

Otázka: Pohlavní chromozomy

Předmět: Biologie

Přidal(a): domisvand

POHLAVNÍ CHROMOZOMY = gonozomy

- pohlaví jedince určuje kombinace gonozomů:

- savčí typ (drosophia) – samice homogametní (2 stejné gonozomy), samci heterogametní (pár odlišných gonozomů)
- ptačí typ (abraxas) – samice heterogametní, samci homogametní
- protenor – samice 2 gonozomy, samci jeden

- člověk – typ drosophia
- žena – dva gonozomy X
- muž – jeden gonozom X jeden Y

- pokud jsou přítomny dva ch. X - jeden se stává neaktivním → Barrovo tělísko (= sex-chromatin)
 - X a Y se výrazně liší
 - na koncích p- a q- ramének mají pseudoautozomální oblasti (PAR) - geneticky shodné části - párují se jimi při meioze
-
- změny počtu gonozomů (chromozomové aberace) mohou vést k výrazným odchylkám vývoje pohl. znaků
 - Turnerův syndrom - monozomie X (1 X, 2. chybí)
 - Klinefelterův syndrom - XXY
-
- vývoj pohlavních znaků je podmíněn několika geny - klíčový význam má gen SRY na chromozomu Y - v jeho přítomnosti se při vývoji embria diferencují gonády samčím směrem (→ varlata produkující testosteron), pokud Y chybí, vyvíjí se vaječníky a ženský genitál
 - mechanismus meiozy zajišťuje že vzniká 50% spermií s chromozomem Y a 50% s ch. X → pravděpodobnost narození chlapce a dívky je stejná

Pohlavně vázaná dědičnost

- mutace na chromozomu X způsobují mnoho chorob
- ty se vyznačují pohlavně vázanou dědičností
- nejčastější formou je gonozomálně recesivní dědičnost - u žen se recesivní znak většinou neprojeví (díky dominantní alele na druhém X) → ženy zdravé přenašečky
- postižení jsou výhradně muži (chromozom Y neobsahuje odpovídající lokusy - defektní

alela na X není kompenzována)

- postižený muž předává synům jen ch. Y, X získávají od matky → pokud žena není přenašečka budou všichni synové zdraví
 - dcerám předává postižený muž ch. X s mutovanou alelou, ale od matky získají zdravý ch. X → přenašečky
 - přenašečka může synovi předat normální X → syn bude zdravý, nebo mutovaný X → postižený - pravděpodobnost postiženého syna přenašečky je 50%
 - dcery přenašečky a zdravého muže budou s 50% pravděpodobností přenašečky
-
- syndrom fragilního chromozomu X - opožděný duševní vývoj
 - daltonismus - barvoslepost (nerozlišuje červenou a zelenou, vidí je šedě)
 - hemofilie - nedochází k syntéze faktoru VIII → špatné srážení krve
-
- méně časté jsou choroby s gonozomálně dominantní dědičností - příslušná alela se projeví i u žen - stačí aby byla přítomna na jednom X
 - dědičnost vázaná na Y (holandrická) se u člověka prakticky neprojevuje

Znaky pohlavně ovládané

- vloh pro tyto znaky jsou většinou na autozomech ale jejich projev je závislý na pohlaví
- sekundární pohl. znaky
- předčasná plešatost (způsobuje gen P, u mužů se projevuje při PP i Pp, u žen jen PP)