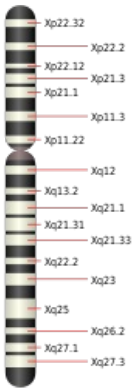
Heterochromozomy

Postavení v karyotypu

🔎 *Podrobnější informace naleznete na stránkách Lidský karyotyp, Gen SRY, Chromozom X, Chromozom Y.*



Lidský chromozom X

- Lidský karyotyp se skládá ze 22 párů **autozomů** a jednoho páru **gonozomů** (**heterochromozomů**, pohlavních chromozomů)
- Chromozomy X a Y se liší svou morfologií, ale zejména genetickou mapou, kdy chromozom X má v heteronymní oblasti bohatou a odlišnou genetickou výbavu oproti chromozomu Y.
- X a Y chromozom mají pouze v krátké pseudoautozomální oblasti (homonymní oblast) shodné lokusy.

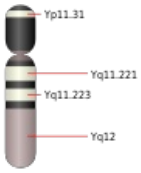
Úloha v determinaci pohlaví

🔎 *Podrobnější informace naleznete na stránce Chromozomální determinace pohlaví.*

- Kombinace chromozomů X a Y se podílí na **genetické determinaci pohlaví** u savčího typu pohlavní determinace, tzn. i v lidské populaci.
- **Ženské pohlaví** určuje pár submetacentrických **chromozomů XX**, které náleží v karyotypu do **skupiny C**.
- **Mužské pohlaví** je determinováno **chromozomy XY** (klíčová je přítomnost chromozomu Y – viz níže). Chromozom Y patří k chromozomům **skupiny G**, ovšem jako jediný z této skupiny **nenese satelity**.[1][2]
- Za vývoj pohlavního dimorfizmu je odpovědný gen **SRY** (sex determining region of the Y chromosome – pohlaví určující oblast), který je lokalizován v heteronymní oblasti chromozomu Y. Je to klíčový gen, na kterém závisí kaskáda dějů, které vedou k vývoji mužských pohlavních orgánů.
- Přibližně do šestého týdne embryonálního vývoje předchází pohlavní diferenciaci geneticky podmíněná možnost vývoje obou typů pohlaví a to nezávisle na přítomnosti heterochromozomů XX nebo XY. To znamená, že jsou u všech zárodků přítomny základy obou typů gonád (Wolffovy vývody i Müllerovy vývody). Od této skutečnosti se odvíjí situace, kdy chomozomálně určené pohlaví se neuplatní.

Inaktivace chromozomu X

🔎 *Podrobnější informace naleznete na stránce Inaktivace chromozomu X.*



Lidský chromozom Y

- Jelikož ženy, na rozdíl od mužů, mají geny lokalizované na chromozomu X ve dvou kopiích, dochází u nich k náhodné **inaktivaci** jednoho ze dvou X chromozomů a tím ke kompenzaci dávky genů u muže.
- Inaktivace chromozomu X nastává okolo dvanáctého dne embryogeneze.
- V buňkách je s přibližně 50% pravděpodobností inaktivován chromozom paternálního původu a se stejnou pravděpodobností maternálního původu.
- V dalších buněčných děleních je pak zachována „paměť“ pro typ inaktivace; na buněčné úrovni tak vznikají klony s inaktivovaným chromozomem X buď maternálního nebo paternálního původu.
- U heterozygotní kombinace alel v genech lokalizovaných na chromozomu X pak vzniká na buněčné úrovni mozaicizmus v expresi jedné nebo druhé alely (např. testikulární feminizace, anhidrotická ektodermální dysplazie a další).
- Jeden inaktivovaný chromozom X je prokazatelný ve světelném mikroskopu v interfázním jádře ženy jako **heterochromatinové tělísko** (synonyma - Barrovo tělísko, X chromatin).
- U syndromů, které jsou podmíněny přítomností nadpočetného chromozomu X, je v buňkách aktivní vždy pouze jeden z X chromozomů, zbývající jsou inaktivovány. Např. u Klinefelterova syndromu s karyotypem **47,XXY** se v interfázním jádře vyskytuje jedno Barrovo tělísko.

Geny a dědičnost

🔎 *Podrobnější informace naleznete na stránce Dědičnost pohlavně vázaná.*

- Rozdíl v heterochromozomální výbavě muže a ženy se odráží i v genetické determinaci znaků lokalizovaných na chromozomu X.
- Ženy mohou být dominantní homozygotky, heterozygotky nebo recesivní homozygotky.
- Muži, v důsledku přítomnosti pouze jednoho chromozomu X, mají znak determinován pouze jednou ze dvou možných alel – jsou **hemizygoti**.
- U genů lokalizovaných na chromozomu X je nutné vzít v úvahu rozdíl mezi homogametními ženami a heterogametními muži.
- **Otec** předává X chromozom **všem svým dcerám**, Y chromozom synům (tzv. holandrická dědičnost).
- **Matka** předává chromozom X **jak dcerám, tak synům** a to s 50% pravděpodobností pro každý z jejích dvou X chromozomů.

Odkazy

Související články

- Chromozom
- Autozomy
- Lidský karyotyp
- Chromozom X
- Chromozom Y
- Dědičnost pohlavně vázaná

Reference

1. International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature. . *ISCN 2009: an international system for human cytogenetic nomenclature.* 1. vydání. Basel : Karger, 2009. 138 s. ISBN 978-3-8055-8985-7.
2. MARK, H. F.. *Medical cytogenetics.* 1. vydání. New York : Marcel Dekker, 2000. 680 s. ISBN 978-0824719999.