

Ontogeneze pohlaví u savců

Ontogenetické poznámky

- **Gonosomální komplement**
 - žena: XX,
 - muž: XY.
- Y chromosom (krátká raménka) obsahuje vysoce konzervovanou oblast **SRY (sex determining region of Y)**, kde se nachází **gen pro diferenciaci mužských gonád - TSPY (testis specific protein Y-linked)**.
- Gen TSPY je zvláštní tím, že neobsahuje žádné introny a končí sekvencí podobnou polyadenilovému konci (hypotéza vzniku reverzní transkripce z mRNA, muselo se tak stát ale již velmi dávno - 166 milionů let).
- Oblast SRY je homologní s geny pro tvorbu non-histonových proteinů na X chromosomu.
- **Produkt genu TSPY se váže na promotor:**
 1. genu pro **cytochrom-P450-aromatázu**, který mění testosteron na ženský hormon estradiol a inhibuje jeho transkripci,
 2. genu **Müllerovy inhibiční substance**, který zodpovídá za diferenciaci testes a regresi ženských orgánů a aktivuje jeho transkripci.
- *Do 6. týdne je u člověka vývoj gonád indiferentní,*
- základy gonád se vyvíjejí v **plica genitalis**,
- **muž:**
 1. z coelomového epitelu se vyvíjejí testes,
 2. **Sertoliho bb** - z buněk kanálků mesonefros, produkují MIF (Müllerian inhibition factor),
 3. **Leydigovy bb** - z mesenchymu, působením hCG začnou produkovat testosteron, který stimuluje vývoj Wolffových vývodů a vnějších pohlavních orgánů muže a sestup varlat,
 4. vývoj spermií je regulován geny na dlouhých raménkách Y chromosomu,
- **žena:**
 1. v nepřítomnosti SRY se z Müllerových vývodů vyvíjí vejcovody, děloha a část pochvy,
 2. vlivem estradiolu se vyvíjejí ženské genitálie,
 3. z coelomového epitelu vzniká kůra ovarií,
 4. oogonie vstupují 3. až 6. měsíc prenatálně do mitotického dělení, vznikají oocyty,
 5. indiferentní bb se mění na folikulární (cca 4. měsíc), obklopují oocyty a dávají vznik primordiálním folikulům → oocyty primordiálních folikulů vstupují do redukčního dělení a až do zrání folikulu v pubertě (a později) zůstávají v diplotenním stádiu (diplotenní profáze meiosis I),
- **vývoj pohlavního dimorfismu je ukončen ve 12. až 14. týdnu těhotenství.**

Poruchy pohlavního vývoje

Dysgenese gonád

- Turnerův syndrom - karyotyp 45,X.

Pravý hermafroditismus

- Základ ovarií i testes,
- chiméra 46,XX/46,XY (splynutí dvou zygot).

Mužský pseudohermafroditismus

- Testes a ženský nebo obojaký genitál,
- testikulární **feminizace** - necitlivost na testosteron, nejsou pro něj exprimovány receptory, karyotyp 46,XY,
- neúplná insenzitivita na testosteron,
- mutace genu pro 5 α -reduktasu,
- mozaika 45,X/46,XY.

Ženský pseudohermafroditismus

- ovaria, **maskulinizace** zevního genitálu
- nadprodukce testosteronu v nadledvinách
- blok 21-hydroxylasy (adrenogenitální syndrom, AR, gen lokalizován v oblasti HLA III. třídy)

Odkazy

Související články

- Chromozomální determinace pohlaví

Použitá literatura

- KAPRAS, Jan a Milada KOHOUTOVÁ, et al. *Kapitoly z lékařské biologie a genetiky III.* 1. vydání. Praha : Karolinum, 2009. 101 s. ISBN 978-80-246-0001-7.