

Utváření savčích pohlavních orgánů je pozoruhodný proces, během kterého se u obou pohlaví ze stejného prekursoru (indiferentní gonády) tvoří morfologicky i funkčně odlišná struktura. Určujícími faktory, které rozhodnou o osudu nediferencované struktury, nejsou pouze geny samotné, ale také načasování transkripce regulačních genů a množství jejich produktů. Vývoj samčí i samičí gonády řídí rozsáhlý soubor regulačních genů, které se vzájemně ovlivňují, tvoří regulační síť. Hlavní úlohu v diferenciaci samčího pohlaví hraje gen SRY, který reguluje dobu i kvantitu exprese dalších faktorů. I nepatrné chyby (mutace) v sekvencích regulačních genů nebo ve změně jejich exprese mohou vést k narušení vývoje pohlavních orgánů, případně i zániku celého organismu. Přirozeně se vyskytující mutace a jejich fenotypové projevy u člověka jsou vhodné ke studiu genových regulačních faktorů, jejichž aktivita vede k určení pohlaví. Díky těmto studiím se podařilo odhalit příčina mnoha vrozených defektů, což je prvním krokem k jejich případné léčbě.