

人类性别可能由原始生殖细胞的性染色体组成决定

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/26434.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

人类性别可能由原始生殖细胞的性染色体组成决定。中南大学生殖与干细胞研究所/中信湘雅生殖与遗传专科医院研究员林戈、教授卢光琇科研团队最新研究发现，人类性别可能是由原始生殖细胞的性染色体组成决定的，该成果近日发表在《人类生殖》(Human Reproduction)上。

性别决定一直是生物学的核心议题，也是人类繁衍的基础。传统观点认为，人类性别由性染色体决定，即46,XX为女性，46,XY为男性，确切的说是由Y染色体上的SRY基因决定，但SRY基因仅在一类支持细胞的体细胞中表达，因此传统的观点认为是体细胞的性染色体组成决定了人类的性别。

然而，林戈、卢光琇科研团队发现了一例XX/XY嵌合体的不孕女性，她却表现出完全正常的女性特征，传统的性别决定理论解释不了该患者的表型，这引发了对性别决定机制的进一步探究。

这位患者在接受助孕治疗时，其外周血、口腔粘膜、阴道上皮细胞等多种组织的核型均为46,XX/46,XY的嵌合体，46,XY的比例超过60%。

为什么患者没有出现男性表型或者两性畸形的表型？为此，该团队进行了深入的研究，发现该患者的外表以及子宫、卵巢、病理切片均为完全正常的女性，在助孕治疗过程中，发现她的卵巢卵母细胞均为XX核型，卵子的性染色体组成均为X染色体，而颗粒细胞为不同程度的XX/XY嵌合体核型；同时也发现她与性别决定、分化的相关基因都没有发生突变。该夫妇在中信湘雅生殖与遗传专科医院接受了PGT助孕，并成功怀上了一对双胞胎，值得注意的是其中一个胎儿来自卵泡颗粒细胞染色体100%为XY的卵子。

这一发现使得研究团队推断，人类的性别决定可能取决于胚胎发育早期阶段的原始生殖细胞的性染色体组成，而不是仅仅由体细胞的性染色体决定。即：人类的性别取决于第5周从卵黄囊经背侧肠系膜迁移而来的原始生殖细胞的性染色体组成，当最初达到性腺嵴的原始生殖细胞性染色体组成为XY时，表现为男性，当性染色体组成为XX时，表现为女性。该患者表现为正常女性，是由于最初达到性腺嵴的原始生殖细胞性染色体组成为XX的结果。

据介绍，该理论从早期胚胎发育的角度深入探讨了性别决定机制，为解释XX/XY嵌合体个体的性别表现提供了新视角。更为重要的是，该理论为这类患者的生育治疗提供了新思路和方法，为他们消除了恐慌，为未来的临床实践带来了希望。

论文审稿人认为，这是一个有趣的病例报告，研究者对一例性染色体嵌合的女性进行了详细研究，发现她多个组织（包括颗粒细胞在内）均表现出46,XX/46,XY嵌合。在助孕过程中她的卵母

细胞均检测到X染色体，表明所有卵母细胞来源于46，XX的原始生殖细胞。该病例的发现为进一步理解性别决定的机制提供了新的线索，具有重要价值。（来源：中国科学报 王昊昊 袁诗敏）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1093/humrep/deae026>

作者：林戈等 来源：《人类生殖》

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发