

**Uwaga, niniejszy wykład stanowi własność intelektualną i podlega adekwatnej ochronie prawnej.
Bez zgody autora nie może być kopiowany lub powielany w całości lub częściowo.**

Genomy – czy w DNA zapisane jest nasze przeznaczenie?

Marek Figlerowicz

**Zakład Biologii Molekularnej i Systemowej
Instytut Chemii Bioorganicznej
Polskiej Akademii Nauk**

Czy era post-genomiczna przyniosła odpowiedzi na stawiane wcześniej pytania?

- ❖ Co kryje się pod pojęciem genom? Czy stosowane definicje są pełne/właściwe?
- ❖ W jaki sposób badać genomy?
- ❖ Czy w genomie zapisana jest nasza przeszłość?
- ❖ W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy? Czy na podstawie genomu możemy przewidywać nasze uzdolnienia? Czy genom determinuje obecny i przyszły stan naszego zdrowia?

Genomika

Genomika to interdyscyplinarna dziedzina badań, której głównym obiektem zainteresowań jest **genom rozumiany jako złożony system biologiczny**.

Genomika obejmuje wszelkiego rodzaju badania nad strukturą, funkcją, ewolucją i inżynierią genomu.

Rozwój technologii umożliwiających badanie złożonych systemów biologicznych zmienia nasze rozumienie pojęcia genom. Im więcej możemy zbadać, tym bardziej złożony staje się genom.

Co kryje się pod pojęciem genom?

Genom to kompletny zestaw DNA obecny w danym organizmie.

Genom to zawarty w każdej komórce kompletny zestaw informacji genetycznej danego organizmu. Dostarcza on wszystkich informacji niezbędnych organizmowi do funkcjonowania.

Genom to zbiór wysoce ustrukturyzowanej i specyficznie zorganizowanych informacji, która kształtuje (definiują) architekturę i sposób funkcjonowania danego organizmu.

Genom to instrukcja, zgodnie z którą zbudowany jest i funkcjonuje dany organizm.

Genom to system informacyjny opisujący dany organizm.

Jeśli potraktujemy powyższe definicje poważnie, to ograniczenie pojęcia genomu wyłącznie do DNA, a tym bardziej do jego pierwszorzędowej struktury (sekwencji), wydaje się nieuzasadnionym uproszczeniem.

Co kryje się pod pojęciem genom?

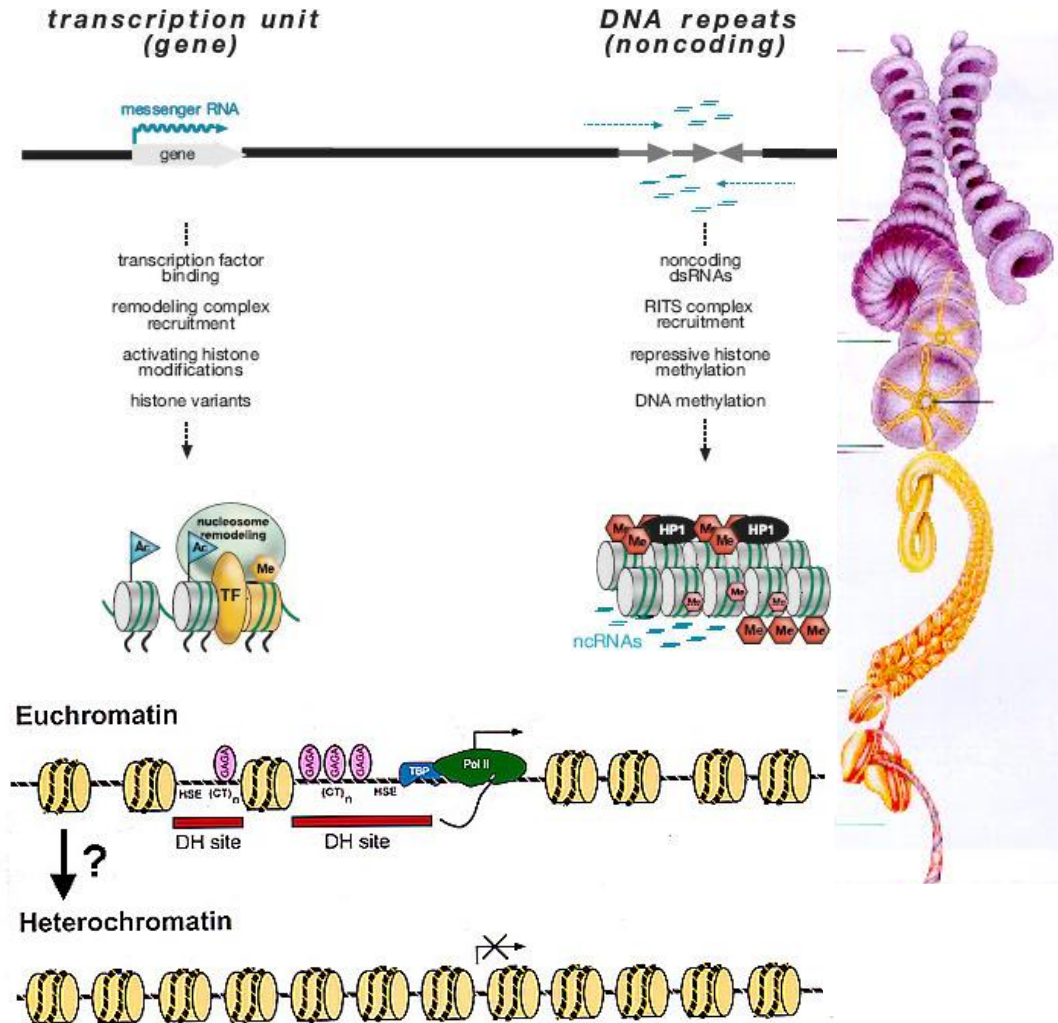
Genom (gen + chromosom)

Genom człowieka to olbrzymi wieloskładnikowy kompleks złożony z DNA i białek.

In vivo kompleks ten jest bardzo dynamiczny.

Białka tworzą rusztowanie, które zapewnia odpowiednią organizację przestrzenną DNA.

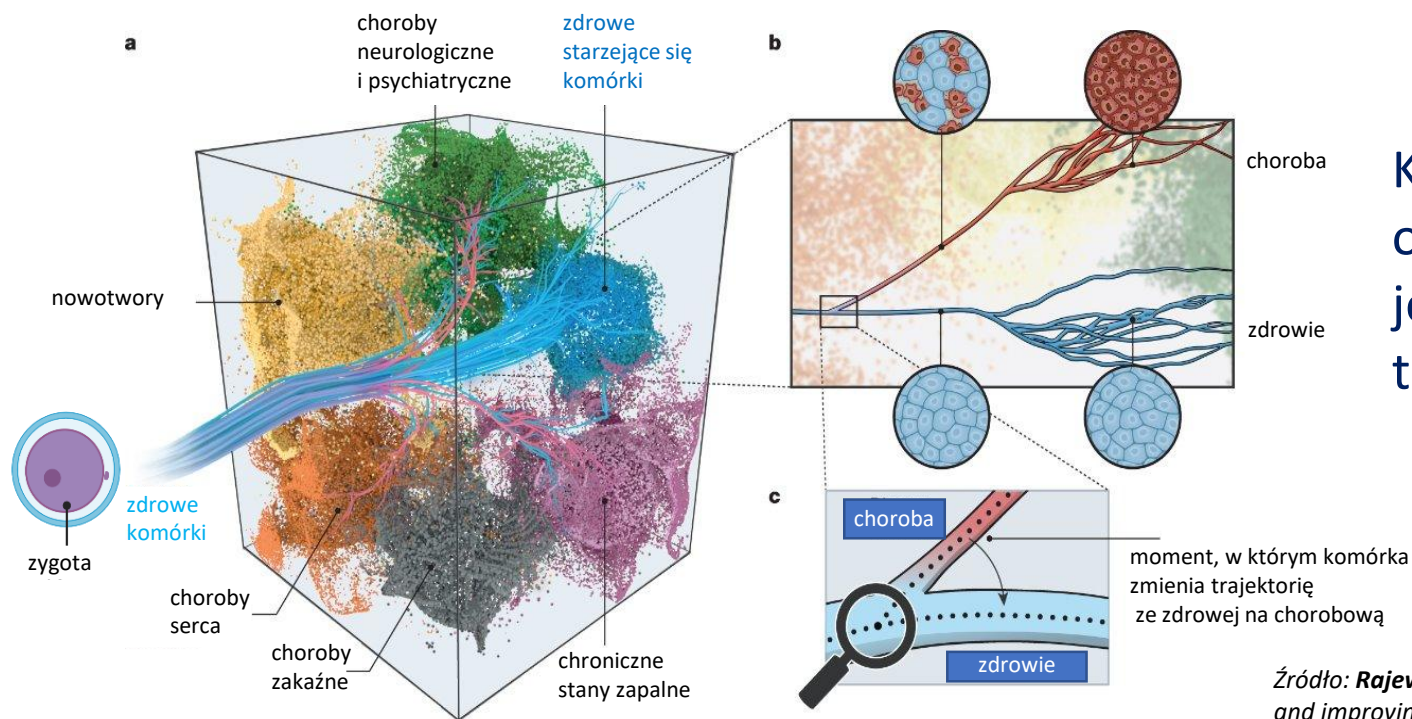
Za specyficzne oddziaływania DNA-białko odpowiedzialna jest struktura pierwszo-, drugo- i trzeciorzędowa DNA.



Co kryje się pod pojęciem genom?

W przypadku organizmów rozmnażających się na drodze płciowej, w wyniku połączenia się komórki jajowej i plemnika powstaje zygota, czyli pierwsza komórka, dająca początek wszystkim pozostałym. **Powstanie zygoty oznacza, że powstał nowy unikatowy genom.**

Każda komórka organizmu ma swój własny genom i własną trajektorię rozwoju od zygoty do formy charakterystycznej dla zdrowej starości.



Każda choroba jest odchyleniem komórki od jej prawidłowej trajektorii rozwoju.

Źródło: *Rajewsky N, (...), Figlerowicz M, et al. LifeTime and improving European healthcare through cell-based interceptive medicine. Nature. 2020*

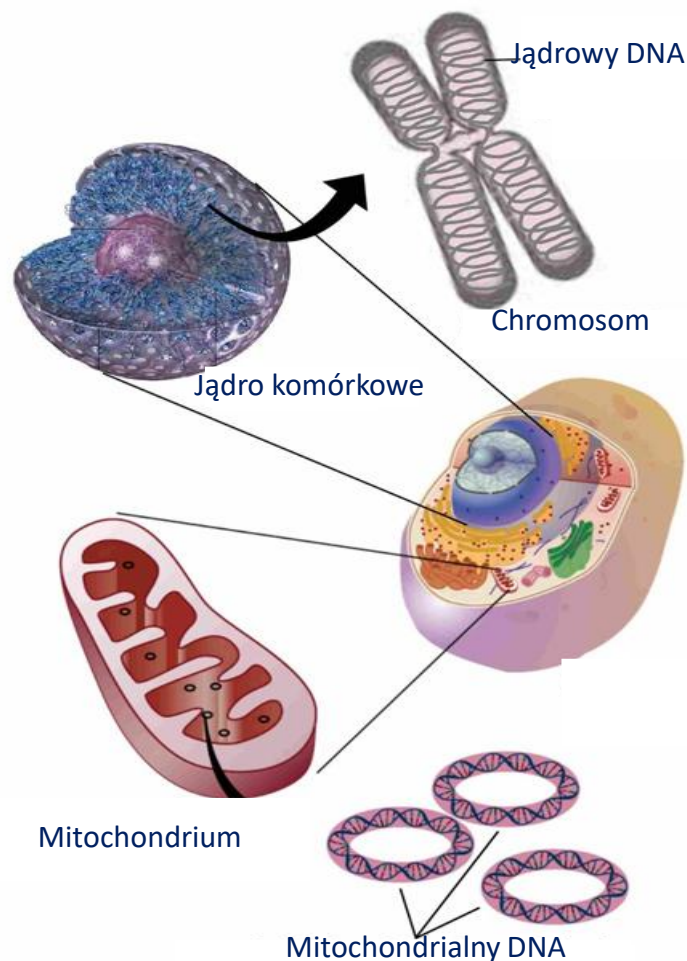
Rozpatrując genom jako złożony system biologiczny, można stwierdzić, że stan tego systemu w każdej komórce jest nieco inny, mimo że sekwencja DNA jest zazwyczaj niemal identyczna.

Genom człowieka - podstawy dziedziczenia

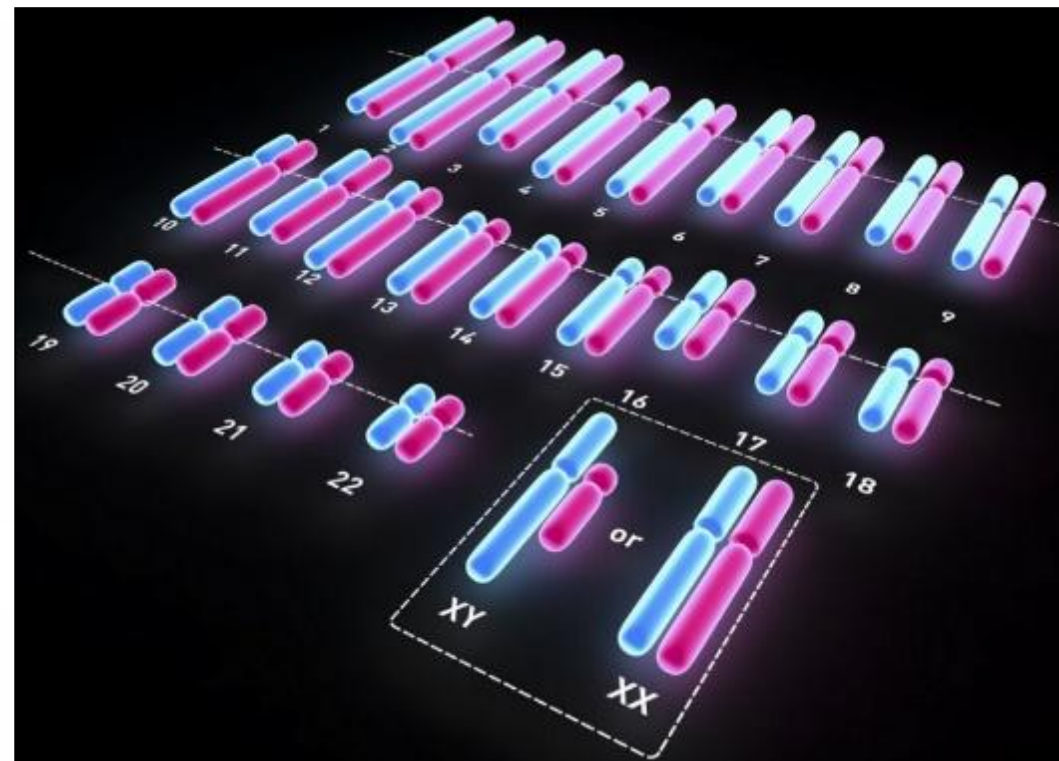
Genom człowieka – podstawy dziedziczenia

Genom jądrowy (gDNA)
człowieka - ok. 3,2 miliardy pz
(2 kopie w komórce,
46 chromosomów, po 23
od każdego z rodziców)

Genom – zawarty w komórce
kompletny zestaw informacji
genetycznej danego organizmu.

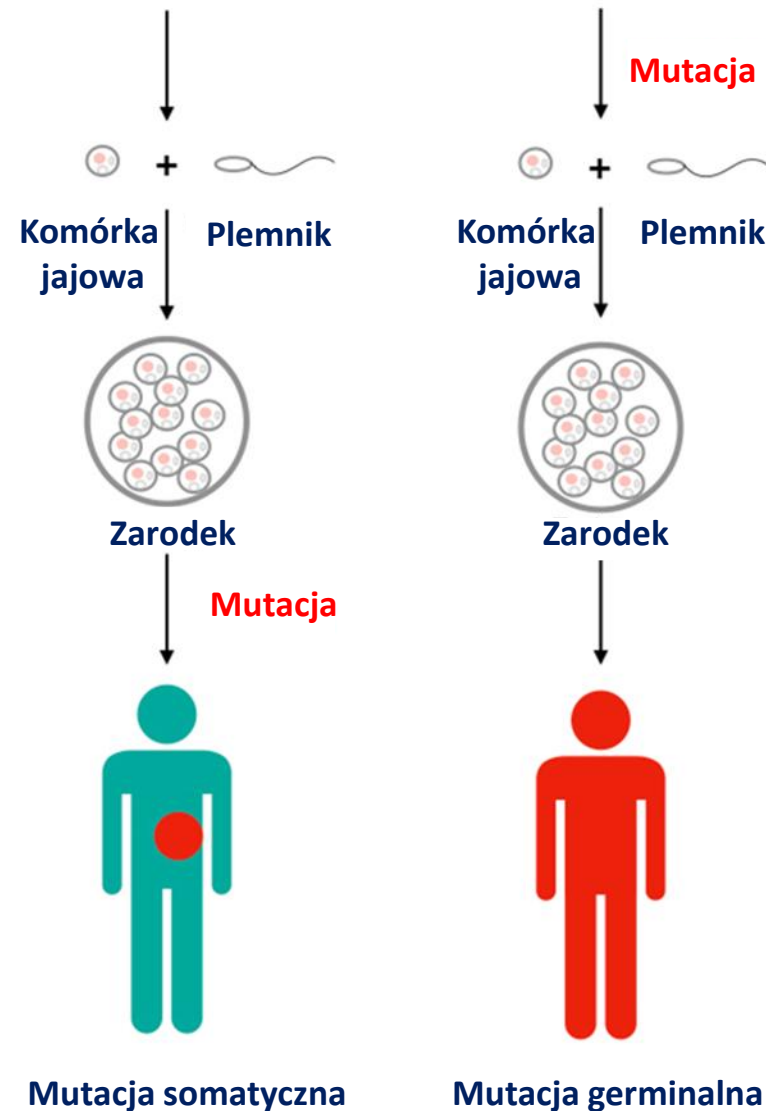


Genom mitochondrialny (mtDNA):
kolista cząsteczka, u człowieka 16,6 tys. pz
(średnio 1000 kopii w jednej komórce)



Genom jądrowy człowieka
22 pary chromosomów autosomalnych
1 para chromosomów płciowych

Aby mogły powstawać nowe komórki genomu muszą być replikowane



Z jaką dokładnością kopiowane są genomy i co z tego wynika?

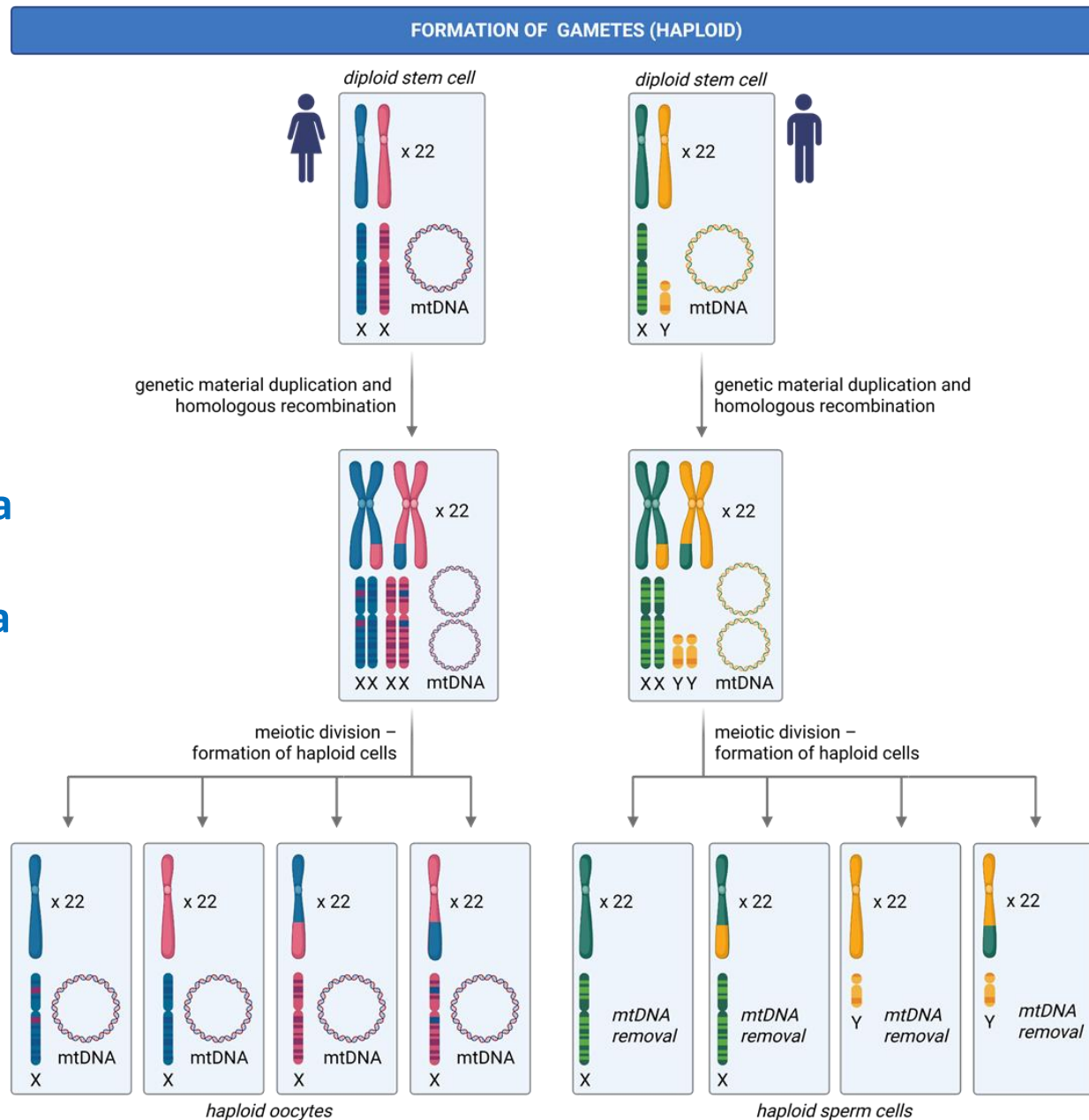
Dokładność kopiowania genomowego DNA
 $10^{-9} - 10^{-10}$
czyli
od 3 mutacji na genom
do 1 mutacji na 3 genomy

W niemal wszystkich komórkach mamy ten sam zestaw informacji genetycznej.

Wyjątkiem są komórki rozrodcze (komórki jajowe i plemniki)

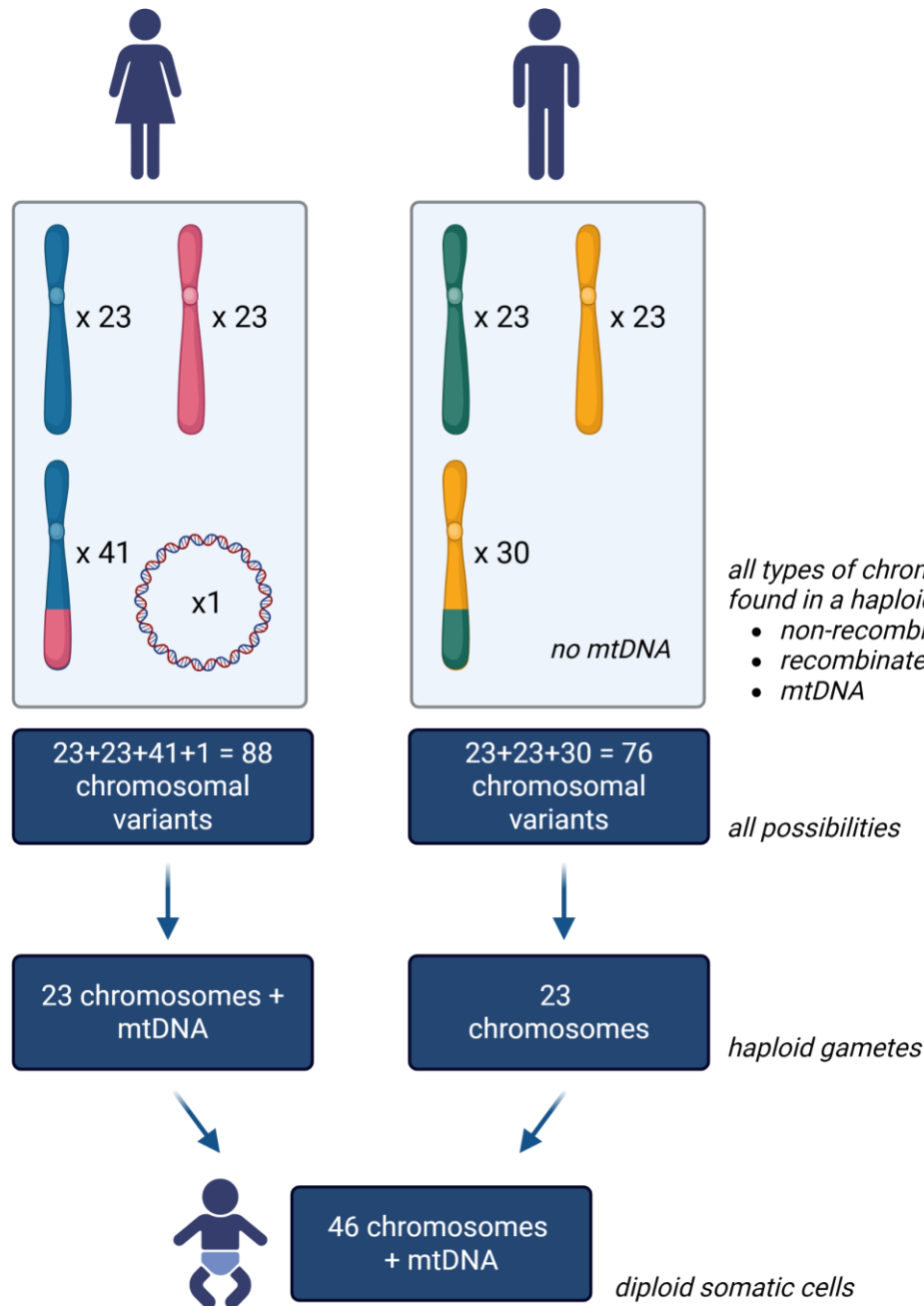
Co więcej podczas procesu powstawania komórek rozrodczych dochodzi do rekombinacji DNA – średnio ma miejsce 71 zdarzeń rekombinacyjnych 41 podczas powstawania komórki jajowej i 30 podczas powstawania plemnika.

Chromosomy komórek rozrodczych pochodzą zatem z chromosomów rodzicielskich są jednak od nich różne.



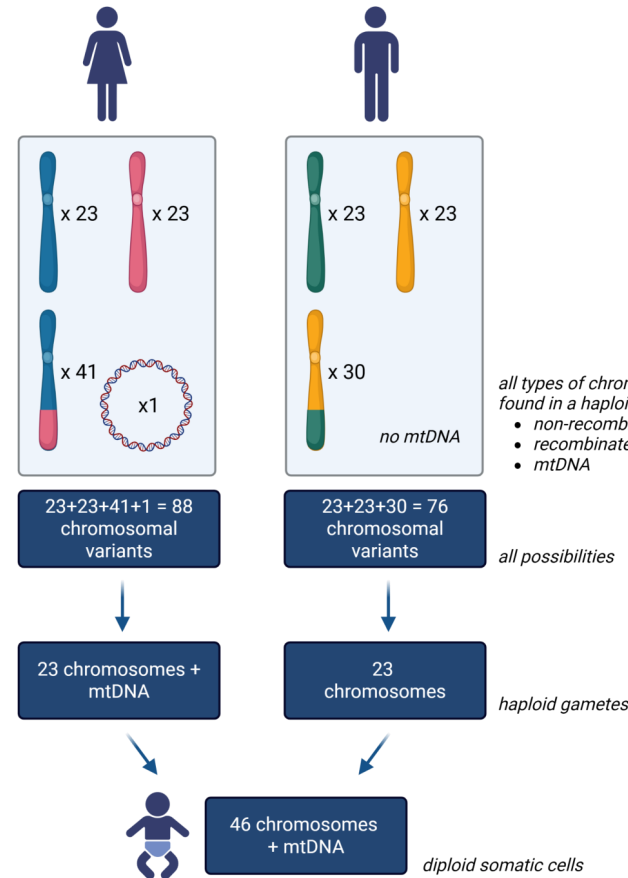
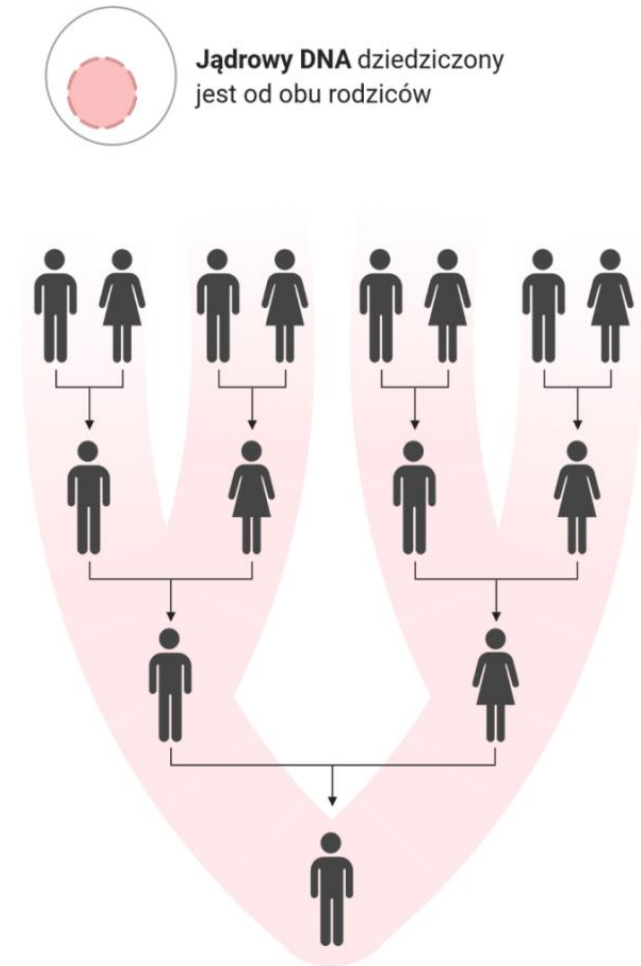
Genom człowieka – podstawy dziedziczenia

Powstawanie genomów potomnych

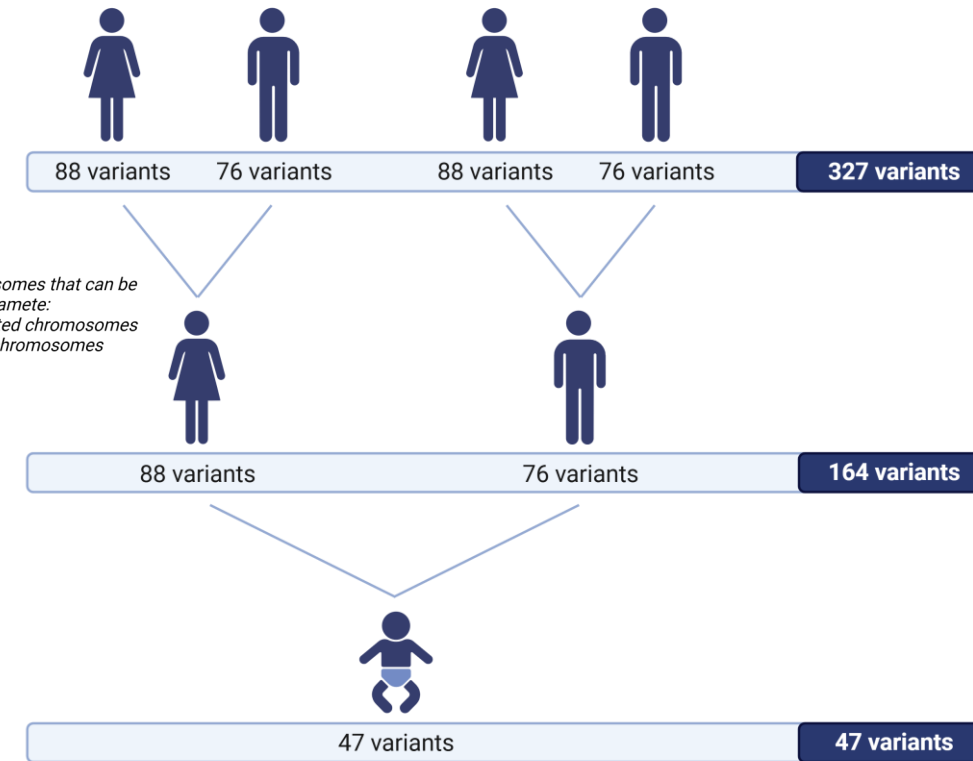


Jak duża jest potencjalna pula wariantów chromosomów rodzicielskich, z której selekcjonowane są haploidalne genomy komórek jajowych lub plemników?

W poszukiwaniu naszych przodków

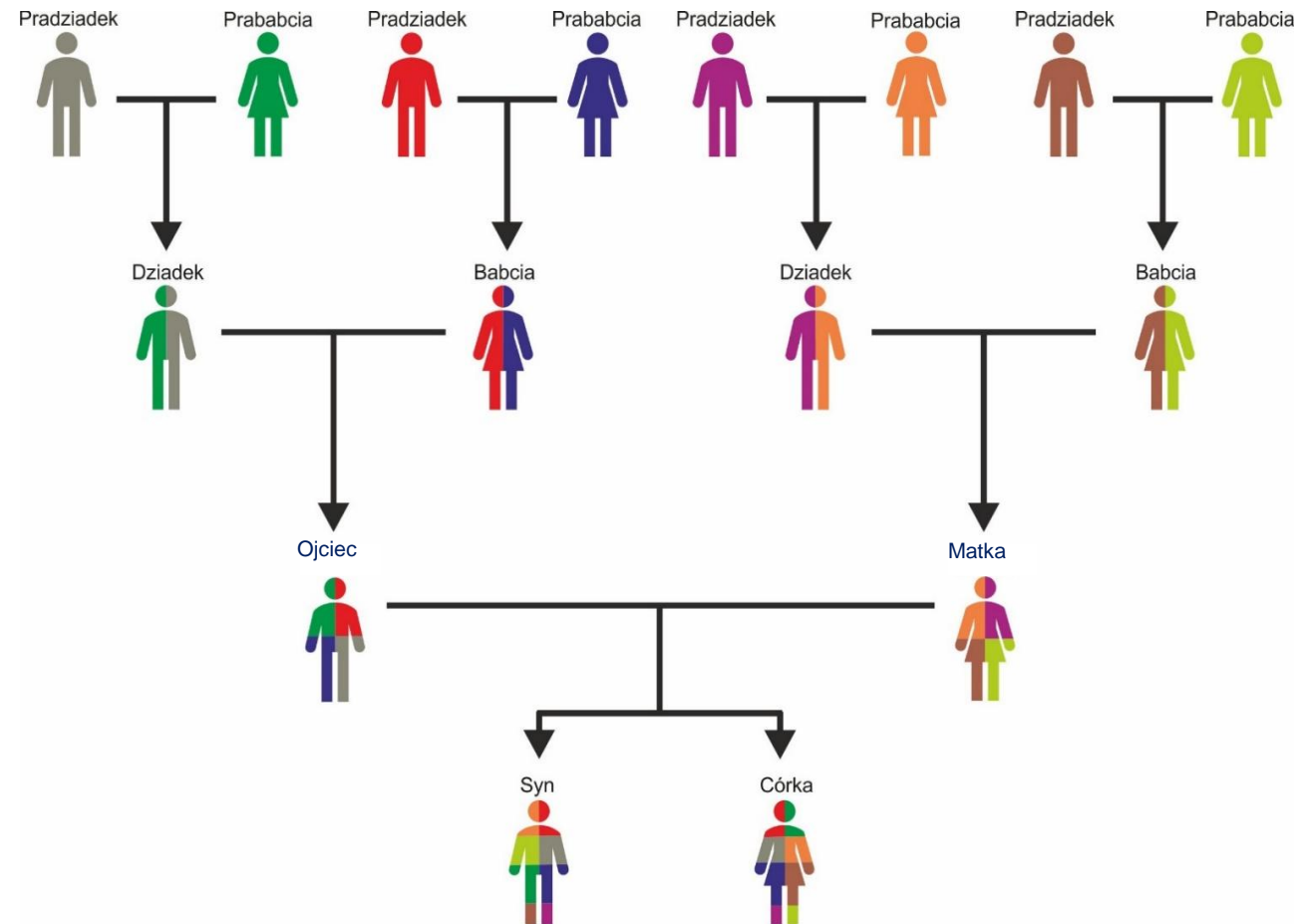


- all types of chromosomes that can be found in a haploid gamete:
- non-recombined chromosomes
 - recombined chromosomes
 - mtDNA



Połowę chromosomów otrzymujemy od matki, połowę od ojca. **W procesie dojrzewania komórek rozrodczych dochodzi do rekombinacji DNA.** Chromosomy otrzymane od rodziców nie są więc identyczne z tymi jakie mają rodzice.

Genom człowieka – podstawy dziedziczenia



Genom każdego człowieka jest złożoną mozaiką przypadkowo dobranych fragmentów genomów jego przodków.

Refleksja pierwsza

Natura wykorzystuje mechanizmy generujące zmienność genetyczną do wytworzenia jak największej liczby wariantów genomu a tym samym jak największej liczby wariantów osobników w obrębie danego gatunku.

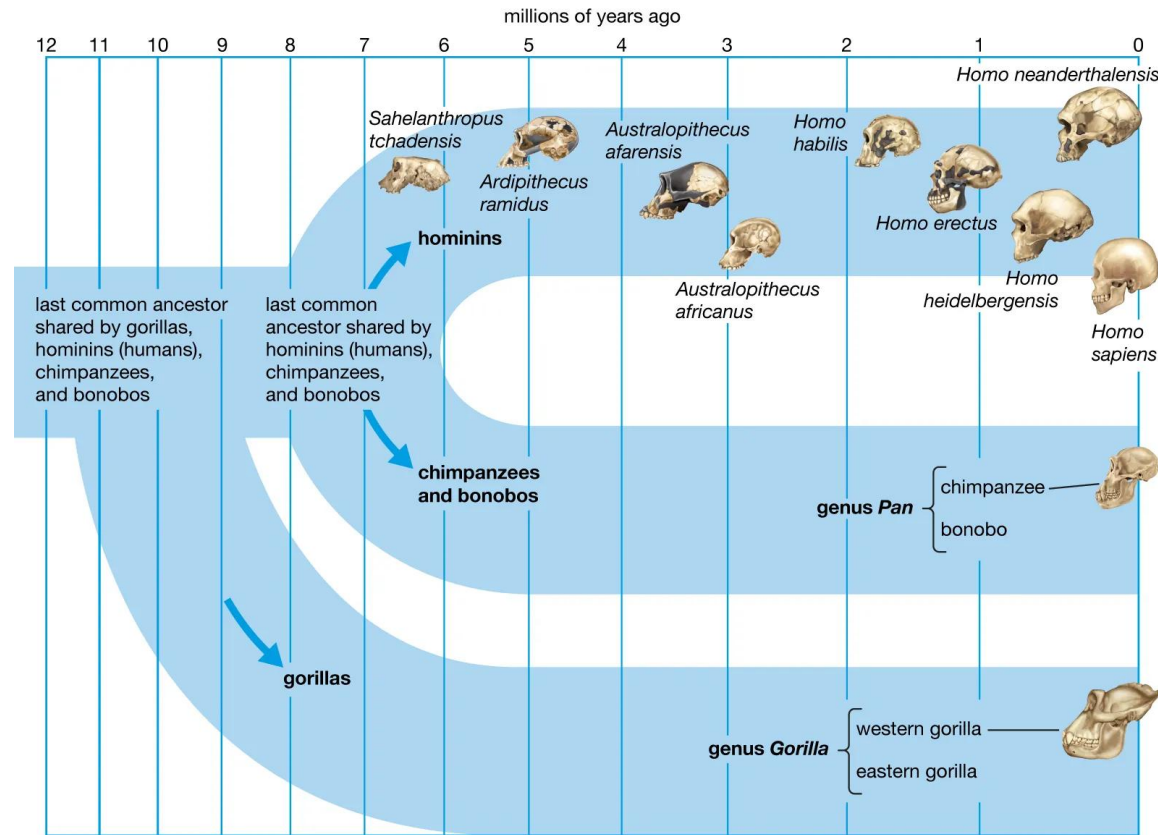
To samo dotyczy każdej cechy danego gatunku. Oznacza to, że dzięki zmienności genetycznej każda cecha może występować we wszystkich możliwych wariantach.

Każdy wariant genomu/organizmu/cechy wytworzony siłami natury jest wariantem naturalnym. Niestety często pojęcie naturalny mylone jest z pojęciem najpowszechniej występujący lub typowy.

Jeżeli jakiś wariant utrzymuje się w warunkach naturalnych oznacza to, że z jakiś przyczyn - nie zawsze jeszcze zrozumiałych - jest on korzystny dla gatunku lub środowiska jako całości.

Historia biologiczna człowieka

Człowiek jako wytwór natury



© Encyclopædia Britannica, Inc.

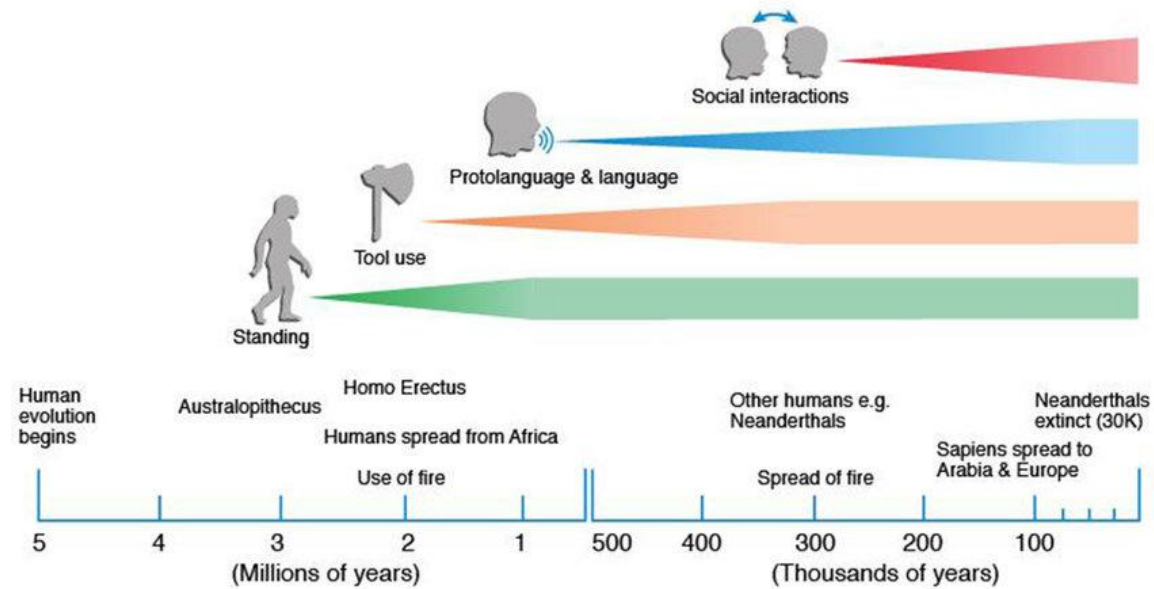
Człowiekowate (*Hominidae*) – rodzina ssaków naczelnych obejmująca gatunki wykazujące dużą inteligencję, skłonność do przyjmowania dwunożnej i spionizowanej postawy oraz zdolność do wytwarzania i używania narzędzi.

Najstarszy znany hominid (*Graecopithecus*) pochodzi z miocenu, sprzed 7,2 mln lat, z terenów dzisiejszej Grecji i Bułgarii. W naturze rodzinę tę reprezentują takie rodzaje ssaków jak człowiek, szympan, goryl i orangutan.

Człowiek (*Homo*) – rodzaj ssaka naczelnego z podrodziny *Homininae*, z rodziny *Hominidae*. Dzieli się on na współcześnie żyjącego człowieka rozumnego (*Homo sapiens*) oraz już wymarłe w gatunki n.p.: człowieka zręcznego (*Homo habilis*), wyprostowanego (*Homo erectus*) i neandertalskiego (*Homo neanderthalensis*).

**Sekwencje kodujące białka u człowieka i szympansa są identyczne w 99,1%.
Dwie trzecie genów ma identyczną sekwencję.**

Człowiek jako wytwór natury i kultury



	Dates (years before present)	Milestone	Dating Methods
	4-7 million	Human & chimp ancestors diverge	Molecular genetic clock, Argon
	By 4 million	Bipedal walking becomes well developed	Argon
	2.6 million	Oldest stone toolmaking	Argon, Paleomagnetic
	1.8 million	<i>Homo erectus</i> expands out of Africa	Argon, Paleomagnetic
	800,000 – 200,000	Rapid brain expansion	Argon & Uranium-series Paleomagnetic
	250,000 – 30,000	Neanderthals emerge, then become extinct; <i>Homo sapiens</i> emerges in Africa, then expands to other continents; symbolic culture begins to flourish	Thermoluminescence, Electron spin resonance, Carbon-14, Molecular genetic clock
	12,000 – 10,000	Origins of agriculture	Carbon-14 dating
	4,500	Origins of writing, state societies, civilization: Sumer & Egypt	Carbon-14 dating

Historia biologiczna człowieka

Prehistory

3 million years to 3000 BC

Paleolithic Neolithic

3 million years to 10000 BC 10000 BC

First human species 2.5 million years BC
Use of fire 1 million years BC
Agriculture begins 10000 BC



History

3000 BC to nowadays

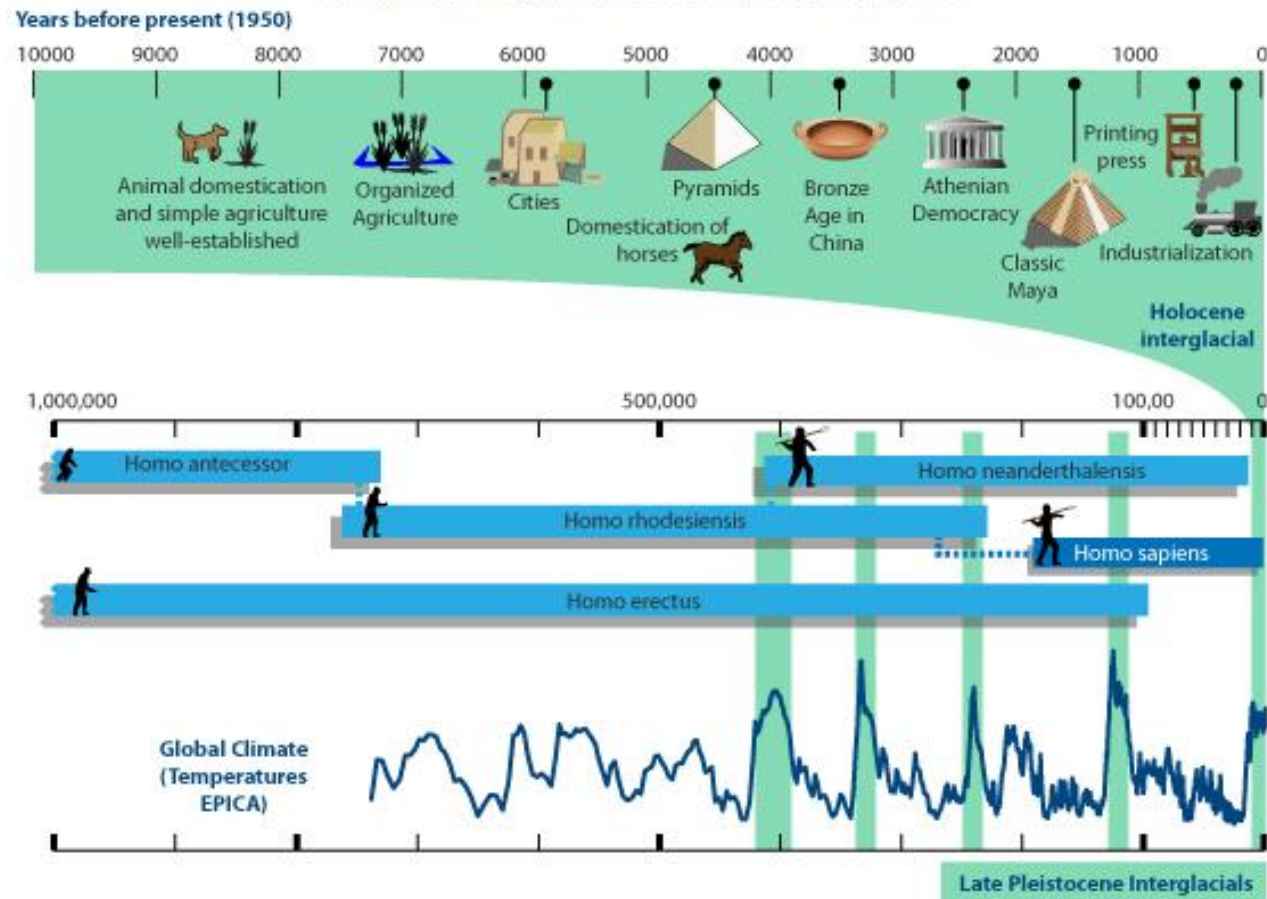
Aicient Age Medieval Age Modern Age Contemporary Age

3000BC to 476AC 476 AC to 1492 AC 1492 to 1789 AC 1789 AC to 2011 AC

Invention of writing 3000BC
Fall of Western Roman Empire 476 AC
Colombus discovered America 1492 AC
French Revolution 1789 AC



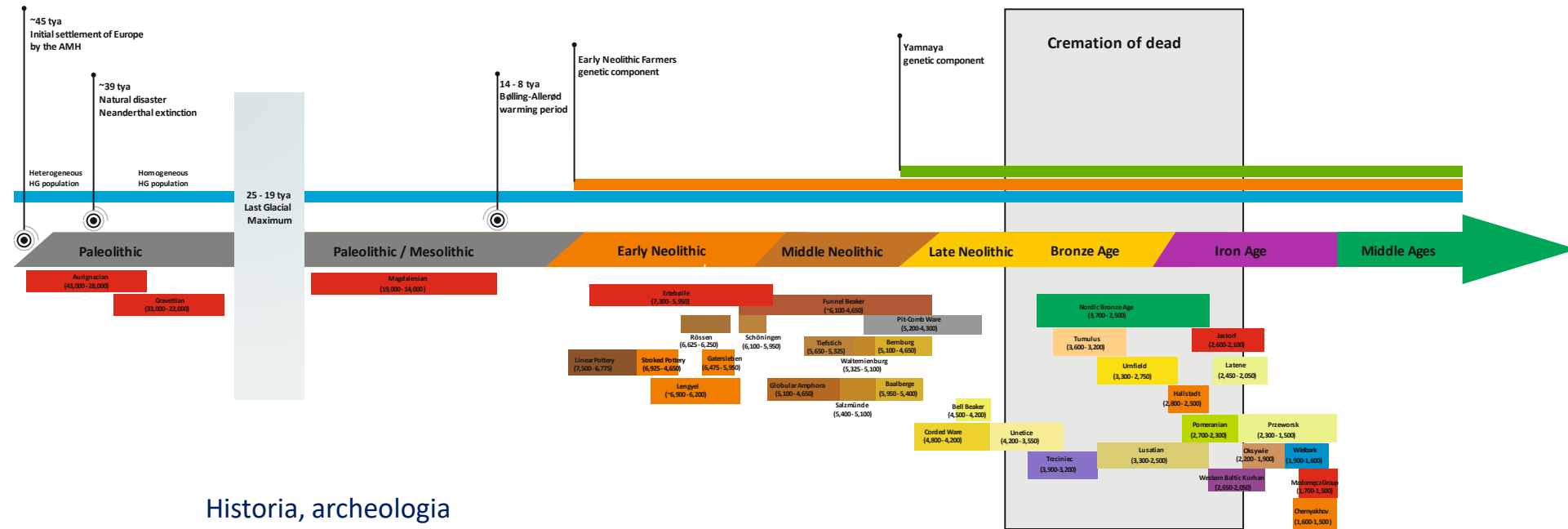
Global Climate, Human Evolution and Civilization



Historia biologiczna człowieka

Historia *Homo sapiens* w Europie

Historia biologiczna



W poszukiwaniu naszych przodków dziedziczenie na poziomie populacyjnym

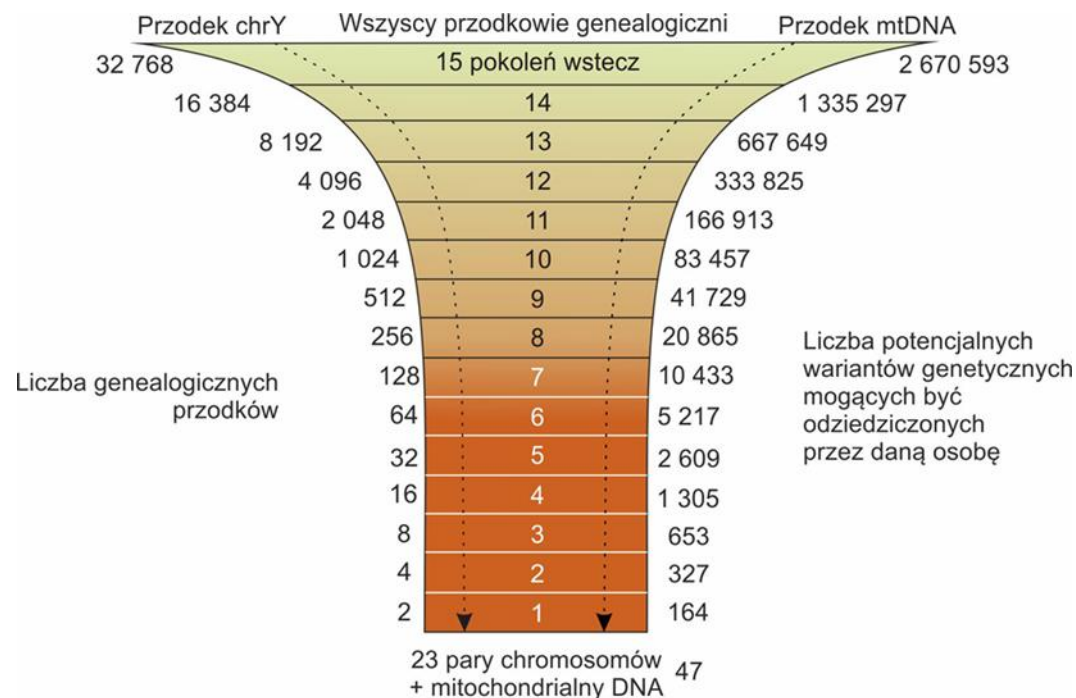
W poszukiwaniu naszych przodków

Genomika pozwala badać naszą przeszłość, gdyż ludzkie genomy nie są identyczne.

Poszczególni ludzie mają genomy identyczne w 99,85%.
Mogą zatem różnić się około
4 800 000 pz

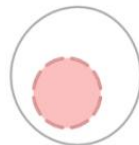
W ramach naszych badań **porównujemy wzory mutacji** występujące w analizowanych genomach. Im wzory te są bardziej podobne tym ludzie są bliżej spokrewnieni.

W poszukiwaniu naszych przodków

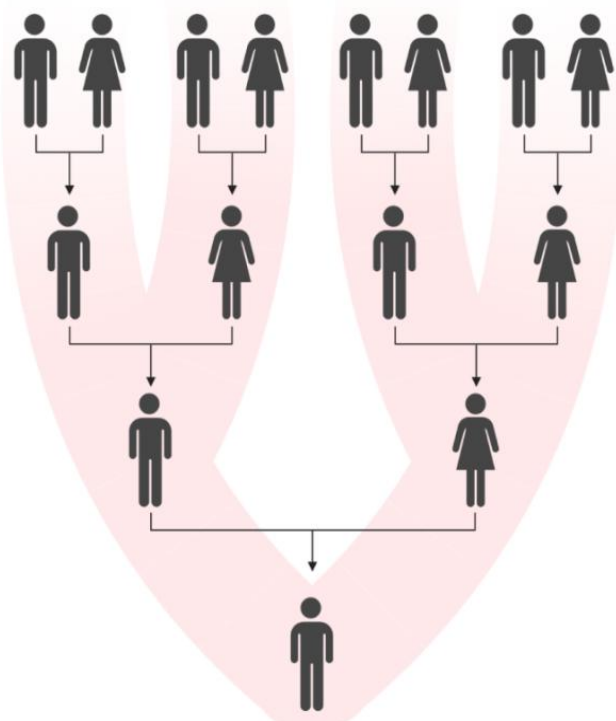


Genom człowieka składa się z 47 łańcuchów dwuniciowego DNA odpowiadających 46 chromosomom oraz mtDNA. Zakładając stałe tempo rekombinacji genomu jądrowego, (ok. 71 zdarzeń *crossing-over* podczas powstawania haploidalnych komórek rozrodczych) stwierdzić można, że w przypadku każdego osobnika **47 dwuniciowych DNA wyselekcjonowanych zostaje spośród 164 potencjalnych rodzicielskich wariantów: 46 niezrekombinowanych chromosomów od matki, 46 niezrekombinowanych chromosomów od ojca, 71 zrekombinowanych chromosomów pochodzących od matki lub ojca oraz mtDNA pochodzącego zawsze od matki.** Analogicznie dwa pokolenia wstecz liczba potencjalnych wariantów dwuniciowego DNA, które mogą być odziedziczone przez daną osobę od 4 swoich dziadków wynosi już 327. Z oczywistych względów większość z potencjalnych wariantów jest zatem tracona.

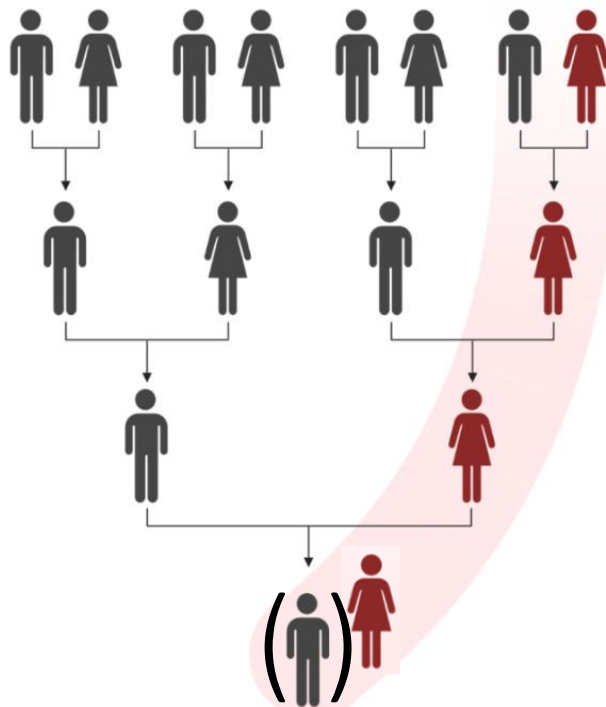
W poszukiwaniu naszych przodków



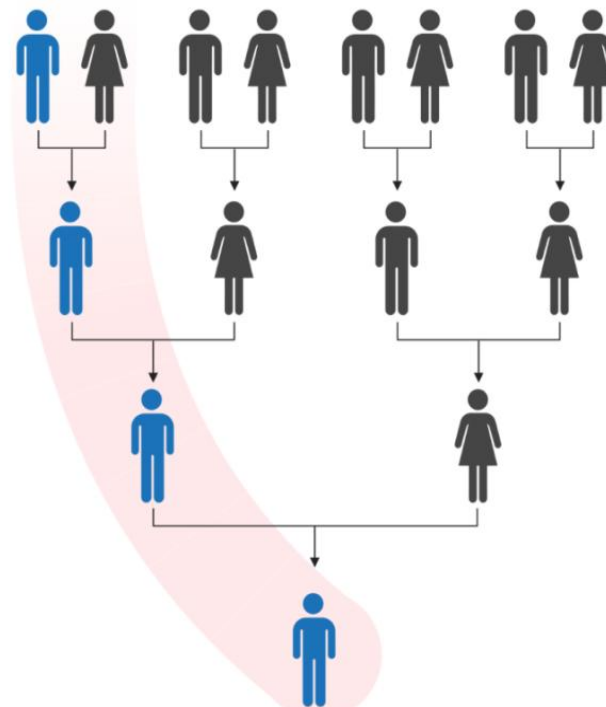
Jądrowy DNA dziedziczony jest od obu rodziców



Mitochondrialny DNA jest dziedziczony w linii żeńskiej z matki na dzieci



Chromosom Y jest dziedziczony w linii męskiej z ojca na syna

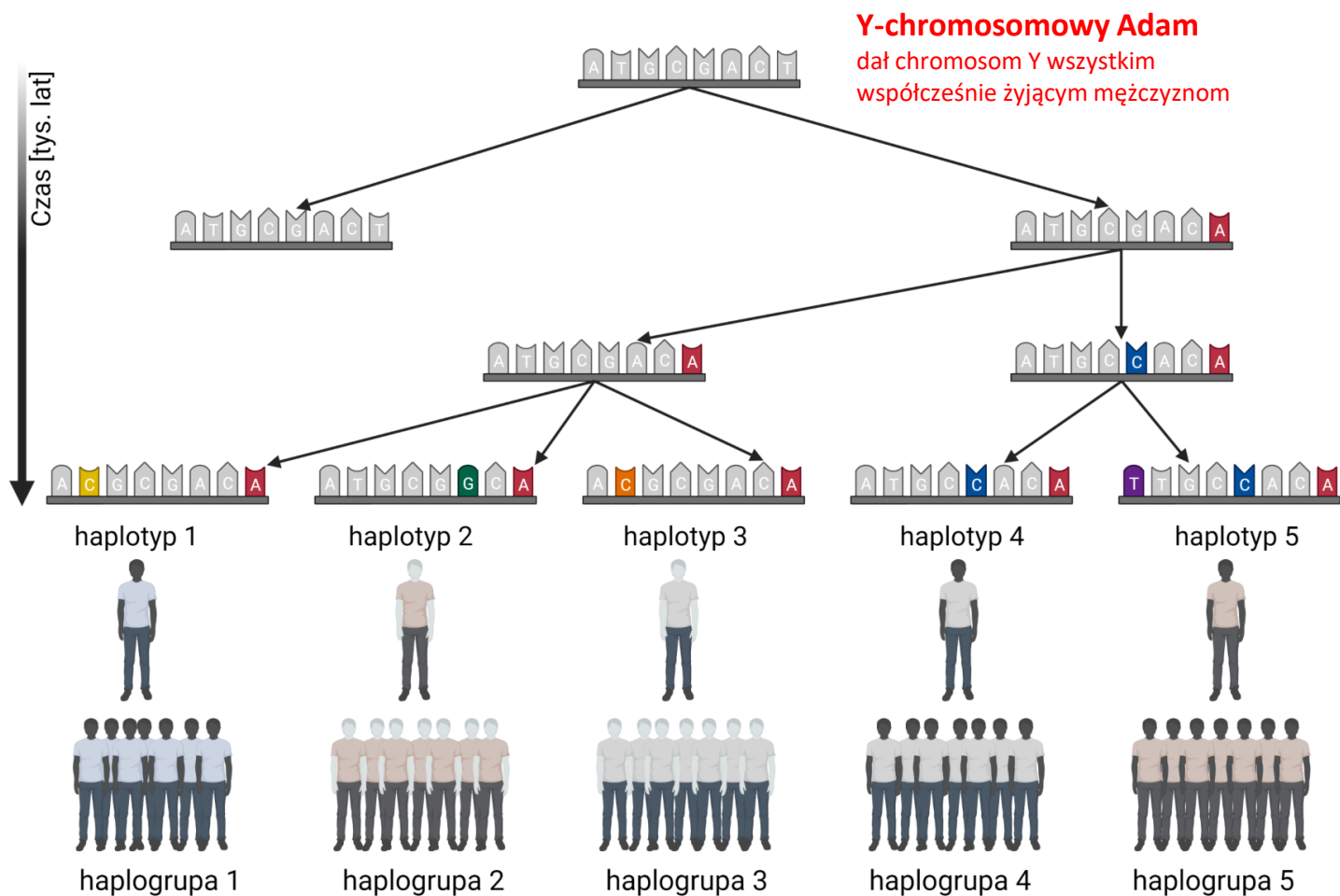


Połowę chromosomów otrzymujemy od matki połowę od ojca. **W procesie dojrzewania komórek rozrodczych dochodzi do rekombinacji DNA.** Chromosomy otrzymane od rodziców nie są więc identyczne z tymi jakie mają rodzice.

Mitochondrialny DNA **nie ulega rekombinacji** i jest dziedziczony od matki. Matka przekazuje go wszystkim dzieciom jednak dalej przekazywany jest tylko przez córki.

Chromosom Y generalnie **nie ulega rekombinacji**, posiadają go tylko mężczyźni jest więc dziedziczony z ojca na syna.

Akumulacja mutacji w chromosomie Y



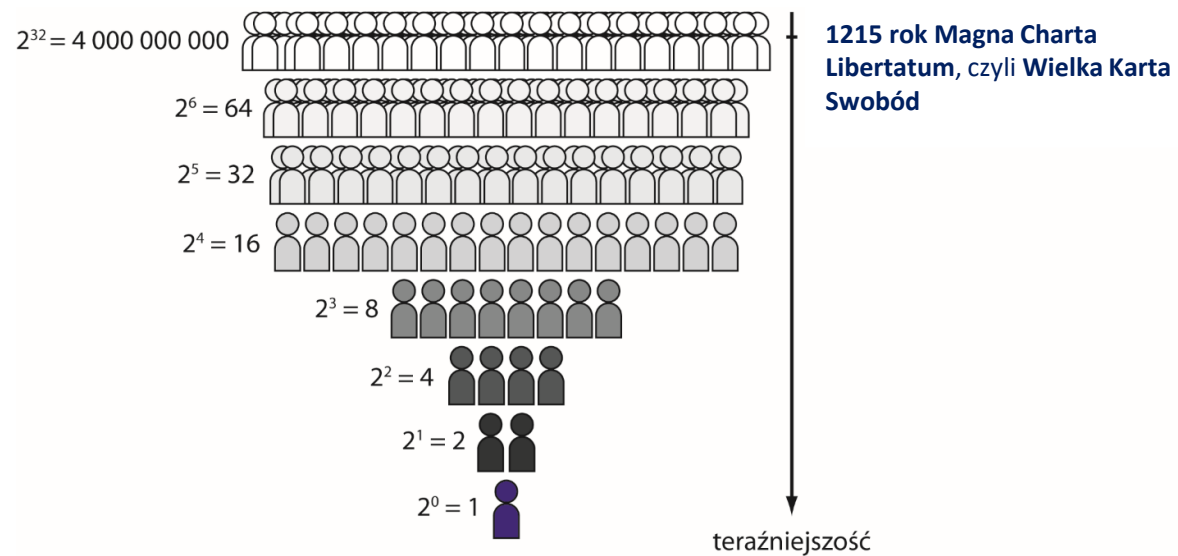
Haplotyp – pojęcie oznacza zestaw wariantów DNA wzdłuż pojedynczego chromosomu, które są dziedziczone razem (np. chromosom Y lub mitochondrialny DNA) lub mają tendencję do dziedziczenia razem.

Zwykle są dziedziczone razem, ponieważ znajdują się blisko siebie na chromosomie, a rekombinacja między tymi wariantami jest rzadka. Haplotyp może być ograniczony do jednego genu lub może być większy i obejmować wiele genów.

Haplogrupa – zbiór podobnych haplotypów pochodzących od wspólnego przodka a przez to charakteryzujących się obecnością tych samych SNP.

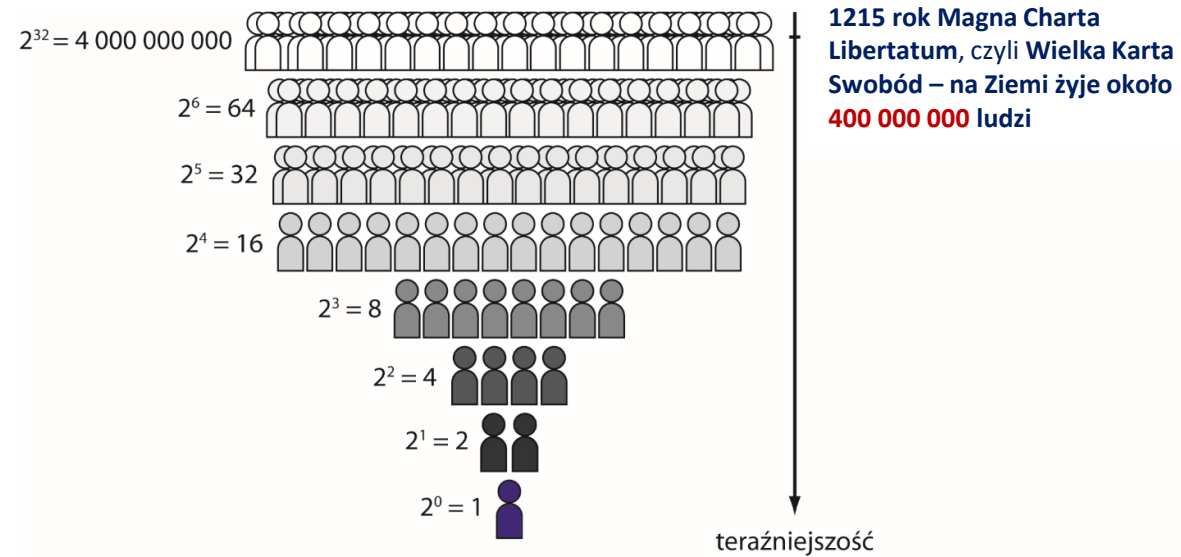
W poszukiwaniu naszych przodków

Nasze unikatowe drzewa genealogiczne



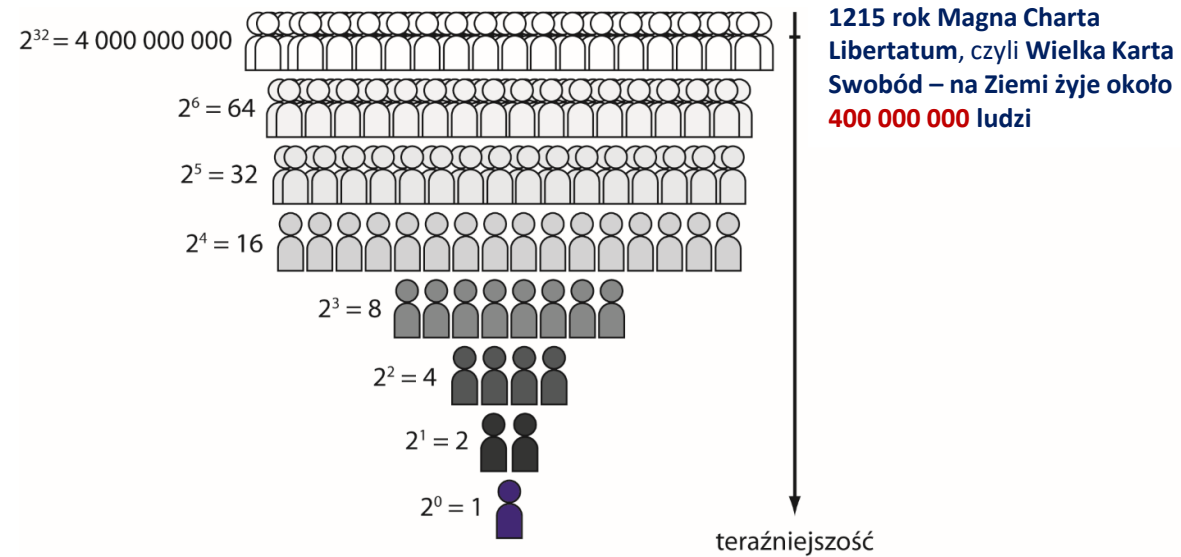
W poszukiwaniu naszych przodków

Nasze unikatowe drzewa genealogiczne



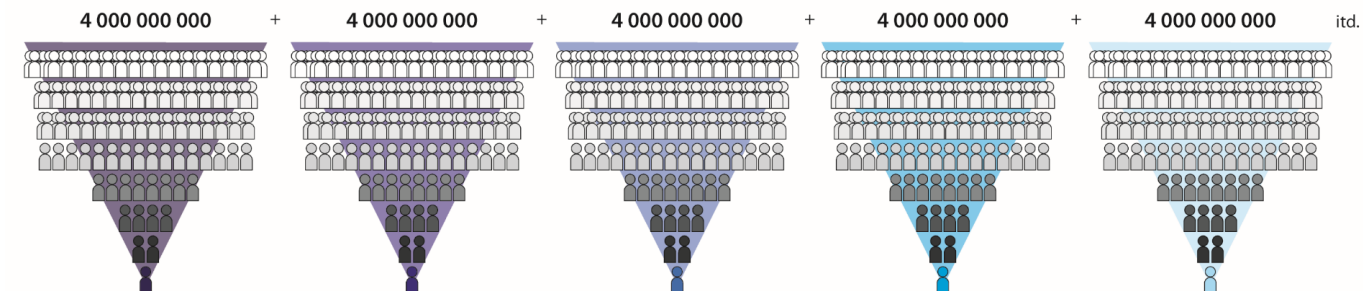
W poszukiwaniu naszych przodków

Nasze unikatowe drzewa genealogiczne



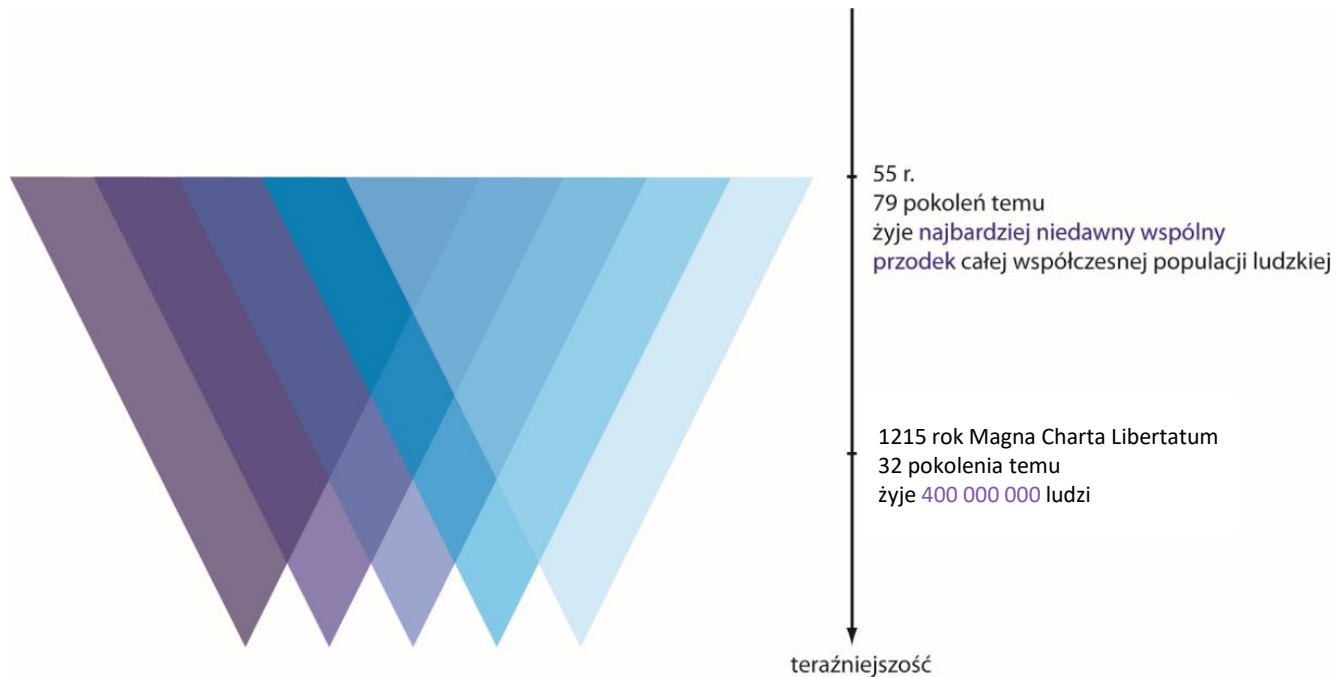
W poszukiwaniu naszych przodków

Nasze unikatowe drzewa genealogiczne



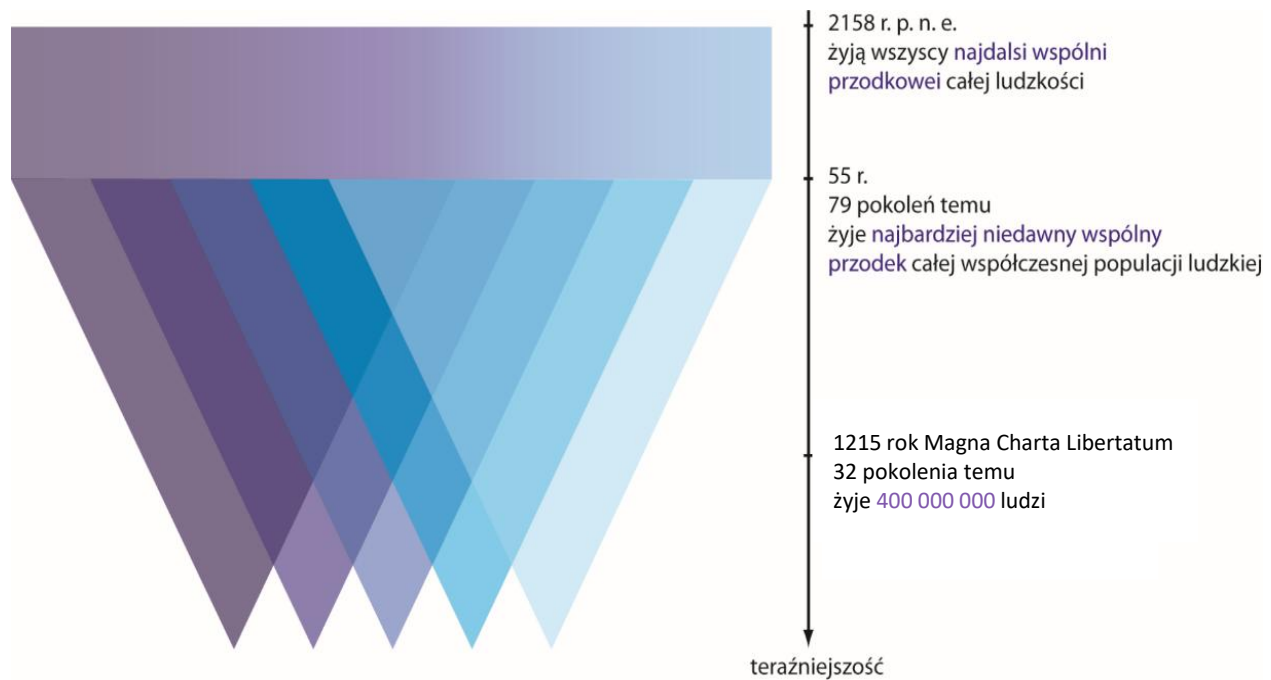
W poszukiwaniu naszych przodków

Nasze unikatowe drzewa genealogiczne



W poszukiwaniu naszych przodków

Nasze unikatowe drzewa genealogiczne



Wszyscy jesteśmy zadziwiająco blisko spokrewnieni.

Ludzie nie są tak różni jak to niektórzy sądzą.

W odniesieniu do człowieka pojęcie rasy biologicznej nie znajduje zastosowania. Analiza genomów pozwoliła stwierdzić, że nie ma jednoznacznego szablonu genetycznego pozwalającego na odróżnienie jednej rasy od innej.

Jeżeli porównać genomy populacji człowieka zgodnie ze stosowanym w przeszłości podziałem na rasy, wówczas stwierdzić można, że większość zmienności genetycznej (ok. 85%) występuje w obrębie poszczególnych grup/ras ludzkich, a tylko niewielka część (ok. 15%) między nimi.

**W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje
nasze cechy?**

W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy?

W codziennym życiu bardzo często spotykamy się z opiniami wskazującymi na ścisły związek pomiędzy naszymi cechami lub skłonnościami do zapadania na pewne choroby a jakimś konkretnym genem.

Badacze z Holandii odkryli gen, który jest odpowiedzialny za bardziej „młodszy” wygląd.

Odkryto gen odpowiedzialny za śmiertelne skrzepy.

Naukowcy odkryli potencjalny gen, który jest odpowiedzialny za zapobieganie chorobom serca.

Grupa brytyjskich i niemieckich naukowców odkryła gen odpowiadający za występowanie migreny.

Odkryto nowy gen odpowiedzialny za poronienia.

Naukowcy odkryli gen odpowiedzialny za ryzyko wystąpienia chorób nerek.

Odkryto gen odpowiedzialny za kształt twarzy.

Naukowcy odkryli gen odpowiedzialny za skłonności do chorób psychicznych.

Naukowcy odkryli gen, który prawdopodobnie jest odpowiedzialny za ilość spożywanego alkoholu.

W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy?

Jak zatem wytłumaczyć następujące fakty.

Jedną z cech, które uważane są za w bardzo dużym stopniu dziedziczne jest wzrost. Według niektórych autorów w 70-80% zależy on od naszych genów.

Tymczasem pod koniec XIX wieku średni wzrost amerykańskich mężczyzn wynosił 173 cm a holenderskich 165 cm podczas gdy pod koniec XX wieku średni wzrost amerykańskich mężczyzn wynosi 178 cm a holenderskich 185 cm.
Czy ich geny tak bardzo się zmieniły w ostatnich 100 latach?

W rodzinach japońskich, które w latach 50- i 60-tych ubiegłego wieku przenieśli się do USA, dzieci były średnio o około 12 centymetrów wyższe niż w spokrewnionych rodzinach nadal mieszkających w Japonii.
Czy przeprowadzka do USA zmieniła ich geny?

W ciągu ostatnich kilkudziesięciu lat średni wzrost Japończyków zwiększył się o 10 cm.

Według niektórych badań współczynnik IQ zdeterminowany jest genetycznie w 80%, podczas gdy według innych, przeprowadzonych w podobny sposób tylko w 10%. Jak to możliwe?

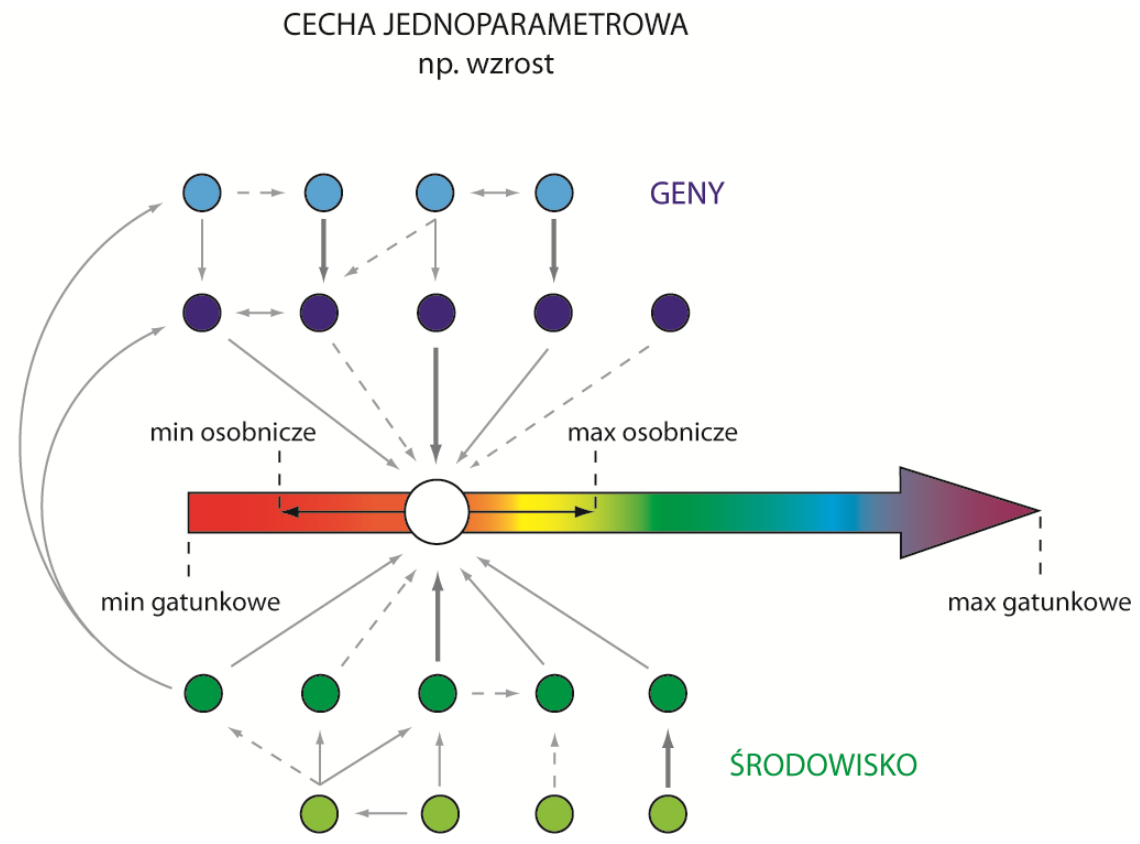
W genomie zakodowane są elementy składowe złożonych systemów biologicznych – genom zawiera zatem informację co ma powstać w trakcie rozwoju danego organizmu.

Dopiero genom oraz wszystkie zakodowane w nim składniki tworzą system, który jako całość kształtuje nasze cechy.

Ponieważ systemy te nie są izolowane jednym z czynników kształtujących nasze cechy jest także środowisko.

W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy?

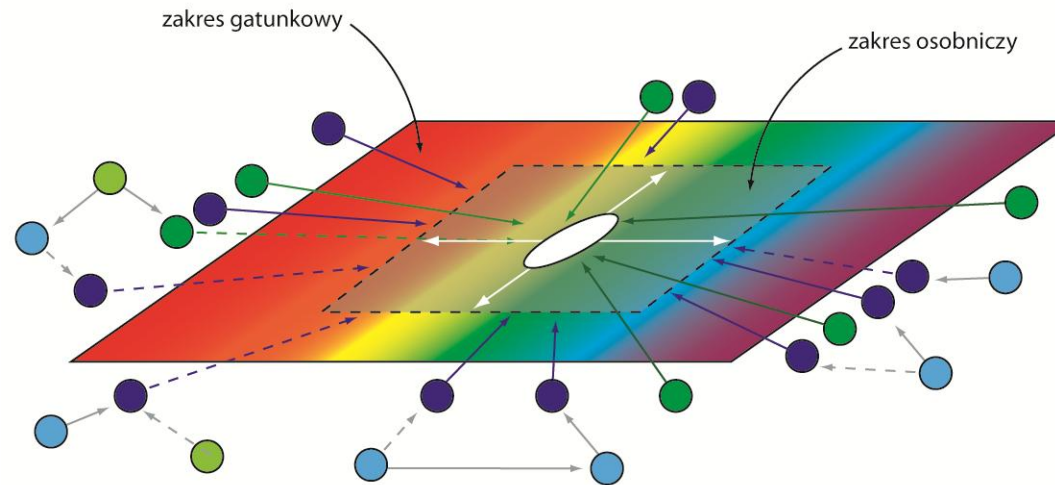
- gen wpływający bezpośrednio na daną cechę
- gen wpływający pośrednio na daną cechę
- czynnik środowiskowy wpływający bezpośrednio na daną cechę
- czynnik środowiskowy wpływający pośrednio na daną cechę



W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy?

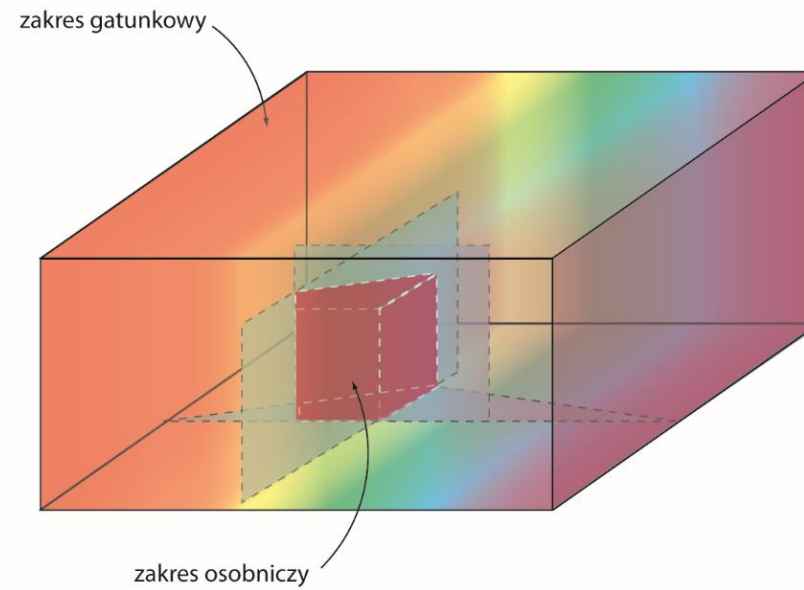
- gen wpływający bezpośrednio na daną cechę
- gen wpływający pośrednio na daną cechę
- czynnik środowiskowy wpływający bezpośrednio na daną cechę
- czynnik środowiskowy wpływający pośrednio na daną cechę

CECHA DWUPARAMETROWA



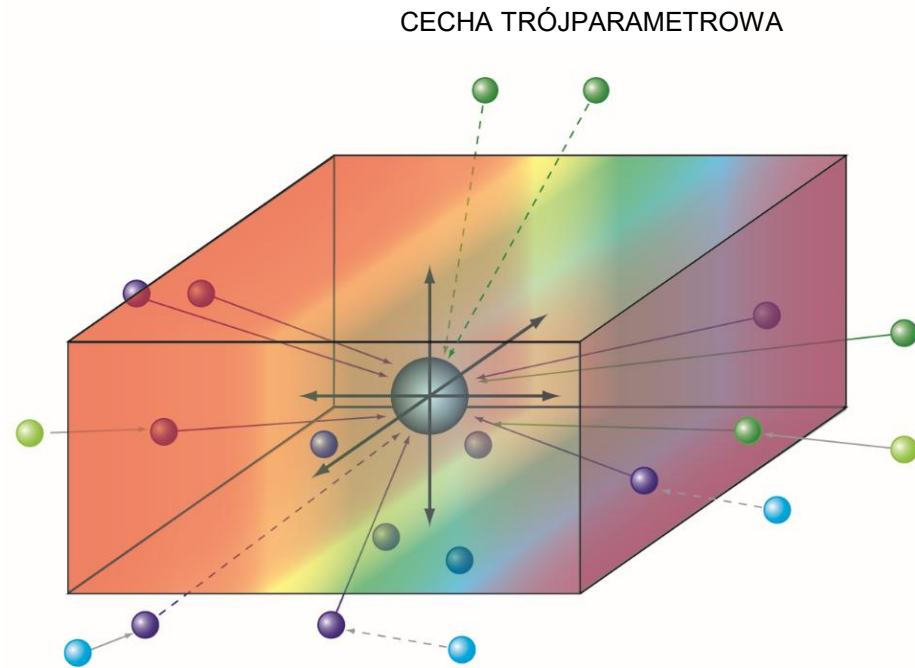
W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy?

CECHA TRÓJPARAMETROWA



W jakim stopniu zapis genetyczny determinuje nasze cechy?

- gen wpływający bezpośrednio na daną cechę
- gen wpływający pośrednio na daną cechę
- czynnik środowiskowy wpływający bezpośrednio na daną cechę
- czynnik środowiskowy wpływający pośrednio na daną cechę



Genom człowieka – refleksja trzecia

Wszystkie nasze cechy zapisane są w genomie, zapis ten nie jest jednak tak do końca jednoznaczny.

Genom niesie z sobą jedynie potencjał, jak zostanie on wykorzystany zależy od wielu czynników zewnętrznych – ten sam genom może być źródłem wielu różnych osobników - fenotypów.

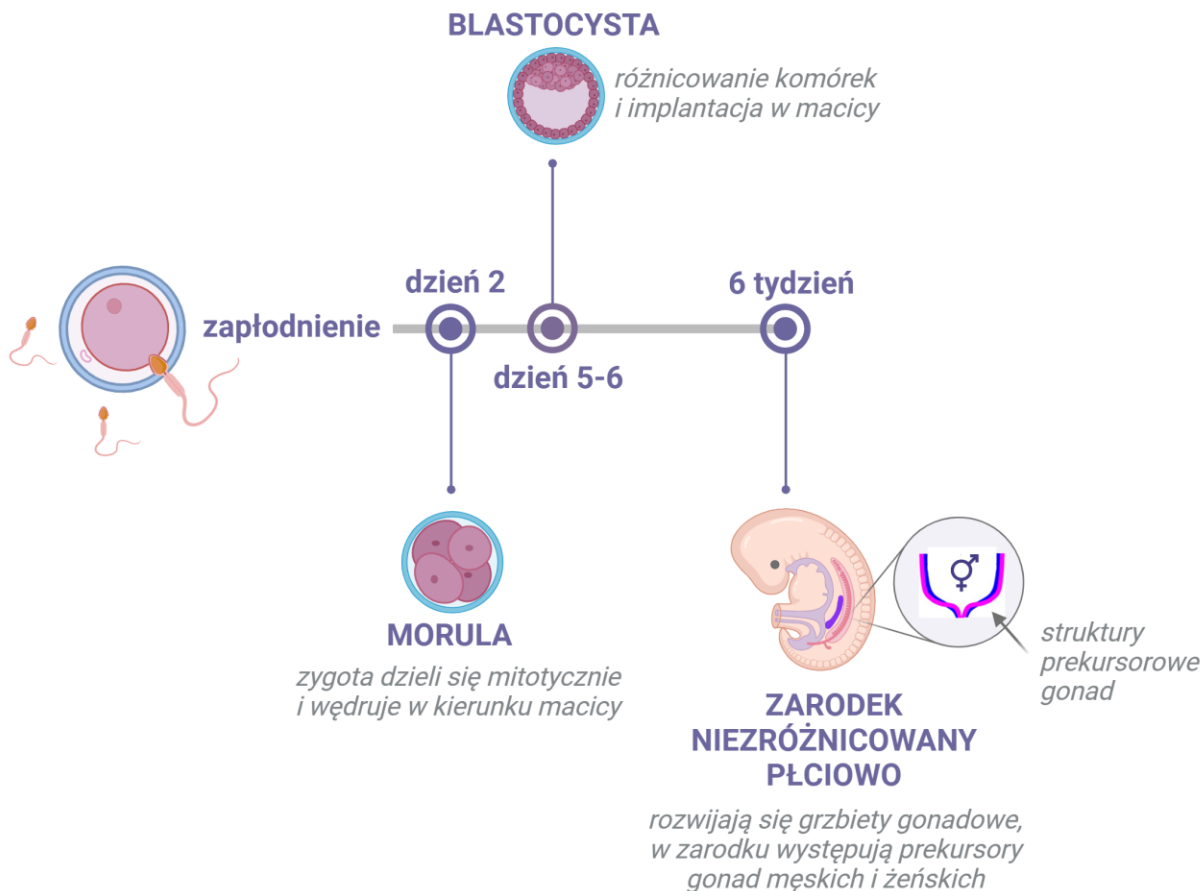
Obecnie jesteśmy w stanie przesekwencjonować genom człowieka w jeden dzień za niecałe 1000 \$. Jednakże na jego podstawie nie potrafimy jednoznacznie przypisać złożonych cech jego właścicielowi – dotyczy to także skłonności do zapadania na większość z chorób.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Dopiero w szóstym tygodniu życia zarodka zainicjowany zostaje proces decyzyjny, czy rozwijać cechy męskie czy żeńskie

Embriogeneza



Na początku życia człowiek ma wszystkie atrybuty potrzebne do tego by stać się zarówno mężczyzną, jak i kobietą.

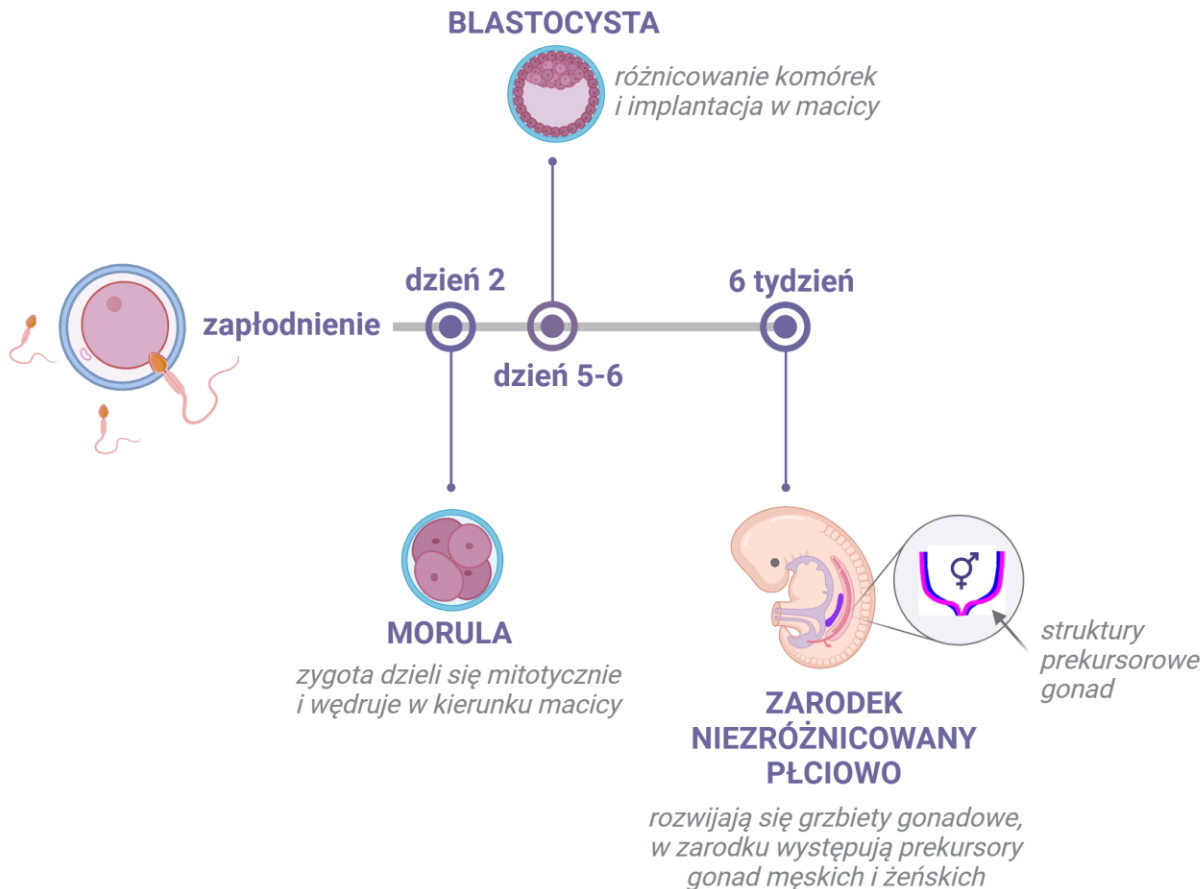
W zarodku zaraz obok rozwijających się nerek, powstają dwa wyrzuczenia znane jako **grzbiety gonadowe** leżące wzdłuż dwóch par przewodów, z których jedna para może utworzyć żeńskie wewnętrzne narządy płciowe (macicę i jajowody), a druga męskie (najądrza, nasieniowody i pęcherzyki nasienne).

Dopiero w szóstym tygodniu zaczyna się proces prowadzący do wykształcenia się cech określanych jako płciowe. **Dopiero w tym momencie gonada zarodkowa skierowana zostaje na ścieżkę rozwojową prowadzącą do powstania jajników lub jąder.**

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Za płeć męską i żeńską odpowiedzialne są całe zespoły genów położonych na chromosomach X, Y oraz autosomach

Embriogeneza



W połowie XX. wieku stwierdzono, że wśród 23 par chromosomów człowieka kobiety mają dwa chromosomy XX, a mężczyźni XY. W świetle tego odkrycia płeć męską skojarzono z chromosomem Y, który miał decydować o rozwoju jąder i wszelkich cech męskich.

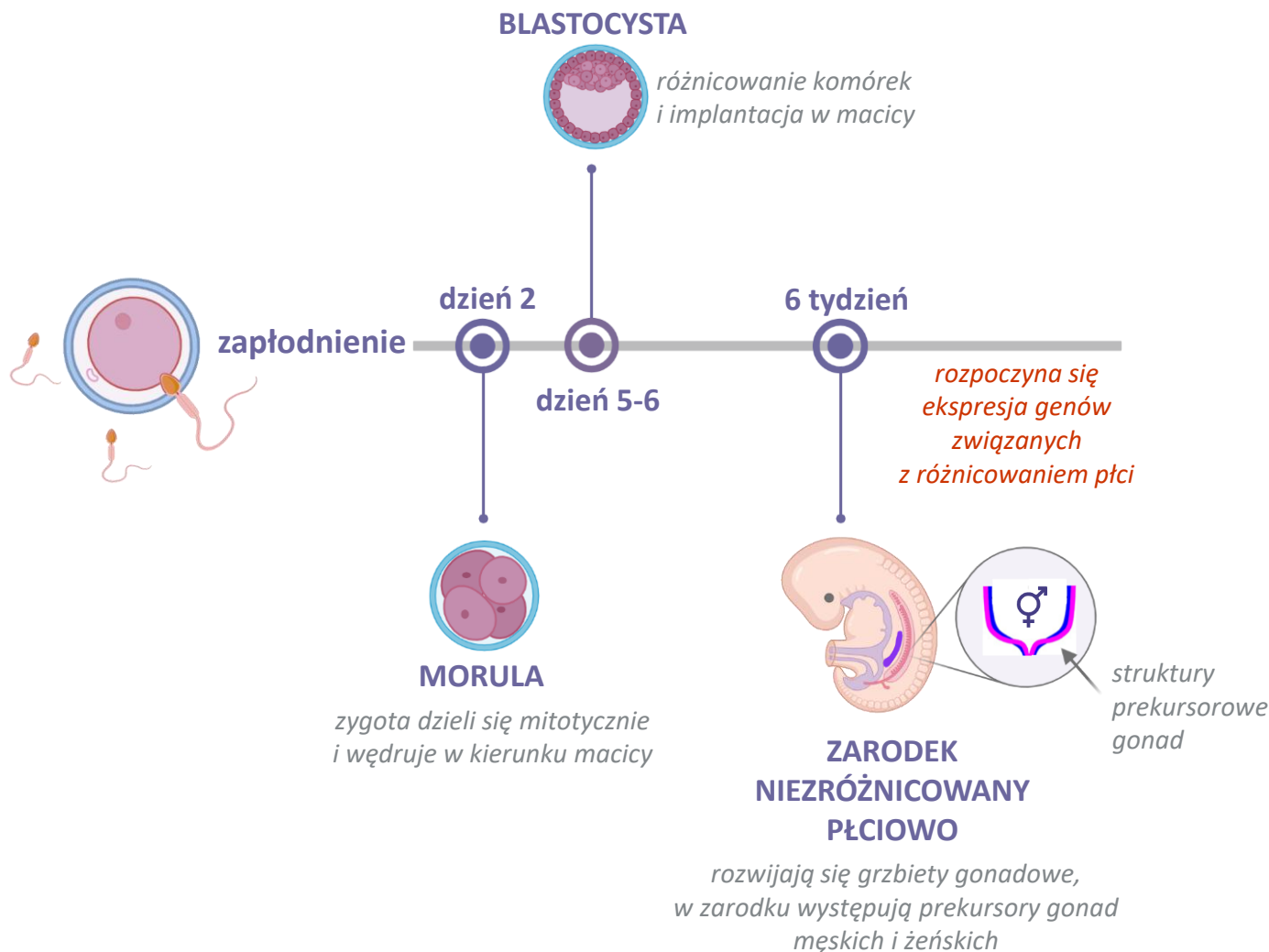
Dość szybko wiedzę tę skorygowano, gdyż są wśród nas mężczyźni o chromosomach XX i kobiety o chromosomach XY.

Okazuje się, że wbrew wcześniejszym poglądom za płeć męską odpowiedzialne są całe zespoły genów z różnych chromosomów a nie wyłącznie geny zlokalizowane na chromosomie Y.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Zespoły genów konkurują ze sobą – rezultat tej konkurencji zwykle nie jest zero-jedynkowy

Embriogeneza



Wśród genów wpływających na rozwój narządów płciowych są między innymi **SRY i SOX9** promujące **rozwój jąder i nasieniowodów**, a hamujące rozwój jajników oraz jajowodów.

Konkuruje z nimi zespół innych genów (między innymi **RSPO1 i WNT4**) **promujących rozwój jajników oraz jajowodów i macicy**, a hamujących rozwój jąder i nasieniowodów.

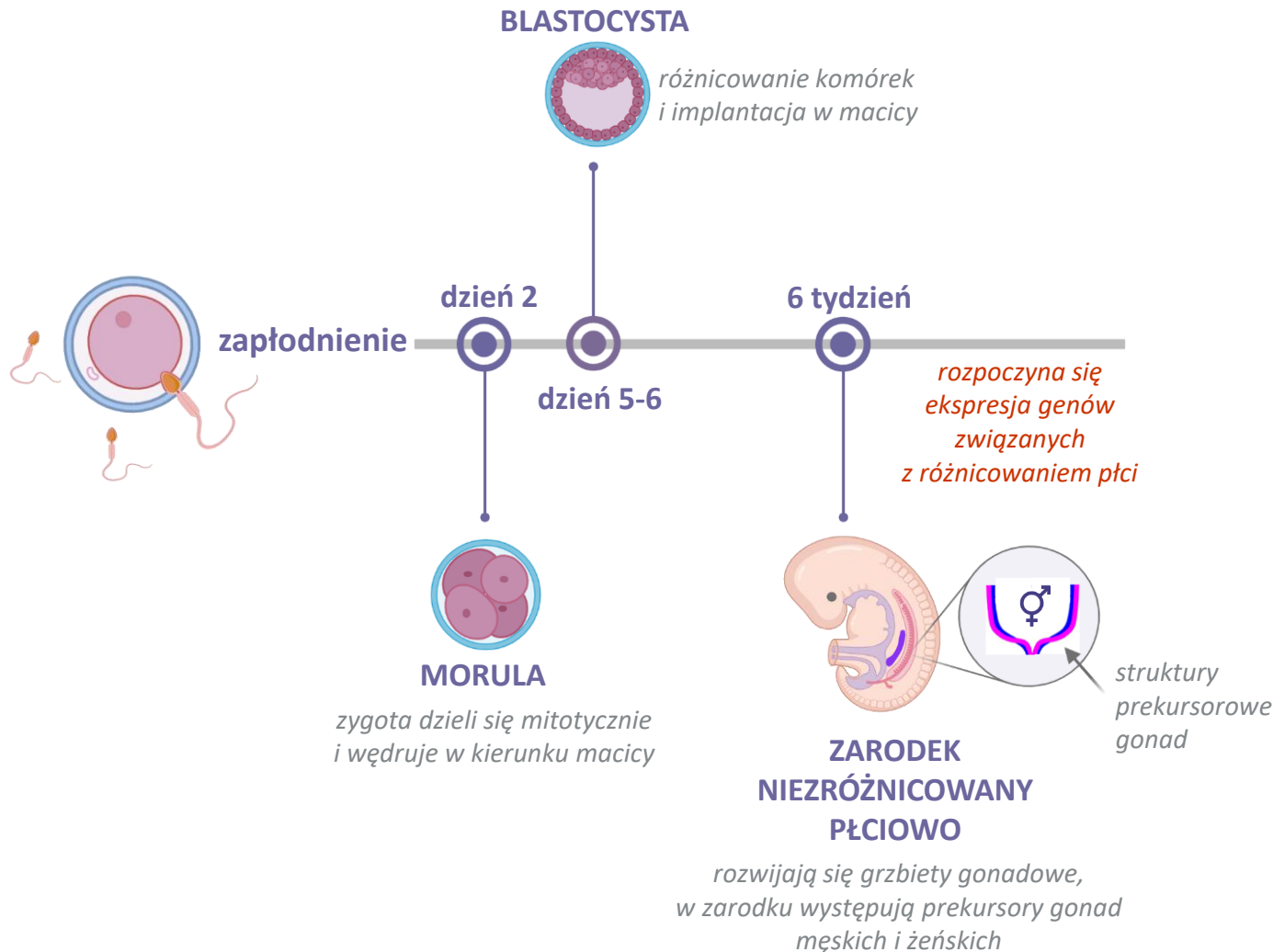
Często dochodzi do niepełnego zwycięstwa jednego z tych zespołów i w badaniach bioobrazowych u niektórych zdrowych kobiet lub mężczyzn obserwuje się w pełni lub częściowo rozwinięte gonady i przewody wyprowadzające płci przeciwnej.

Oznacza to, że część ludzi jest w mniejszym lub większym stopniu, hermafrodytami (obojnakami).

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Po wykształceniu jąder, jajników lub w pełni/częściowo rozwiniętych obu gonad zaczynają działać hormony

Embriogeneza



W wyniku pierwszego etapu rozwoju cech płciowych wykształcone zostają jądra lub jajniki lub w pełni albo częściowo rozwinięte oba typy gonad.

Jądra są miejscem produkcji plemników oraz tzw. „męskiego” hormonu, czyli testosteronu. Jajniki są miejscem produkcji komórek jajowych oraz tzw. „kobięcych” hormonów, czyli estrogenów.

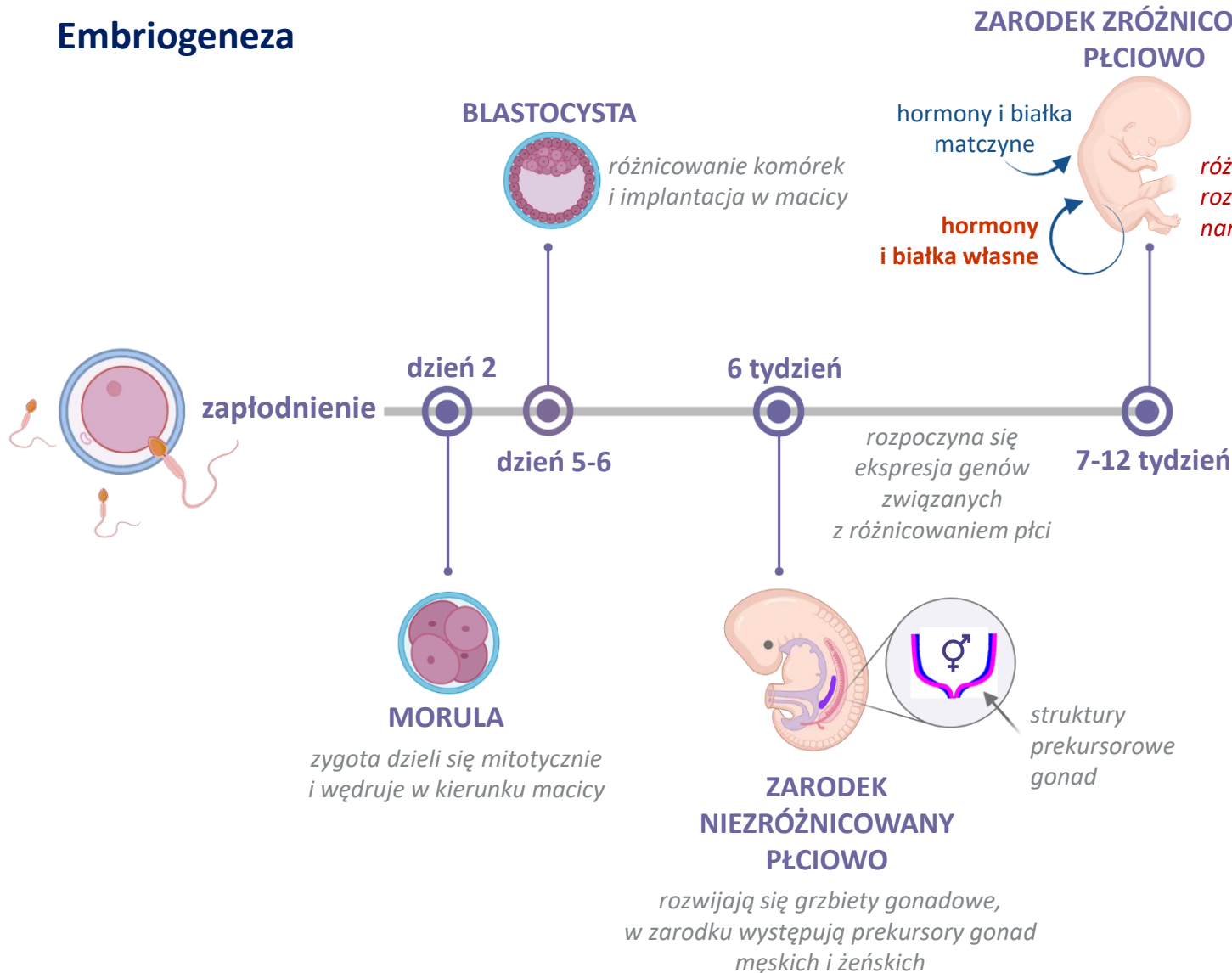
Gen SRY, zlokalizowany zazwyczaj na chromosomie Y, może przemieścić się na chromosom X.

Ponieważ gen ten jest szczególnie ważny dla różnicowania gonady zarodkowej w kierunku jąder, a szereg innych ważnych genów mieści się na innych chromosomach niż Y, stąd u osoby z chromosomami XX(SRY) mogą rozwinąć się jądra, a więc elementy charakterystyczne dla płci męskiej.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Hormony, podobnie jak grupy genów, konkurują ze sobą starając się skierować rozwój zarodka w stronę żeńską lub męską

Embriogeneza



Wypadkowa gry hormonów prowadzi do rozwoju nasieniowodów i „męskich” gruczołów dodatkowych (prostata), lub jajowodów i macicy, albo mniej lub bardziej rozwiniętych obu typów narządów.

Dodatkowo jądra wytwarzają inne hormony, które zmuszają macicę i jajowody do kurczenia.

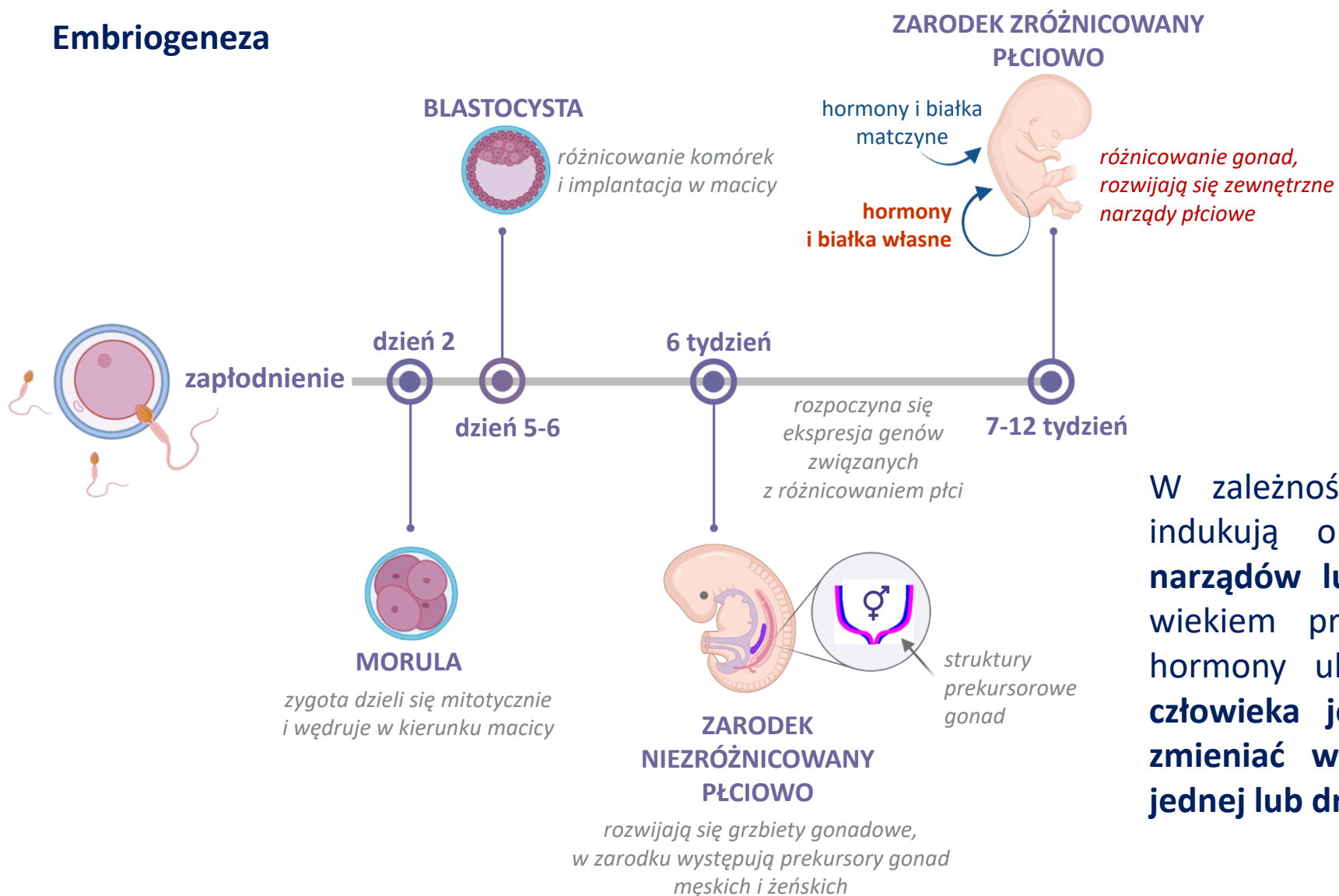
Z drugiej strony niski poziom lub brak testosteronu powoduje zanik męskich narządów płciowych.

Hormony sterują także rozwojem zewnętrznych narządów płciowych a w okresie dojrzewania kształtują drugorzędowe cechy płciowe, takie jak piersi lub owłosienie twarzy.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

nie tylko jądra i jajniki produkują hormony - są one syntetyzowane w różnych narządach osób obu płci

Embriogeneza



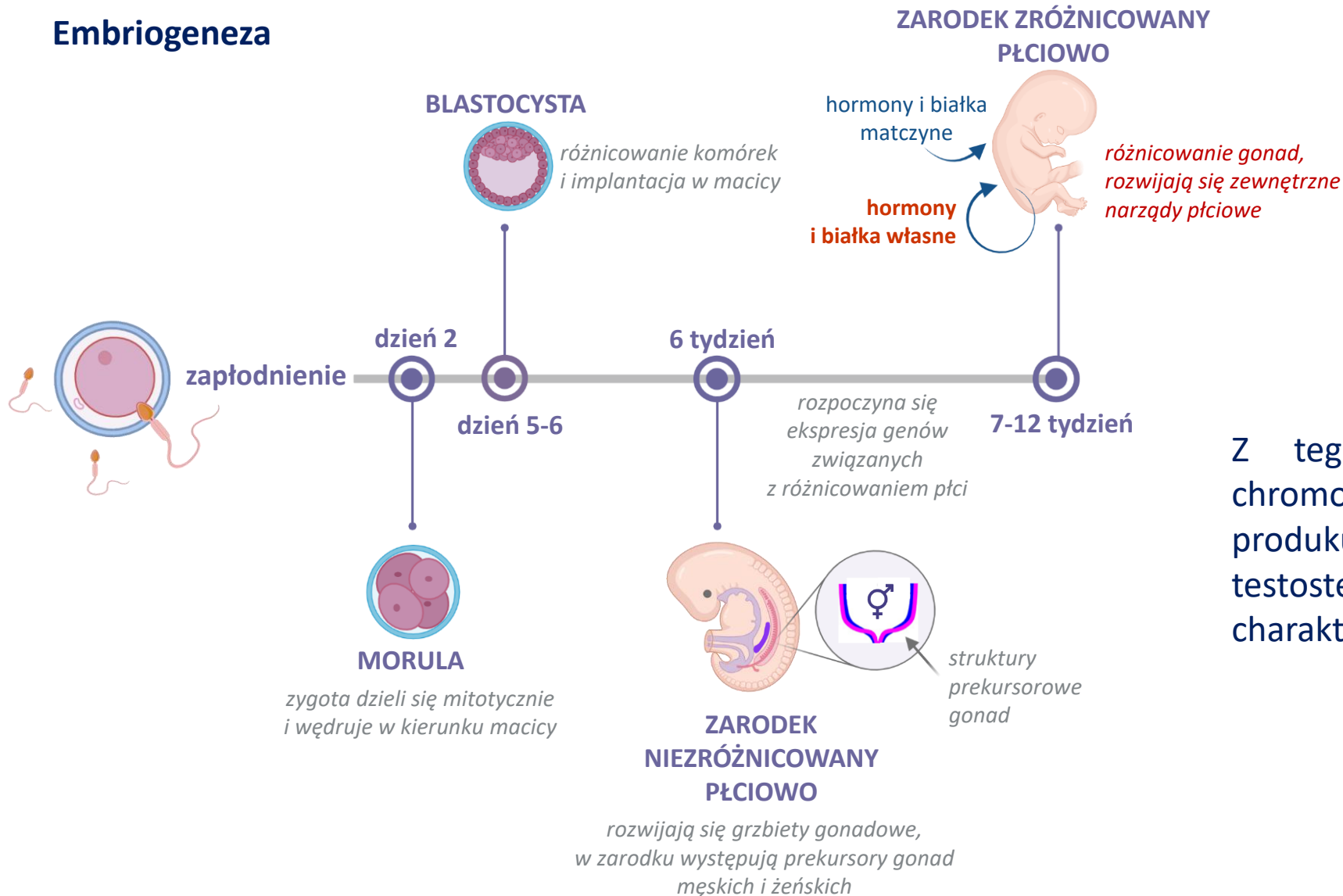
Obecnie nie ma wątpliwości, że hormony nazwane kiedyś płciowymi (żeńskimi i męskimi) są syntetyzowane w różnych narządach osób obu płci, a końcowy efekt ich działania zależy od proporcji w jakich są produkowane oraz obecności odpowiadających im receptorów.

W zależności od składu mieszanki hormonów indukują one **maskulinizację lub feminizację narządów lub cech człowieka**. Ponieważ wraz z wiekiem proporcje w jakich produkowane są hormony ulegają zmianie, stąd w **ciągu życia człowieka jego narządy i cechy mogą też się zmieniać w kierunku, który przypisywany jest jednej lub drugiej płci**.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Aby hormony działały na komórkę musi ona posiadać na swojej powierzchni funkcjonalne receptory

Embriogeneza



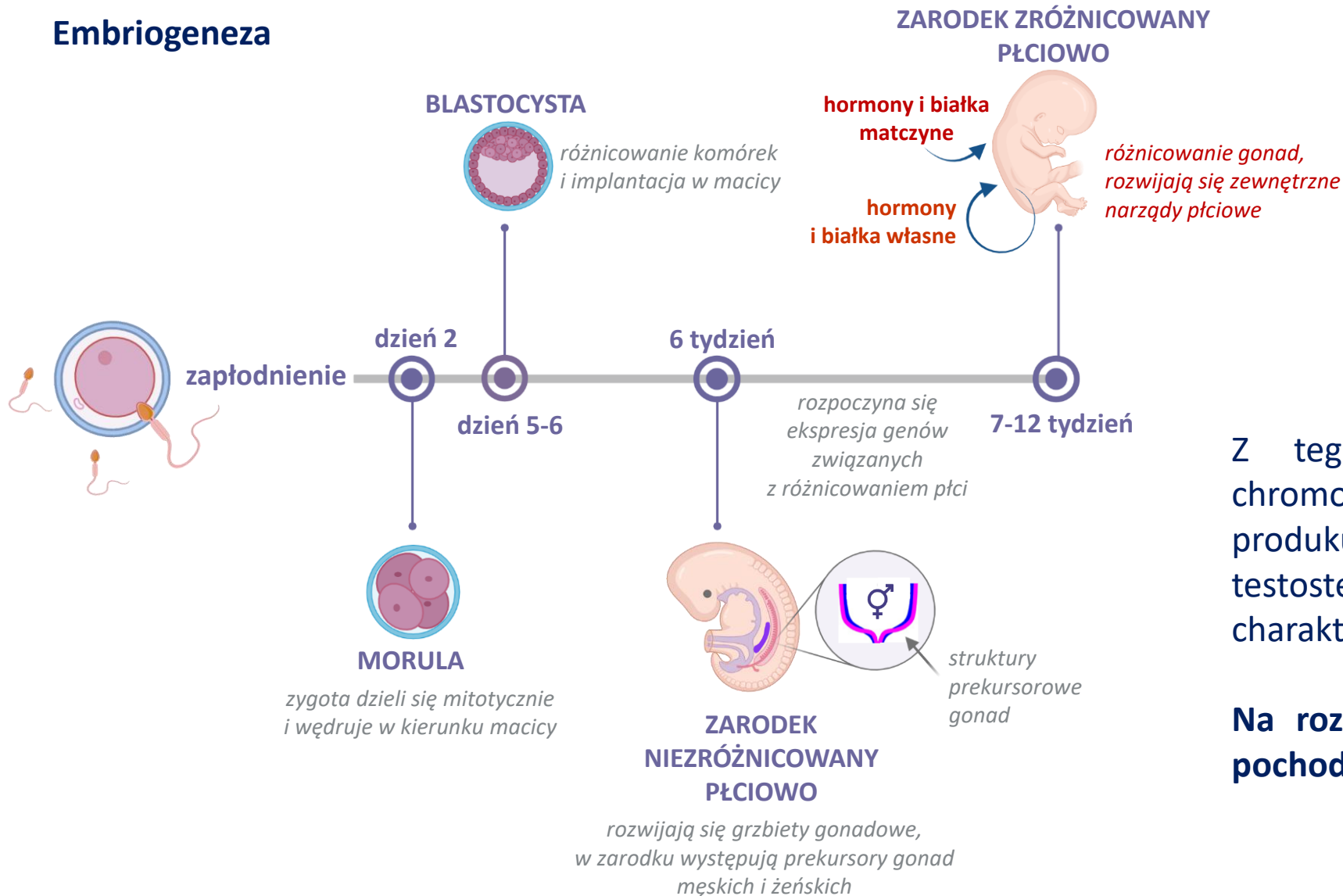
Niezależnie jednak o ilości hormonu działa on jedynie wtedy, gdy na powierzchni komórek znajduje się jego receptor, czyli rozpoznające i wiążące hormon białko.

Z tego też powodu osoby mające chromosomy XY i posiadające jądra, a nie produkujące funkcjonalnych receptorów testosteronu, rozwijają cechy zewnętrzne charakterystyczne dla kobiet, np. piersi.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Aby hormony działały na komórkę musi ona posiadać na swojej powierzchni funkcjonalne receptory

Embriogeneza



Niezależnie jednak o ilości hormonu działa on jedynie wtedy, gdy na powierzchni komórek znajduje się jego receptor, czyli rozpoznające i wiążące hormon białko.

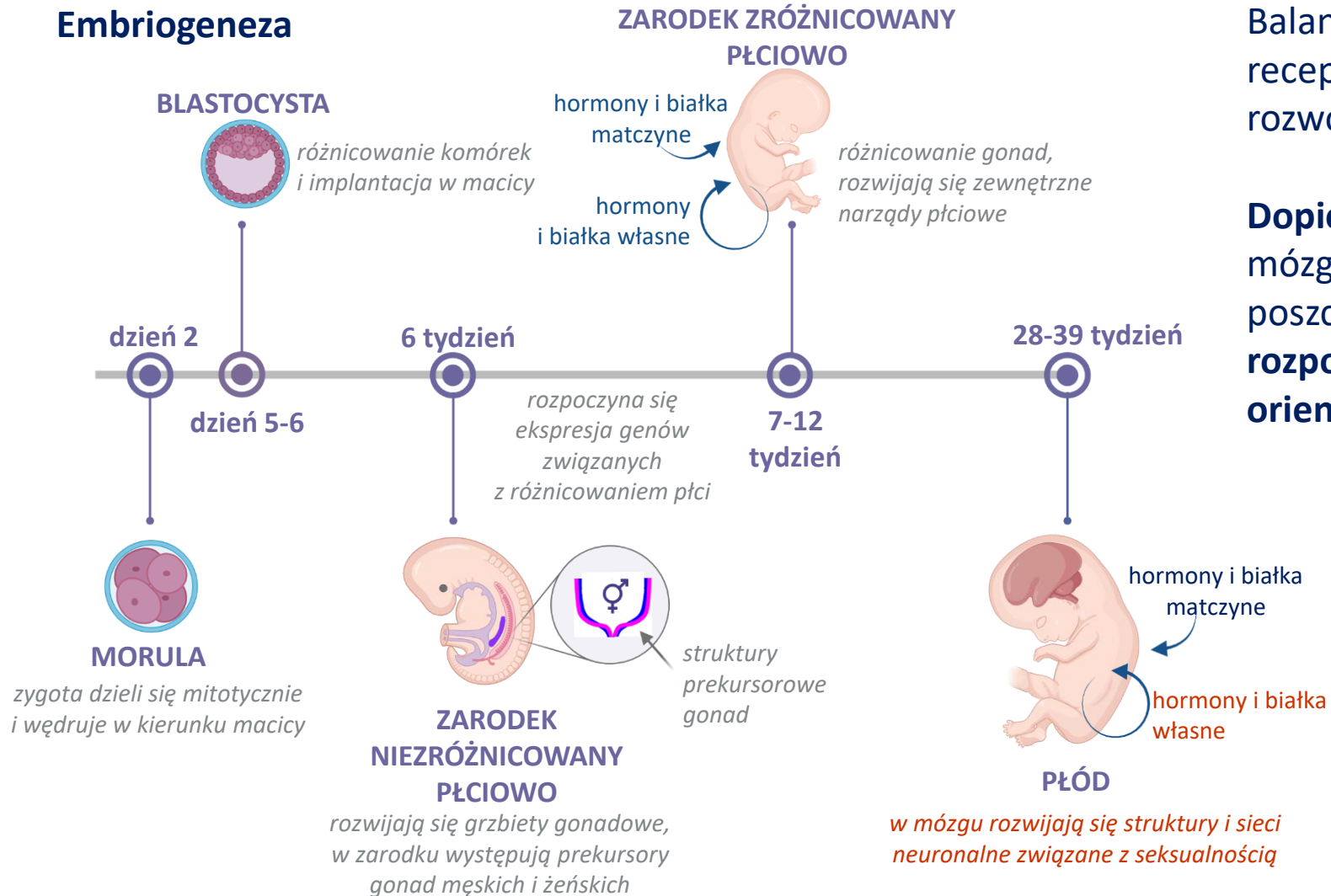
Z tego też powodu osoby mające chromosomy XY i posiadające jądra, a nie produkujące funkcjonalnych receptorów testosteronu, rozwijają cechy zewnętrzne charakterystyczne dla kobiet, np. piersi.

Na rozwój płodu wpływają też hormony pochodzące z organizmu matki.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Hormony wpływają także na rozwój ośrodków mózgowych decydujących o orientacji seksualnej oraz tożsamości płciowej

Embriogeneza



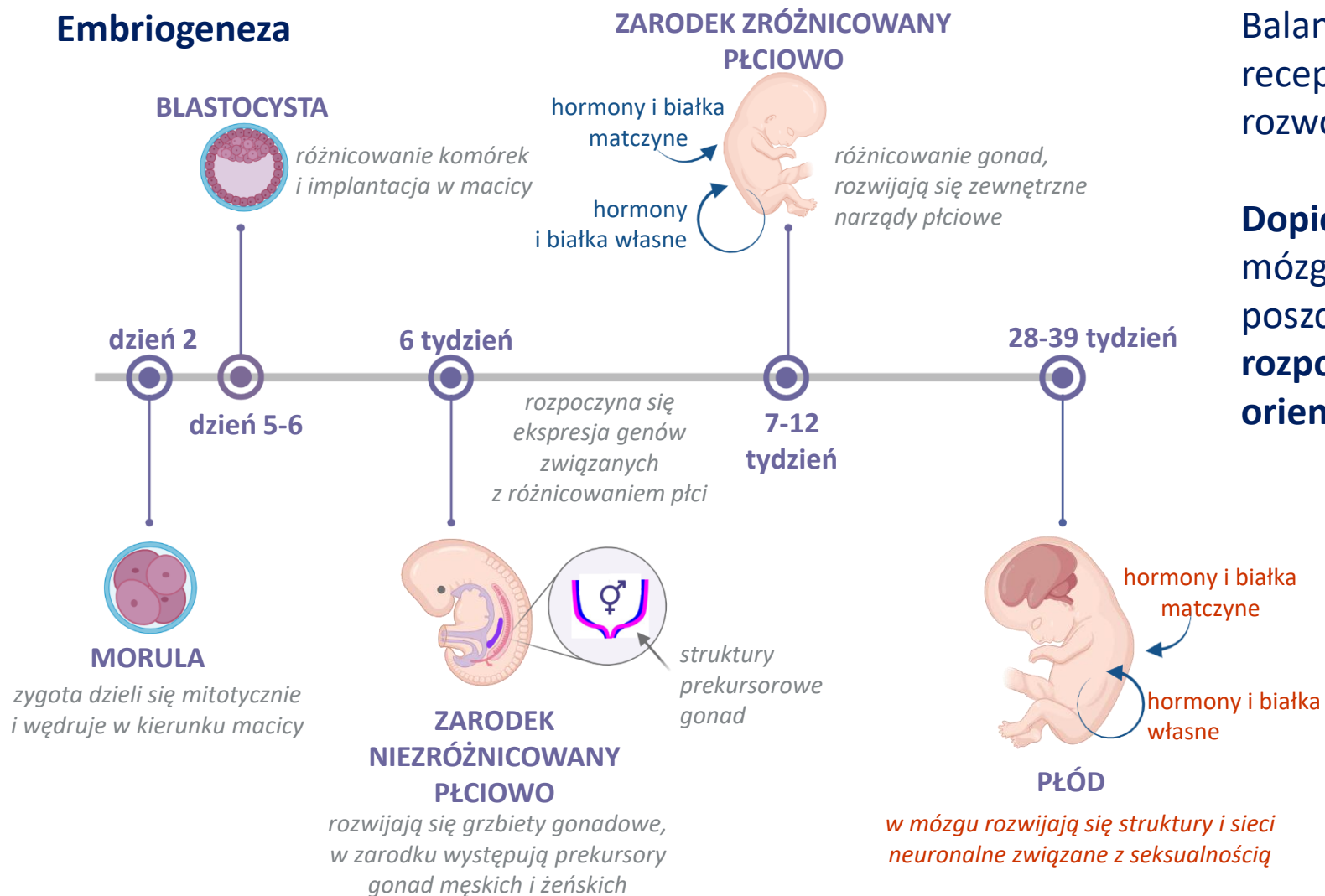
Balans hormonalny i obecność funkcjonalnych receptorów w organizmie płodu wpływa również na rozwój mózgu.

Dopiero w trzecim trymestrze ciąży rozwijają się w mózgu płodu ludzkiego ośrodki odpowiedzialne za poszczególne funkcje życiowe, w tym za przyszłe rozpoznanie własnej tożsamości płciowej i orientację seksualną.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Hormony wpływają także na rozwój ośrodków mózgowych decydujących o orientacji seksualnej oraz tożsamości płciowej

Embriogeneza



Balans hormonalny i obecność funkcjonalnych receptorów w organizmie płodu wpływa również na rozwój mózgu.

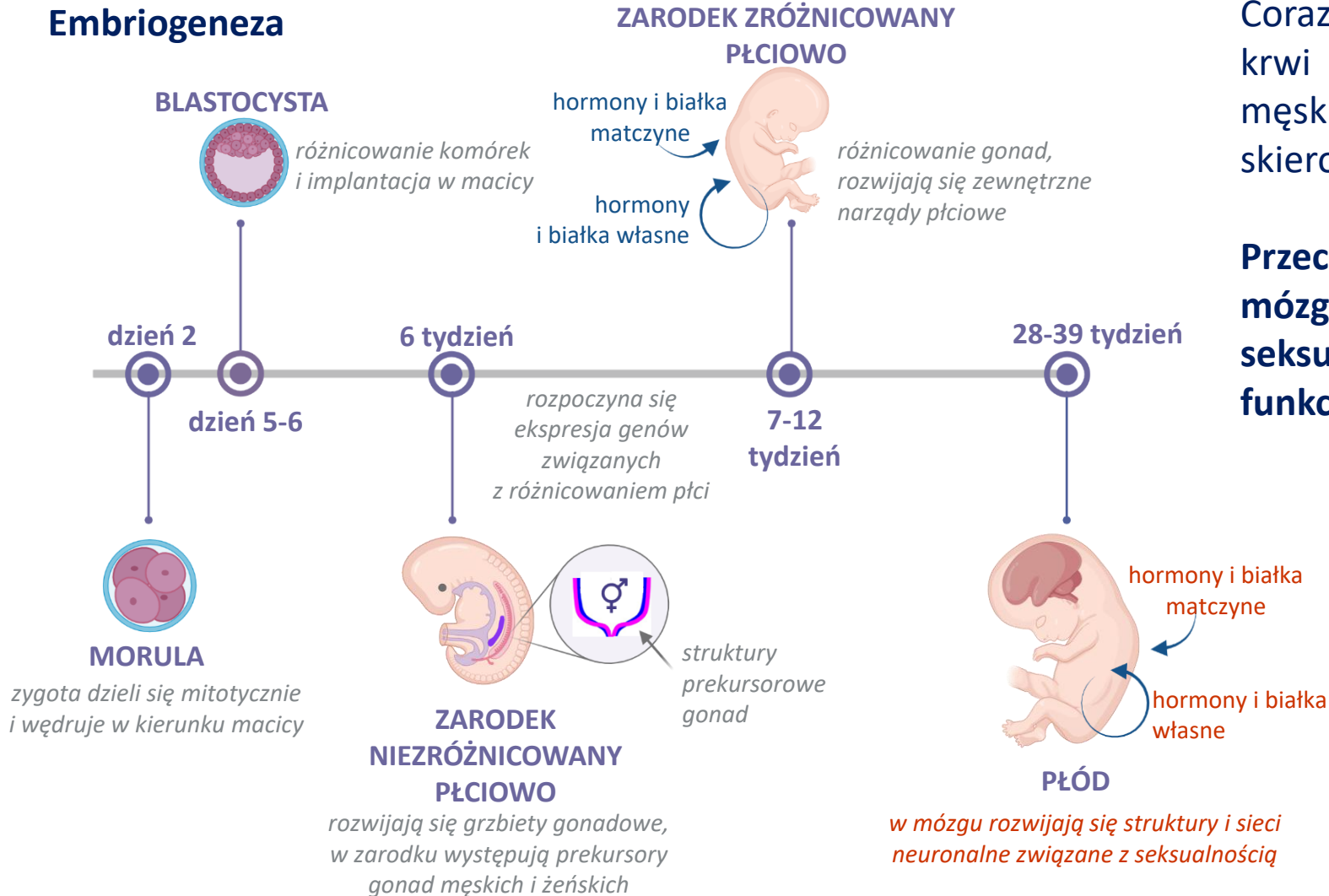
Dopiero w trzecim trymestrze ciąży rozwijają się w mózgu płodu ludzkiego ośrodki odpowiedzialne za poszczególne funkcje życiowe, w tym za przyszłe rozpoznanie własnej tożsamości płciowej i orientację seksualną.

Na rozwój ośrodków mózgowych wpływają nie tylko czynniki pochodzące od płodu, lecz także czynniki matczyne.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Łożysko dopuszcza wymianę komórek i białek (w tym przeciwciał) między matką i płodem

Embriogeneza



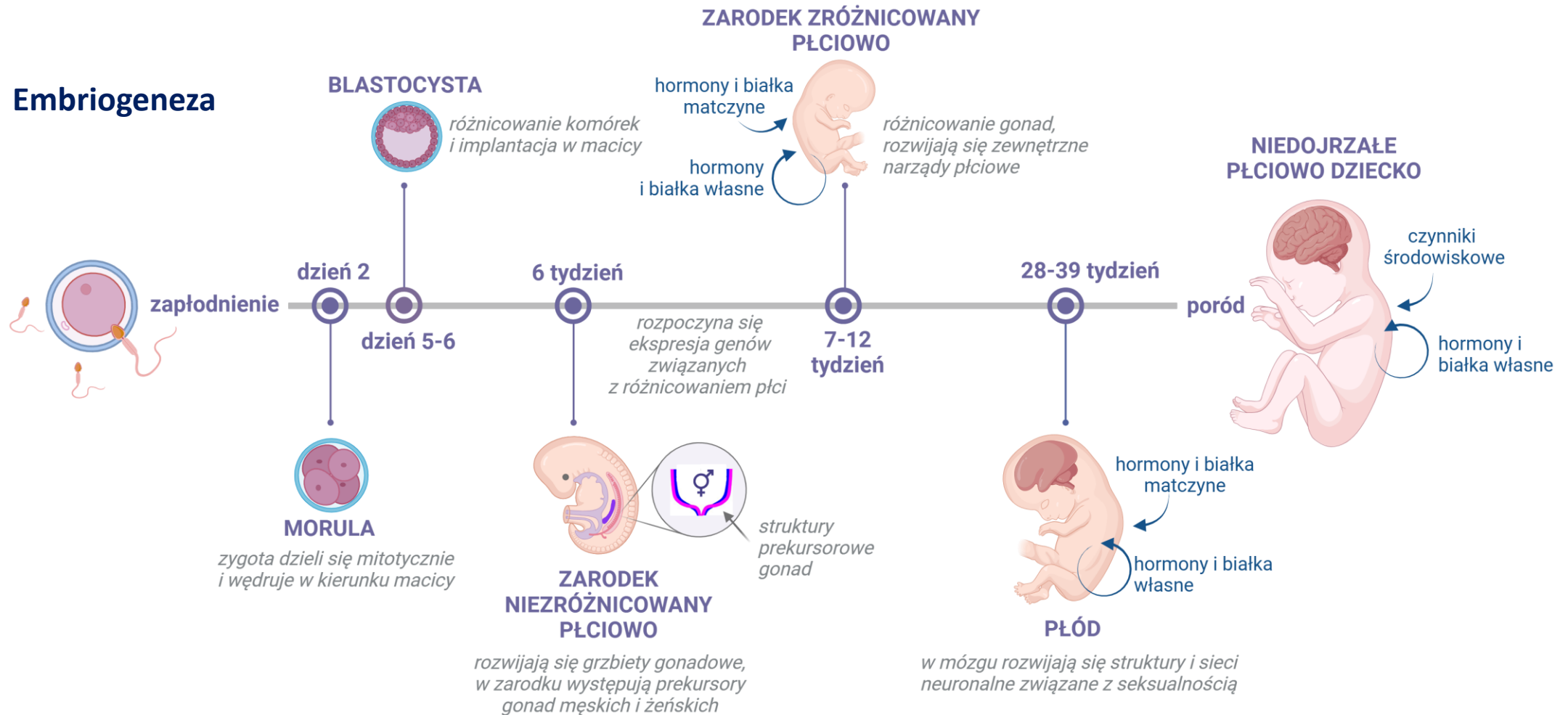
Coraz częściej we krwi kobiet wykrywa się komórki krwi płodu. I tak na przykład, w przypadku płodu męskiego kobieta może wytwarzać przeciwciała skierowane przeciwko jego komórkom.

Przeciwciała te przedostają się do płodu i w jego mózgu wiążą receptory komórek decydujących o seksualności człowieka i modyfikują ich funkcjonowanie.

W rezultacie w rozwijającym się organizmie posiadającym cechy męskie (o czym zdecydowały procesy zachodzące w pierwszym i drugim trymestrze ciąży) kształtują się centra mózgowie mniej lub bardziej żeńskie. Analogicznie, w ciele kobiety może funkcjonować mózg typowy dla mężczyzny.

Płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

W rezultacie licznych bardzo złożonych i wieloetapowych procesów zależnych od genów, produktów ich ekspresji oraz warunków środowiskowych rodzą się osoby, które w wieku dojrzewania są lub nie są w stanie jednoznacznie określić swojej tożsamości płciowej czy preferencji seksualnych.



Podsumowanie - płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

O tym jak ostatecznie ukształtują się nasze cechy decyduje nie tylko genom, ale i szeroko rozumiane środowisko w jakim wrostamy a następnie żyjemy, od momentu poczęcia aż do śmierci.

Z tego też powodu zróżnicowanie cech człowieka w tym tych określanych jako płciowe jest jeszcze większe niż wynika to jedynie z uwarunkowań genetycznych.

W miejscu tym warto nadmienić, że mówiąc o środowisku nie mam na myśli wychowania czy wzorców panujących w danej rodzinie. Tożsamości płciowej oraz orientacji seksualnej nie można ukształtować poprzez wychowanie.

Poglądy, że jest to możliwe pojawiły się w połowie XX wieku i doprowadziły do wielu nieszczęść szeroko opisywanych w literaturze naukowej.

Do tych nieszczęść z pewnością zaliczyć można także tzw. „terapię konwersyjną” (pseudoterapia leczenia homoseksualizmu). Jej zwolennicy wydają się zapominać, że zdecydowana większość homoseksualistów wychowywała się w rodzinach heteroseksualnych.

Podsumowanie - płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Obecnie każdy człowiek może zostać poddany wszechstronnym nieinwazyjnym badaniom wykorzystującym najnowsze osiągnięcia technologiczne w tym analizę DNA w celu określenia poszczególnych parametrów związanych z płciowością.

Jeżeli zgromadzone wyniki umieścimy na osi pomiędzy tzw. podręcznikową kobietą a tzw. podręcznikowym mężczyzną zauważymy, że płeć tak jak i inne cechy organizmów żywych mają charakter ciągły.

Co więcej obserwując złożoność i wieloetapowość procesów prowadzących do wykształcenia licznych cech anatomicznych, fizjologicznych i psychicznych określanych jako kobiece lub męskie stwierdzić można, że każda z tych indywidualnych cech także ma charakter ciągły.

Oznacza to, że każdy człowiek jest niezwykle złożoną kombinacją indywidualnych cech ulokowanych w spektrum mieszczącym się pomiędzy wyidealizowaną, ale w rzeczywistości nieistniejącą podręcznikową kobietą oraz równie wyidealizowanym tyle, że nieistniejącym w rzeczywistości, podręcznikowym mężczyzną.

Mamy zatem pewną wielowymiarową przestrzeń, w której występują cechy przypisywane kobietom oraz analogiczną przestrzeń cech przypisywanych mężczyznom. Co jednak ważne obie te przestrzenie mają część wspólną, stąd w przypadku niektórych osób problem z jednoznacznym przypisaniem swojej tożsamości płciowej oraz orientacji seksualnej.

Podsumowanie - płeć jako niezwykle złożona cecha wieloparametrowa

Dodatkowo sprawę komplikuje fakt, wynikający z rozdzielenia w czasie i przestrzeni procesu wykształcania się anatomicznych (fizycznych) cech płciowych (początek procesu w szóstym tygodniu ciąży) oraz psychicznych uwarunkowań związanych z tożsamością płciową (trzeci trymestr, w którym rozwijają się odpowiednie ośrodki w mózgu).

Brak harmonii pomiędzy pierwszym a drugim procesem prowadzić może do sytuacji, gdy w ciele o żeńskich cechach biologicznych funkcjonuje osoba o męskiej tożsamości płciowej i odwrotnie.

Możemy także mieć do czynienia z sytuacją, w której zarówno cechy fizyczne, jaki i tożsamość płciowa nie jest jednoznaczna.

Liczne badania naukowe wskazują, że pogląd dotyczący binarności całokształtu cech składających się na płciowość człowieka jest jedynie tworem kulturowym mającym na celu uproszczenie otaczającego nas świata.

Filozofia jest ważnym czynnikiem wpływającym na nasze poznanie - refleksja końcowa

Wydaje się, że Platon trafnie dostrzegł problem, ale nieprawidłowo go zdefiniował w alegorii opisującej świat. Jego prawdziwym obliczem są cienie, które widzą przykuci do ściany więźniowie a znajdujące się za nimi wyidealizowane przedmioty to jedynie uproszczony obraz otaczającej nas rzeczywistości.



