


Chromozom Y


Chromozom Y je jedním z dvojice pohlavních chromozomů člověka. V karyotypu je řazen k chromozomům **skupiny G**, ovšem jako jediný z této skupiny **nenese satelity**^{[1][2]}. V současnosti se předpokládá, že obsahuje 429 genů^[3]. Chromozom Y je typický pro mužské pohlaví, muži dostávají tento chromozom od svého otce. Druhý heterochromozom - chromozom X - dostávají muži od matky.

Geny a dědičnost

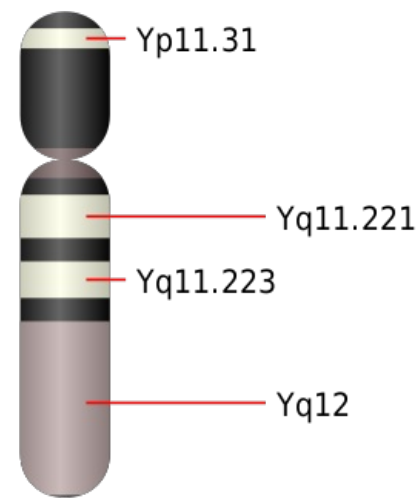
 *Podrobnější informace naleznete na stránce Holandrická dědičnost.*

Dědičnost genů lokalizovaných na Y chromozomu má svá specifika, neboť tento chromozom se dědí pouze z otce na syna. Tento typ dědičnosti se označuje jako **holandrická dědičnost**.

Pseudoautozomální oblasti

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Pseudoautozomální oblast.*

Určité geny jsou lokalizované v tzv. **pseudoautozomálních úsecích** chromozomu Y. Jedná se o dva úseky - **PAR 1** (větší úsek, cca 2,7Mb = miliónů bází, 24 genů) na konci krátkých ramének a **PAR 2** (menší úsek, cca 330kb = tisíců bází, 5 genů) na konci dlouhých ramének. Díky těmto oblastem (především pak PAR1) mohou chromozom X a Y vytvořit během meiózy "homologní" pár; mezi geny v těchto oblastech může docházet ke crossing-overu. Příkladem může být gen **SHOXY** (Yp11.2; OMIM: *400020 (<https://www.omim.org/entry/400020>)) a jeho homologní gen **SHOX** (Short Stature Homeobox; Xp22.32; OMIM: *312865 (<https://www.omim.org/entry/312865>)).



Ideogram lidského chromozomu Y


Vybrané geny

- **SRY** (sex determining region Y; Yp11.3; OMIM: *480000 (<https://www.omim.org/entry/480000>)) - gen kóduje specifický transkripční faktor, který stojí na počátku kaskády, determinující **rozvoj mužského pohlaví**. Mutace tohoto genu způsobují rozvoj ženského fenotypu (**žena 46,XY**), který je spojený s gonadální dysgenezí.
- **AZF** (Azoospermia factor regions; Yq11.2; OMIM: #415000 (<https://www.omim.org/entry/415000>)) - mutace v této oblasti způsobují neobstrukční **azoospermii**.
- **USP9Y** (ubiquitin specific peptidase 9, Y-linked; Yq11.2; OMIM: *400005 (<https://www.omim.org/entry/400005>)) - produktem genu je ubiquitin-specifická proteasa 9; mutace v tomto genu jsou rovněž příčinou mužské **infertility** (tzv. **Sertoli cell only syndrom**).

Chromozomální aberace

Na rozdíl od monozomie chromozomu X není monozomie chromozomu Y slučitelná se životem.

Syndrom 47,XXY

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Syndrom 47,XXY.*

Tento syndrom je způsoben přítomností dvou a více chromozomů Y v karyotypu, nejčastěji přímo karyotypem **47,XXY**. Dříve se tento syndrom označoval jako "Supermale" - tento termín se dnes již nepoužívá. Tento syndrom má minimum klinických příznaků, muži mohou mít **vyšší postavu** a mírné psychosociální poruchy (nejčastěji poruchy učení). Výsledky starších studií, které dávaly tento syndrom do souvislosti s agresivitou a zločinným chováním, se **nepotvrdily**.

Odkazy

Související články

- Chromozom
- Gonozomy
- Chromozom X
- Lidský karyotyp
- Chromozomální aberace
- Dědičnost pohlavně vázaná
- Y-vázaná dědičnost

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.
3. National Center for Biotechnology Information. *Homo sapiens Genome: Build 37, version 3* [online]. ©2011. Poslední revize 4. 10. 2011, [cit. 7. 9. 2012]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/mapview/map_search.cgi?taxid=9606>.