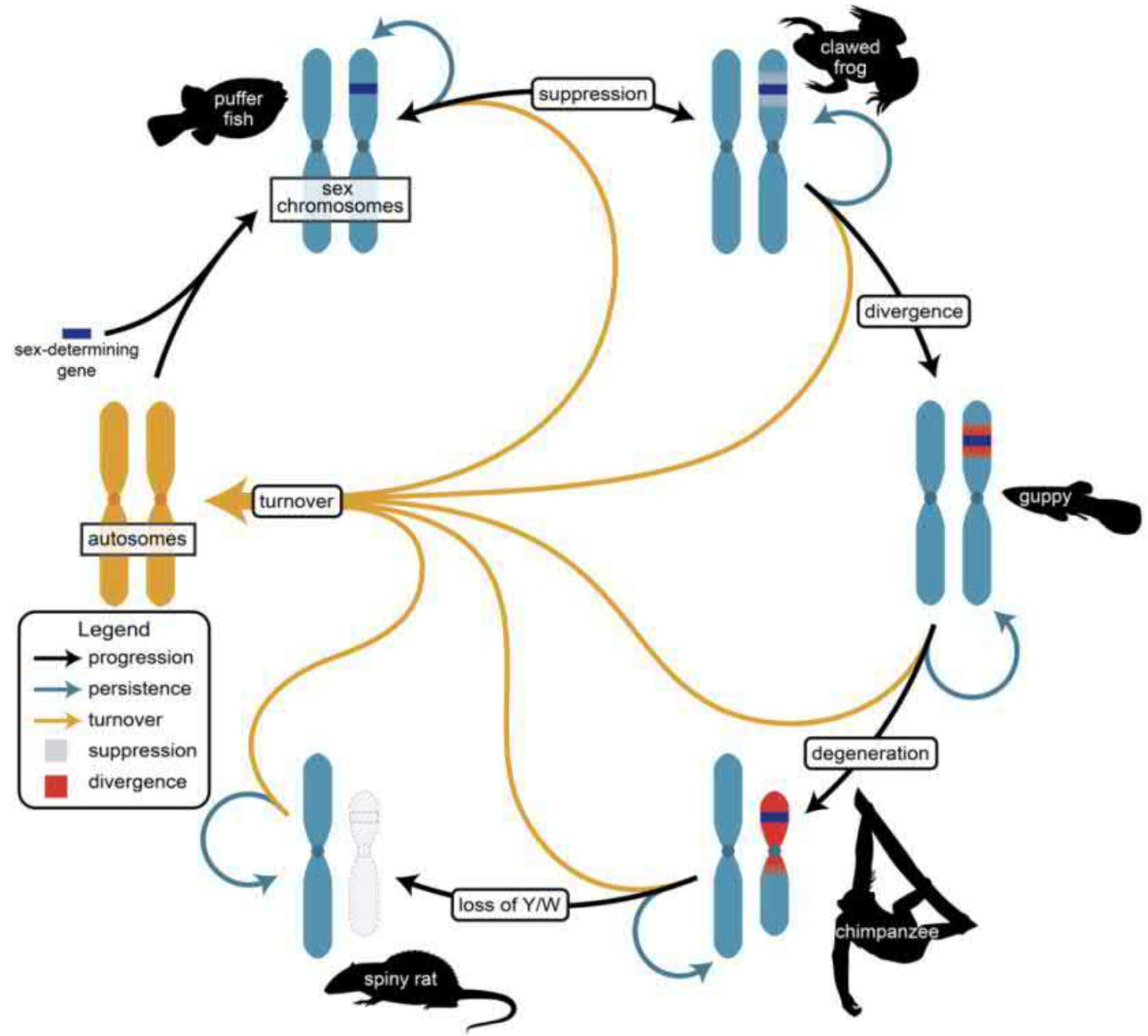
Corresponding author: E-mail: mcgrath.casey@gmail.com.

Accepted: 6 May 2020

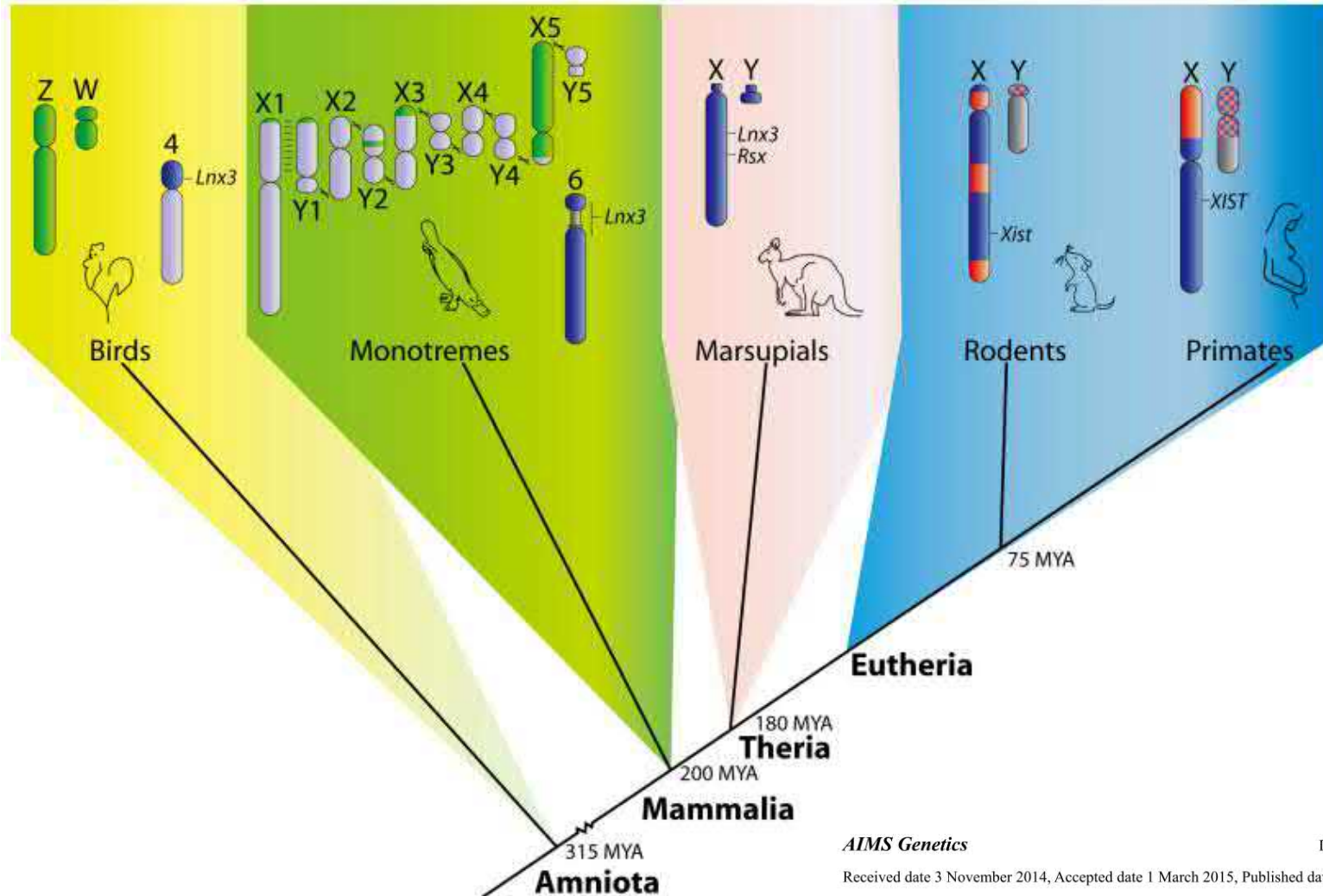
GBE

## Sex Chromosome Evolution: So Many Exceptions to the Rules

Benjamin L.S. Furman<sup>1,2,\*</sup>, David C.H. Metzger <sup>1,2</sup>, Iulia Darolti<sup>1,2</sup>, Alison E. Wright<sup>3</sup>, Benjamin A. Sandkam<sup>1,2</sup>, Pedro Almeida<sup>4</sup>, Jacelyn J. Shu<sup>1,2</sup>, and Judith E. Mank<sup>1,2,4</sup>



# Половые хромосомы птиц и млекопитающих



*AIMS Genetics*

DOI: 10.3934/genet.2015.2.110

Received date 3 November 2014, Accepted date 1 March 2015, Published date 4 March 2015

*Review*

**Imprinted X chromosome inactivation: evolution of mechanisms in distantly related mammals**

Shafagh A. Waters \* and Paul D. Waters

## Особенности детерминации пола у птиц

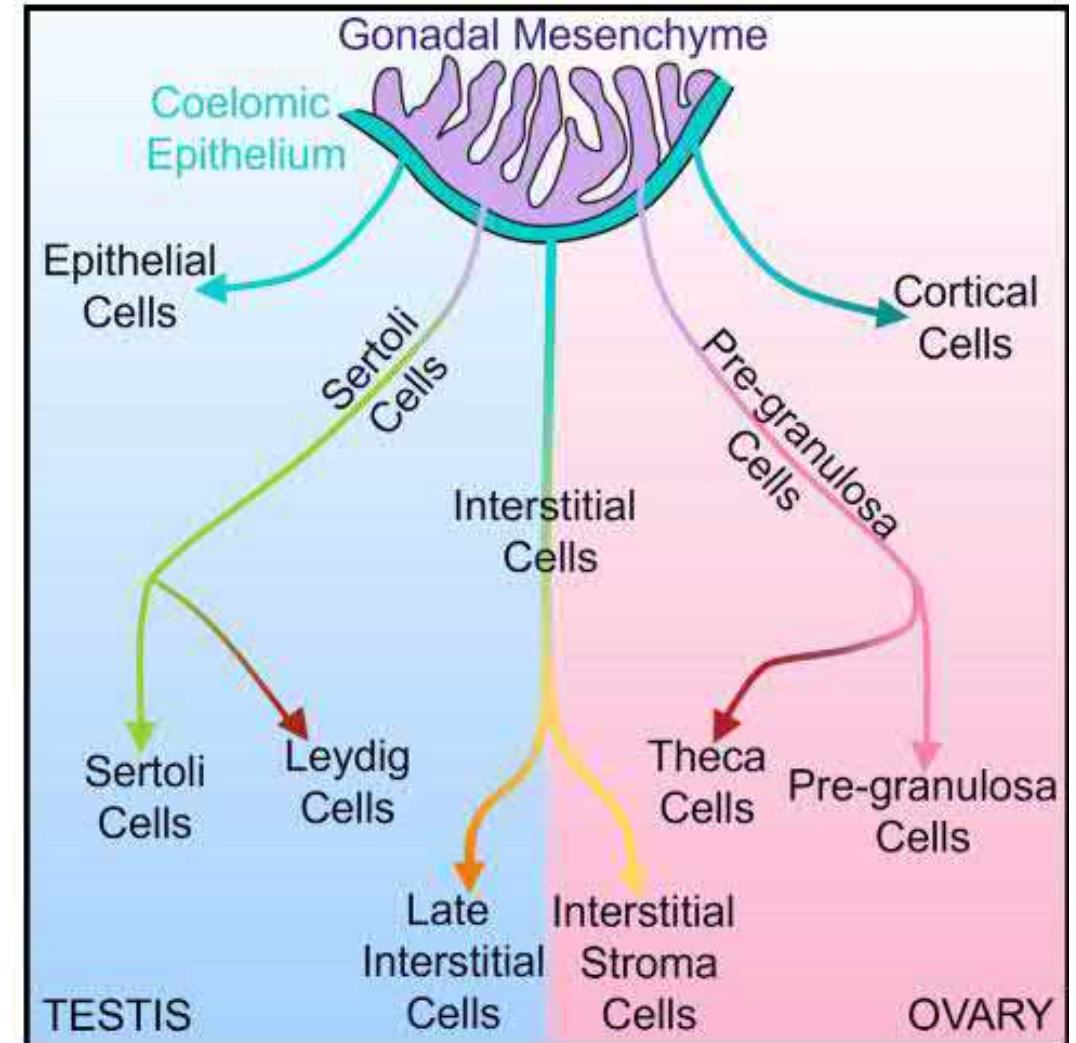
Cell Reports  
Article

2020

### Insights into Gonadal Sex Differentiation Provided by Single-Cell Transcriptomics in the Chicken Embryo

Martin Andres Estermann,<sup>1,4</sup> Sarah Williams,<sup>2,4</sup> Claire Elizabeth Hirst,<sup>3</sup> Zahida Yesmin Roly,<sup>1</sup> Olivier Serralbo,<sup>3</sup> Deepak Adhikari,<sup>1</sup> David Powell,<sup>2</sup> Andrew Thomas Major,<sup>1,5</sup> and Craig Allen Smith<sup>1,5,6,\*</sup>

У курицы поддерживающие клетки происходят не из целомического эпителия, а из популяции мезенхимных клеток DMRT1+/OSR1+/PAX2+/WNT4+  
Стероидогенные клетки – из пре-дифференцированных поддерживающих клеток

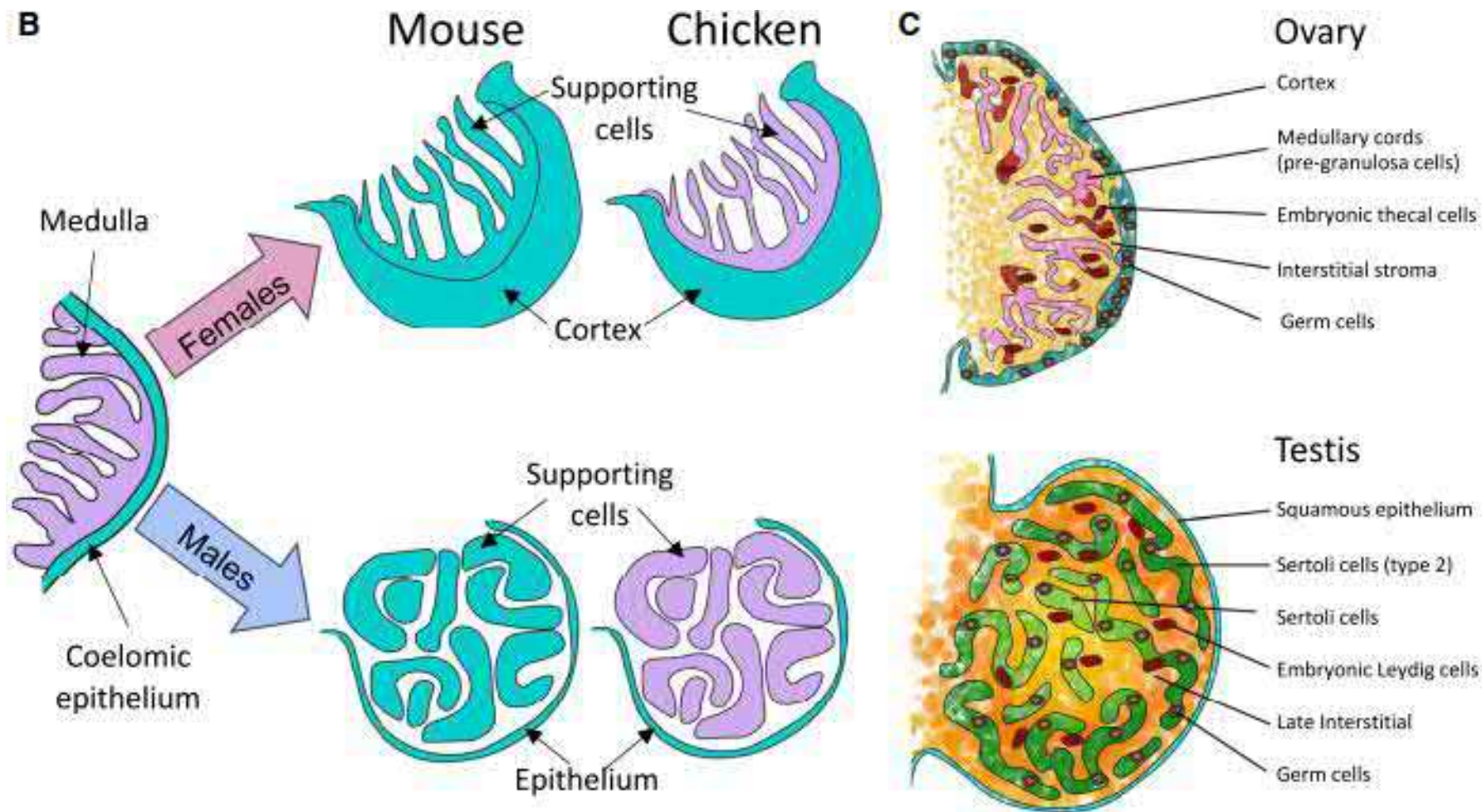




## Insights into Gonadal Sex Differentiation Provided by Single-Cell Transcriptomics in the Chicken Embryo

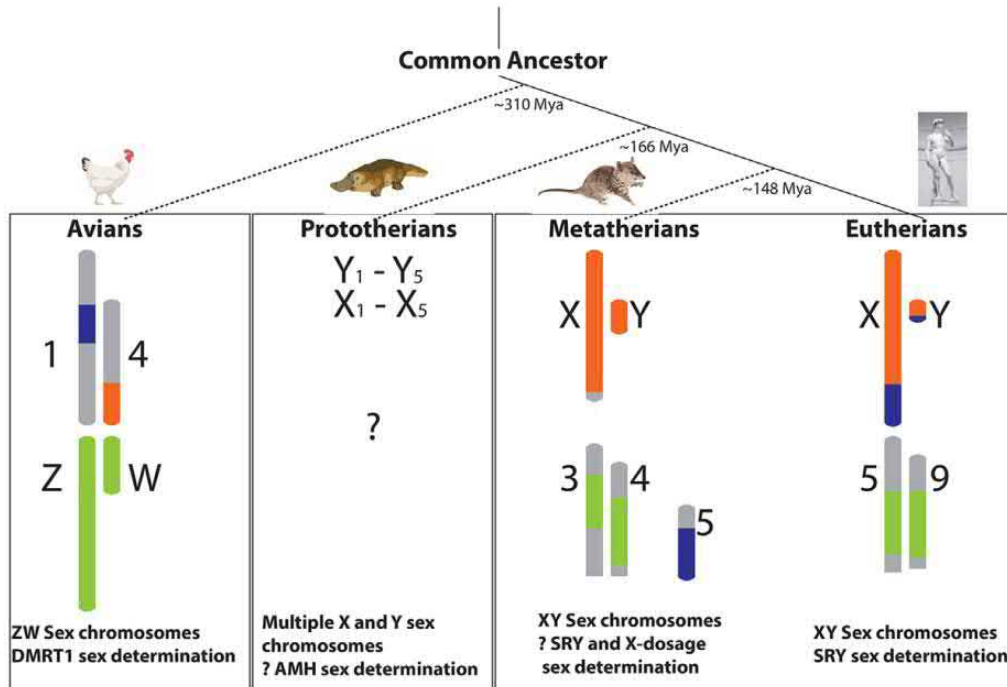
Martin Andres Estermann,<sup>1,4</sup> Sarah Williams,<sup>2,4</sup> Claire Elizabeth Hirst,<sup>3</sup> Zahida Yesmin Roly,<sup>1</sup> Olivier Serralbo,<sup>3</sup> Deepak Adhikari,<sup>1</sup> David Powell,<sup>2</sup> Andrew Thomas Major,<sup>1,5</sup> and Craig Allen Smith<sup>1,5,6,\*</sup>

## Различия детерминации пола у курицы и мыши

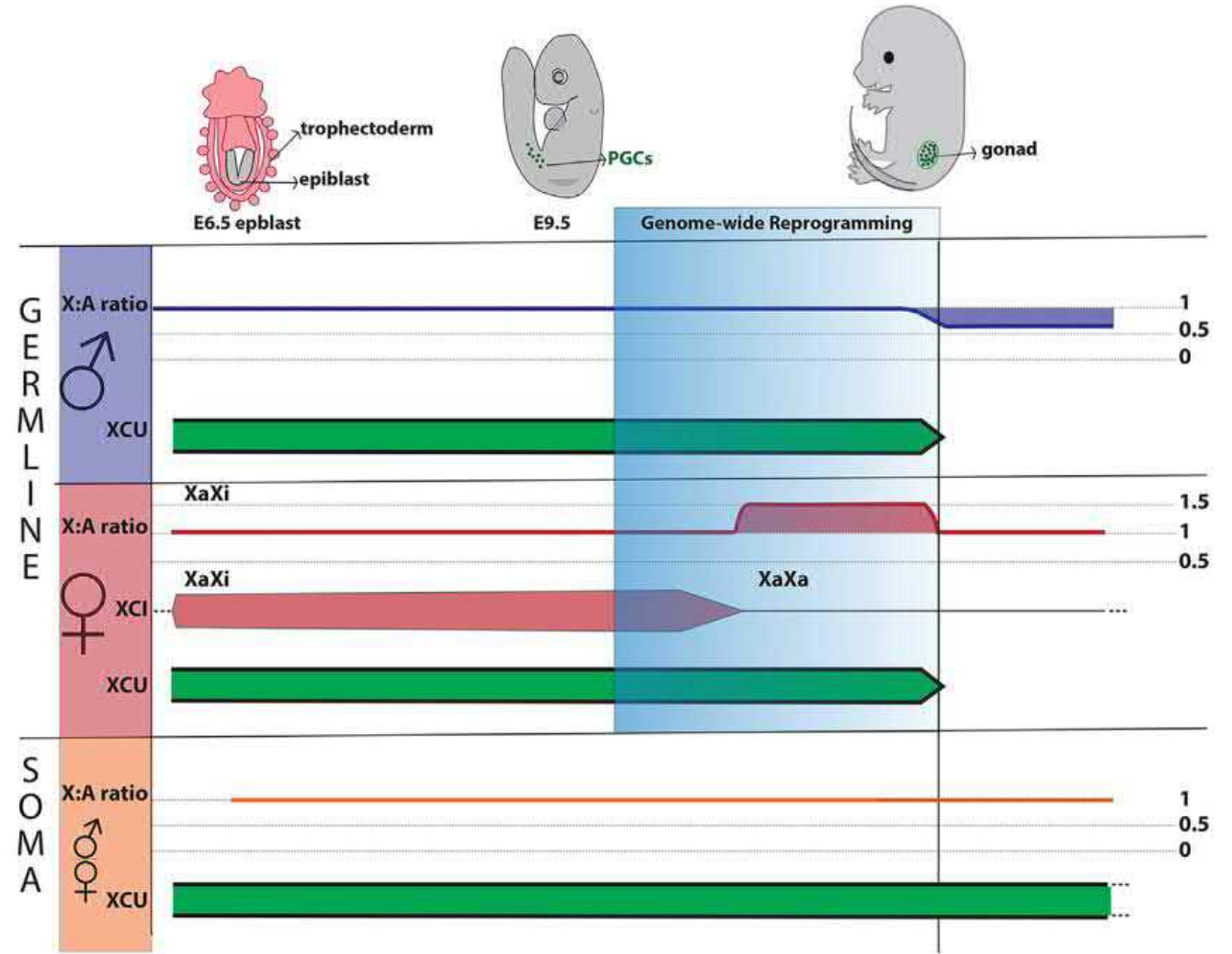


# Mammalian X Chromosome Dosage Compensation: Perspectives From the Germ Line

Mahesh N. Sangrithi and James M. A. Turner\*



## Различия инактивации хромосом в разные периоды развития



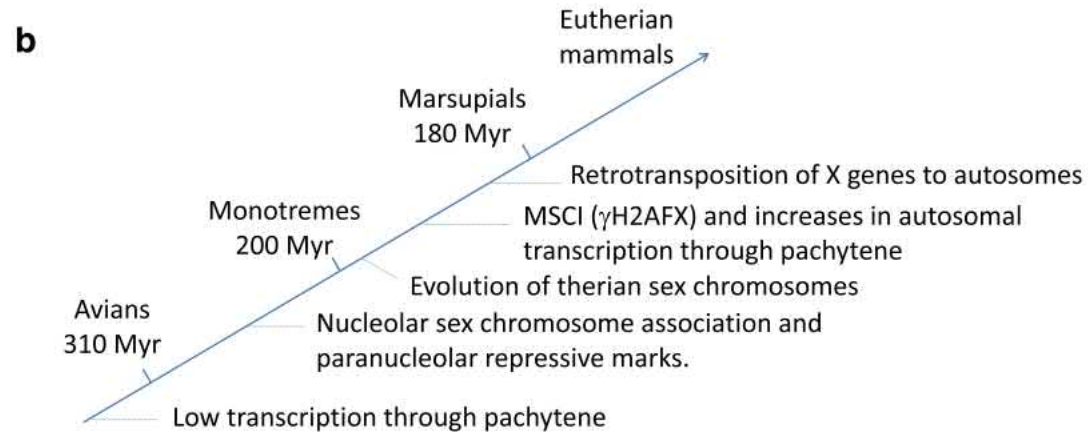
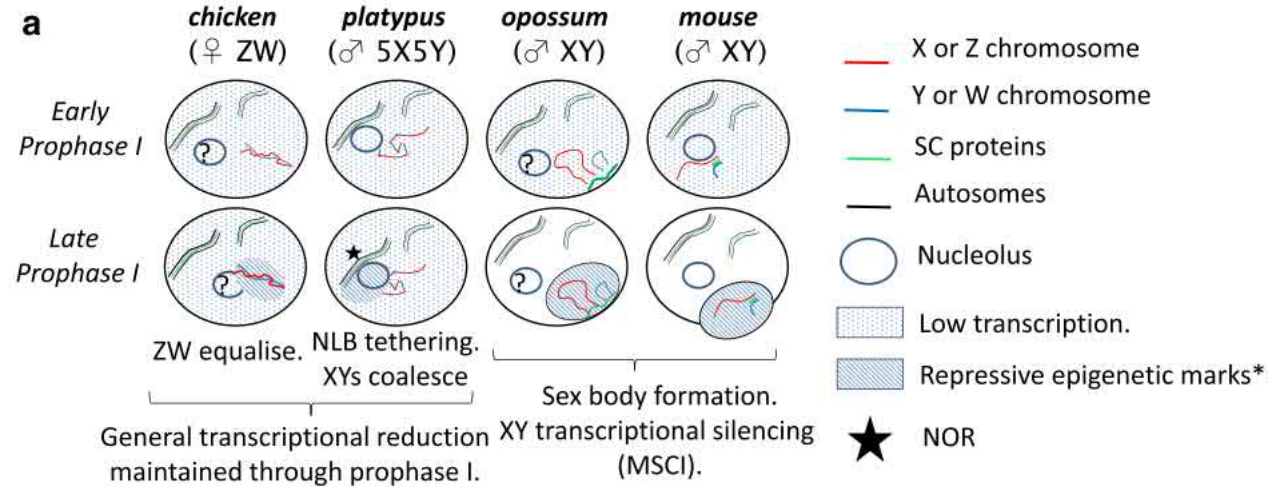
RESEARCH ARTICLE

Open Access

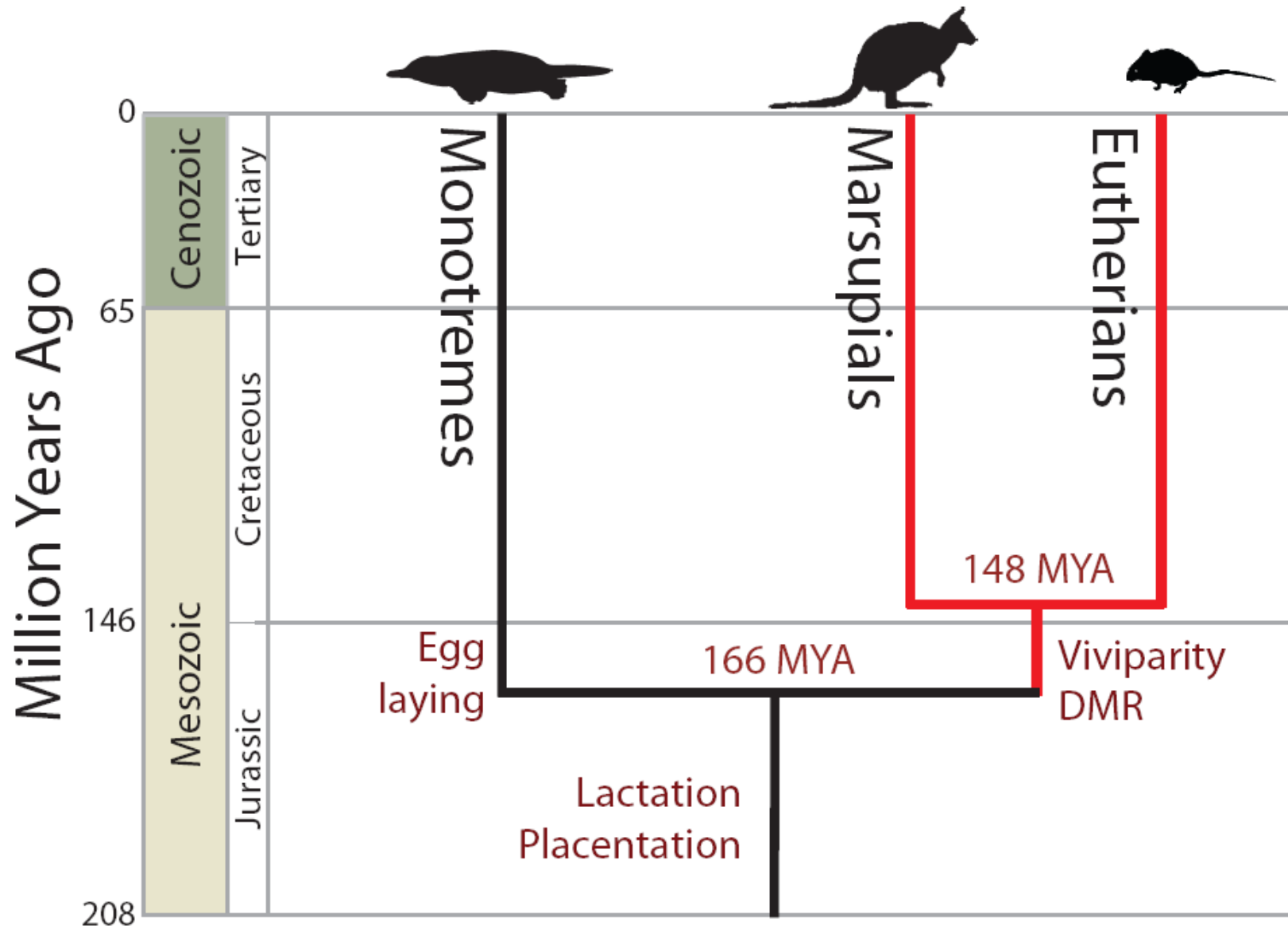


# Lack of sex chromosome specific meiotic silencing in platypus reveals origin of MSCI in therian mammals

Tasman J. Daish\*, Aaron E. Casey and Frank Grutzner

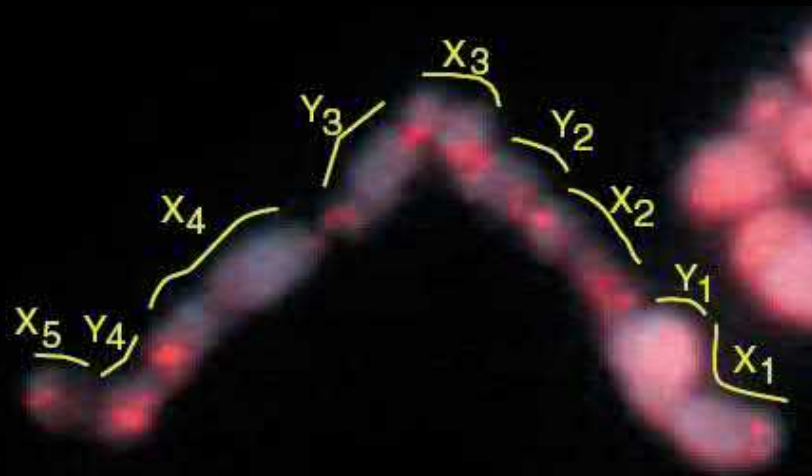


# Система млекопитающих





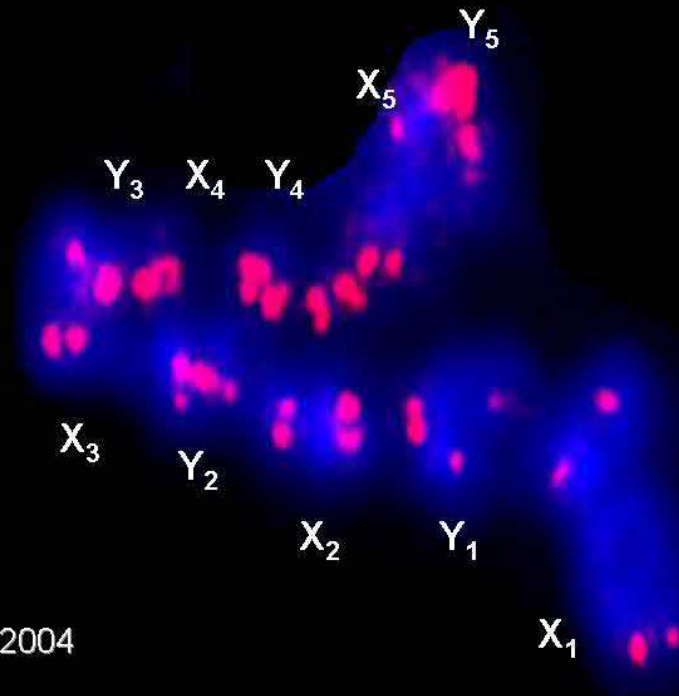
Половые хромосомы ехидны  $5X + 4Y$



Rens et al., 2007

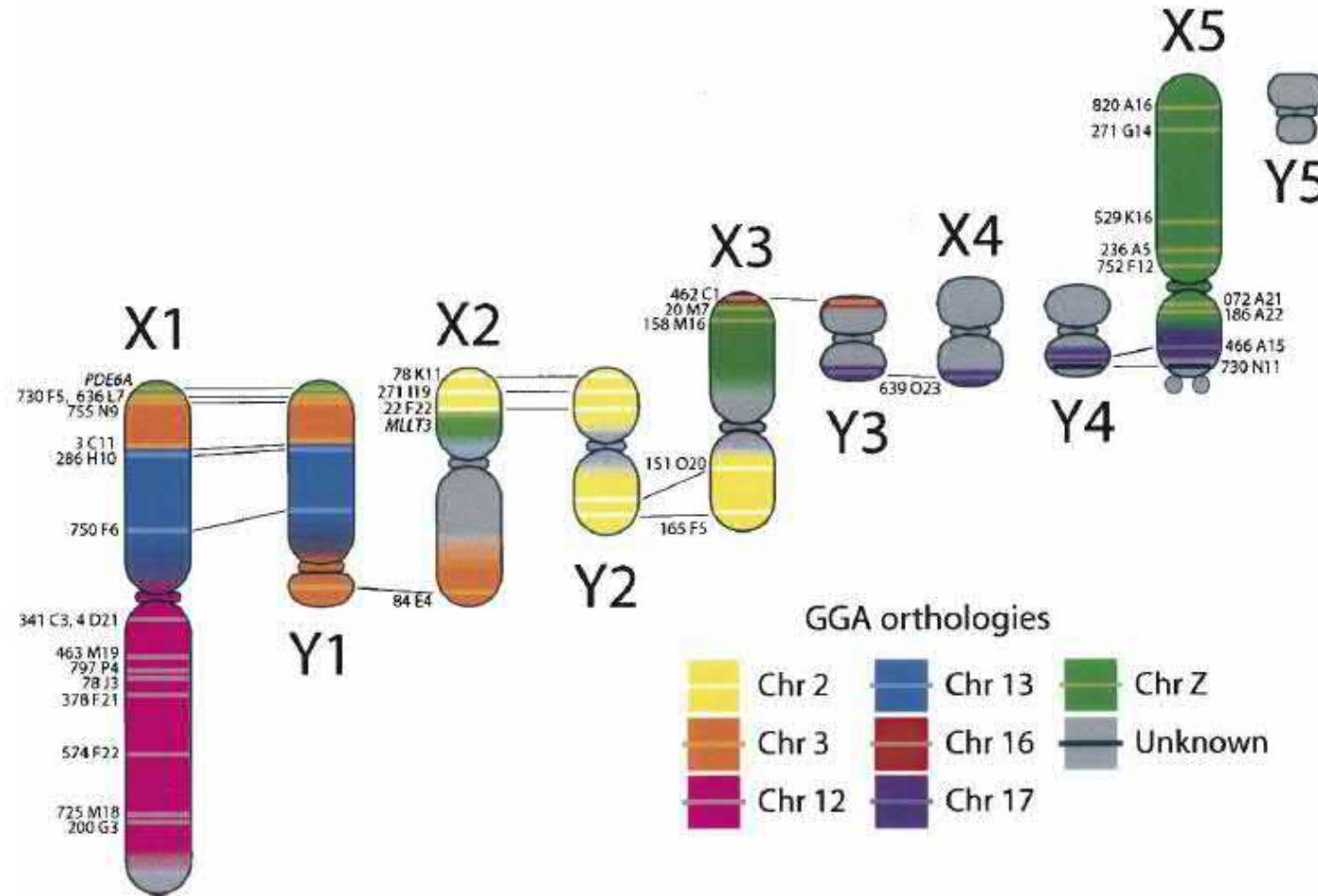


Половые хромосомы утконоса  $5X + 5Y$



Grützner et al 2004

## Структура половых хромосом уткуноса



Гомология с фрагментами хромосом курицы,  
линии соединяют гомологичные участки псевдоаутосомных районов

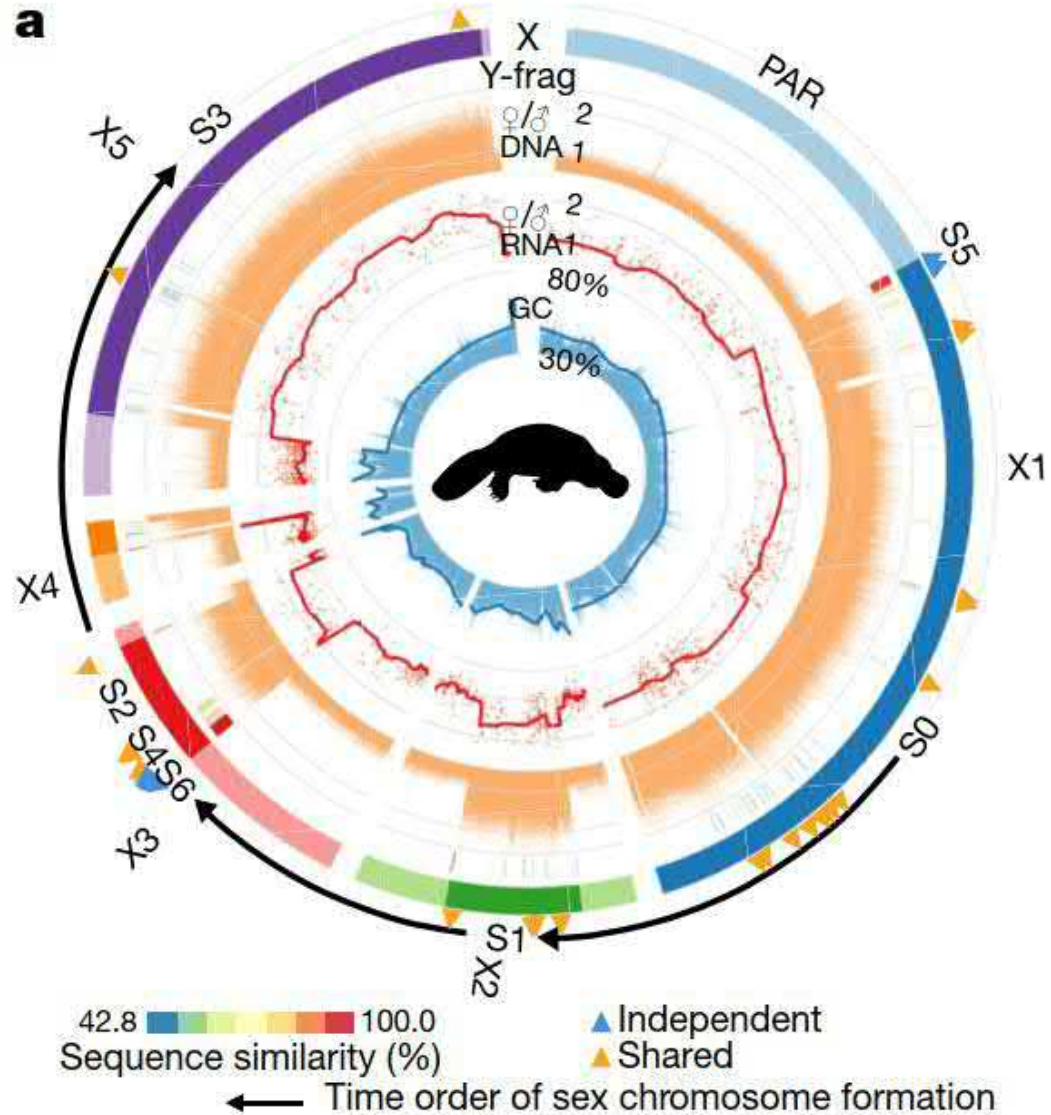
Veyrunes et al., 2008



# Platypus and echidna genomes reveal mammalian biology and evolution

Nature | Vol 592 | 29 April 2021

## Origin and evolution of the sex chromosomes of the platypus







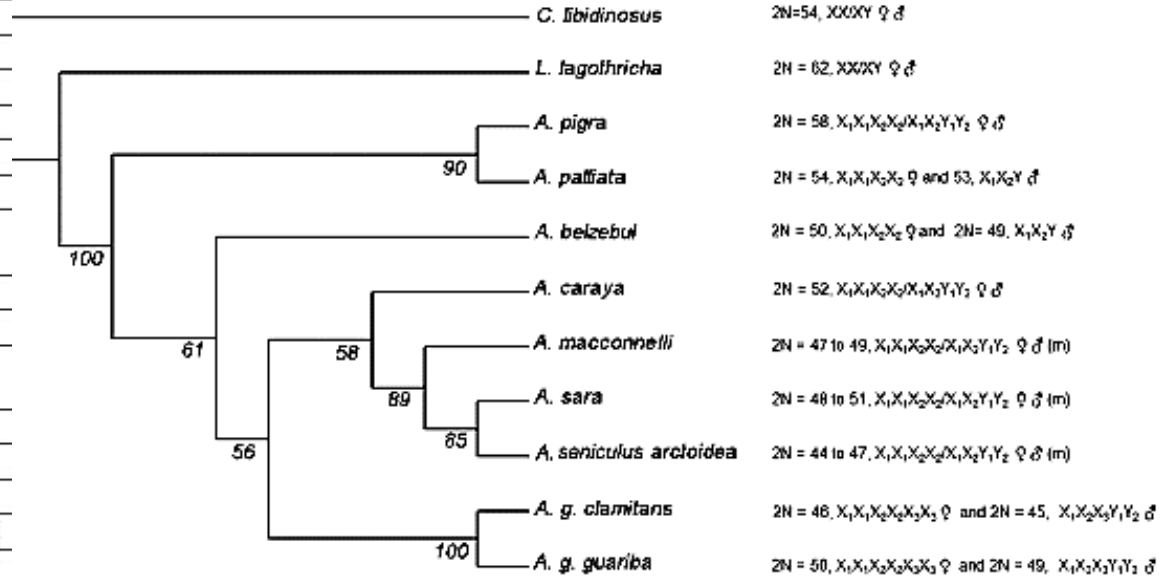
© 2011, Bart van Dorp

*Alouatta guariba guariba*

## Multiple sex chromosome systems in howler monkeys (Platyrrhini, Alouatta)

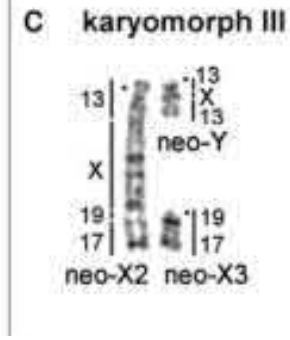
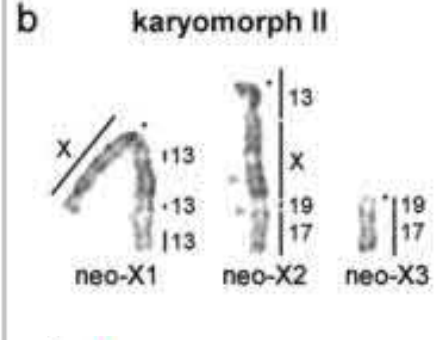
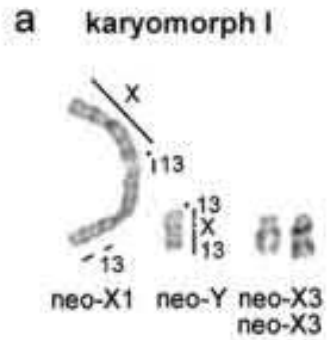
Eliana Ruth Steinberg<sup>1</sup>, Mariela Nieves<sup>1</sup>, Marta Dolores Mudry<sup>1</sup>

Species	2N	Sex Chromosome Systems
<i>A. belzebul</i>	♀50 ♂49	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y
<i>A. s. seniculus</i>	♀♂47 to 49†	XY
<i>A. s. stramineus</i>	♀♂47 to 49†	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. s. arctoidea</i>	♀44 ♂45 <sup>1</sup>	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. sara</i>	♀♂48 to 51†	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> / X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y
	♀♂50	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> / X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. macconnelli</i>	♀♂47 to 49†	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. caraya</i>	♀♂52	XX/XY
		X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. palliata</i>	♀♂56	XX/XY
	♀54 ♂53	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y
<i>A. pigra</i>	♀♂58	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. guariba guariba</i>	♀50 ♂49	XX/XY
	♂49	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y
	♀50♂49	X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> X <sub>3</sub> / X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. guariba clamitans</i>	♀46 ♂45	XX/XY
		X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> /X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> Y
		X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>2</sub> X <sub>3</sub> / X <sub>1</sub> X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> Y <sub>1</sub> Y <sub>2</sub>
<i>A. nigerrima</i>	♀50	XX
<i>A. coibensis</i>	ND	ND



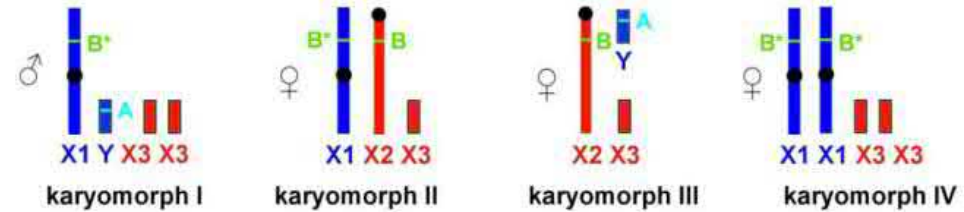
Независимое происхождение множественных половых хромосом

sex chromosome system

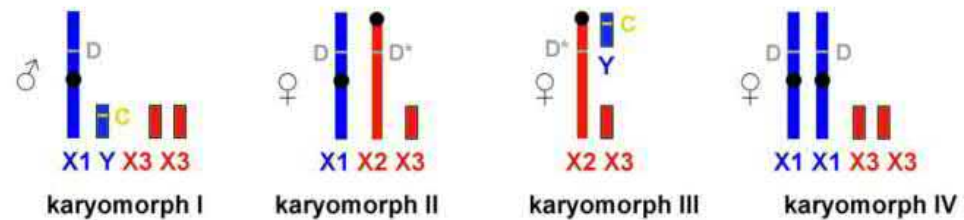


## Быстрая эволюция половых хромосом у полевок

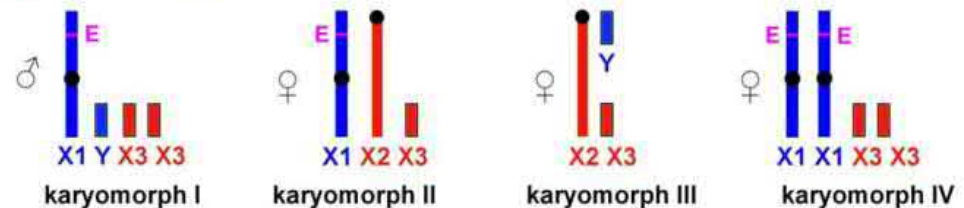
**a** A – dominant male development trigger  
 B – A-suppressing epistatic gene  
 B\* – inactive allele



**b** C – male development trigger  
 D – C-complementing gene  
 D\* – allele preventing male development



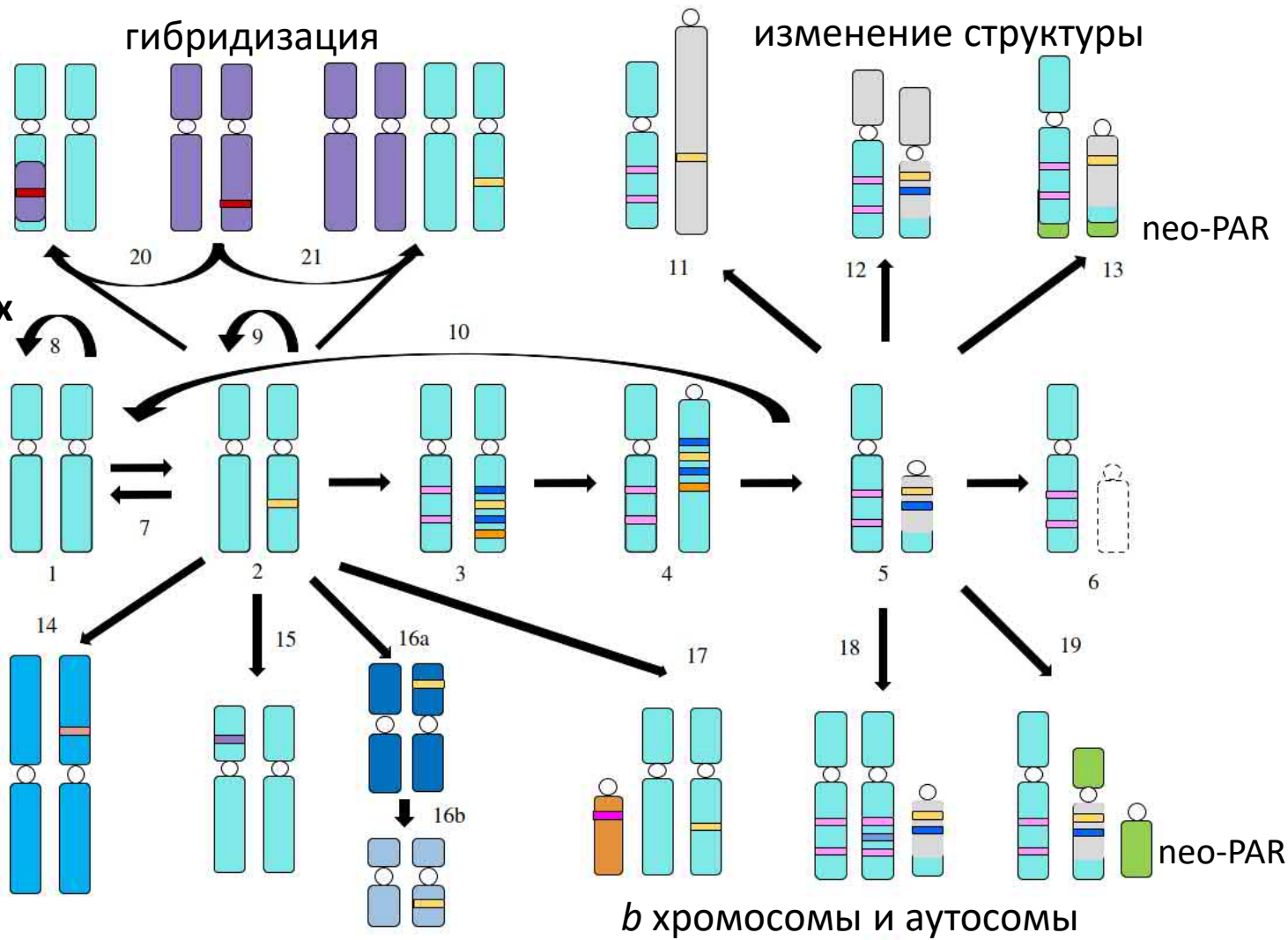
**c** E – dominant male development trigger (somehow inactive in double dose)  
 X2 inactivates X1



**Варианты изменений половых хромосом у позвоночных**

**канонический путь**

**возникновение нового SD локуса на другой хромосоме**

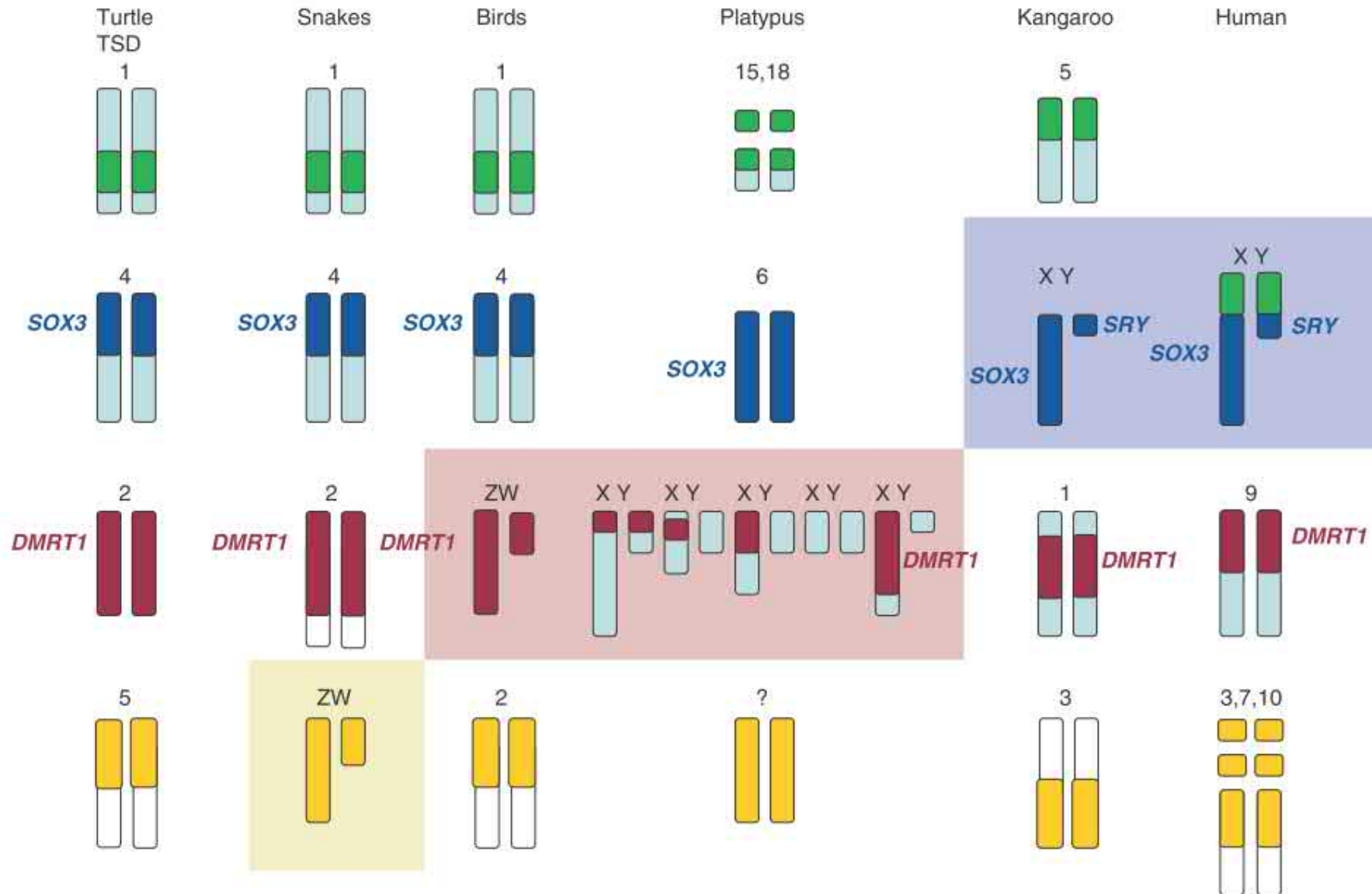


- autosomal/pseudoautosomal/Z- or X-specific regions/poorly
- differentiated regions of Y and W
- allospecific chromosomes or regions
- B chromosome
- degenerated parts
- neo-pseudoautosomal regions
- sex-determining genes
- other sex-linked genes

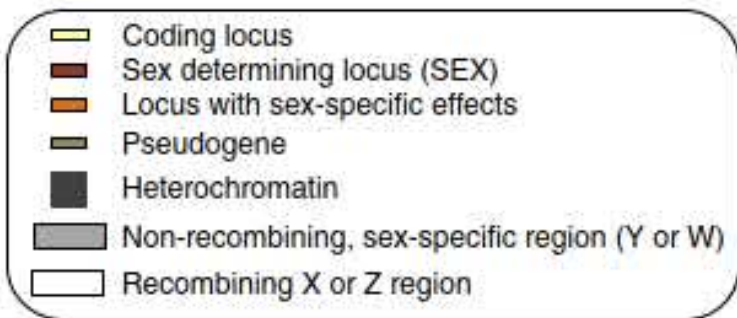
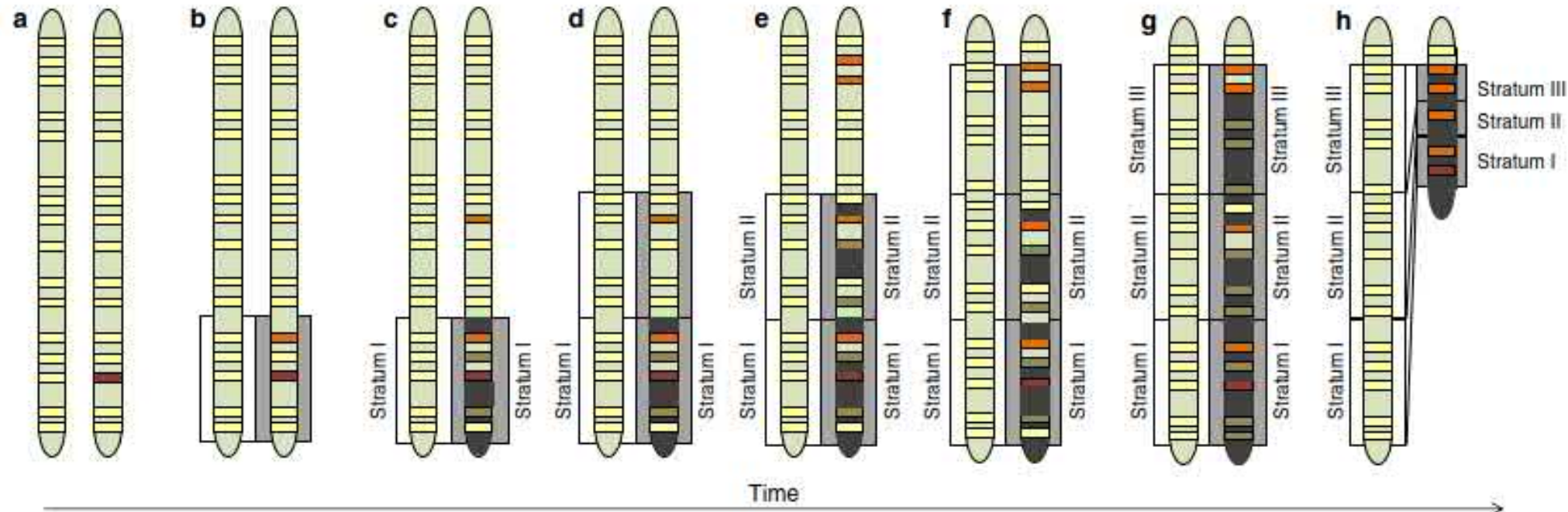
**Expanding the classical paradigm: what we have learnt from vertebrates about sex chromosome evolution**

Lukás Kratochvíl<sup>1</sup>, Matthias Stöck<sup>2,3</sup>, Michail Rovatsos<sup>1</sup>, Mónica Bullejos<sup>4</sup>, Amaury Herpin<sup>5,6</sup>, Daniel L. Jeffries<sup>5</sup>, Catherine L. Peichel<sup>8</sup>, Nicolas Perrin<sup>7</sup>, Nicole Valenzuela<sup>9</sup> and Martina Johnson Pokorná<sup>1,10</sup>

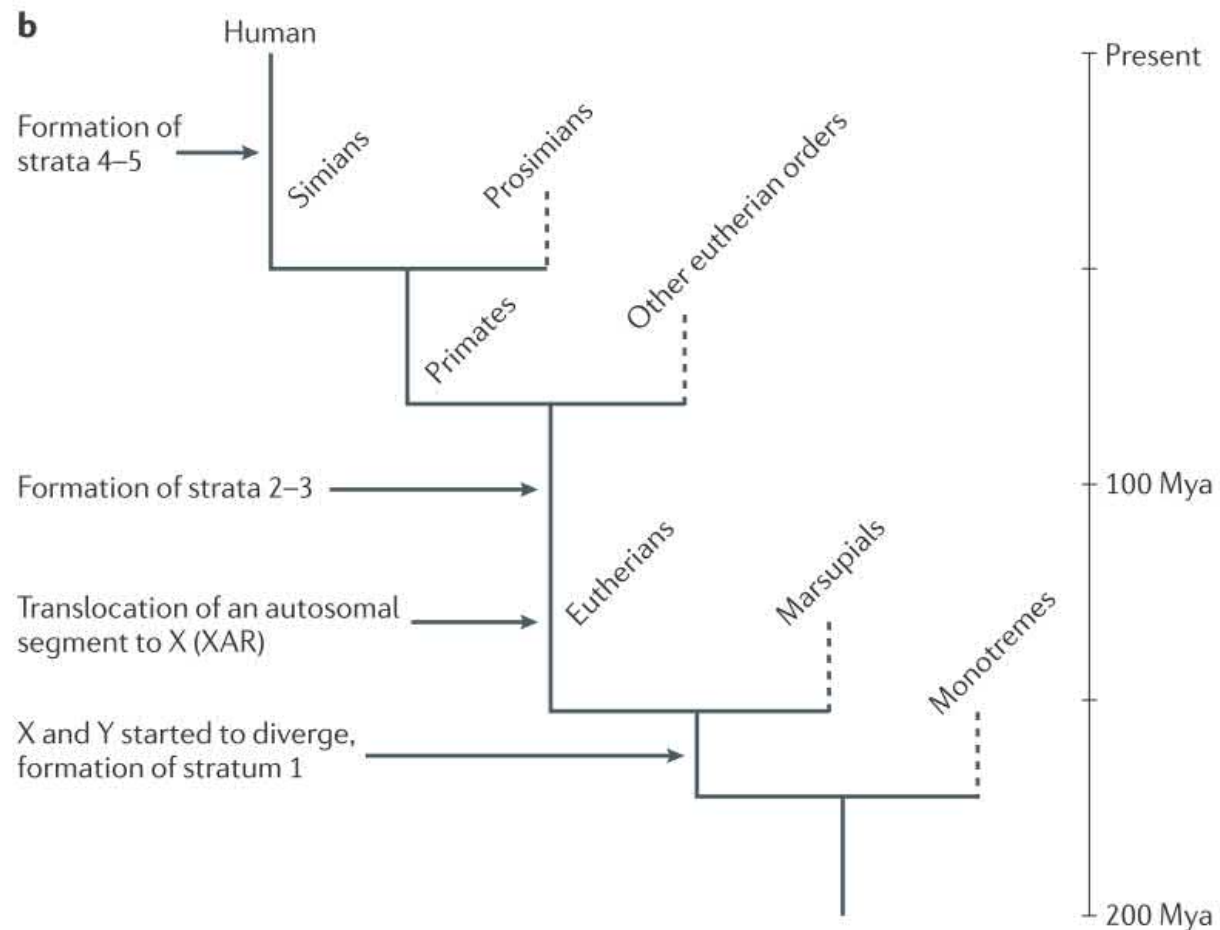
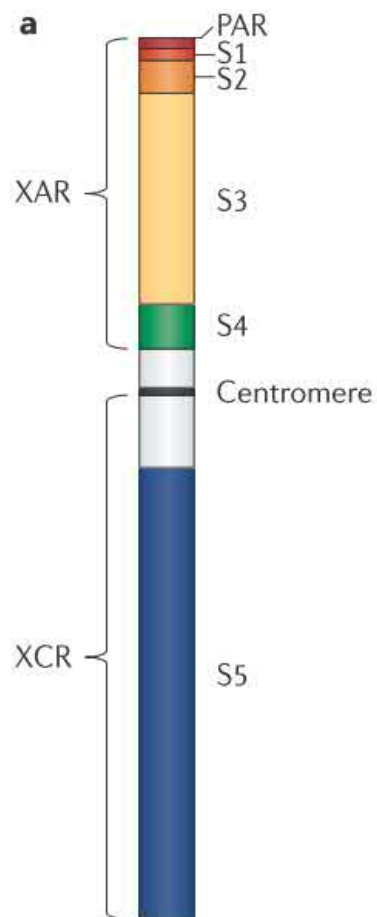
# Эволюция половых хромосом Amniota гомология



## Структура хромосом – эволюционные страты



## Структура X хромосомы человека

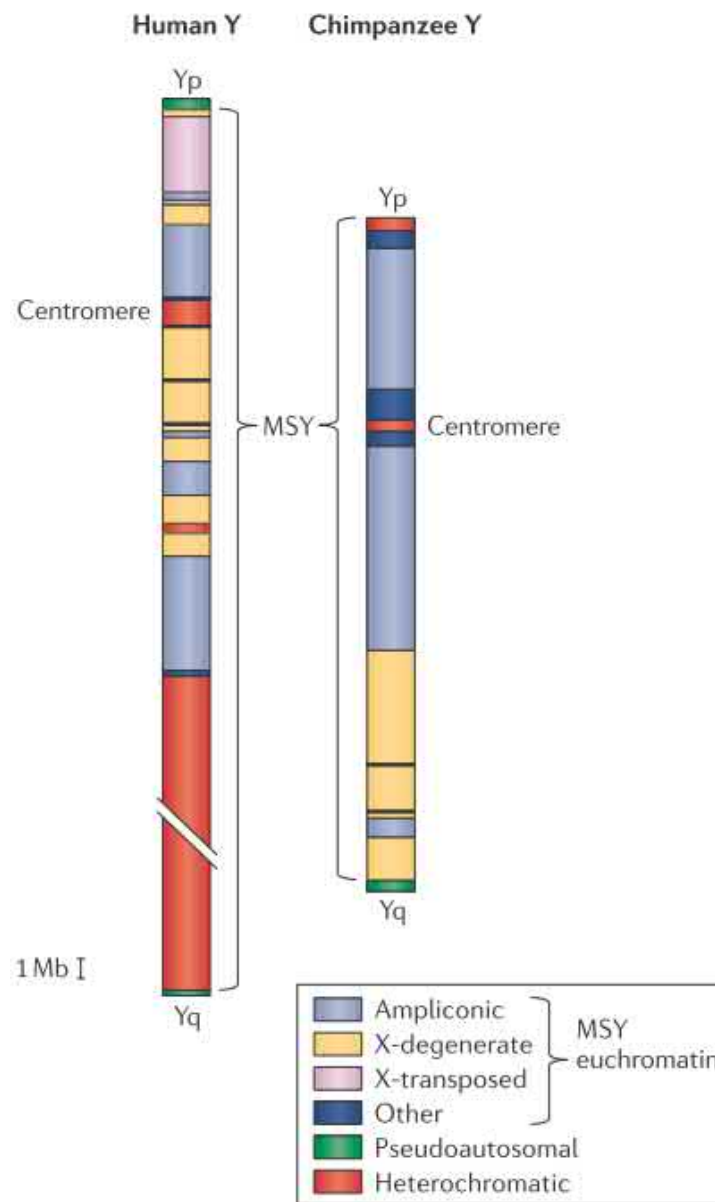


1669 генов (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>)  
 В155 Mb ок. 5% гаплоидного генома

Ellegren, 2011

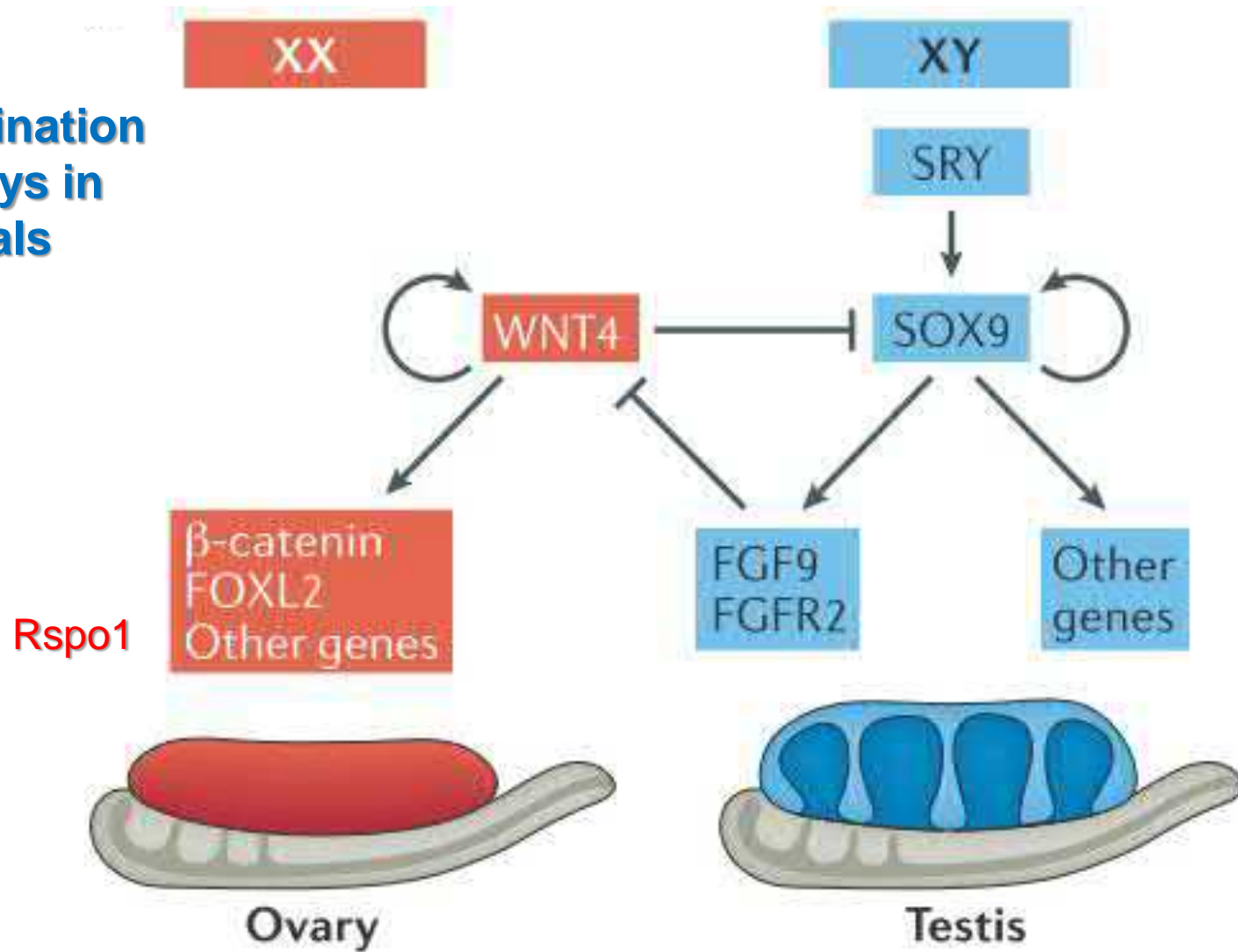
# Y хромосома

размер 60 Mb  
мало генов: 27 белок-  
кодирующих генов  
(Skaletsky et al., 2003)  
много гетерохроматина  
значительные различия по  
структуре у разных видов



Hughes et al., 2010

**sex  
determination  
pathways in  
mammals**

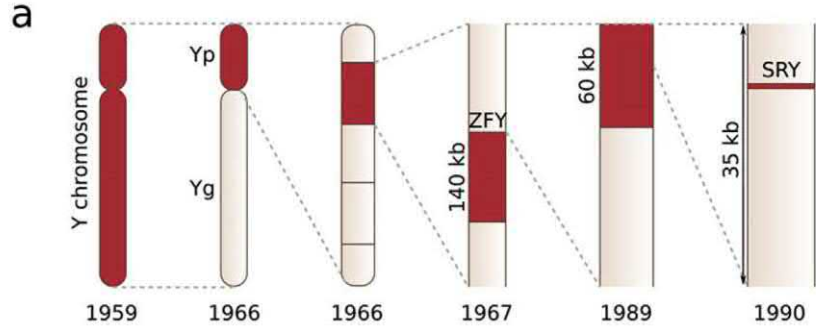


Vertebrate sex determination:  
evolutionary plasticity of a  
fundamental switch 2017

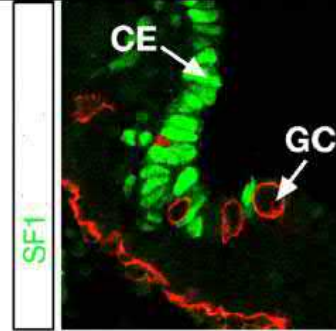


# A brief history of sex determination

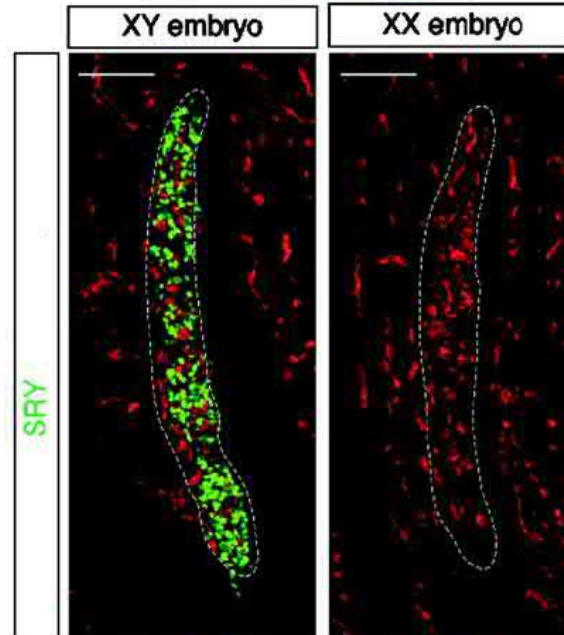
Isabelle Stévant<sup>a,b,c</sup>, Marilena D. Papaioannou<sup>a,b</sup>, Serge Nef<sup>a,c,\*</sup>



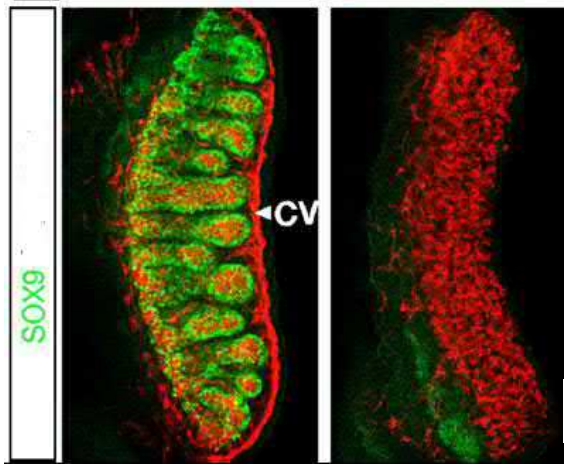
(a) Narrowing down of the testis-determining factor from the Y chromosome to the Sry gene.  
 (b) The photo shooting for the cover of Nature was somewhat complicated: (from left to right) Nigel Vivian, Robin Lovell-Badge, and Peter Koopman are trying to get Randy to hang from a rod for the picture



10.5 dpc  
 Germ cells, Endothelial cells  
 Somatic cells



11.5 dpc  
 Germ cells, Endothelial cells  
 Pre-Sertoli cells



12.5 dpc  
 Germ cells, Endothelial cells  
 Sertoli cells

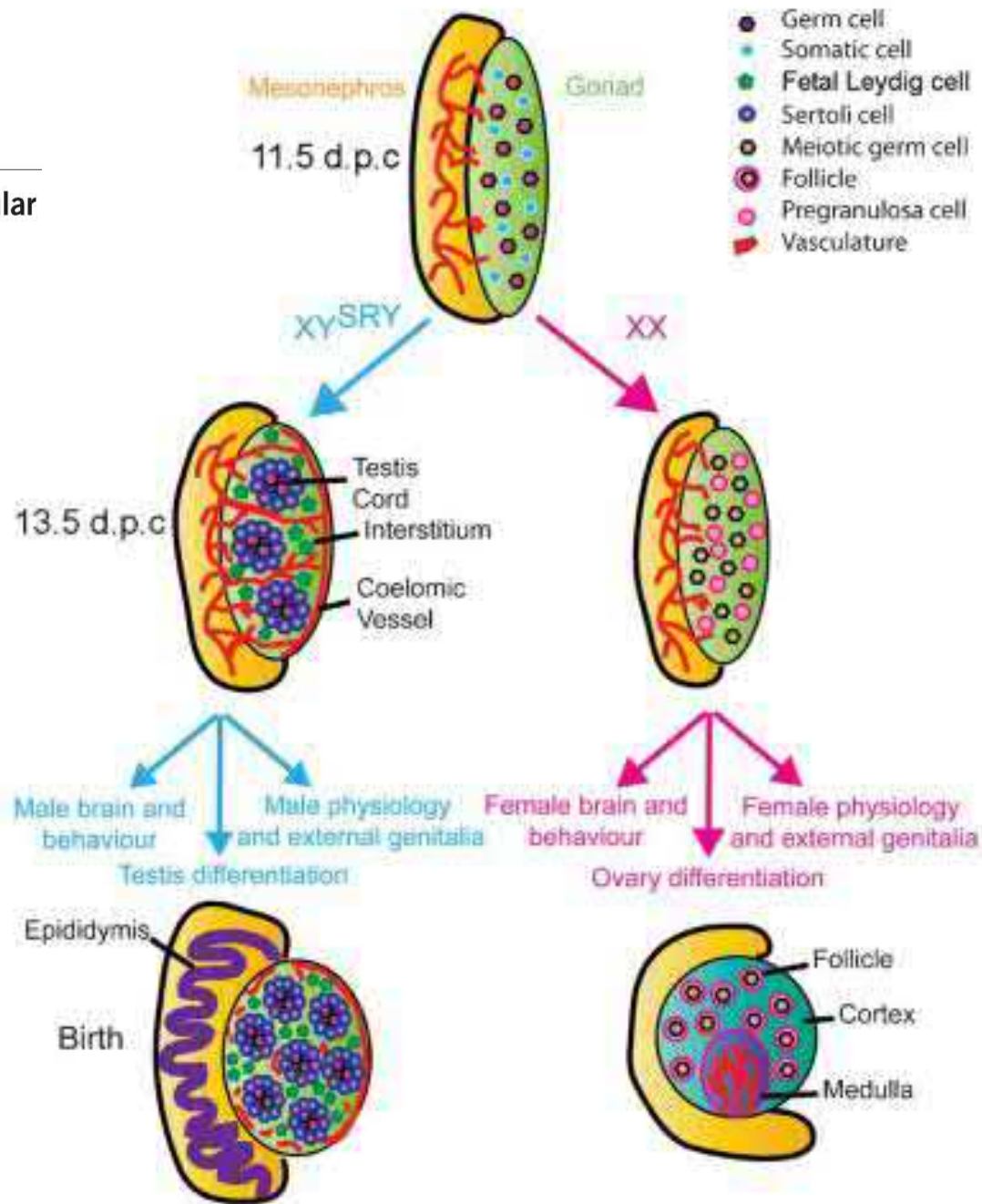
Polanco, Koopman, 2007

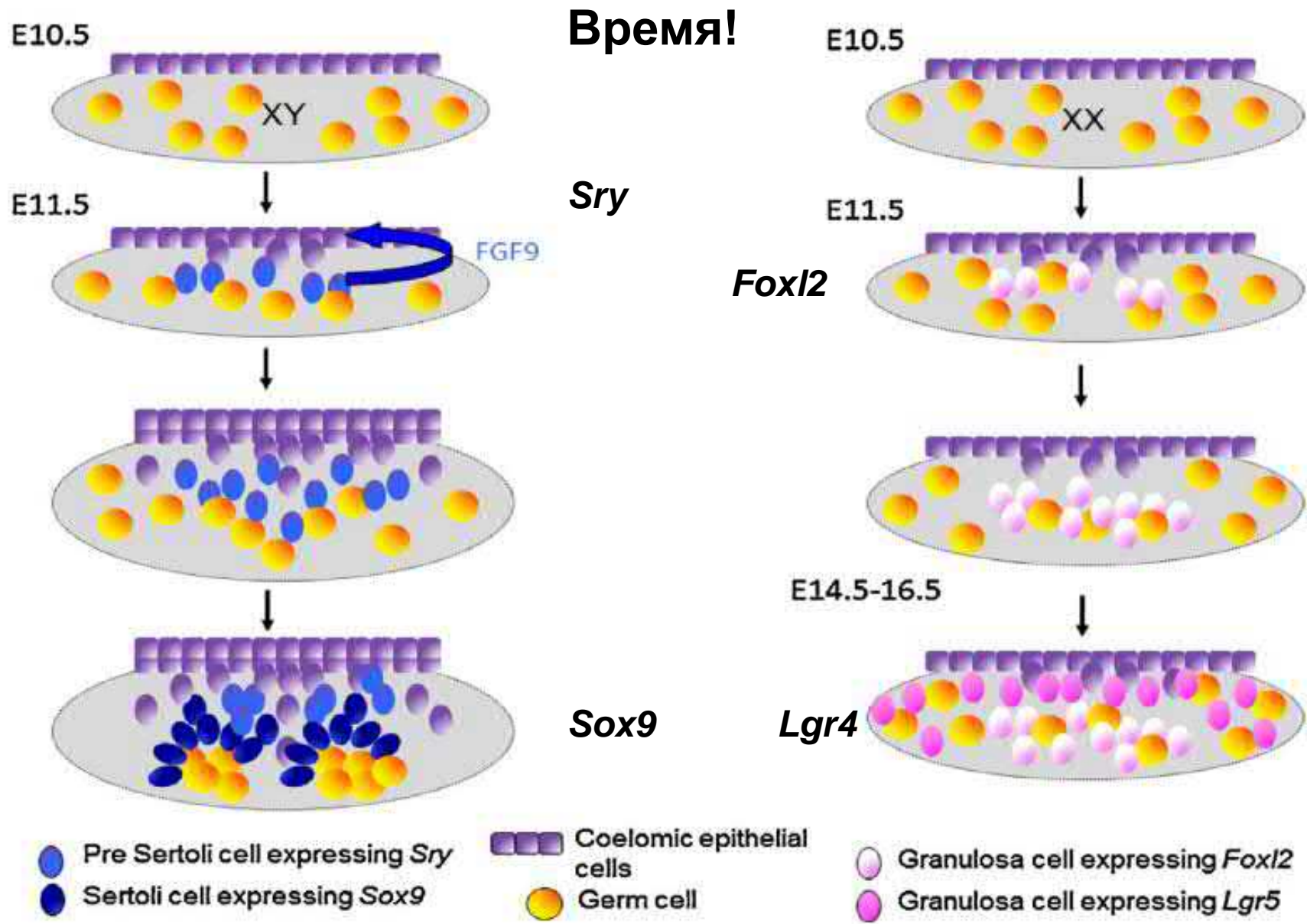
REVIEW

Male sex determination: insights into molecular mechanisms

Kathryn McClelland, Josephine Bowles and Peter Koopman

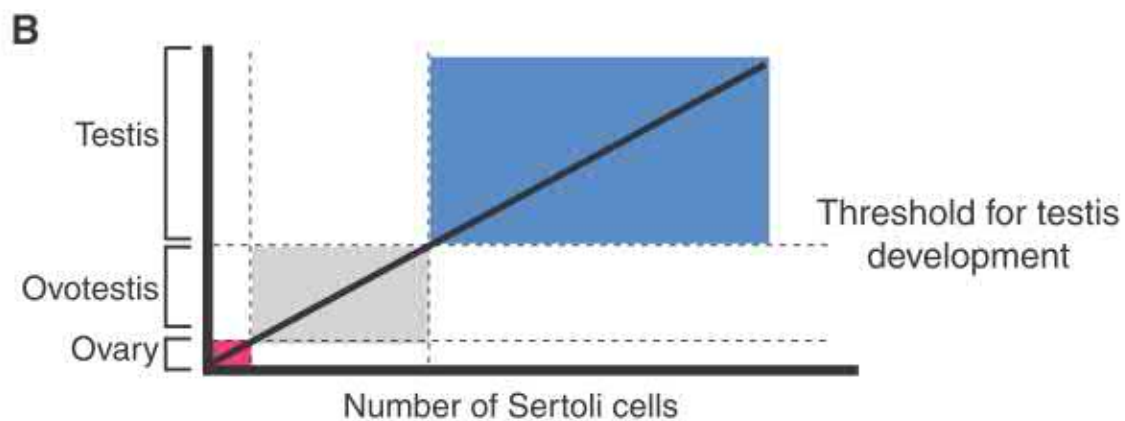
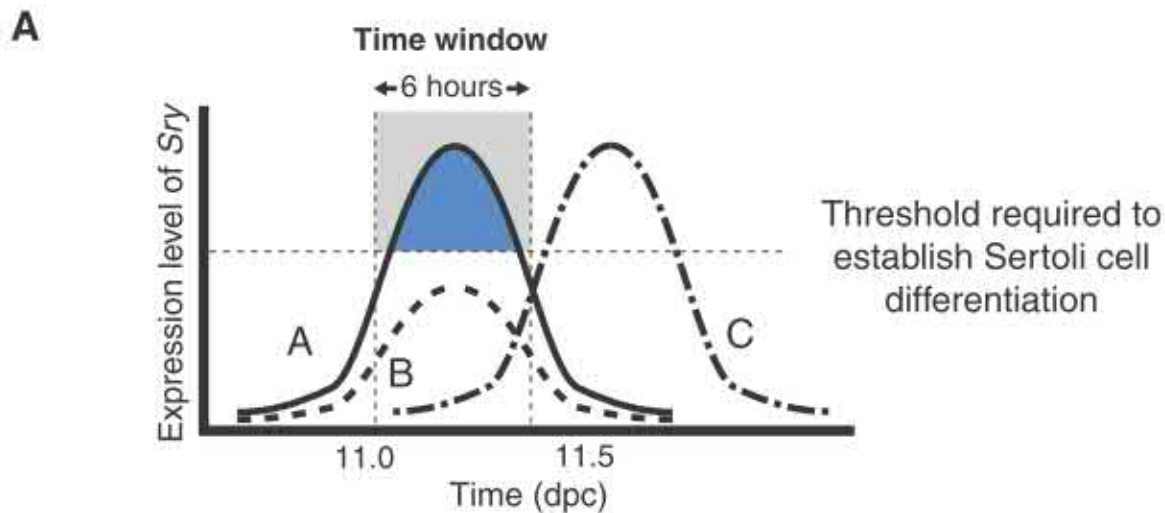
Как происходит формирование гонад у млекопитающих?





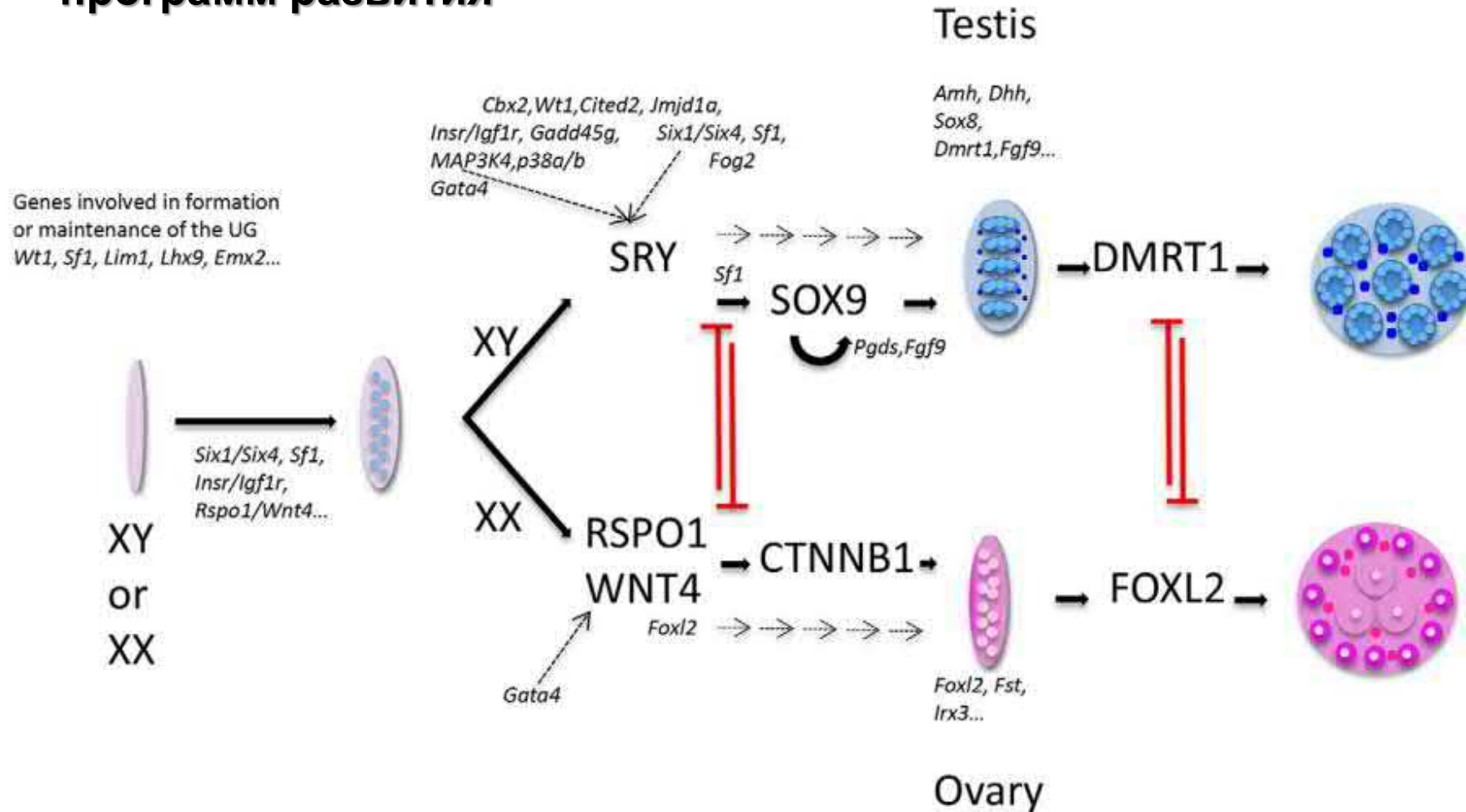
Leucine-rich repeat-containing G protein-coupled receptor 4 (Lgr4) is a type of membrane LGR4, which is a membrane receptor of Rspo1

## SRY клетки Сертоли



уровень экспрессии Sry должен превысить определенный уровень в короткий период развития для того, чтобы соматические клетки развивающихся гонад индуцировали развитие клеток Сертоли количество клеток, дифференцирующихся как пре-Сертоли также должно превысить определенный уровень для того, чтобы произошло формирование семенников

# Детерминация пола: переключение и подавление программ развития



*WNT4* (Wingless Type MMTV integration site family, member 4), *RSPO1* (R-Spondin1) и *FOXL2* (ForkheadboxL2) – факторы, определяющие развитие яичников. Они супрессируют дифференциацию по мужскому типу, в основном, путем изменения экспрессии *SOX9*

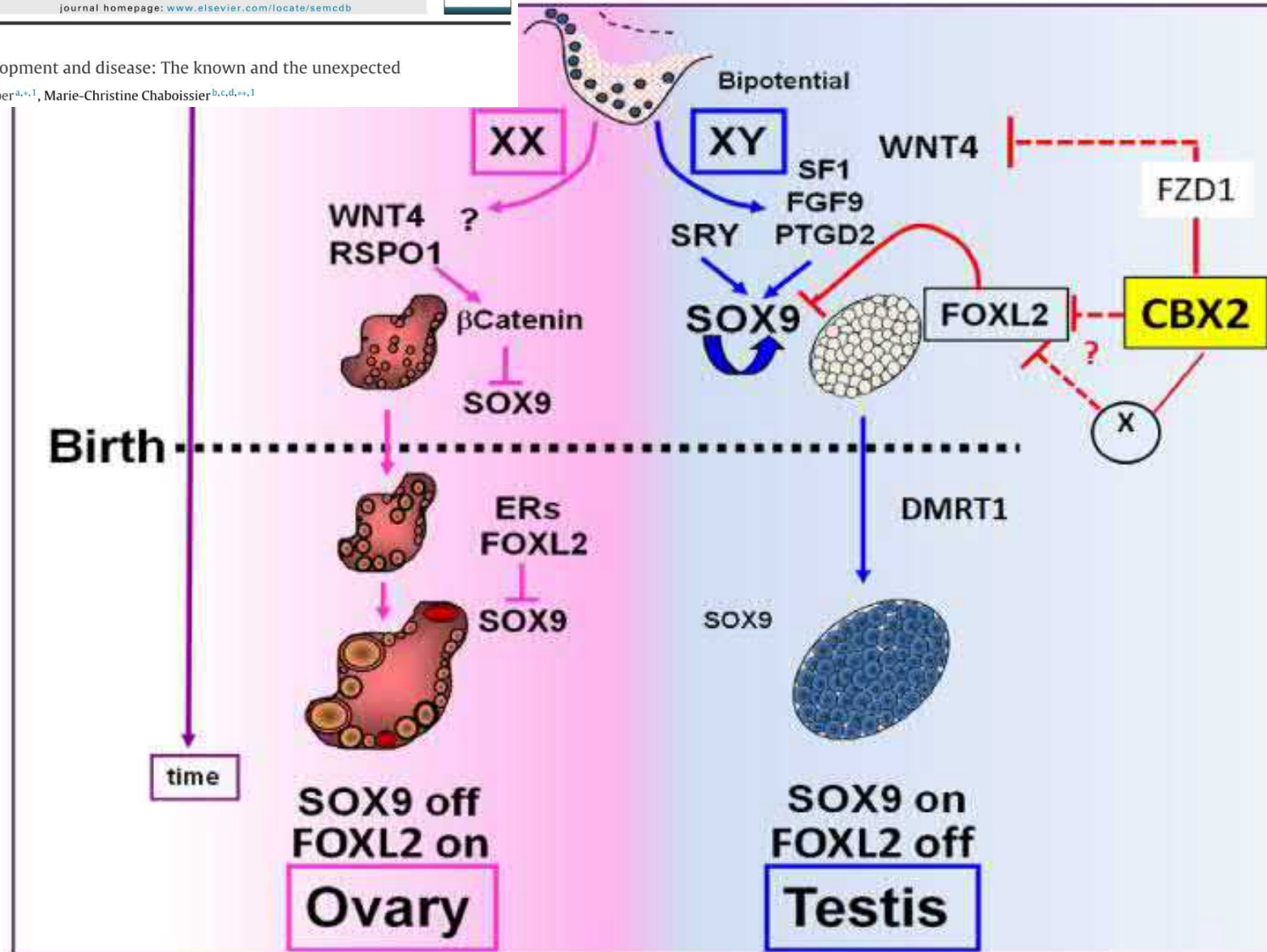


# SOX9 активация у самцов, два пути супрессии у самок

Review

Ovarian development and disease: The known and the unexpected

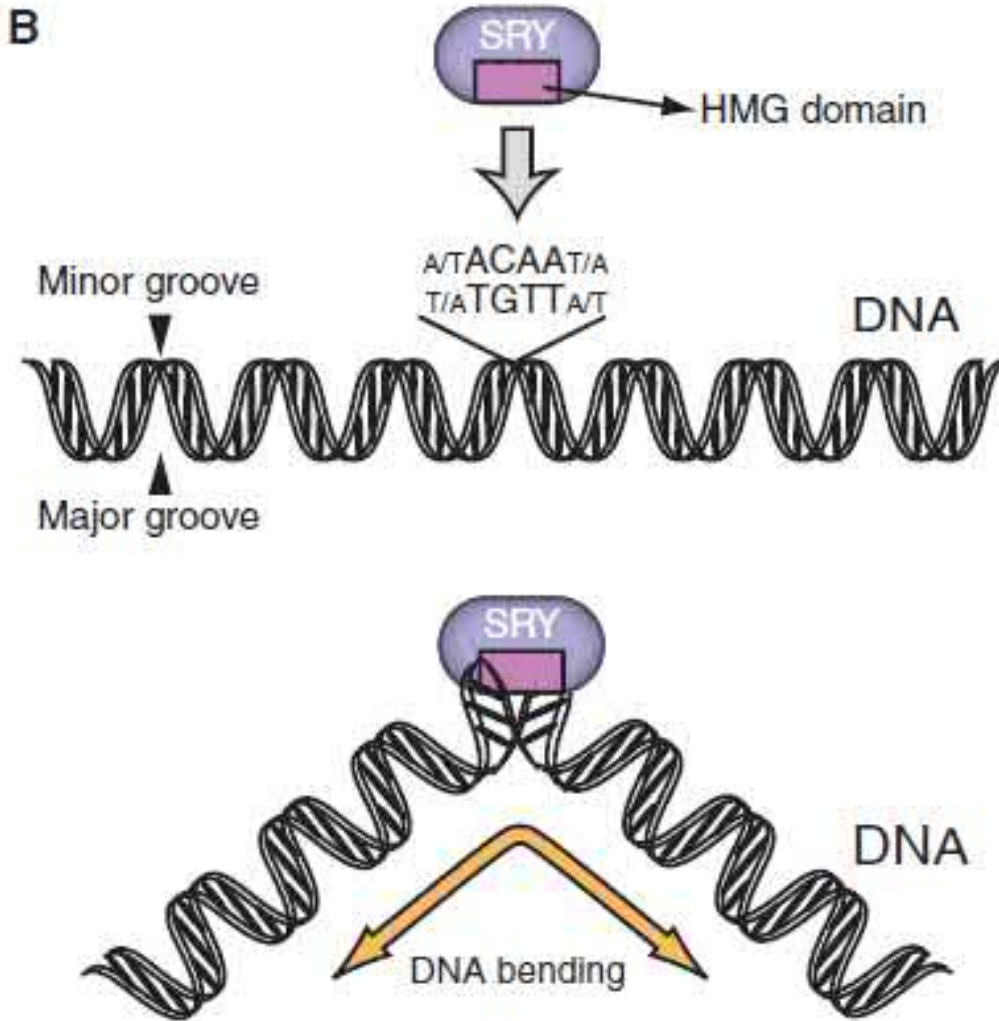
Anna Biason-Lauber<sup>a,\*</sup>, Marie-Christine Chaboissier<sup>b,c,d,e,\*</sup>



# *SRY, Sex-determining Region on the chromosome Y*

Sinclair *et al.*, 1990, Koopman *et al.*, 1991

B



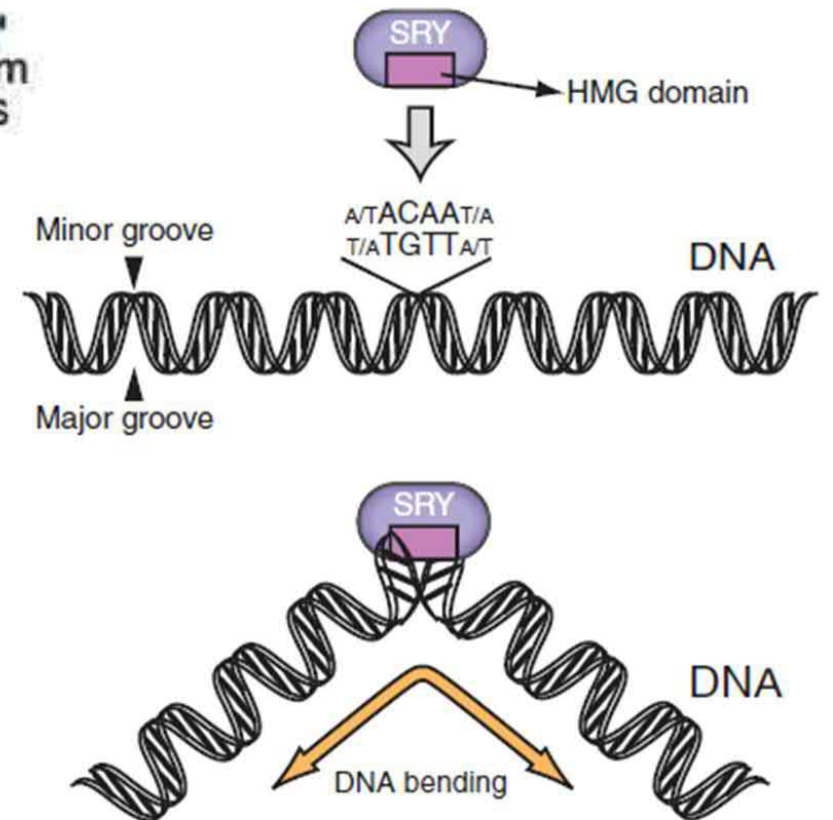
# *SRY, Sex-determining Region on the chromosome Y*

Sinclair *et al.*, 1990, Koopman *et al.*, 1991



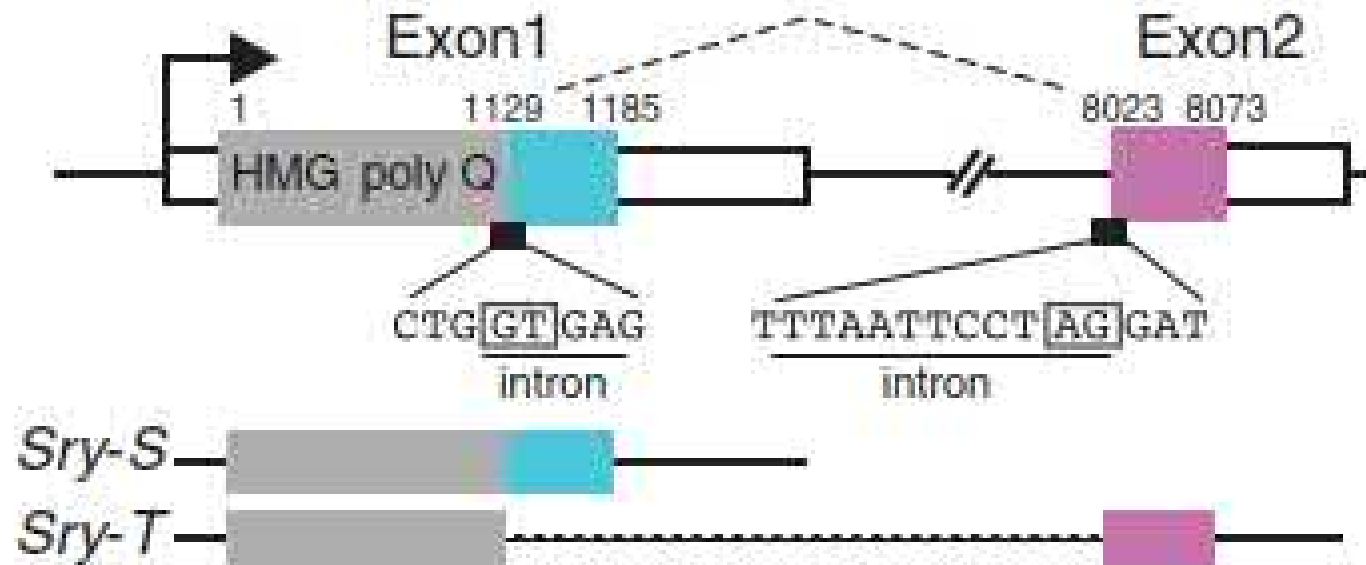
Функция *SRY* – регуляция экспрессии генов полоопределяющего каскада  
справа: активация транскрипции происходит при связывании продукта *SRY* с определенным районом ДНК, *SRY* изгибает ДНК особым образом, что позволяет собраться комплексу активатор-коактиватор  
слева: нет связывания, не образуется протеиновый комплекс и комплекс активатор-коактиватор

Ukiyama *et al.*, 2001



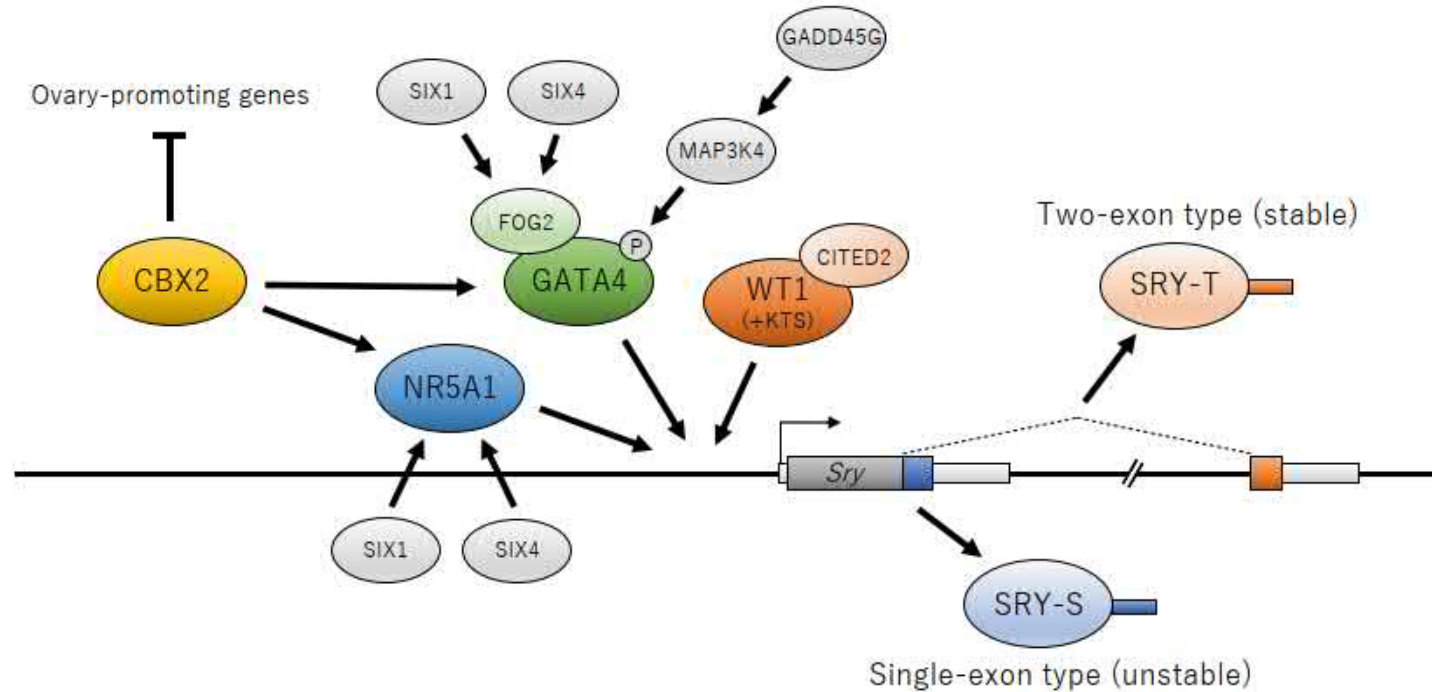


## SEX DETERMINATION

**The mouse *Sry* locus harbors a cryptic exon that is essential for male sex determination**Shingo Miyawaki<sup>1,2</sup>, Shunsuke Kuroki<sup>1,2</sup>, Ryo Maeda<sup>1,2</sup>, Naoki Okashita<sup>1,2</sup>, Peter Koopman<sup>3</sup>, Makoto Tachibana<sup>1,2\*</sup>

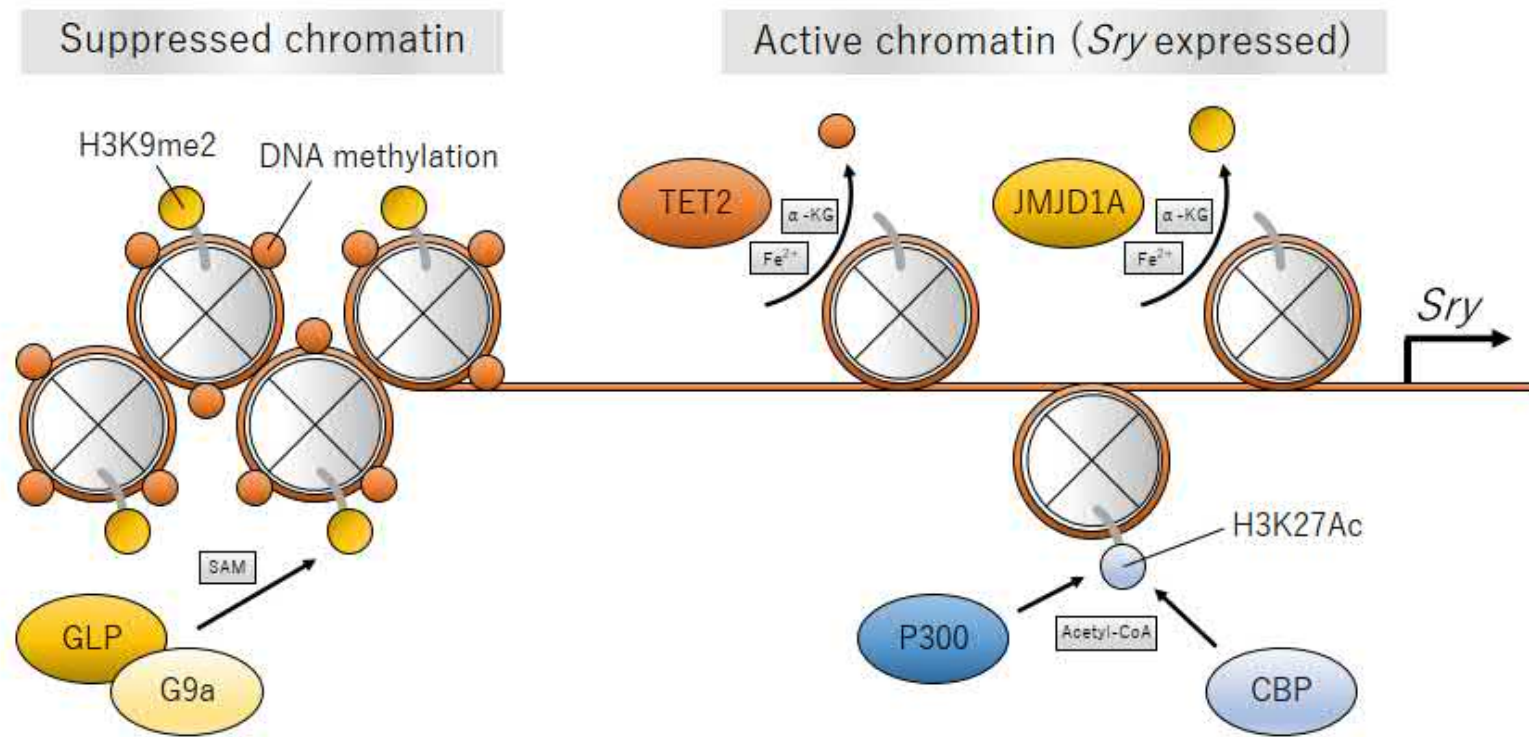
# Transcriptional Regulation of the Y-Linked Mammalian Testis-Determining Gene *SRY*

Naoki Okashita Makoto Tachibana



регуляция *Sry*  
хроматинTranscriptional Regulation of the  
Y-Linked Mammalian Testis-Determining  
Gene *SRY*

Naoki Okashita Makoto Tachibana



# Эволюция пола = эволюция регуляции транскрипции

DEVELOPMENTAL DYNAMICS 242:307-319, 20

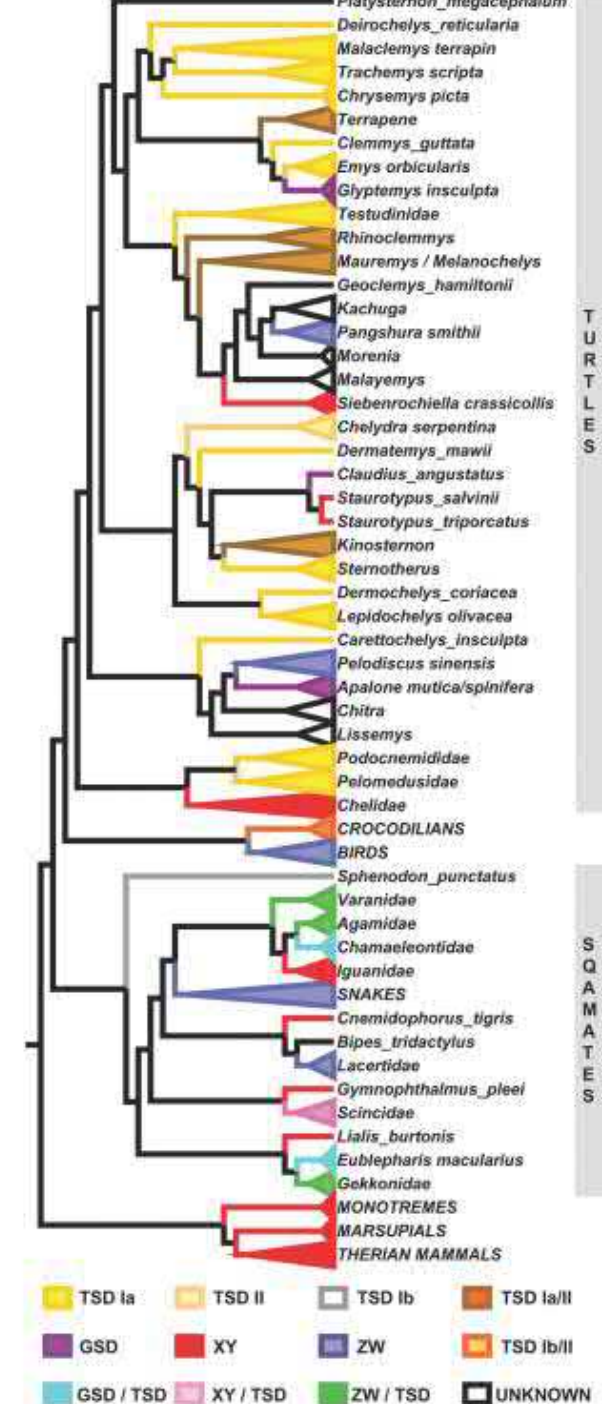
SPECIAL ISSUE REVIEWS—A PEER REVIEWED FORUM

## Transcriptional Evolution Underlying Vertebrate Sexual Development

Nicole Valenzuela,\* Jennifer L. Neuwald, and Robert Literman

CBX2 (chromobox homolog 2)  
 изменение хроматина  
 upregulation male-related genes SRY, SOX9, SF1  
 и negatively regulates female-related FOXL2

эпигенетические метки  
 малые РНК





## Исключения из правил

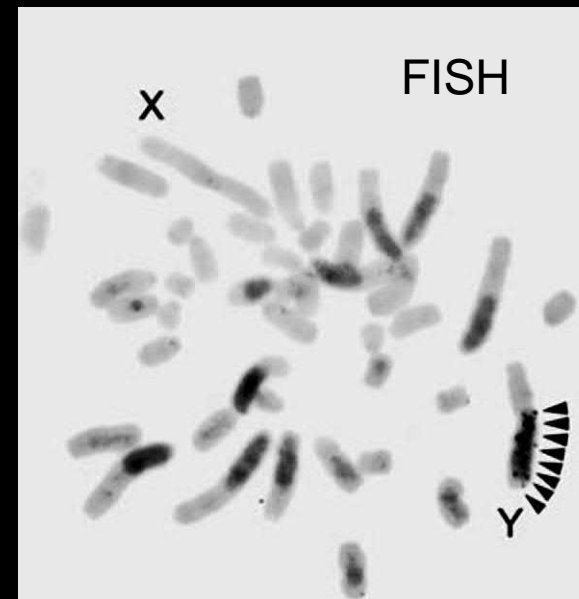
### 1. Слишком много Sry



*Microtus cabrerae*

гигантские половые хромосомы  
у самцов и самок присутствуют несколько  
копий *Sry* (псевдогена) + фрагменты L1 и LTR  
ретроэлементов на X и Y

Marchal et al., 2008



*Tokudaia muenninki*

24 копии *Sry* (псевдогена)  
только на Y  
Murata et al., 2010



## Исключения из правил

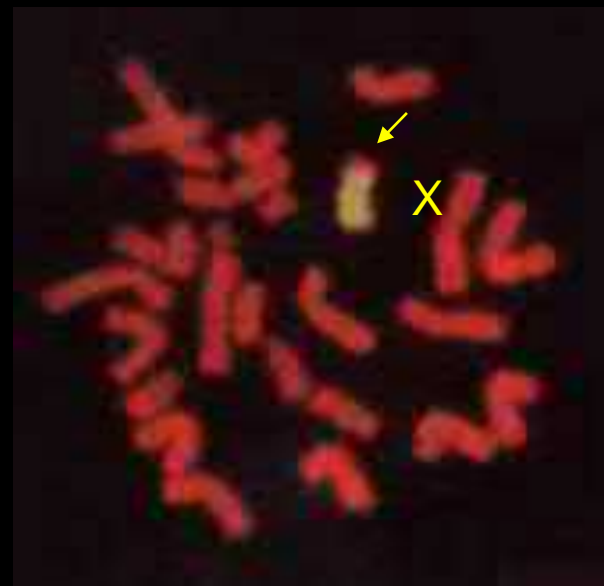
### 2. Почти нет Y нет Sry

*Tokudaia osimensis*  $2n=25$

*T. tokunoshimensis*  $2n=45$

нет Sry, но часть Y-хромосомы  
транслоцирована на X

Arakawa et al., 2002; Kuroiwa et al., 2010





***Ellobius fuscicapillus***

**2n=36, XY ♂ XX ♀**

***Ellobius lutescens***

**2n=17, X0 ♀, ♂**

***Ellobius talpinus***

**2n=54, NF=54, XX ♀, ♂**

***Ellobius tancrei*:**

**2n=32-54, NF=56, XX ♀, ♂**

***Ellobius alaicus***

**2n=52, NF=56, XX ♀, ♂**





*Ellobius lutescens*



*E. tancrei*

*E. talpinus*

**Исключения из правил**

3. нет Y

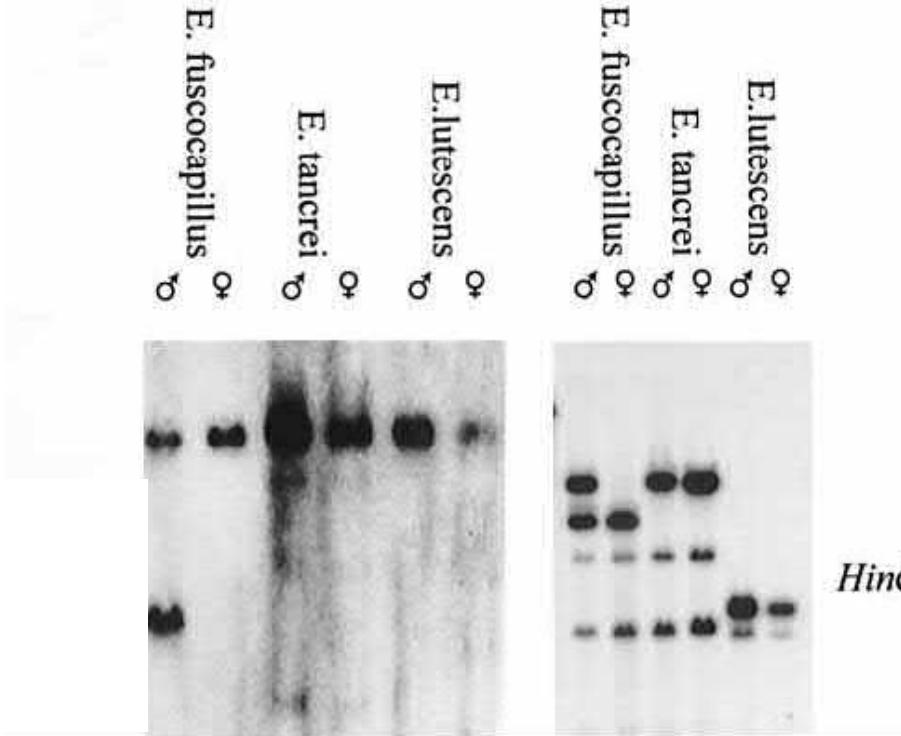
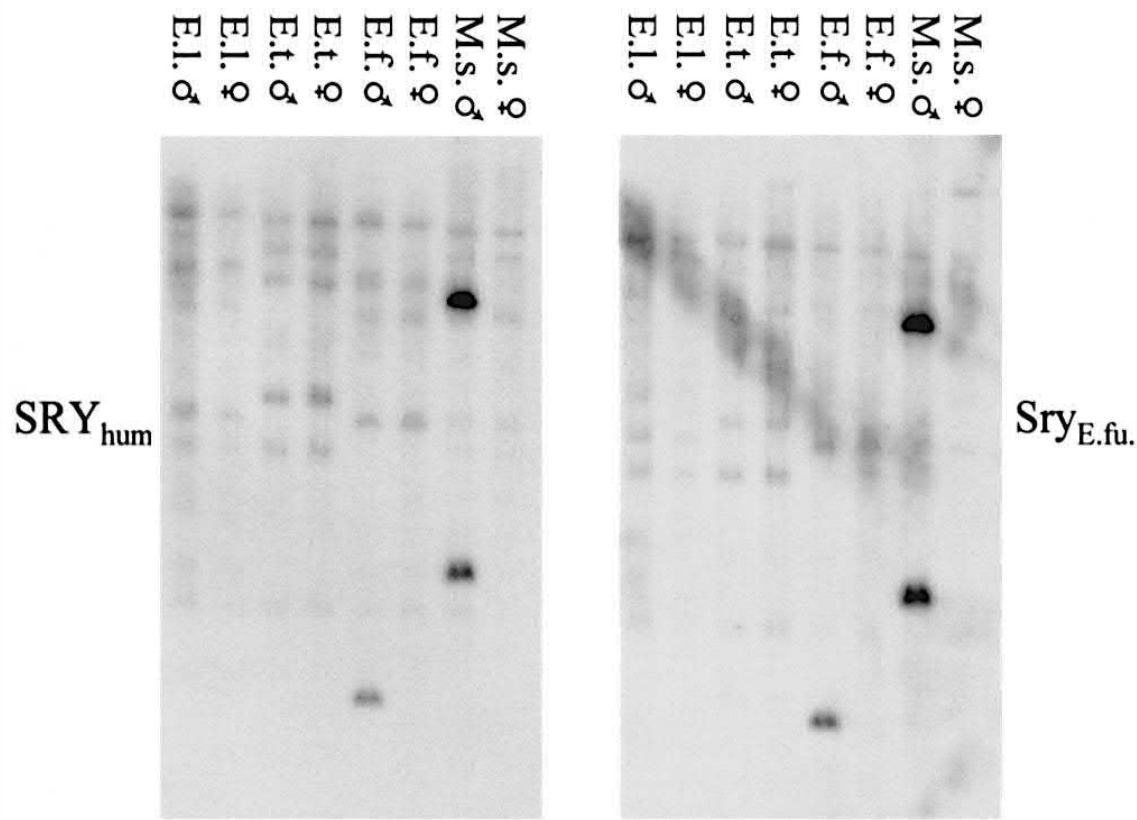
нет Sry

*E. alaicus*









**У *E. lutescens* и *E. tancrei* отсутствуют *SRY* и *ZFY*  
 Y- хромосома утрачена полностью  
 Just et al., Nat. Genet. 1995; Vogel et al., Cytogenet Cell  
 Genet. 1998**

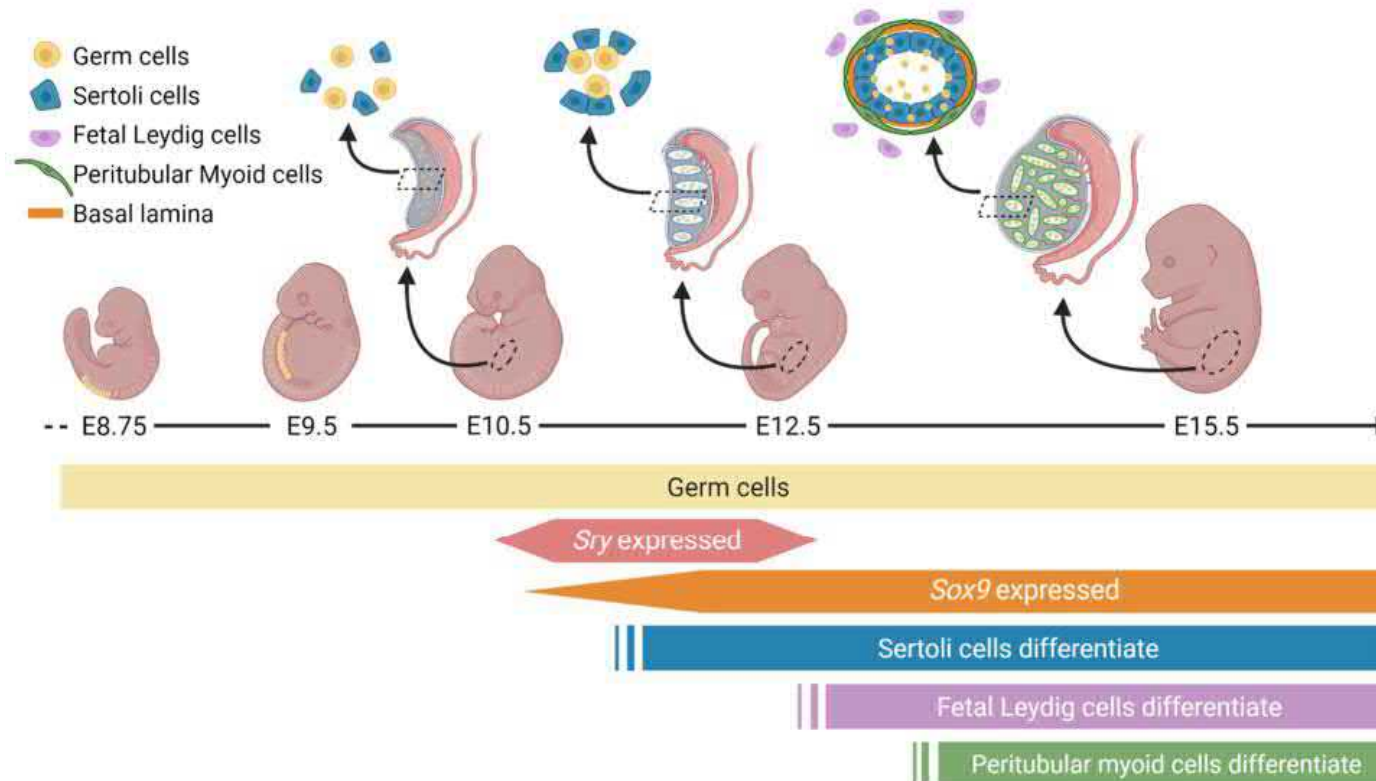


Matthey, 1953  
 Воронцов, Раджабли, 1967  
 Lyapunova et al., 1975

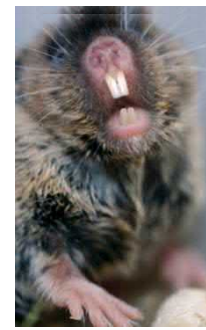
Review

## Diverse Regulation but Conserved Function: SOX9 in Vertebrate Sex Determination

Brittany Vining <sup>1,2</sup>, Zhenhua Ming <sup>1,2</sup>, Stefan Bagheri-Fam <sup>1</sup> and Vincent Harley <sup>1,2,\*</sup>

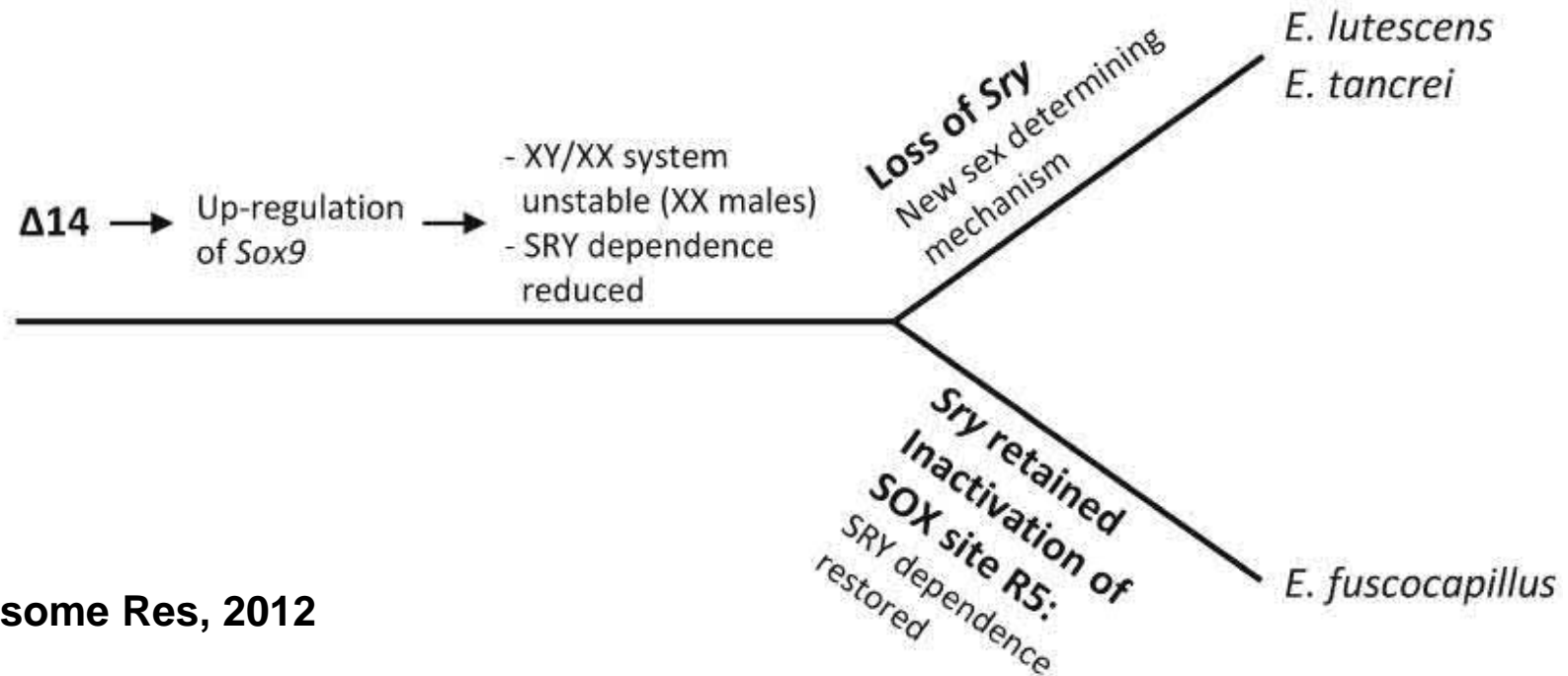


# Sox9 gene regulation and the loss of the XY/XX sex-determining mechanism in the mole vole *Ellobius lutescens*



Stefan Bagheri-Fam • Rajini Sreenivasan •  
 Pascal Bernard • Kevin C. Kowner •  
 Ryohei Sekido • Robin Lovell-Badge •  
 Walter Just • Vincent R. Harley

	SOX/TCF	SOX (R5)	SOX/TCF	GATA	
Human	CCTTTGTT CCTAA--CCTGGGCAG-TATGGAGAAAAT	AACAAT	ACCTTCTTTTCAGAAACTGTGGGGAATCTGAAAGGTAGGATTCTGCTCTCCCA	GATAAGAGCTGGCAG	
Mouse	CCTTTGTT CCTAA--CCTGGGCGG-TTTTCACAAAAT	AACAAT	GCCTTCTTTTCAGAAACT-TTAGGGCTAAGAAAGAGAAGACTCC-ACTCTCGCA	GATAAGGGCTGGCAG	
Rat	CTTTTGTTCCTAA--CCTGGGCGGGTTTTCACAAAAT	AACAAT	ACCTTCTTTTCAGAACTT-TTGGGACTAAGAAAGGTACAATCC-TCTCTCCCA	GATAAGGGCTGGCAG	
<i>E. lut</i>	CCTTTGTT CCTAT--CCTGGGCAG-TTTTCACAAAATAACAATAC-TTCT			GGCTAAGAAAGGGA-GACTCT-CCTCTCCCA	GATAAGGGGAGGAAG
<i>E. tanc/talp</i>	CCTTTGTT CCTAA--CCTGGGCAG-TTTTCACAAAATAACAATAC-TTCT			GGCTAAGAAAGGGA-GACTCT-CCTCTCCCA	GATAAGGGGTGGAAG
<i>E. fusc</i>	CCTTTGTT CCTAG--GCTGGGCAG-TTTTCACAAAATAACAATAC-TTCT			GGCTAAGAAAGGGA-GACTCT-CCTCTCCCA	GATAAGGGGTGGAAG
Opossum	CCTTTGTT CCTAA--TCTGCTCAG-TTTTTAGAAAACAACAATACCTTCTTTTCAGAAACTGCCAGGAGACTGAAAGGTAGGACTCCTGTCTCTGAGATAAGAGTTGGCAG				
Platypus	CCTTTGTT CCTAA--CCTACGTTG-CTTTGGAAGGGTAACAATACCTCCTTTTCAGCCCTGCCAGGAGGCTGAAAGGTGTTCTCCCTACCCTCCCA				GATAAGAGCTGGCAG
Chicken	CCTTTGTT TCTCAA--GCTTGGC (85bp)	AAGGTACAATACATCCTTTTCAGGCACTGCCAAAG		CCCTACTCAAGCCCCTCC	GATAAGACCTGGCAG
Lizard	CCTTTGTT ACTAAA-CCTGTGC (58bp)	GGGAATACAATAGGTCTTTTCAGGCTGTGCCAAGC		TTCTTCTCAAGCCCTCTCAGATAAGCGCTGGCAG	
Frog	CCTTTGTT CCGCTCTCCTGGGCTA-TACTGC-TCGGT	AACAAT	ACCTGCATTCAAGCTGTGCCAAGCAGCACAACGCACGTACCCTACCAGTGT-A	GATAAGAGTAGGCAG	
	* * * * *	* * * * *	* * * * *	* * * * *	



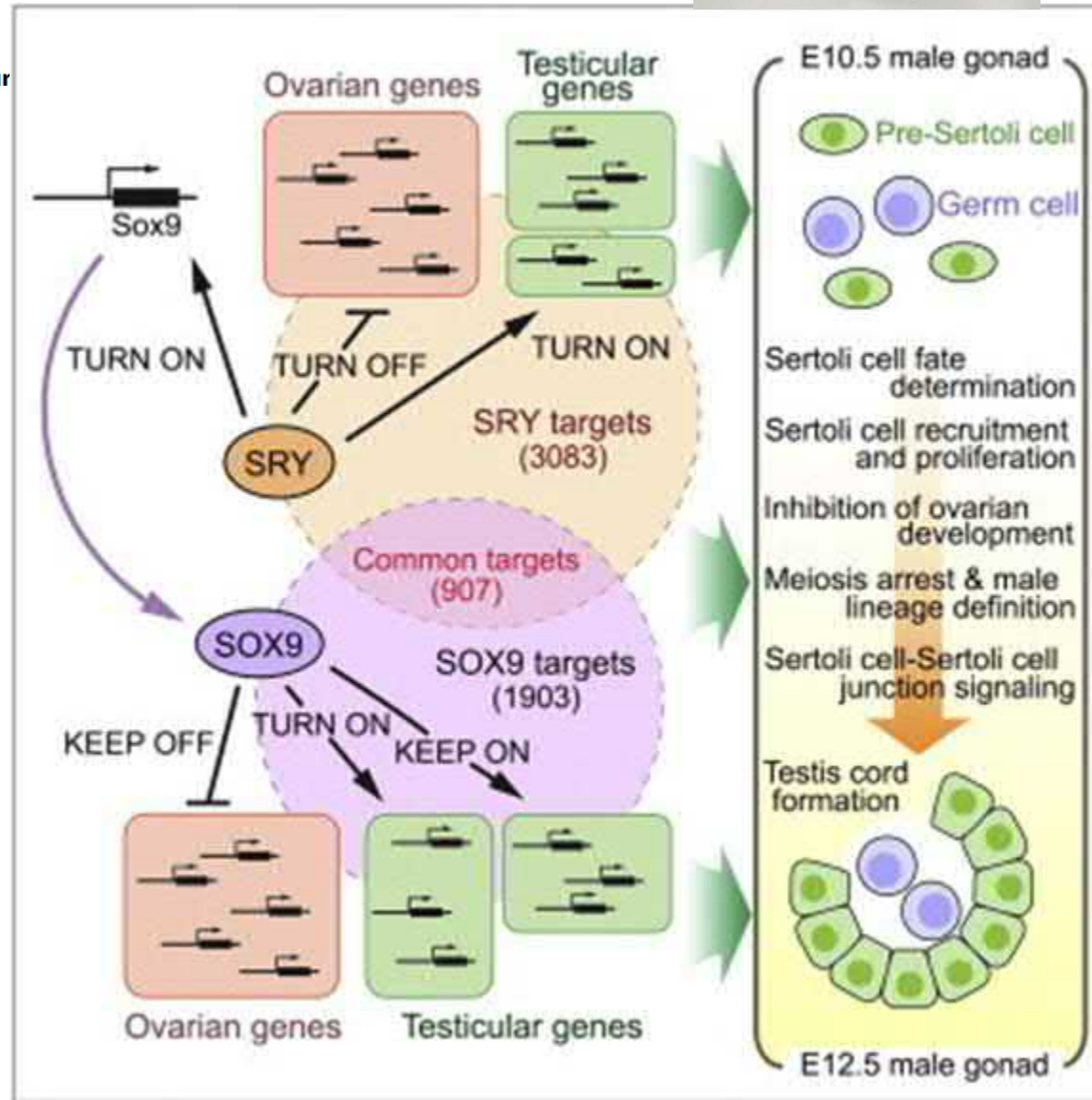


# Mutations in the Testis-Specific Enhancer of *SOX9* in the *SRY* Independent Sex-Determining Mechanism in the Genus *Tokudaia*

Ryutaro Kimura<sup>1</sup>, Chie Murata<sup>2a</sup>, Yoko Kuroki<sup>3a,b</sup>, Asato Kur

**SRY proteins bind to the testis-specific enhancer of SOX9 (TES) with SF1 to upregulate SOX9 expression in undifferentiated gonads of XY embryos of humans and mice. The core region within TES, named TESCO, is an important enhancer for mammalian sex determination**

**TESCO Tokudaia  
ИЗМЕНЕН**



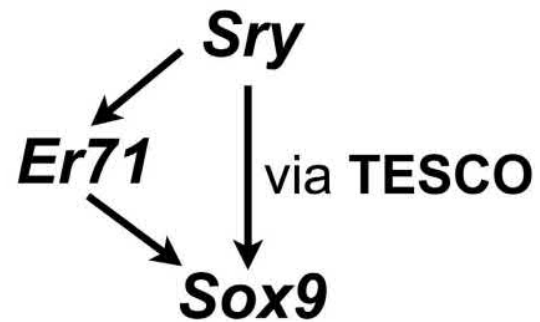


**OPEN** Molecular mechanism of male differentiation is conserved in the *SRY*-absent mammal, *Tokudaia osimensis*

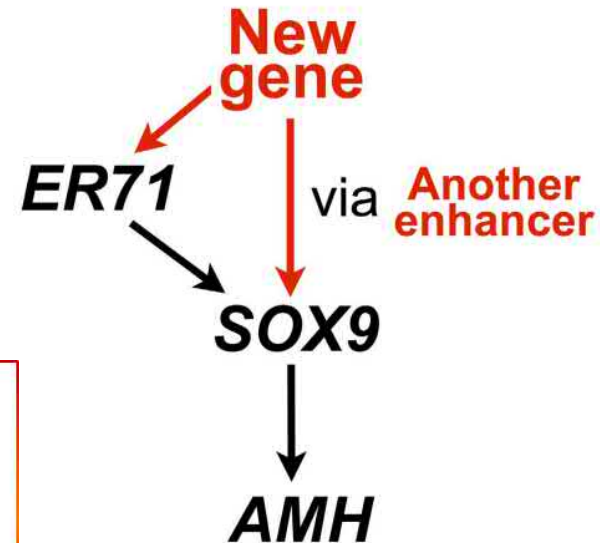
Received: 16 June 2016  
Accepted: 16 August 2016  
Published: 09 September 2016

Tomofumi Otake<sup>1</sup> & Asato Kuroiwa<sup>1,2</sup>

**Mouse**  
(Most placenta mammals)



**Amami spiny rat**  
(*T. osimensis*, 2n=25, XO/XO)



**SEX DETERMINATION**

## Sex reversal following deletion of a single distal enhancer of *Sox9*

Nitzan Gonen<sup>1</sup>, Chris R. Futtner<sup>2</sup>, Sophie Wood<sup>1</sup>, S. Alexandra Garcia-Moreno<sup>2</sup>, Isabella M. Salamone<sup>2\*</sup>, Shiela C. Samson<sup>1†</sup>, Ryohei Sekido<sup>3‡</sup>, Francis Poulat<sup>4</sup>, Danielle M. Maatouk<sup>2§||</sup>, Robin Lovell-Badge<sup>1§¶</sup>

Вероятно, TESCO не столь важен в детерминации пола

Review

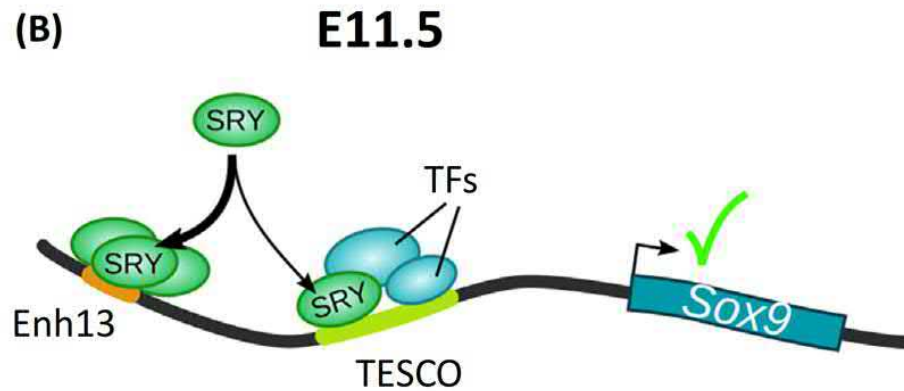
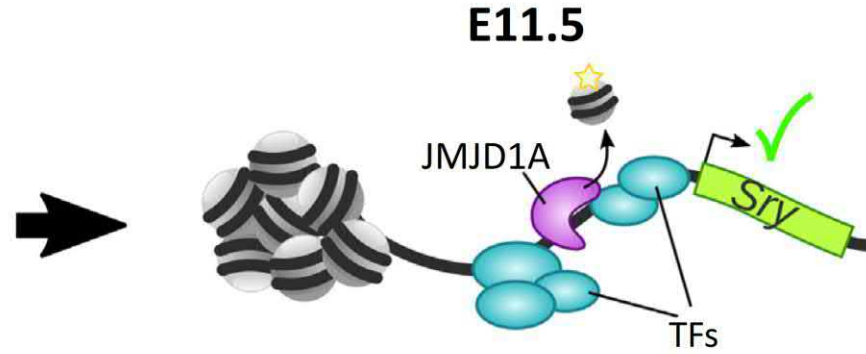
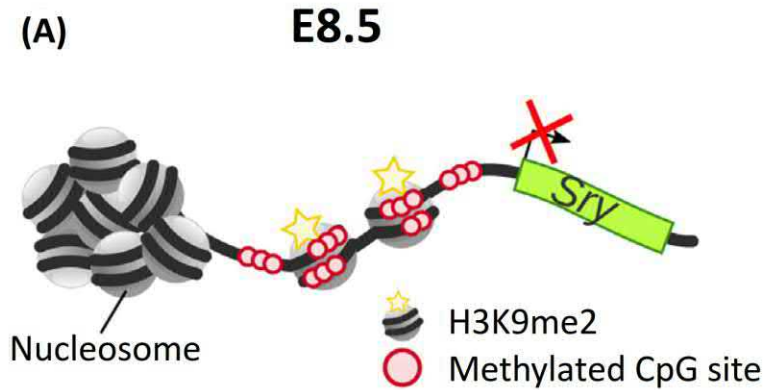
Genetic Control of Gonadal Sex Determination and Development

Isabelle Stévant<sup>1,2,3</sup> and Serge Nef<sup>1,2,\*</sup>

*Sry* sex-determining region Y

регуляция экспрессии генов полоопределяющего каскада

TESCO  
Enh13



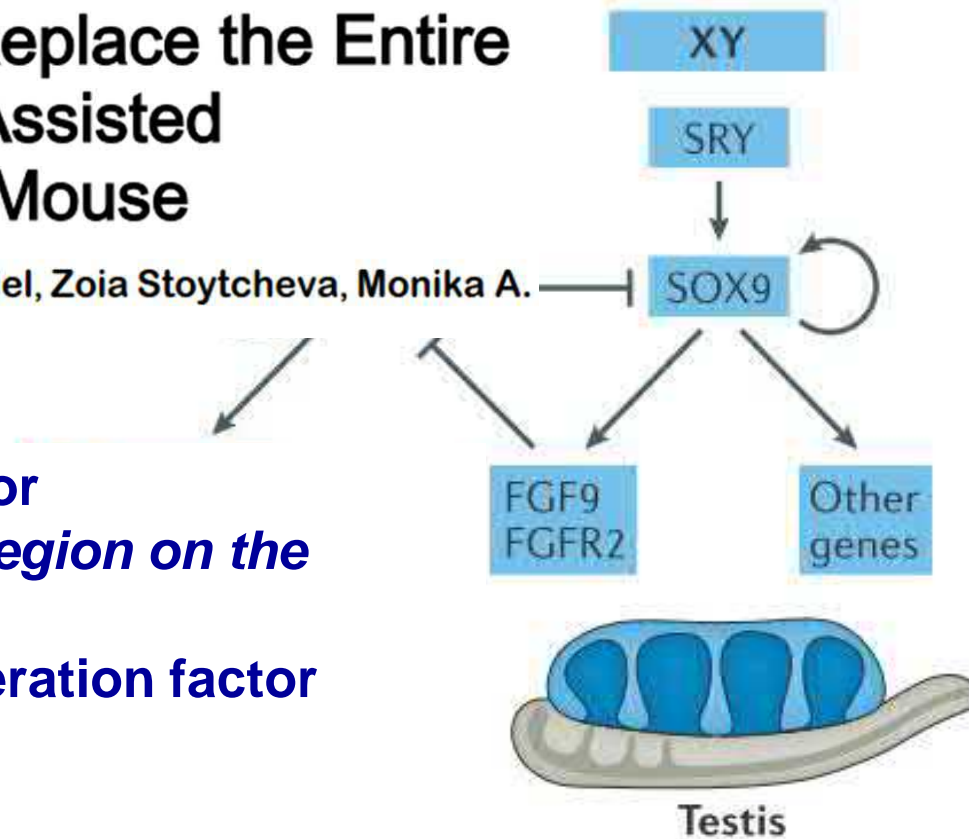
Gonen et al., 2018

Всего два гена нужны для детерминации пола?

## Two Y Genes Can Replace the Entire Y Chromosome for Assisted Reproduction in the Mouse

Yasuhiro Yamauchi, Jonathan M. Riel, Zoia Stoytcheva, Monika A. Ward\*

testis determinant factor  
*Sry* Sex-determining Region on the chromosome Y  
spermatogonial proliferation factor  
*Eif2s3y*





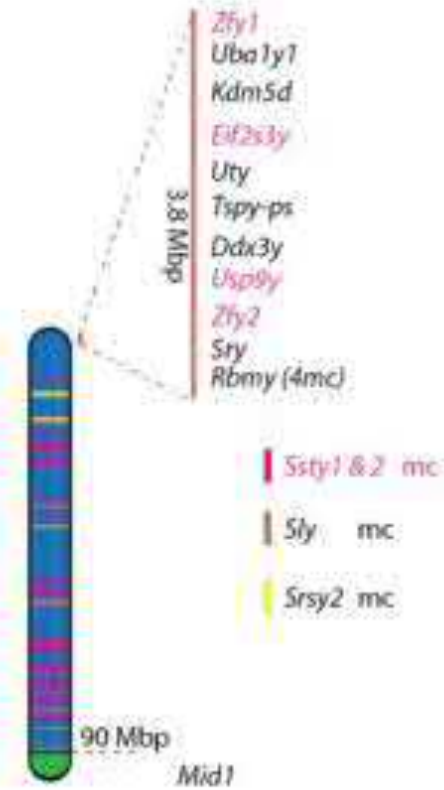
# Genomes of *Ellobius* species provide insight into the evolutionary dynamics of mammalian sex chromosomes

## Genome Research

Eskeatnaf Mulugeta,<sup>1,2</sup> Evelyne Wassenaar,<sup>1</sup> Esther Sleddens-Linkels,<sup>1</sup> Wilfred F.J. van Ijcken,<sup>3</sup> Edith Heard,<sup>2</sup> J. Anton Grootegoed,<sup>1</sup> Walter Just,<sup>4</sup> Joost Gribnau,<sup>1</sup> and Willy M. Baarends<sup>1</sup>



	<i>M. musculus</i>		<i>R. norvegicus</i>		<i>E. lutescens</i>		<i>E. talpinus</i>	
	X	Y	X	Y	X	Y-derived	X	Y-derived
Ancestral	<i>Zfx</i>	<i>Zfy1+2</i>	<i>Zfx</i>	<i>Zfy1+2</i>	<i>Zfx</i>	<i>Zfy</i>	<i>Zfx</i>	<i>Zfy</i>
	<i>Uba1</i>	<i>Uba1y</i>	<i>Uba1</i>	<i>Uba1y</i>	<i>Uba1</i>	-	<i>Uba1</i>	
	<i>Kdm5c</i>	<i>Kdm5d</i>	<i>Kdm5c</i>	<i>Kdm5d</i>	<i>Kdm5c</i>	-	<i>Kdm5c</i>	-
	<i>Eif2s3x</i>	<i>Eif2s3y</i>	<i>Eif2s3x</i>	<i>Eif2s3y</i>	<i>Eif2s3x</i>	<i>Eif2s3y</i>	<i>Eif2s3x</i>	<i>Eif2s3y</i>
	<i>Kdm6a</i>	<i>Uty</i>	<i>Kdm6a</i>	<i>Uty</i>	<i>Kdm6a</i>	-	<i>Kdm6a</i>	-
	<i>Tspyl2</i>	<i>Tspy-ps</i>	<i>Tspyl2</i>	<i>Tspy1</i>	<i>Tspyl2</i>	-	<i>Tspyl2</i>	-
	<i>Ddx3x</i>	<i>Ddx3y</i>	<i>Ddx3x</i>	<i>Ddx3y</i>	<i>Ddx3x</i>	-	<i>Ddx3x</i>	-
	<i>Usp9x</i>	<i>Usp9y</i>	<i>Usp9x</i>	<i>Usp9y</i>	<i>Usp9x</i>	<i>Usp9y</i>	<i>Usp9x</i>	-
	<i>Sox3</i>	<i>Sry</i>	<i>Sox3</i>	<i>Sry</i>	<i>Sox3</i>	-	<i>Sox3</i>	-
	<i>Rbmx</i>	<i>Rbmy(mc)</i>	<i>Rbmx</i>	<i>Rbmy(mc)</i>	<i>Rbmx</i>	-	<i>Rbmx</i>	-
Added	<i>Slx (mc)</i>	<i>Sly (mc)</i>	-	-	-	-	-	-
	<i>Spin2 (mc)</i>	<i>Ssty (mc)</i>	<i>Spin2 (mc)</i>	<i>Ssty(mc)</i>	<i>Spin2</i>	<i>Ssty</i>	<i>Spin2</i>	<i>Ssty</i>
	<i>Srsx (mc)</i>	<i>Srsy (mc)</i>	-	-	-	-	-	-
	1700012L04Rik	Gm5026/Gm18501	-	-	-	-	-	-
	<i>Rbm31x* (1)</i>	<i>Rbm31y (2)</i>	<i>Rbm31x*</i>	-	<i>Rbm31x</i>	-	<i>Rbm31x</i>	-
		<i>Prssly</i>		-		-		-
	<i>Teyorf1</i>		-		-		-	

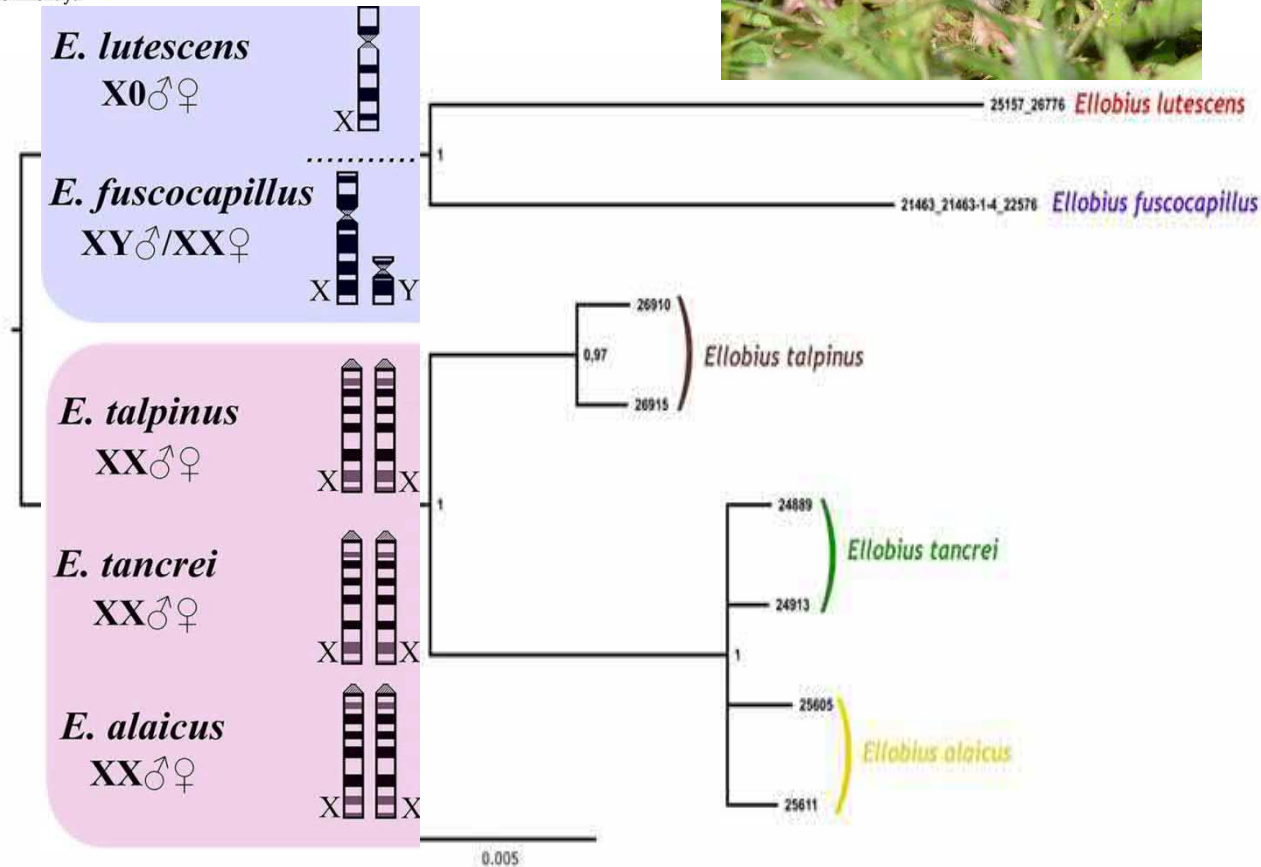




Article

**Chromosomal Evolution in Mole Voles *Ellobius* (Cricetidae, Rodentia): Bizarre Sex Chromosomes, Variable Autosomes and Meiosis**

Sergey Matveevsky<sup>1,\*</sup>, Oxana Kolomiets<sup>1</sup>, Alexey Bogdanov<sup>2</sup>, Mikhayil Hakhverdyan<sup>3</sup> and Irina Bakloushinskaya<sup>2</sup>



*Sry / Eif2s3y*

No Sry

*Eif2s3y* is maintained in male and female genomes

---

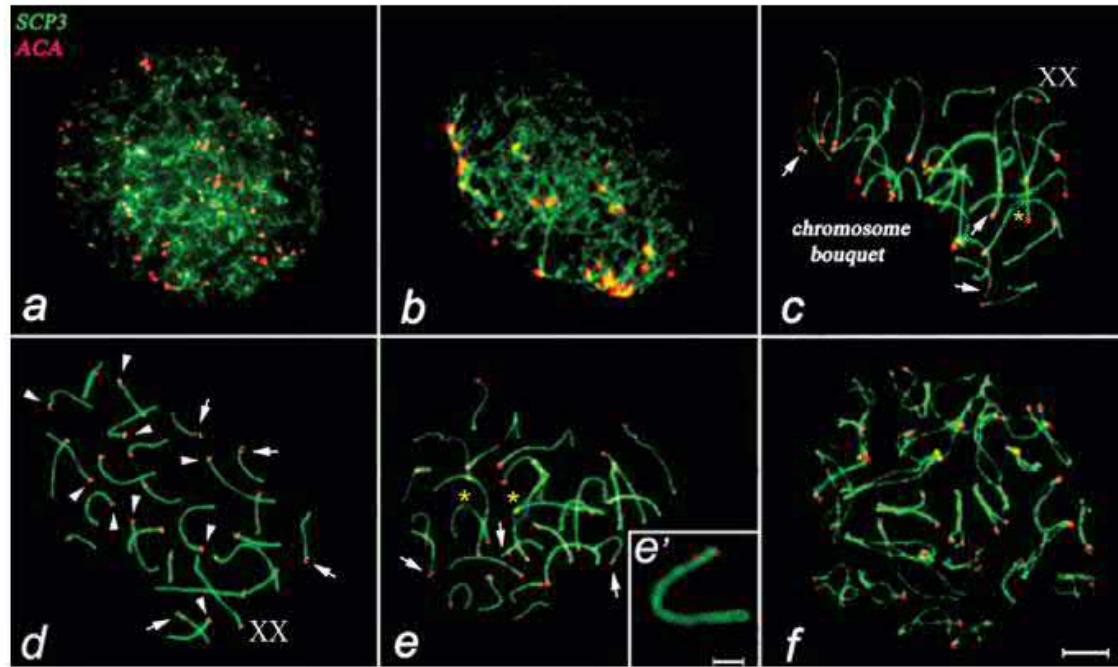
Fragments of the *Sry* and *Eif2s3y* are maintained in male and female genomes

No Sry

*Eif2s3y* is maintained in male and female genomes

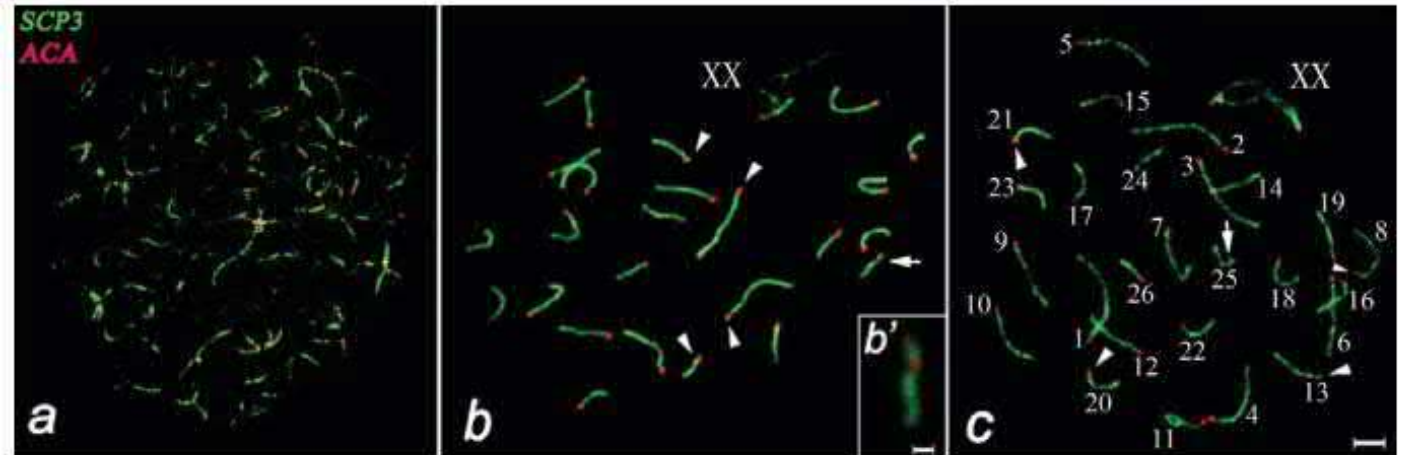
**Sexual dimorphism in prophase I of meiosis in the Northern mole vole (*Ellobius talpinus* Pallas, 1770) with isomorphic (XX) chromosomes in males and females**

O.L. Kolomiets<sup>1</sup>, S.N. Matveevsky<sup>2</sup>, I.Y. Bakloushinskaya<sup>3</sup>



**самки –  
полный синапсис XX**

**самцы – нет синапсиса в  
центральной части полового  
бивалента XX**



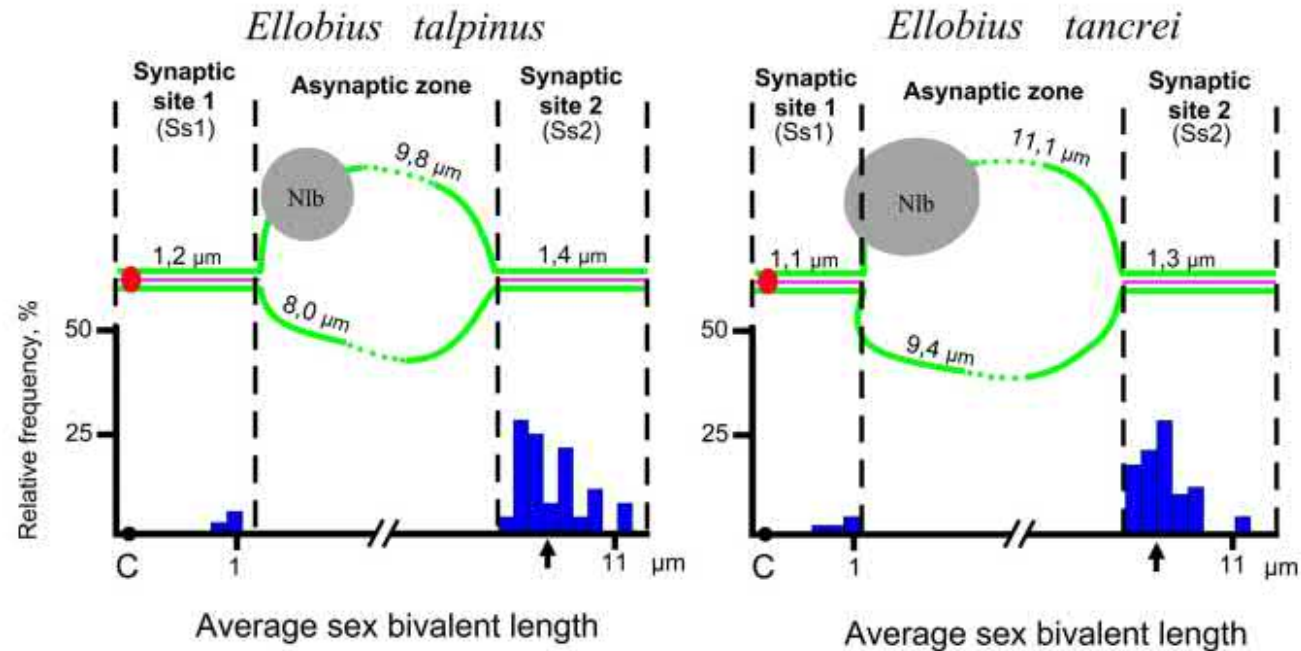
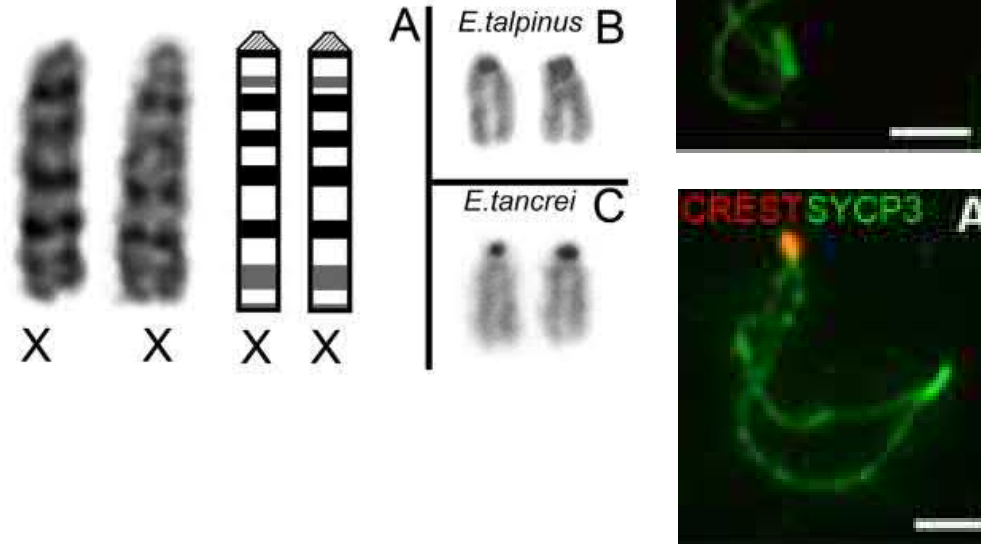
**морфологически идентичные половые хромосомы XX оказались  
различными функционально – эпигенетическая регуляция?**

**OPEN** Unique sex chromosome systems in *Ellobius*: How do male XX chromosomes recombine and undergo pachytene chromatin inactivation?

Received: 26 February 2016  
Accepted: 27 June 2016  
Published: 18 July 2016

Sergey Matveevsky<sup>1</sup>, Irina Bakloushinskaya<sup>2</sup> & Oxana Kolomiets<sup>3</sup>

XX половой бивалент самцы

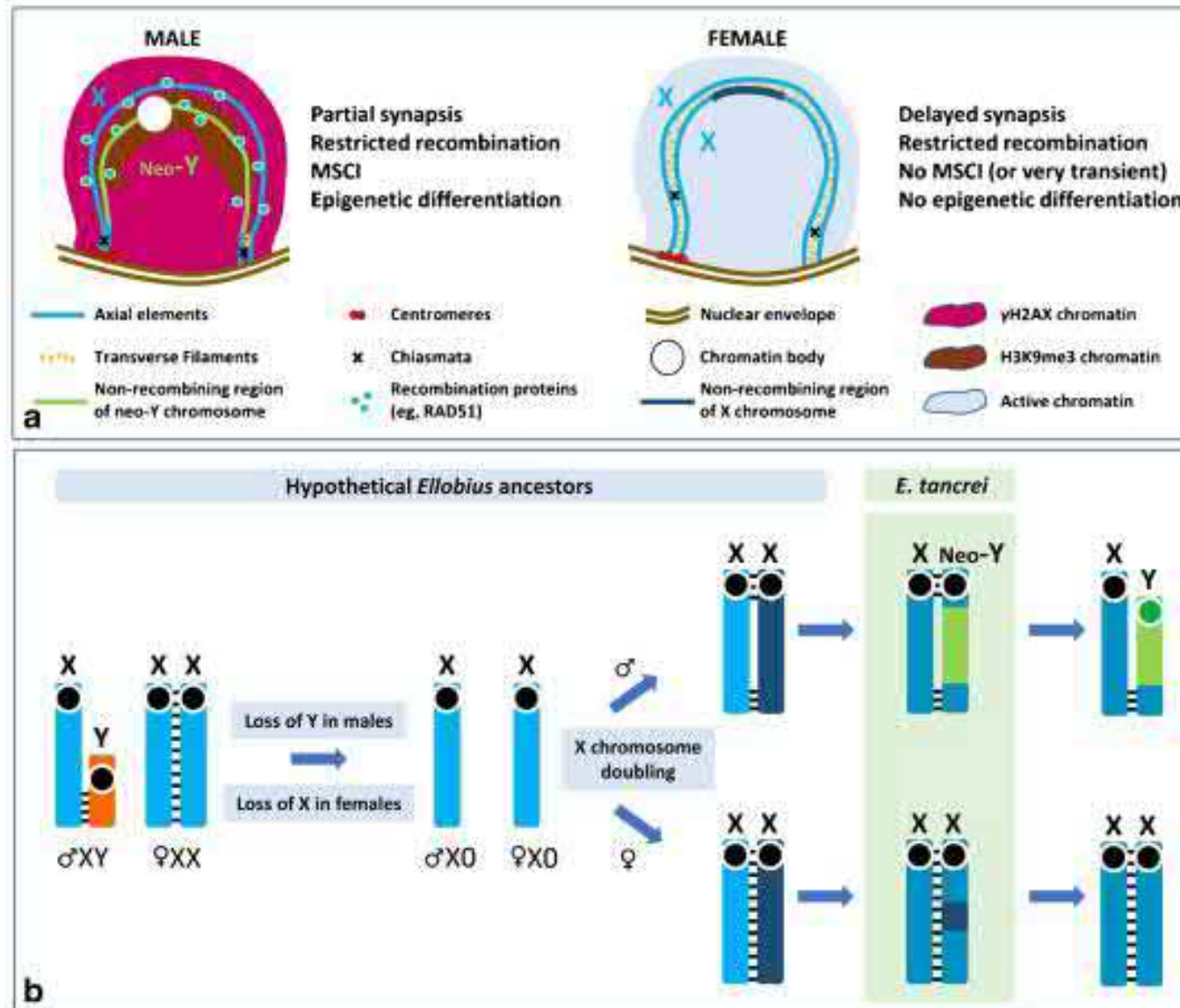




Sex differences in the meiotic behavior of an XX sex chromosome pair in males and females of the mole vole *Ellobius tancrei*: turning an X into a Y chromosome?

Ana Gil-Fernández<sup>1</sup> · Sergey Matveevsky<sup>2</sup> · Marta Martín-Ruiz<sup>1</sup> · Marta Ribagorda<sup>1</sup> · Maria Teresa Parra<sup>1</sup> · Alberto Viera<sup>1</sup> · Julio S. Rufas<sup>1</sup> · Oxana Kolomiets<sup>2</sup> · Irina Bakloushinskaya<sup>2</sup> · Jesús Page<sup>1</sup>

## Эволюция половых хромосом – оба пола гомогаметны



Partial synapsis in male XX  
Complete synapsis in female XX

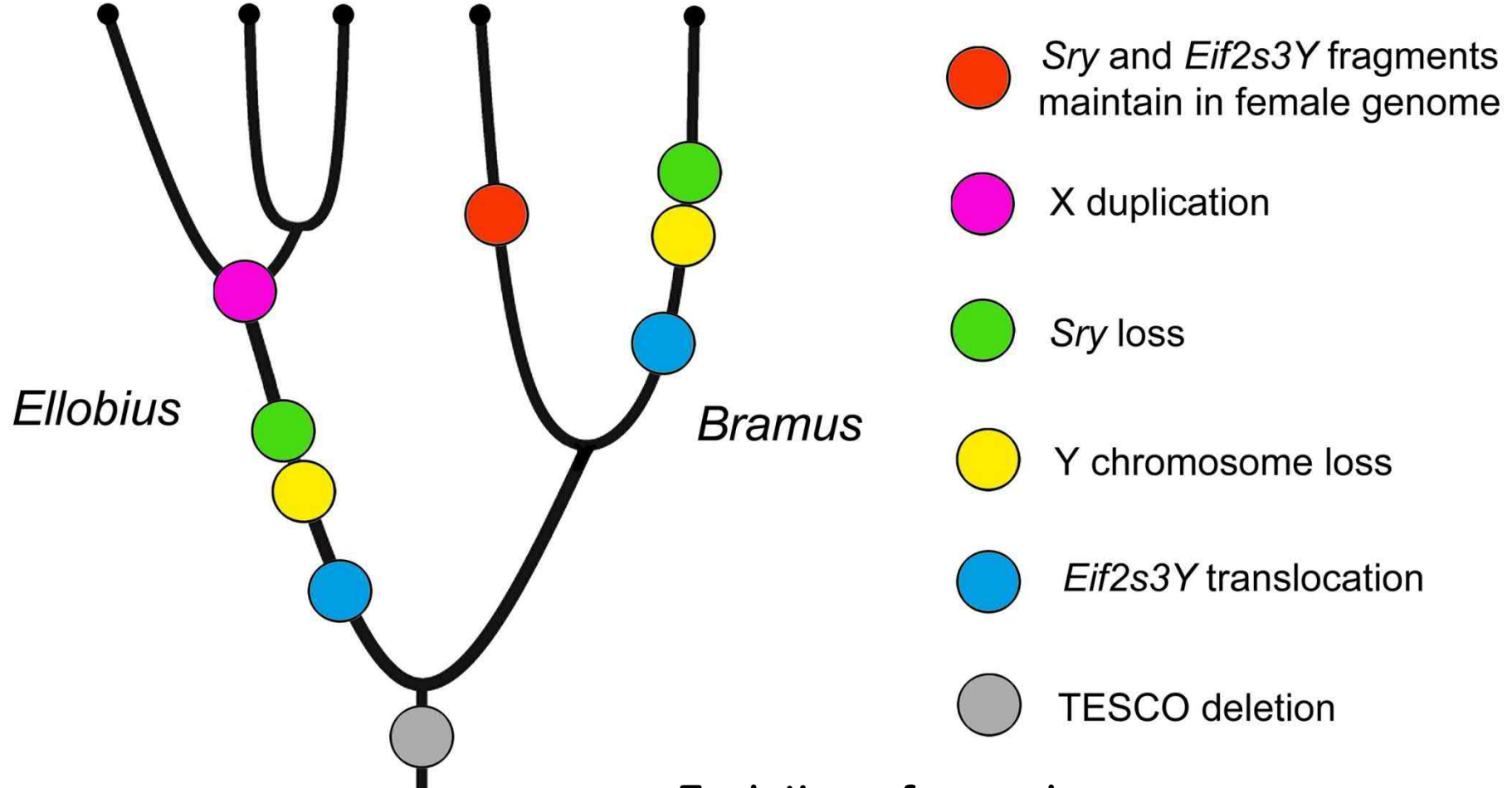
Male sex bivalent forms typical sex body

Review

Unusual Ways to Lose a Y Chromosome and Survive with Changed Autosomes: a Story of Mole Voles *Ellobius* (Mammalia, Rodentia)

Irina Bakloushinskaya<sup>1,\*</sup>, Sergey Matveevsky<sup>2</sup>

*E.talpinus* *E.alaicus* *E.tancrei* *E.fuscocapillus* *E.lutescens*



- *Sry* and *Eif2s3Y* fragments maintain in female genome
- X duplication
- *Sry* loss
- Y chromosome loss
- *Eif2s3Y* translocation
- TESCO deletion

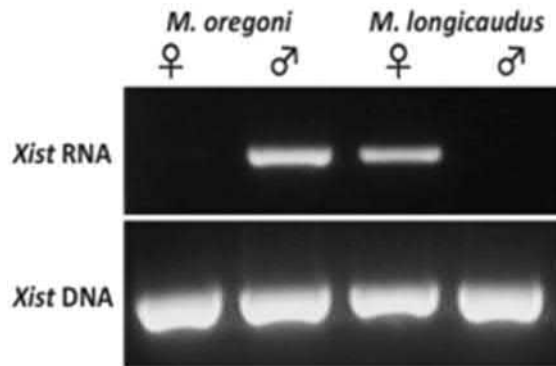
Evolution of sex chromosomes in mole voles *Ellobius*

RESEARCH ARTICLE

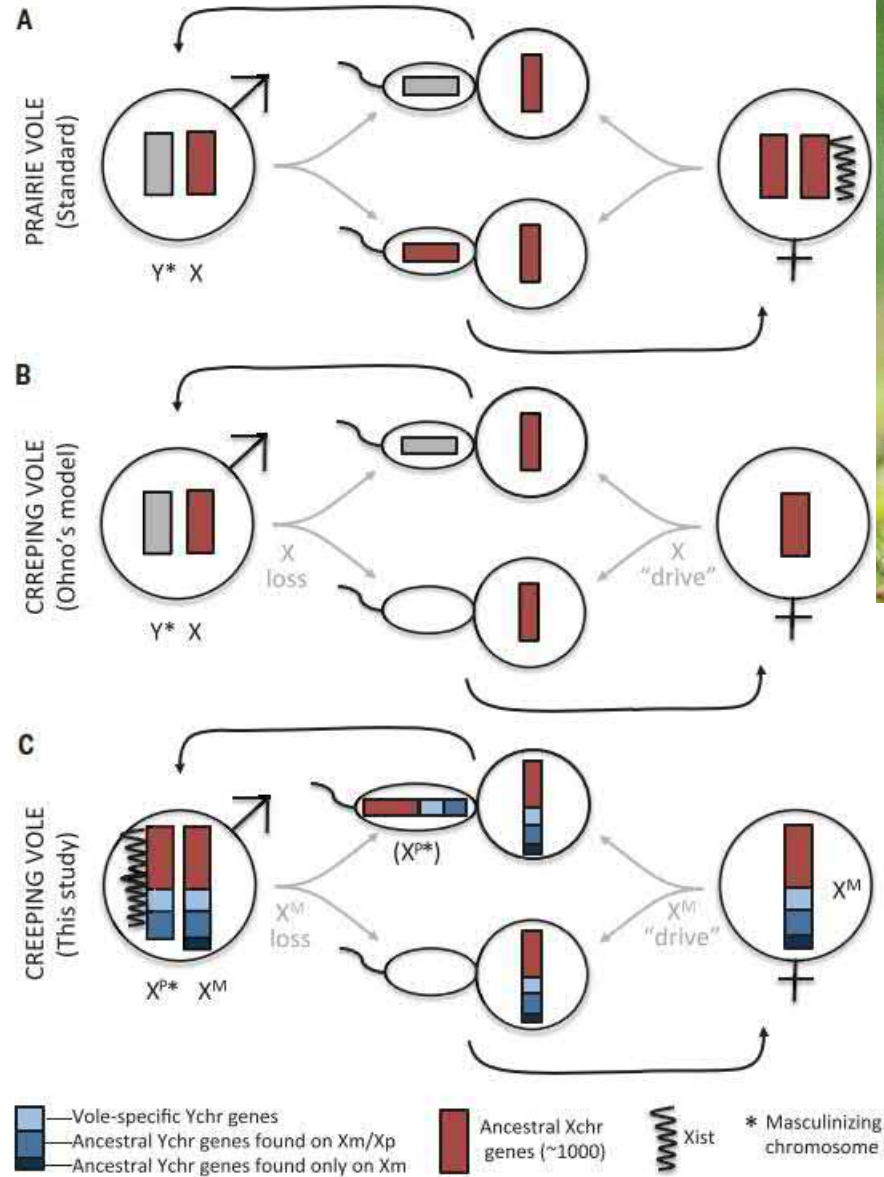
SEX DETERMINATION

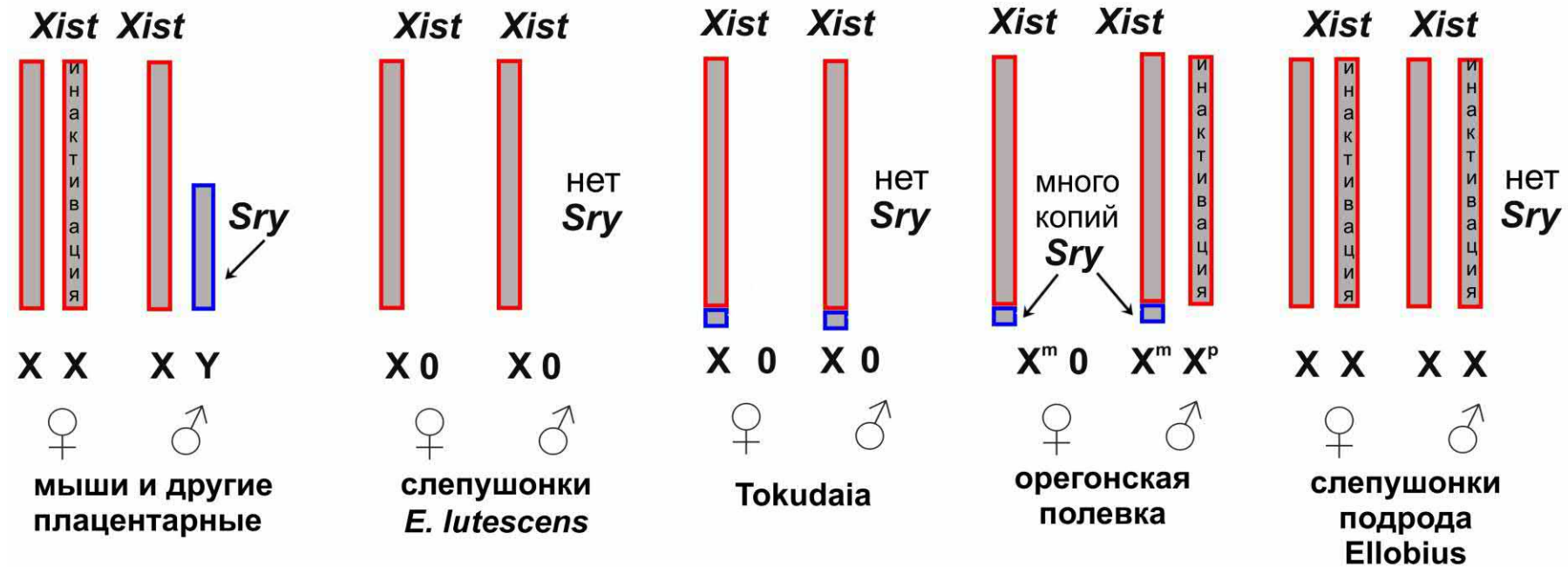
Sex chromosome transformation and the origin of a male-specific X chromosome in the creeping vole

Matthew B. Couger<sup>1†</sup>, Scott W. Roy<sup>2,3†</sup>, Noelle Anderson<sup>3</sup>, Landen Gozashti<sup>4</sup>, Stacy Pirro<sup>5</sup>, Lindsay S. Millward<sup>6</sup>, Michelle Kim<sup>7</sup>, Duncan Kilburn<sup>7</sup>, Kelvin J. Liu<sup>7</sup>, Todd M. Wilson<sup>8</sup>, Clinton W. Eppe<sup>6</sup>, Laurie Dizney<sup>9</sup>, Luis A. Ruedas<sup>10</sup>, Polly Campbell<sup>11\*</sup>



*Xist* expression is sex-reversed in *M. oregoni*





**Схема локализации нескольких генов на половых хромосомах млекопитающих:**

**а) типичная для плацентарных система XX/XY;**

**б) слепушонки подрода *Ellobius* имеют изоморфные половые хромосомы у самцов и самок XX/XX;**

**в) у оregonской полевки X хромосомы различаются, у самок только одна X хромосома X<sup>m</sup>, у самцов – две разные X<sup>m</sup>X<sup>p</sup>**



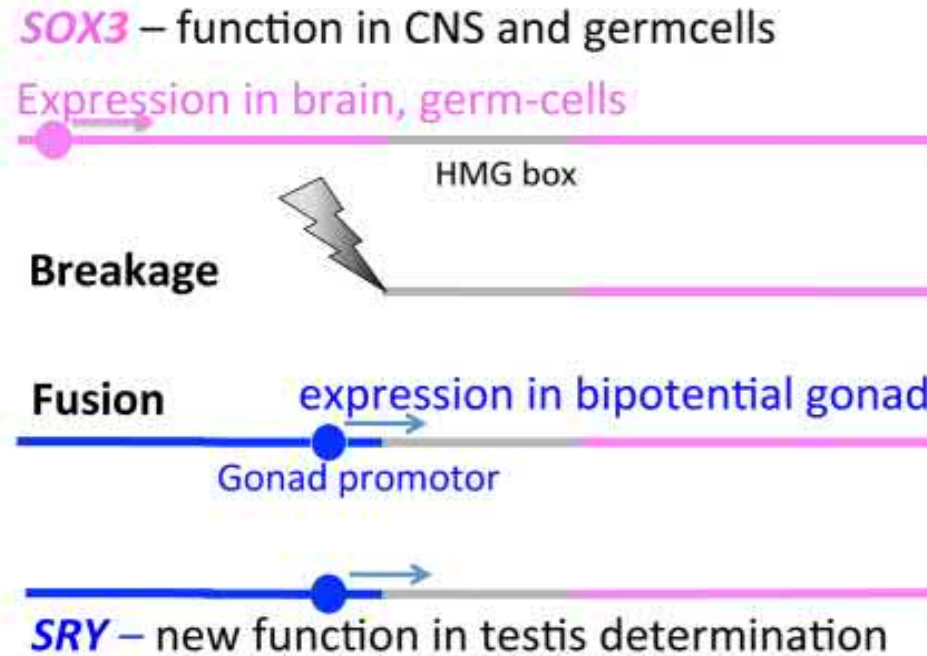
Bioessays 38: 734–743, © 2016

# Did sex chromosome turnover promote divergence of the major mammal groups?

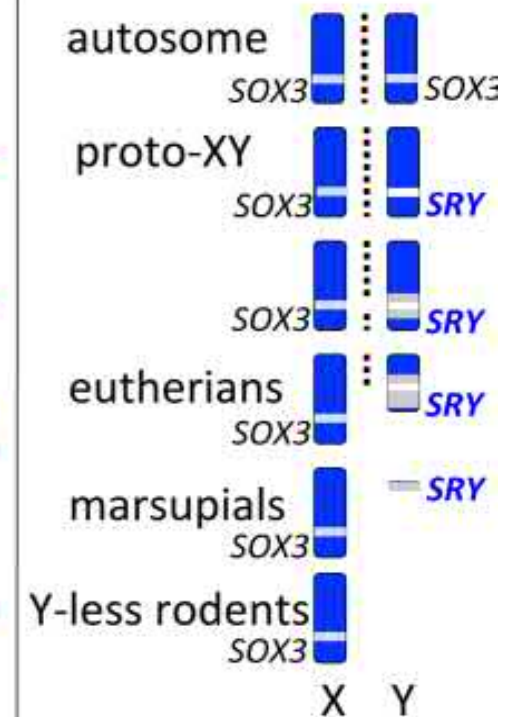
De novo sex chromosomes and drastic rearrangements may have posed reproductive barriers between monotremes, marsupials and placental mammals

Jennifer A. M. Graves<sup>1</sup>:

## A Evolution of SRY

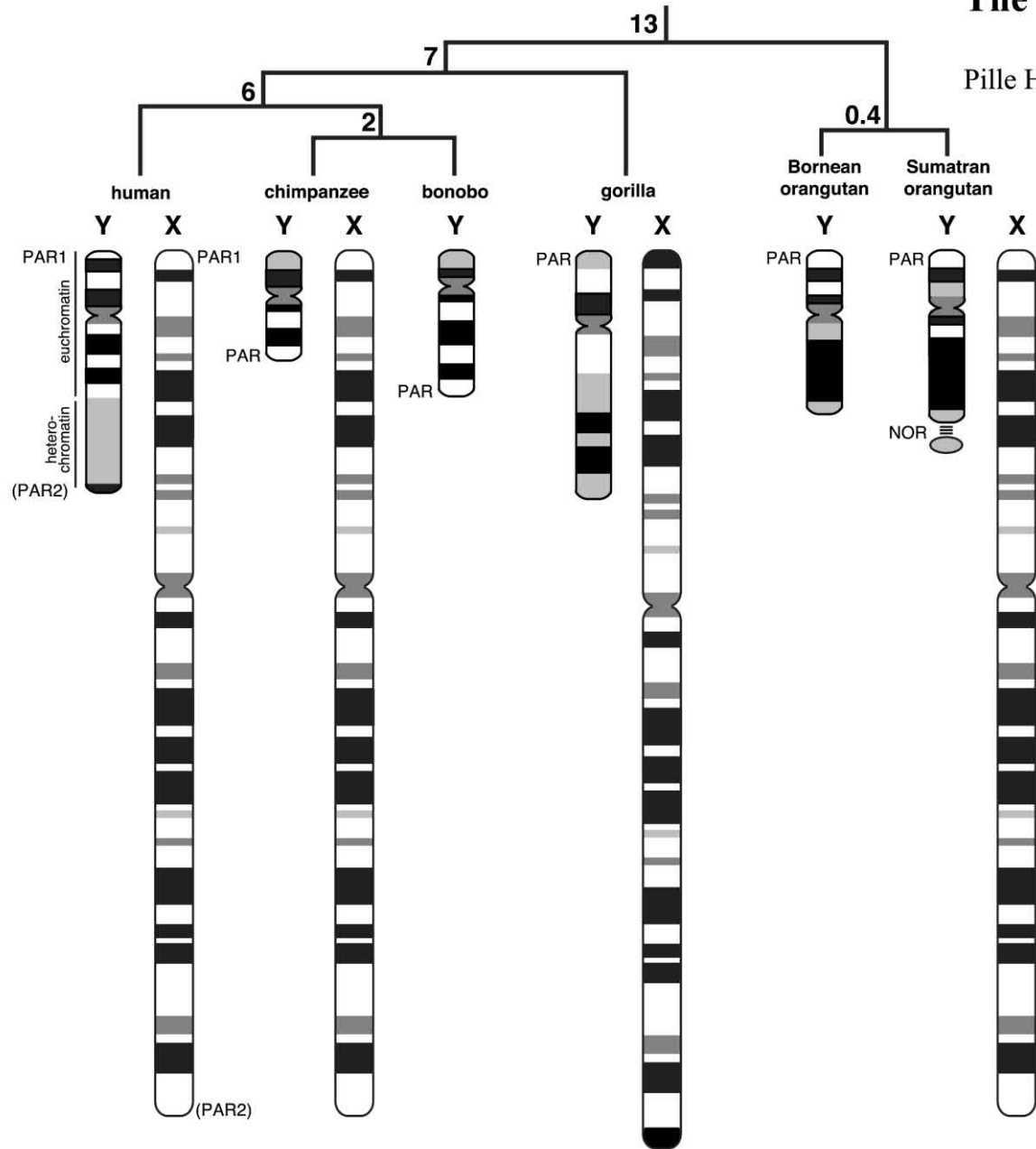


## B Evolution of XY

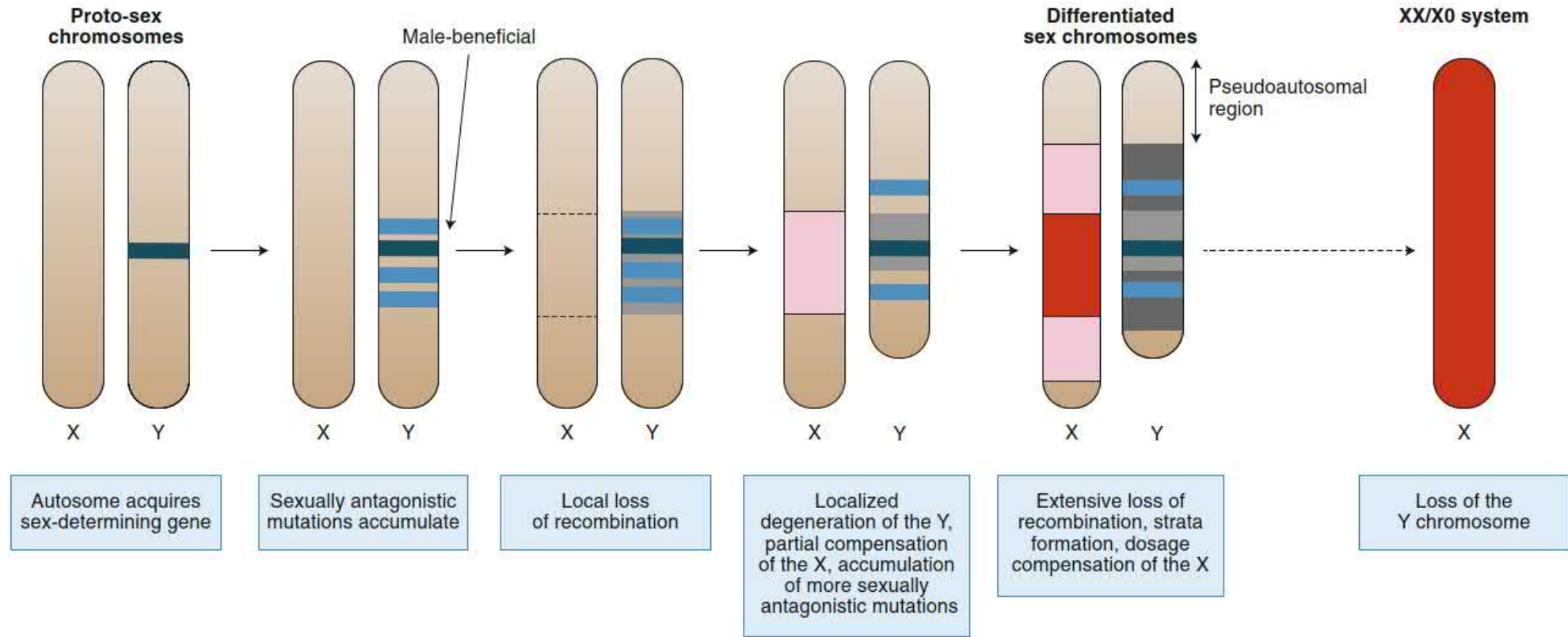


# The Y chromosomes of the great apes

Pille Hallast<sup>1,2</sup> and Mark A. Jobling<sup>3</sup>



# Эволюция половых хромосом



REVIEW ARTICLE

<https://doi.org/10.1038/s41559-019-1050-8>

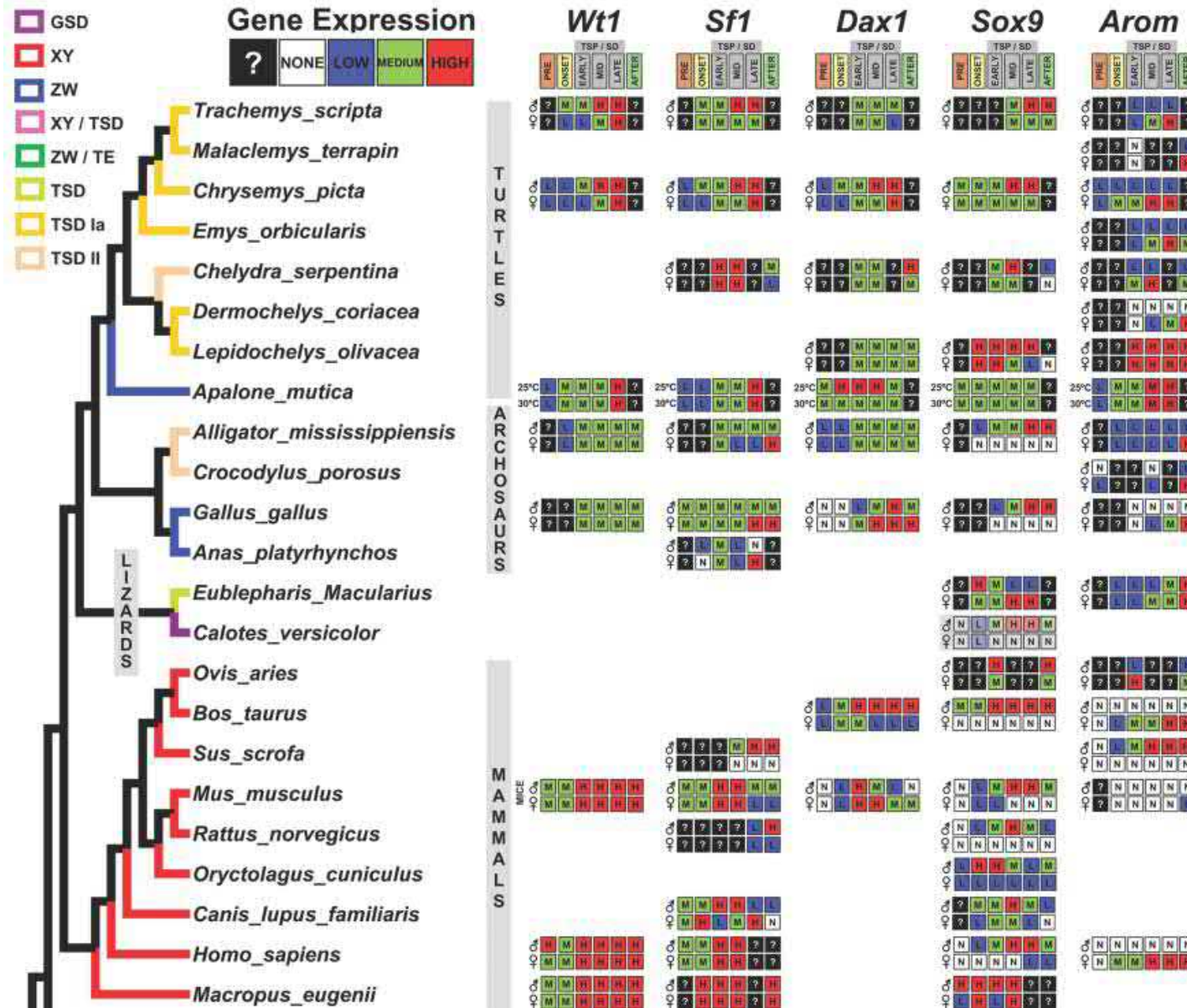
nature  
ecology & evolution

## Molecular and evolutionary dynamics of animal sex-chromosome turnover

Beatriz Vicoso \*

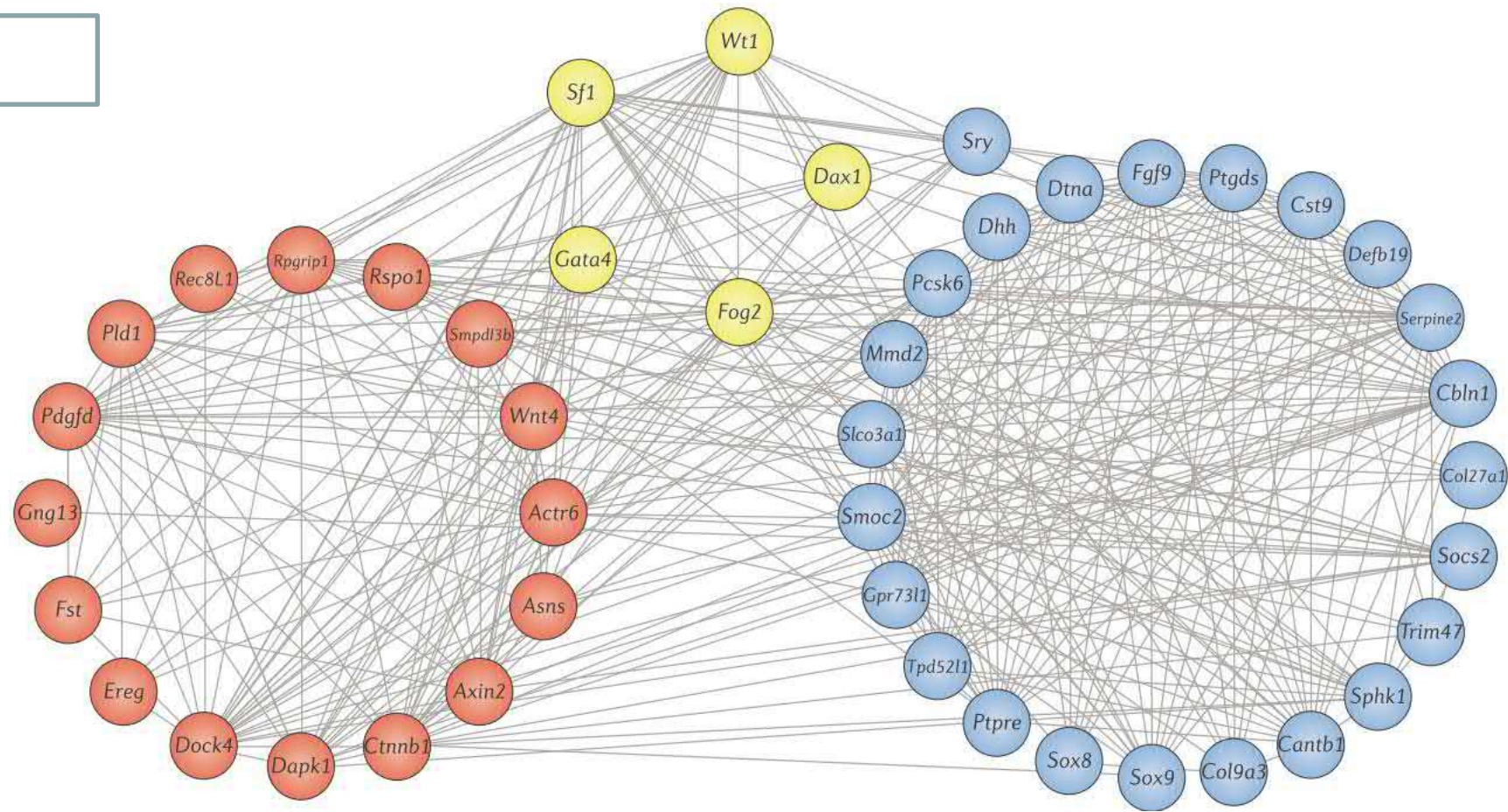
2019

# Особенности транскрипции основных генов каскада полоопределения



Sox9 male-biased and Aromatase female-biased expression ancestral and conserved throughout vertebrates

Valenzuela et al., 2013



DEVELOPMENTAL DYNAMICS 242:307–319, 2013

SPECIAL ISSUE REVIEWS—A PEER REVIEWED FORUM

## Vertebrate sex determination: evolutionary plasticity of a fundamental switch

Blanche Capel

NATURE REVIEWS | GENETICS

2017

## Transcriptional Evolution Underlying Vertebrate Sexual Development

Nicole Valenzuela,\* Jennifer L. Neuwald, and Robert Literman

**Пол детерминируется X и Y  
хромосомами**


муж

**Пол контролируется  
ОДНИМ ОСНОВНЫМ ГЕНОМ-  
переключателем**

муж

Review

# Chromosome Changes in Soma and Germ Line: Heritability and Evolutionary Outcome

Irina Bakloushinskaya 

Koltzov Institute of Developmental Biology, Russian Academy of Sciences, 119334 Moscow, Russia;  
i.bakloushinskaya@idbras.ru

