

Dědičnost pohlavně vázaná

Dědičnost související s pohlavními chromosomy existuje trojího typu – X-vázaná dominantní, X-vázaná recesivní a Holandrická, tedy Y-vázaná.

Jedná se principiálně o **odchylku** od Mendelových zákonů - sledovaný **gen** není lokalizován na autosomu, ale na **gonosomu**.

Dědičnost gonozomálně dominantní

 Podrobnější informace naleznete na stránce *Gonozomálně dominantní dědičnost*.

- **ženy** jsou **postiženy 2x častěji** než muži (nemoc mohou zdědit od obou rodičů)
- postižený má alespoň jednoho rodiče postiženého = **vertikální typ dědičnosti**
- typické choroby:
 - *vitamin D rezistentní rachitis*
 - *incontinentia pigmenti*
- gamety kombinace XY a mutované = neschopny dalšího vývoje → jeden díl samčích se nevyvine → vznikají:
 - *2 díly samičích : 1 díl samčích*
 - ← posun poměru pohlaví
- pro názornost:
 - **heterozygotní žena** má s 50% rizikem postižené syny i dcery
 - **postižený muž** má postižené všechny dcery a synové jsou zdraví (mají od něj Y)

Nemocná matka			<ul style="list-style-type: none">▪ ½ dcer nemocné▪ ½ dcer zdravé▪ ½ synů nemocní▪ ½ synů zdraví
	X _A	X	
X	X _A X	XX	
Y	X _A Y	XY	

Nemocný otec			<ul style="list-style-type: none">▪ všechny dcery nemocné▪ všichni synové zdraví
	X	X	
X _A	X _A X	X _A X	
Y	XY	XY	

Dědičnost gonozomálně recesivní

 Podrobnější informace naleznete na stránce *Gonozomálně recesivní dědičnost*.

- znak vázán na chromozom = prakticky **postižení pouze muži – ženy jsou pouze přenašečky (zdravé – většinou)**
 - muž je pro gen hemizygotní, proto mu stačí jeden chromosom pro onemocnění, zatímco žena by musela zdědit nemocnou alelu od obou rodičů
- typické choroby:
 - *hemofilie A, B*
 - *Daltonismus (barvoslepost)*
 - *Duchennova muskulární dystrofie* – letální do 20 let věku (defekt tvorby *dystrofinu*)
- pro názornost:
 - **ženy** (heterozygoti) jsou **přenašečky** choroby
 - typický rodokmen GR jeví charakteristické **přeskakování jedné generace**, tzn. že postižený muž má všechny **dcery přenašečky** (zdravé heterozygoty) a všechny syny zdravé (získávají od otce Y)
 - **synové** ženy přenašečky mají 50% riziko postižení

Matka přenašečka			<ul style="list-style-type: none">▪ ½ dcer přenašečky▪ ½ dcer zdravé▪ ½ synů nemocní▪ ½ synů zdraví
	X _a	X	
X	X _a X	XX	
Y	X _a Y	XY	

Nemocná		
---------	--	--

matka			<ul style="list-style-type: none"> všechny dcery přenašečky všichni synové nemocní
	X_a	X_a	
X	X_aX	X_aX	
Y	X_aY	X_aY	

Nemocný otec			<ul style="list-style-type: none"> všechny dcery přenašečky všichni synové zdraví
	X	X	
X_a	X_aX	X_aX	
Y	XY	XY	

V případě kombinace matka přenašečka a otec nemocný je polovina dcer a synů nemocných, polovina dcer přenašečkami a polovina synů zdravých.

- typický rodokmen s přeskokováním generace – nemocný otec má jen zdravé syny a dcery přenašečky, které zase mohou mít nemocné syny

Odchyłky od normálního rodokmenu

Lyonizace

 Podrobnější informace naleznete na stránce Lyonizace.

- změny na chromozomech X, z nichž **jeden je inaktivní = geny se neprojeví ve fenotypu**
- inaktivace v průběhu embryonálního vývoje – je náhodné, který z X chromozomů bude inaktivní
- výsledný fenotyp heterozygotky tedy do jisté míry závisí na tom, jak lyonizace proběhla (částečný projev choroby u přenašeček)

Gonozomální dědičnost Y = Holandrický typ

 Podrobnější informace naleznete na stránce Holandrická dědičnost.

- chromozom Y je **akrocentrický** = centromera je blízko konci = nejmenší chromozom v lidském karyotypu
- zatím není nalezena žádná dědičná nemoc přenášená přes chromosom Y
- oblast *pro determinaci mužského pohlaví* (na krátkých raménkách) – v její blízkosti leží *oblast SRY* ← je odpovědná za spermatogenezi

Odkazy

Související články

- Alelické interakce

Procvičování

- Choroby - poznávání dědičnosti