

Chromozom X

Chromozom X je jedním z dvojice pohlavních chromozomů člověka. Jako středně velký submetacentrický chromozom odpovídá velikostí a tvarem **skupině C**. V posledním sestavení lidského genomu je na chromozomu X anotováno 2327 genů ^[1]. Za normálních okolností dostává každý člověk jeden X chromozom od matky. Druhý heterochromozom – a to buď chromozom X nebo chromozom Y potom dostává od otce. U jedinců s více než jedním chromozomem X v karyotypu (tedy u žen a osob s numerickými aberacemi X chromozomu) jsou tyto další kopie inaktivovány v procesu známém jako inaktivace chromozomu X.

Geny a dědičnost

Dědičnost genů lokalizovaných na X chromozomu má svá specifika, neboť žena má dva chromozomy X (uplatňuje se zde ovšem lyonizace) a muž pouze jeden (muž je **hemizygot**). Takový typ dědičnosti označujeme jako gonozomálně recesivní či gonozomálně dominantní.

Pseudoautozomální oblasti

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Pseudoautozomální oblast.*

Určité geny jsou lokalizované v tzv. **pseudoautozomálních úsecích** chromozomu X. Jedná se o dva úseky – **PAR 1** (větší úsek) na konci krátkého raménka chromozomu X a **PAR 2** (menší úsek) na konci dlouhého raménka chromozomu X. Tyto geny mají své homologní kopie ve stejném pořadí na chromozomu Y. Díky těmto oblastem mohou chromozom X a Y vytvořit během meiózy "homologní" pár; mezi geny v těchto oblastech může docházet ke crossing-overu. Příkladem může být gen **SHOX** (Short Stature Homeobox; Xp22.32; OMIM: *312865 (<https://www.omim.org/entry/312865>)) a jeho homolog gen **SHOXY** (Yp11.2; OMIM: *400020 (<https://www.omim.org/entry/400020>)).

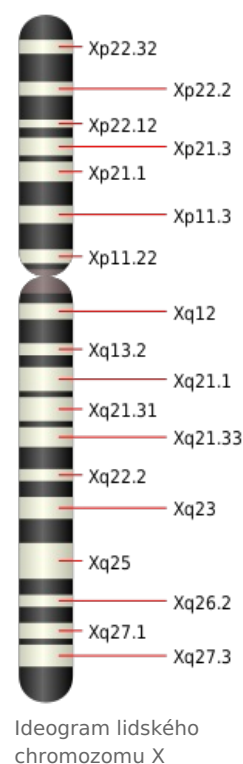
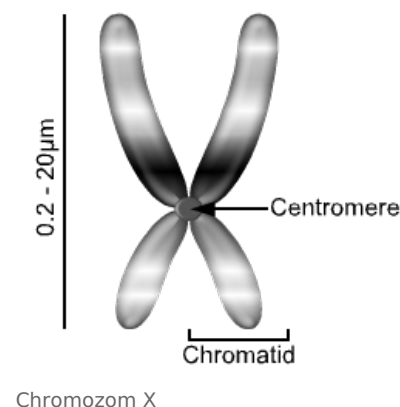
Vybrané geny

- **STS** (Steroid sulfatase; Xp22.32; OMIM: *300747 (<https://www.omim.org/entry/300747>)) – Kóduje **steroidní sulfatázu**; defekt či delece tohoto genu způsobuje **X-vázanou ichtyózu**.
- **KAL1** (Kallman syndrome 1; Xp22.3; OMIM: +308700 (<https://www.omim.org/entry/308700>)) – Kóduje protein **anosmin-1**; mutace způsobuje **Kallmanův syndrom** (centrální hypogonadismus spojený s anosmií).
- **PIGA** (Phosphatidylinositol glycan A; Xp22.1; OMIM: +311770 (<https://www.omim.org/entry/311770>)) – Získaná mutace tohoto genu (na úrovni hematopoetické kmenové buňky) způsobuje **Paroxysmální noční hemoglobinurii**.
- **DMD** (Dystrophin; Xp21.2; OMIM: *300377 (<https://www.omim.org/entry/300377>)) – Gen kóduje svalový protein **dystrofin**; mutace tohoto genu způsobuje svalovou dystrofii **Beckerova** či **Duchennova** typu.
- **WAS** (Wiskott-Aldrich syndrome; Xp11.33-p11.22; OMIM: *300392 (<https://www.omim.org/entry/300392>)) – Mutace v tomto genu způsobuje **Wiskottův-Aldrichův syndrom** (vrozený imunodeficit, trombocytopenie, ekzém).
- **BTK** (Bruton agammaglobulinemia tyrosine kinase; Xq21.3-q22; OMIM: *300300 (<https://www.omim.org/entry/300300>)) – Mutace v tomto genu způsobuje **Brutonovu agamaglobulinémii** (vrozený imunodeficit).
- **COL4A5** (Collagen, type IV, alpha-5; Xq22.3; OMIM: *303630 (<https://www.omim.org/entry/303630>)) – Kóduje alfa řetězec kolagenu typu IV, který se podílí na stavbě bazálních membrán; mutace způsobuje **Alportův syndrom** (nefropatie spojená s hluchotou).
- **F9** (Factor IX; Xq27.1-q27.2; OMIM: *300746 (<https://www.omim.org/entry/300746>)) – Tento gen kóduje **koagulační faktor IX**; jeho mutace způsobuje **Hemofilii B**.
- **FMR1** (Fragile X mental retardation protein; Xq27.3; OMIM: *309550 (<https://www.omim.org/entry/309550>)) – Mutace v tomto genu způsobuje **Syndrom fragilního X chromozomu**.
- **F8** (Factor VIII; Xq28; OMIM: +306700 (<https://www.omim.org/entry/306700>)) – Gen kóduje **koagulační faktor VIII**; jeho mutace způsobuje **Hemofilii A**.
- **MECP2** (Methyl-CpG-binding protein 2; Xq28; OMIM: *300005 (<https://www.omim.org/entry/300005>)) – Mutace v tomto genu způsobuje **Rettův syndrom** (autismus, stereotypní pohyby rukou, postiženy téměř výhradně dívky).

Chromozomální abnormality

Turnerův syndrom

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Turnerův syndrom.*



Ideogram lidského chromozomu X

Je způsoben nejčastěji monozomií chromozomu X (karyotyp **45,X**), případně různými ztrátovými strukturálními aberacemi (například delecí na druhém X chromozomu apod.). Numerické i strukturální změny se mohou vyskytovat i v mozaice. Klasickými projevy jsou: **nízký vzrůst**, **ovariální dysgeneze** se všemi následky, typická kožní řasa (*pterygium collii*). Intelekt není významně narušen. Možná je léčba pomocí růstového hormonu a hormonální substituční terapie.

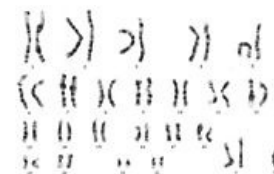


Krk u Turnerova syndromu

Klinefelterův syndrom

[Podrobnější informace naleznete na stránce Klinefelterův syndrom.](#)

Vzniká přítomností nadpočetného chromozomu X u muže. Nejčastěji je způsoben karyotypem **47,XXY**, možné jsou i varianty s více chromozomy X (48,XXXY či 49,XXXXY), které mají výraznější manifestaci. Existují i mozaikové formy. Hlavními příznaky jsou: **neplodnost** (aspermie), **hypogonadismus**, průměrný až vysoký vzrůst, dlouhé končetiny, řídké ochlupení, gynekomastie.



47,XXY

Syndrom 47,XXX

[Podrobnější informace naleznete na stránce Syndrom 47,XXX.](#)

Trisomie chromozomu X, nazývaná též **Triple X syndrom** (a dříve "Superfemale syndrom"). Jak již napovídá název – je způsoben karyotypem **47,XXX**, možný je i výskyt v mozaice. Velmi vzácně se může vyskytnout i karyotyp 48,XXXX či 49,XXXXX, tyto případy mají odlišnou a závažnější manifestaci. Samotný syndrom 47,XXX nemá výrazný klinický obraz, některé ženy jsou vyšetřovány kvůli **infertilitě**. Mohou se vyskytnout menší problémy psychosociálního rázu, například problémy s učením.

Odkazy

Související články

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

Reference

1. National Center for Biotechnology Information. *Homo sapiens Genome: Build 38 patch release 14 (GRCh38.p14)* [online]. ©2022. [cit. 7. 11. 2022]. <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/?term=Human>>.