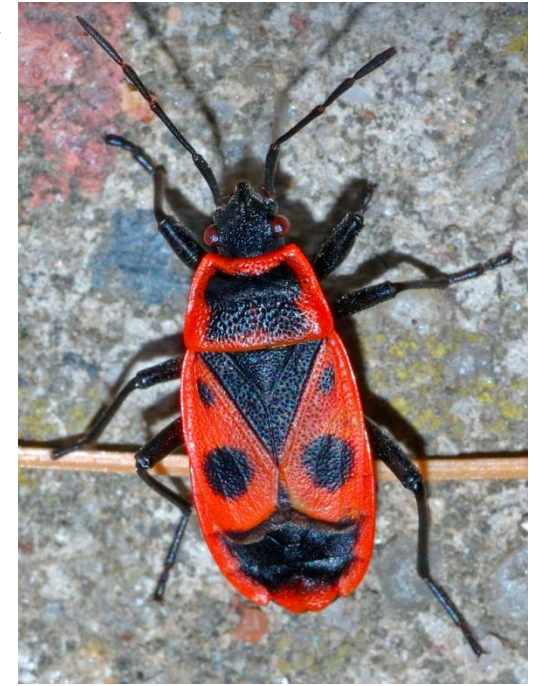


GENETIKA SPOLA



- **diferencijacija spola genetički je određena**
- najčešće: mužjak i ženka imaju različite kromosomske komplemente, što znači da determinacija spola ovisi o nasljeđivanju spolnih kromosoma
- **spolni kromosomi** su kromosomi sa spolno-determinirajućim genima
- ostali kromosomi kromosomskog komplementa su **autosomi**

- 1890. Hermann Henking otkrio X-kromosom → u roda kukaca *Pyrrhocoris*
- 1905. Stevens i College otkrili Y-kromosom u kukca *Tenebrio molitor*
- 1910. Morgan – otkrio spolne kromosome i spolno-vezane gene u vinske mušice

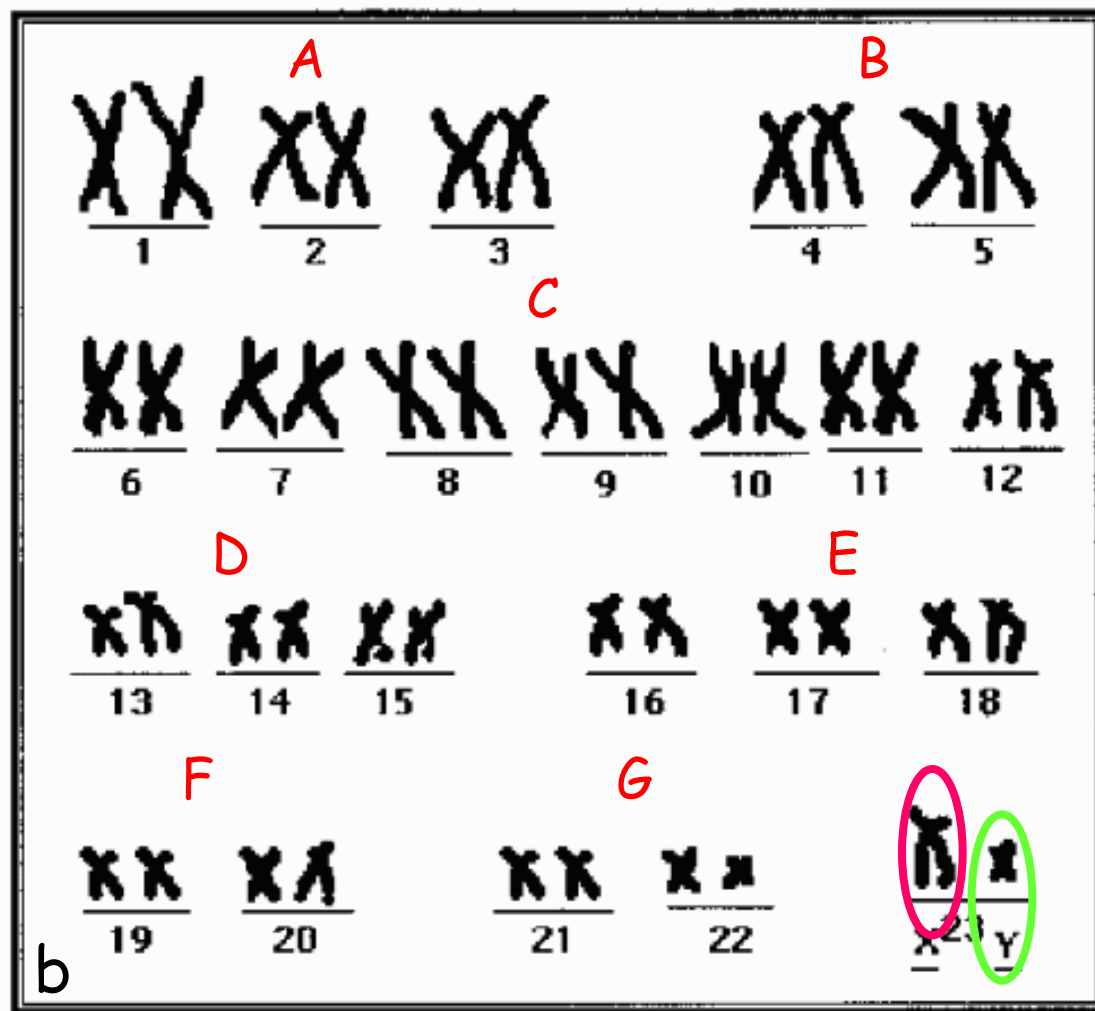
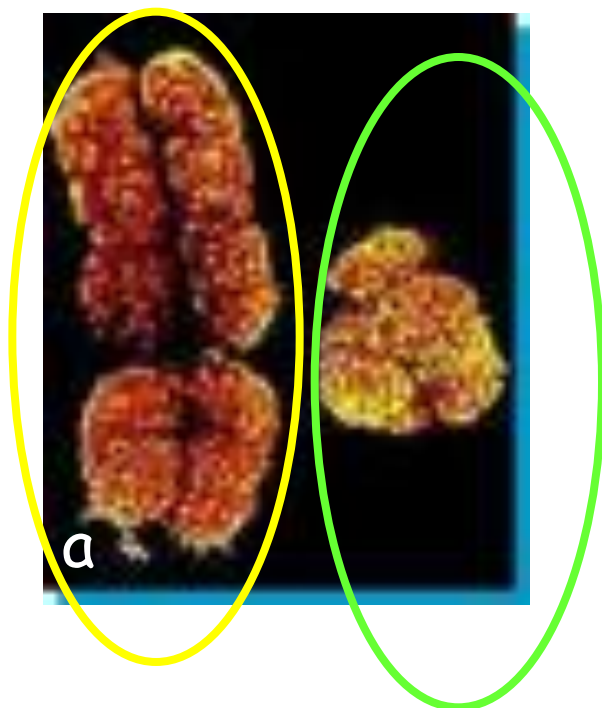


Mutanta bijelih očiju

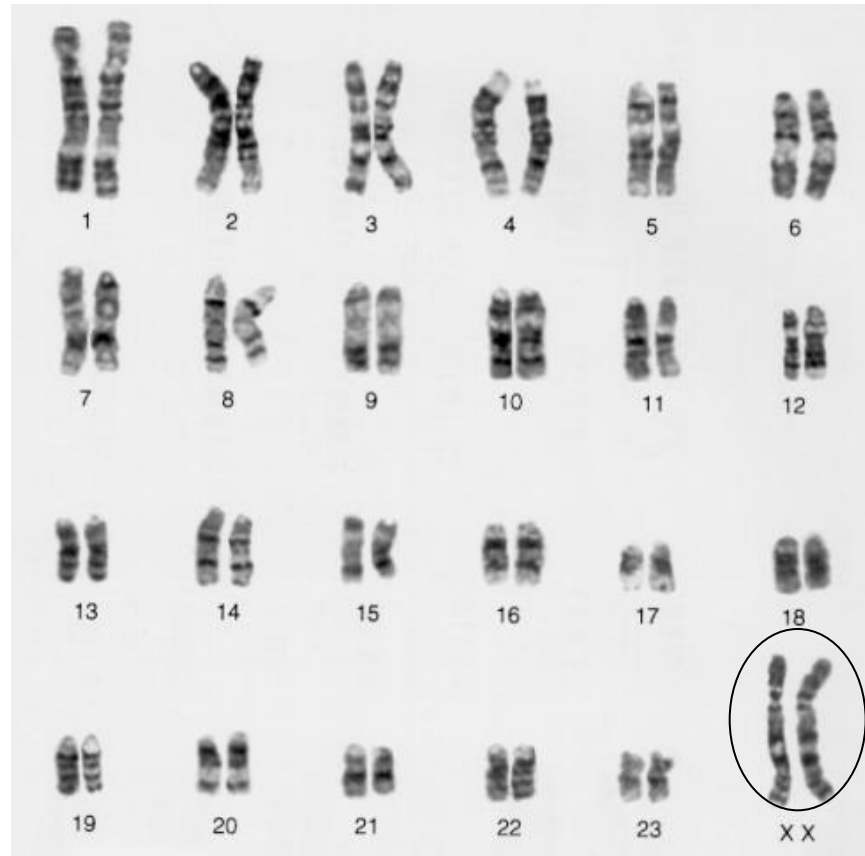
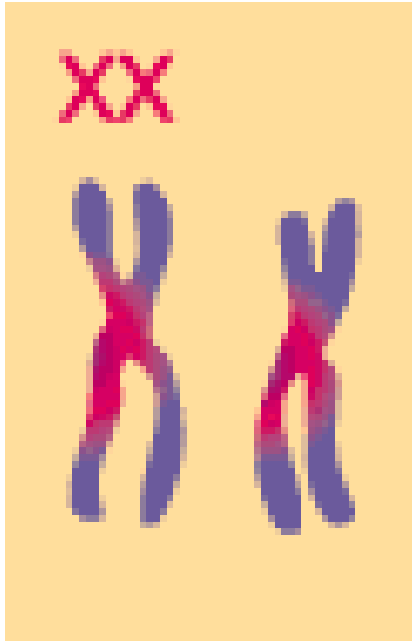


Divlji tip crvenih očiju





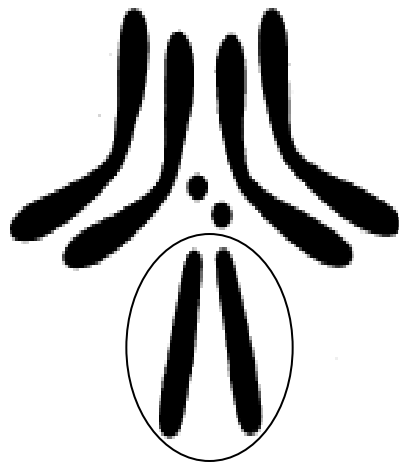
Spolni kromosomi čovjeka (lijevo-X; desno-Y); b) kariogram muškarca – različiti spolni kromosomi



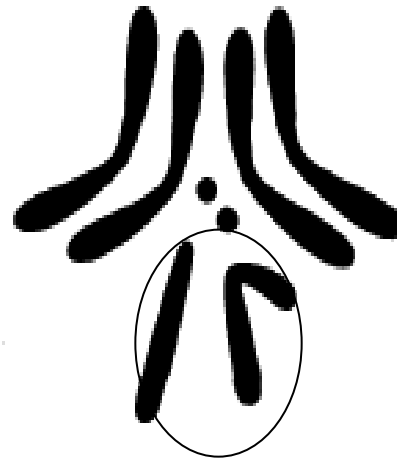
Kariogram ženskog spola (desno); dva identična spolna kromosoma

Kromosom X je veličine 5-5,5 μm , submetacentričan i pripada skupini C kariotipa.

Kromosom Y je veličine 2 μm , akrocentričan je i pripada skupini G.



Ženka; XX



Mužjak; XY

Spolni kromosomi ženke i mužjaka vinske mušice

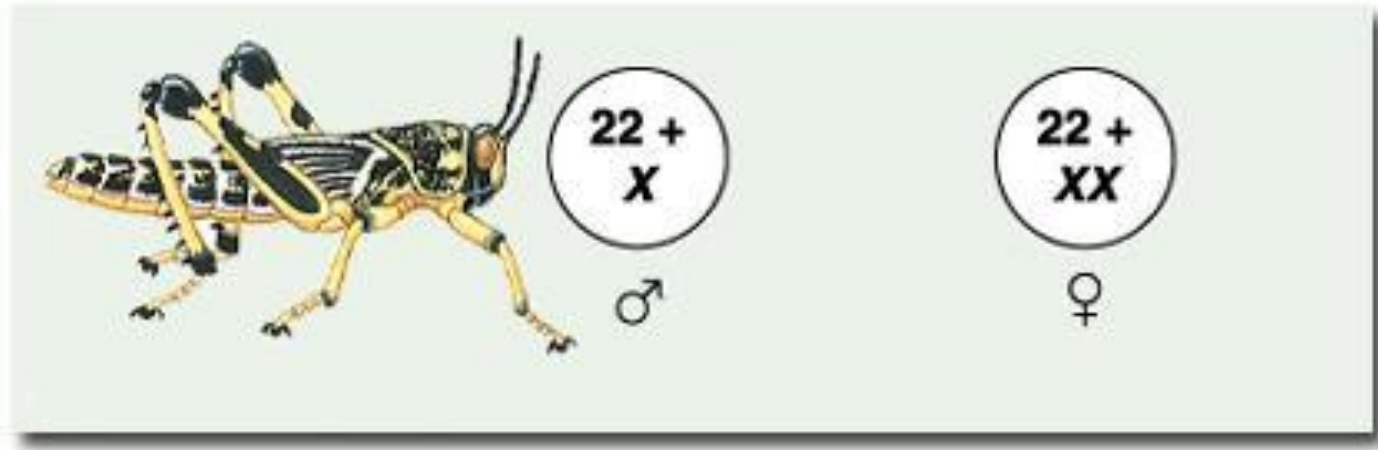
- Thomas Hunt Morgan i njegova grupa na Columbia University; 1910. g. otkriće gena/mutacije za bijele oči u vinske mušice - ključ razvoja **KROMOSOMSKE TEORIJE NASLJEĐIVANJA** (Boveri i Sutton)
- spolni kromosomi razlikuju se po strukturi i genetičkoj organizaciji od autosoma
- nasljeđivanje gena vezanih uz spol je povezano s modificiranim modelom nasljeđivanja spolnih kromosoma

MEHANIZMI DETERMINACIJE SPOLA

- DETERMINACIJA SPOLA NA TEMELJU SPOLNIH KROMOSOMA
- DETERMINACIJA SPOLA NA TEMELJU STUPNJA PLOIDNOSTI
- DETERMINACIJA SPOLA NA TEMELJU GENSKE RAVNOTEŽE

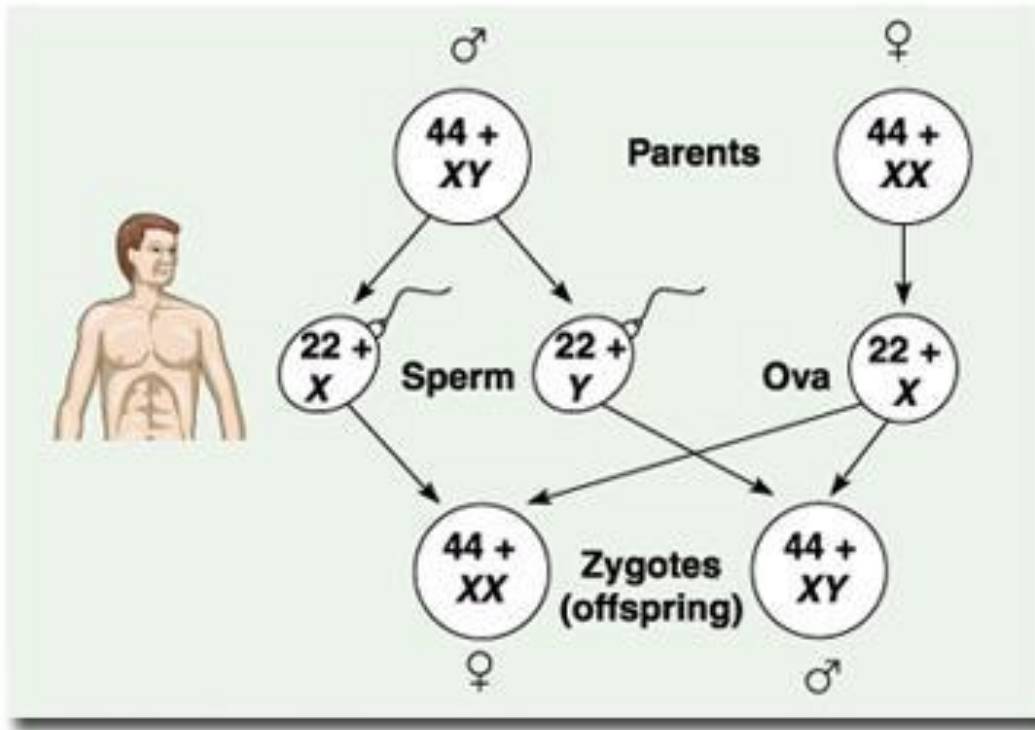
1. DETERMINACIJA SPOLA NA TEMELJU SPOLNIH KROMOSOMA

1. XO/XX



- kod nekih kukaca (skakavci, leptiri) – mužjak ima jedan spolni kromosom (X)
- mužjaci su **HETEROGAMETAN SPOL**, XO (stvaraju dvije vrste gameta)
- ženke su **HOMOGAMETAN SPOL**, XX (stvaraju jednu vrstu gameta)
- nasljeđivanje spolnih kromosoma slijedi jednostavan model nasljeđivanja; $\frac{1}{2}$ potomaka ženskog, a $\frac{1}{2}$ potomaka muškog spola

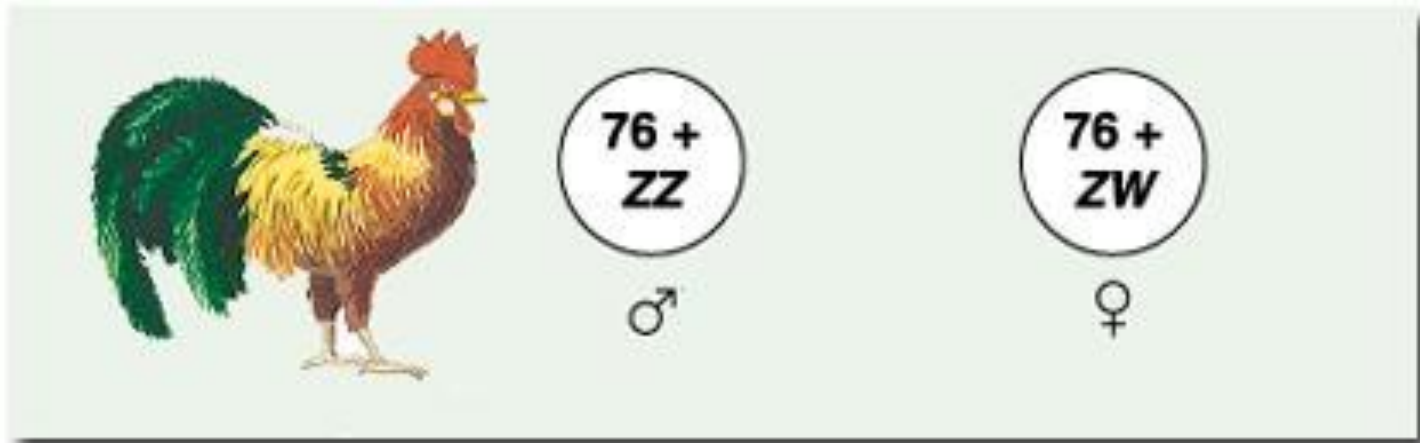
2. XX/XY



50 % vjerojatnosti za svaki spol u potomstvu (proizvodnja gameta s X odnosno s Y kromosomom je 1:1)

- sisavci i neke vrste kukaca (*Lygaeus*) - 2 različita spolna kromosoma X i Y
- ženka je **HOMOGAMETAN SPOL** (stvara samo jednu vrstu gameta, nosi X kromosom)
- mužjak je **HETEROGAMETAN SPOL** (stvara 2 vrste gameta; spermiji s X i spermiji s Y kromosomom)

3. ZZ/ZW



- u ptica, riba, vodozemaca, gmazova, moljaca, leptira ženke su heterogametetan spol, dok su mužjaci homogametetan spol

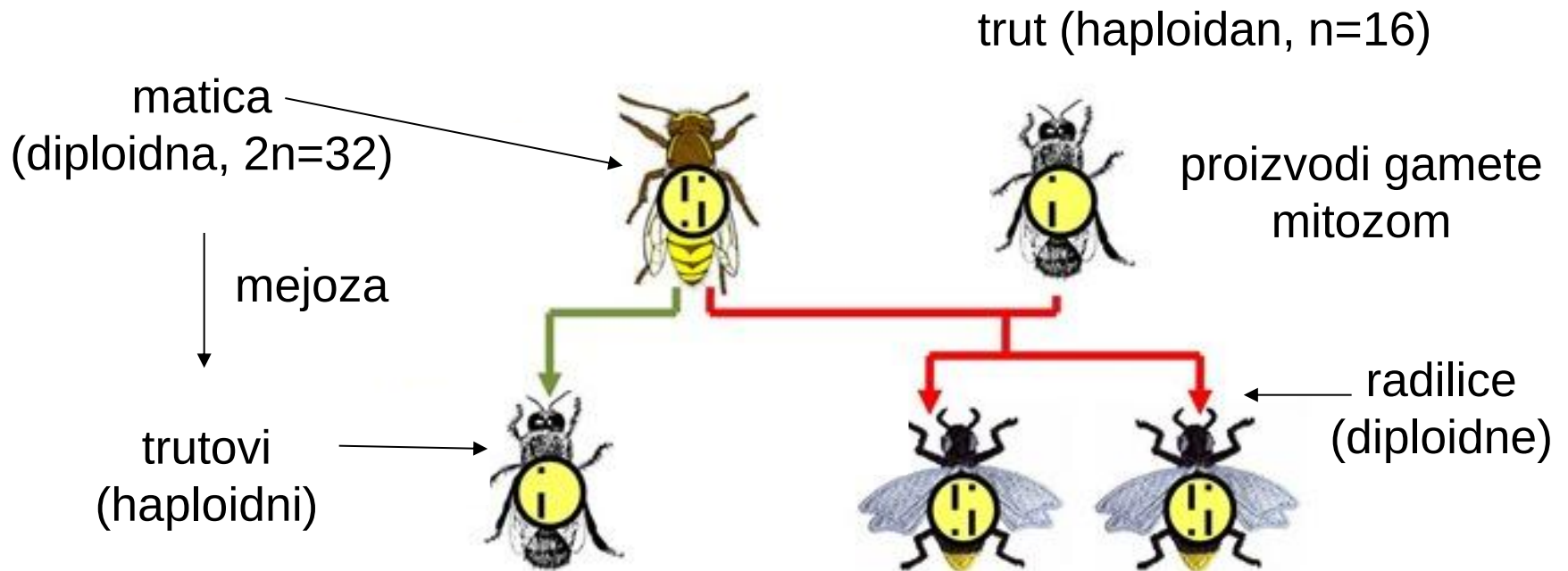


2. DETERMINACIJA SPOLA NA TEMELJU STUPNJA PLOIDIJE

- u opnokrilaca (pčele, mravi, ose) spol je određen stupnjem ploidije
- ženke u pčela (matica: kontrolira oplodnju i radilice) su diploidne ($2n=32$)
- iz oplođenih jaja razvijaju se ženke, a o načinu njihove prehrane ovisi da li će biti matice ili radilice
- iz neoplođenih jaja se razvijaju mužjaci, trutovi

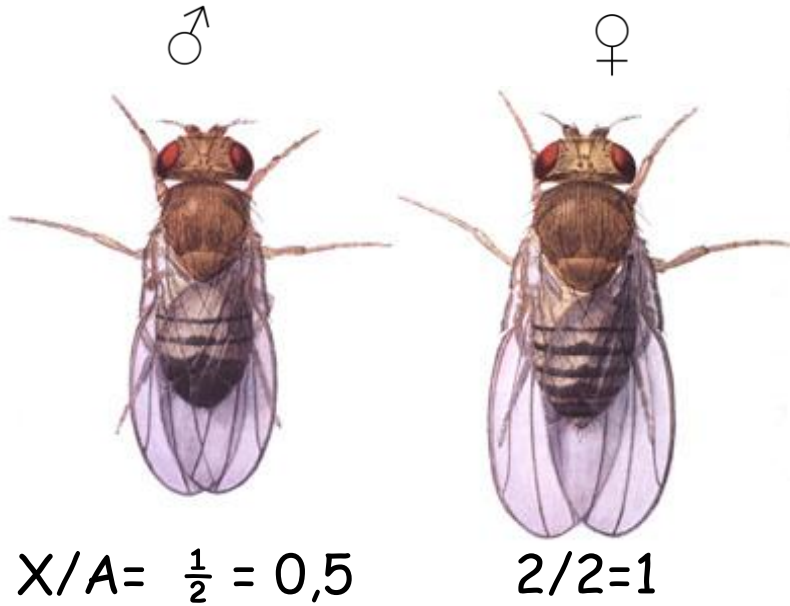


HAPLO-DIPLOIDNA DETERMINACIJA SPOLA U PČELA



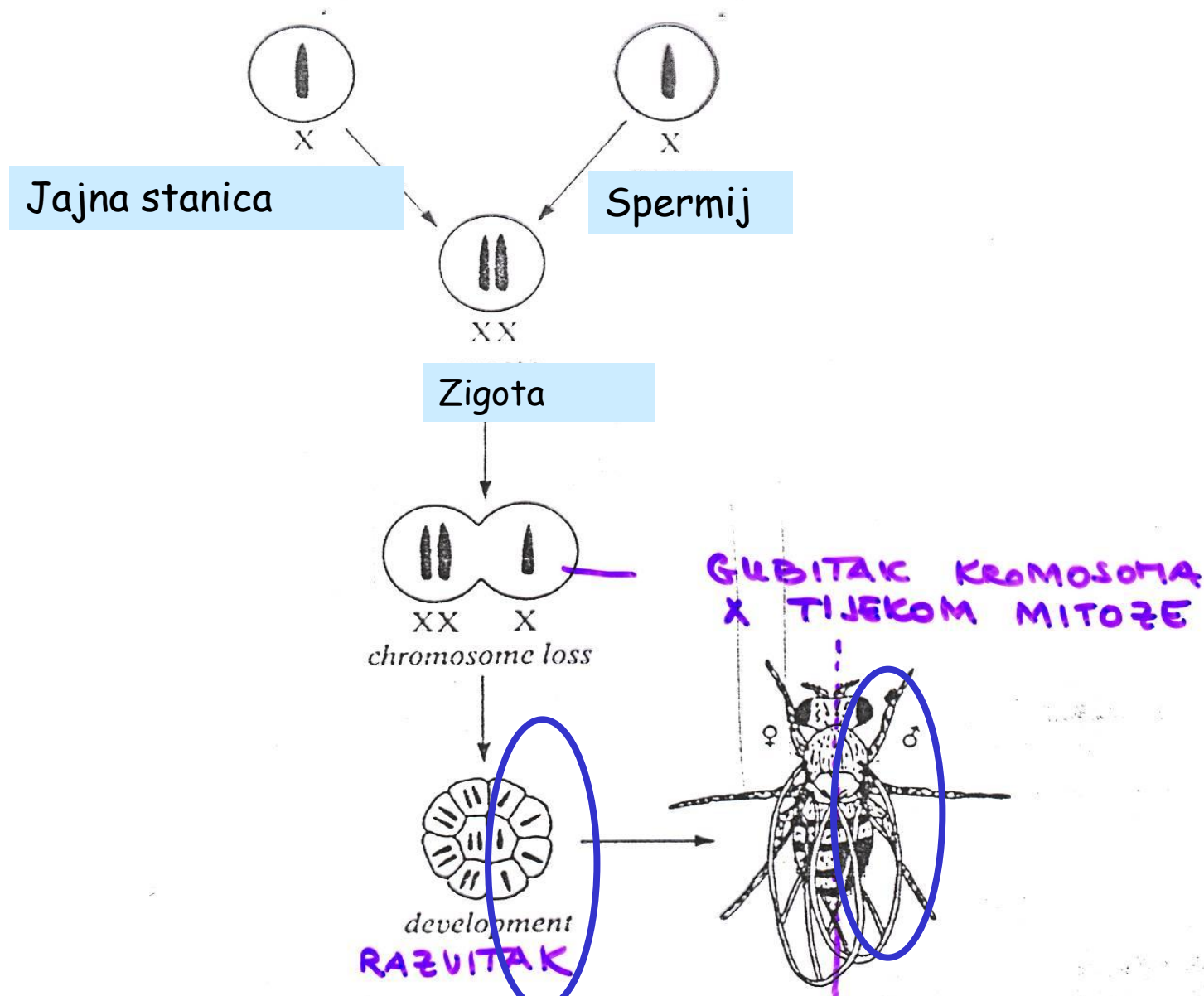
3. DETERMINACIJA SPOLA NA TEMELJU GENSKE RAVNOTEŽE

- vinska mušica - spol determiniran omjerom broja X-kromosoma i broja setova autosoma (X/A)
- Y-kromosom: pokretljivost i funkcionalnost spermija
- Teorija genske ravnoteže (Calvin Bridges 1922.) – omjer gena na X-kromosomu i gena na autosomima
 - spol u vinske mušice određen je omjerom alela na X-kromosomu (*numerator geni*; favoriziraju razvitak ženskog spola) i autosomnih alela (*denominator geni*; favoriziraju razvitak muškog spola)
- gen okidač na X-kromosomu je *Sxl* (*sex lethal*); dio hijerarhije ekspresije više gena (npr. *tra* i *dsx*)
- *regulacija ekspresije*:
 - ❖ za aktivnost gena *Sxl* (razvitak ženskog spola) potrebna je dvostruka količina *numerator produkata* (*geni na X*)
 - ❖ ako je količina *numerator produkata* mala, gen *Sxl* nije aktivan i razvija se muški spol



Mužjak i ženka vinske mušice

- **ginandromorf:** spolni mozaik – jedan dio tijela pokazuje sekundarne spolne karakteristike ženke, a drugi dio tijela mužjaka
- ako se gubitak X kromosoma dogodi za vrijeme prve diobe zigote nastat će bilateralni ginandromorf



Bilateralni ginandromorf nastaje zbog greške u prvoj mitozu zigote

$X/A = 1$ ženka

$X/A = 0,5$ mužjak

$X/A > 1$ super ženka, *metafemale* (slabi organizmi, često ugibaju u stadiju kukuljice)

$X/A < 0,5$ super mužjak, *metamale* (morfološke abnormalnosti, rudimentarne dvospolne gonade, slabi organizmi)

$X/A = 0,5-1$ međuspol (*intersex*)

- na razvitak spola osim genske ravnoteže utječu i faktori iz okoliša npr. temperatura kod međuspolu $\uparrow \text{♀}$ $\downarrow \text{♂}$
- kod drugih organizama (krokodili, gušteri, kornjače) važni su i spolni hormoni (steroidi) te enzimi (npr. aromataza - temperatura) uključeni u njihovu sintezu

- teorija genske ravnoteže može biti narušena zbog specifičnih genskih lokusa
- neki aleli autosoma mogu utjecati na razvitak spola bez obzira na X/A omjer:
 - recesivni alel *dsx* (*doublesex*) može pretvarati mužjake i ženke u međuspol

***dsxdsx, XX* ili *dsxdsx, XY* = međuspol**

- recesivni alel *tra* može pretvarati ženke u fenotipske mužjake koji su sterilni:

***tratra, XX* = fenotipski mužjak**

MOLEKULARNA OSNOVA DIFERENCIJACIJE SPOLA



- kod čovjeka intaktan kromosom Y determinira i upravlja razvitkom muškog spola
- ako nema kromosoma Y – razvija se ženski spol



bez obzira na broj
X kromosoma

46, XY – muški spol

46, XX – ženski spol

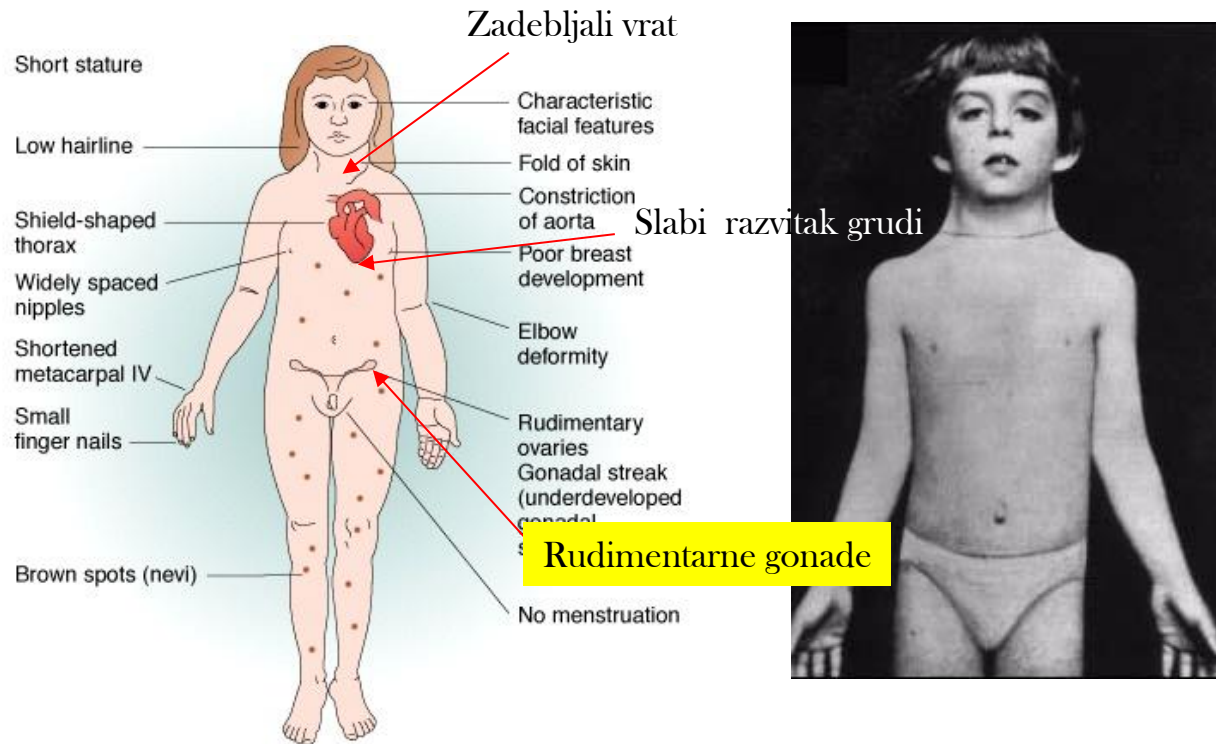
Dokaz: Sindromi – aneuploidije spolnih kromosoma:

47, XXY	}	♂	Klinefelterov sindrom
48, XXXY			
47, XYY			Sindrom dvostrukog Y – Jacobs-sindrom

45, XO		Turnerov sindrom
47, XXX	♀	Triplo X
48, XXXX		Tetra X sindrom
46, YO		Letalno

ABNORMALNOSTI ŽENSKOG SPOLA

TURNEROV SINDROM: 45, XO (1959. kariotip)



Triplo-X sindrom: 47, XXX

48, XXXX ili 49, XXXXX

ABNORMALNOSTI MUŠKOG SPOLA

KLINEFELTEROV SINDROM: 47, XXY; *48, XXXY; *49, XXXXY;
*50, XXXXXY

* fenotip isti ali mentalna retardacija veća sa većim brojem X kromosoma

SINDROM DVOSTRUKOG KROMOSOMA Y: 47, XYY (Patrica Jacobs, 1965.)



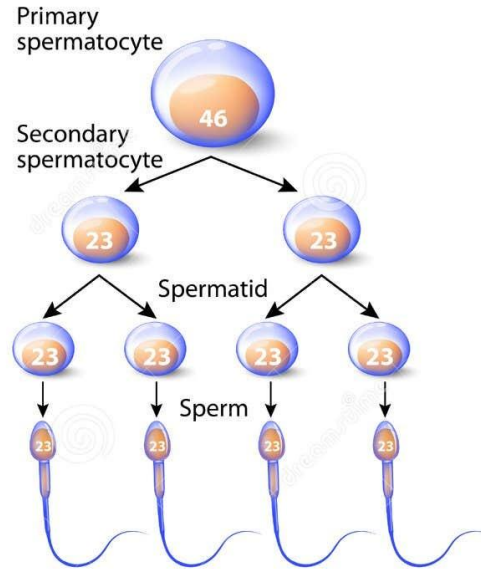
MOZAICIZAM

- mozaicizam nastaje kao rezultat nepravilne mitotske diobe kromosoma tijekom prenatalnog razvoja (postzigotno)
- mozaici nisu ginandromorfi jer u ljudi nema izražavanja sekundarnih spolnih karakteristika oba spola
- mozaicizam daje abnormalne fenotipove, ali hormonska aktivnost ne dozvoljava razvitak ženskih spolnih karakteristika zajedno s muškim spolnim karakteristikama

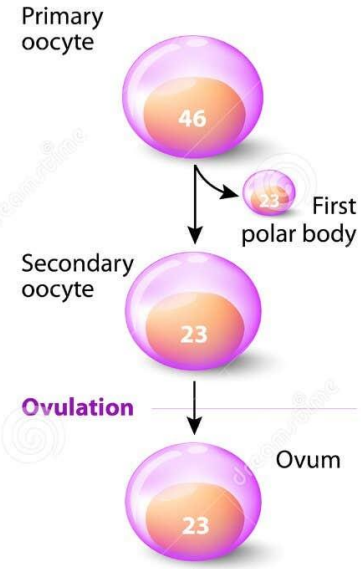
DIFERENCIJACIJA SPOLA U SISAVACA

- diferencijacija spola ovisi o **spolnim kromosomima primitivne gonade**; oko 5. tjedna kreće razvoj muškog ili ženskog spola
- **intaktni Y-kromosom** je neophodan za razvitak normalnih **testisa**; početak razvoja Wolfvog sustava (muški spolni sustav)
- testisi – luče spolne hormone neophodne za razvitak muškog reproduktivnog sustava - **testosteron** (glavni muški hormon) i **MIH** (Müllerov inhibirajući hormon)
- **u odsustvu Y kromosoma** razvija se Müllerov sustav (ženski spolni sustav), tj. primitivna **gonada** (XX) se razvija u **jajnik**
- u 12. tjednu fetalnog razvitka oögonije u jajnicima počinju se dijeliti mitozom i nastaju **primarne oöcite** koje ulaze u **mejozu**
- oko 25. tjedna sve oöcite su zaustavljene u profazi I

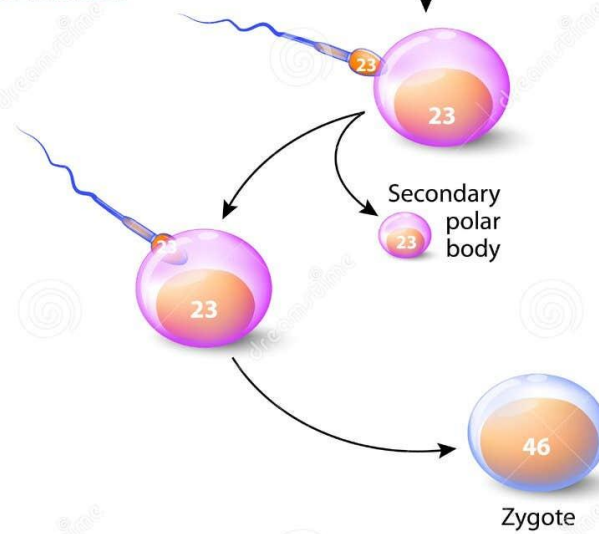
Spermatogenesis



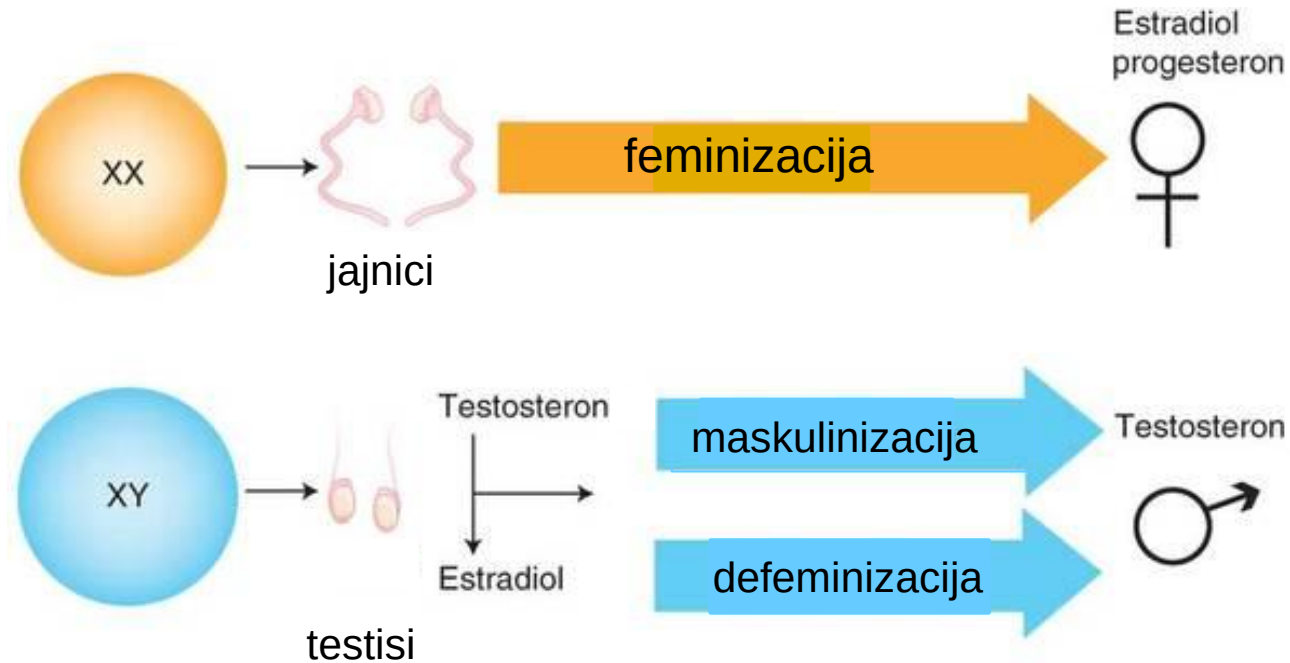
Oogenesis



Fertilization

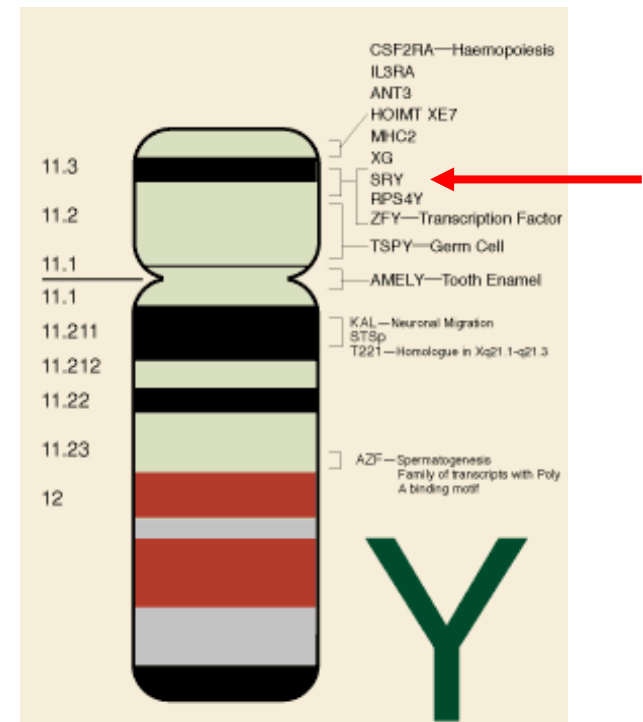


RAZVITAK SPOLA OVISI O SPOLNIM KROMOSOMIMA GONADE I SPOLNIM HORMONIMA

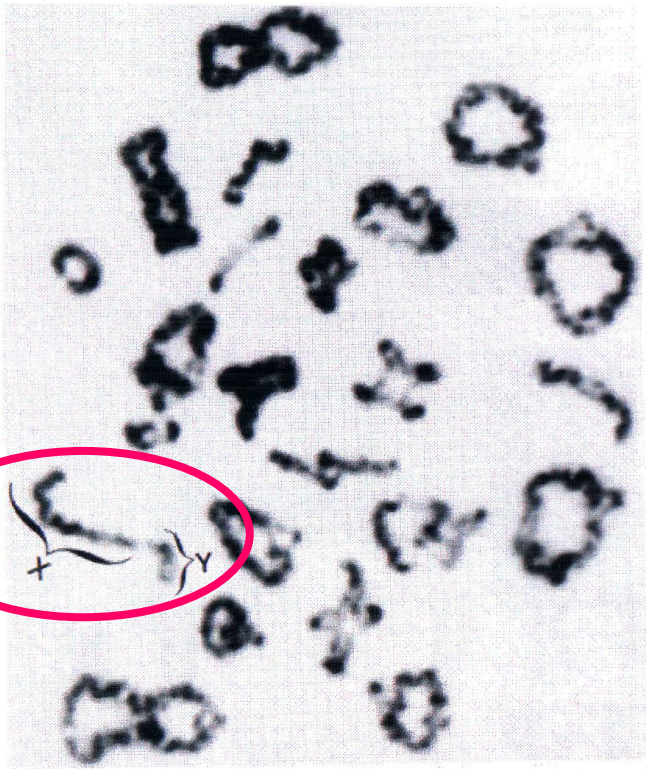


GENI NA Y KROMOSOMU ODGOVORNI SU ZA RAZVITAK MUŠKOG SPOLA U SISAVACA

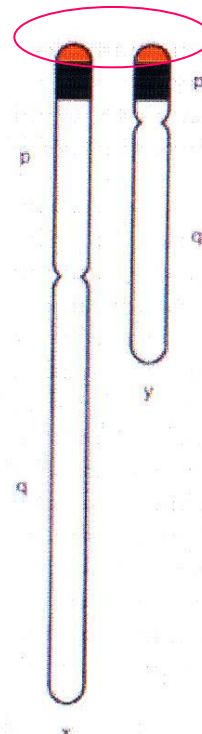
- Y-kromosom nosi gen za protein: testis-determinirajući faktor (TDF) (transkripcijski faktor)
- 1991. identificiran gen ***SRY*** (Sex-determining Region Y) - okidač transformacije gonada u testise (Lovell-Badge i Goodfellow)
- u 6.-8. tjednu gen ***SRY*** postaje aktivan u XY embriju



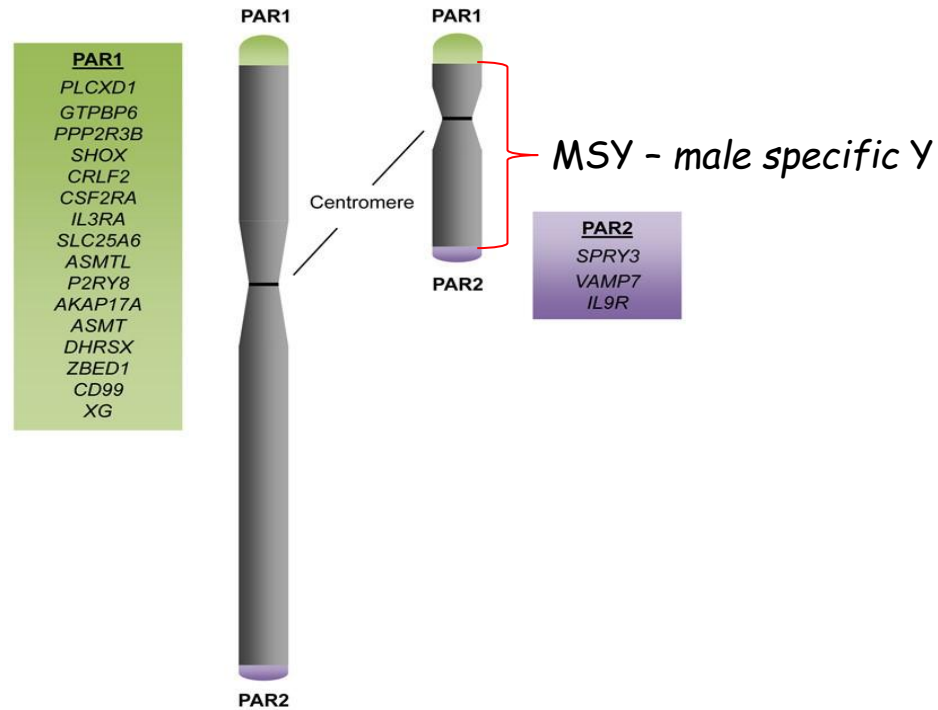
KROMOSOMI X I Y SU DJELOMIČNO HOMOLOGNI KROMOSOMI



Kromosomi muškarca u dijakinezi mejoze I. Vidljivo je terminalno sparivanje X i Y kromosoma.

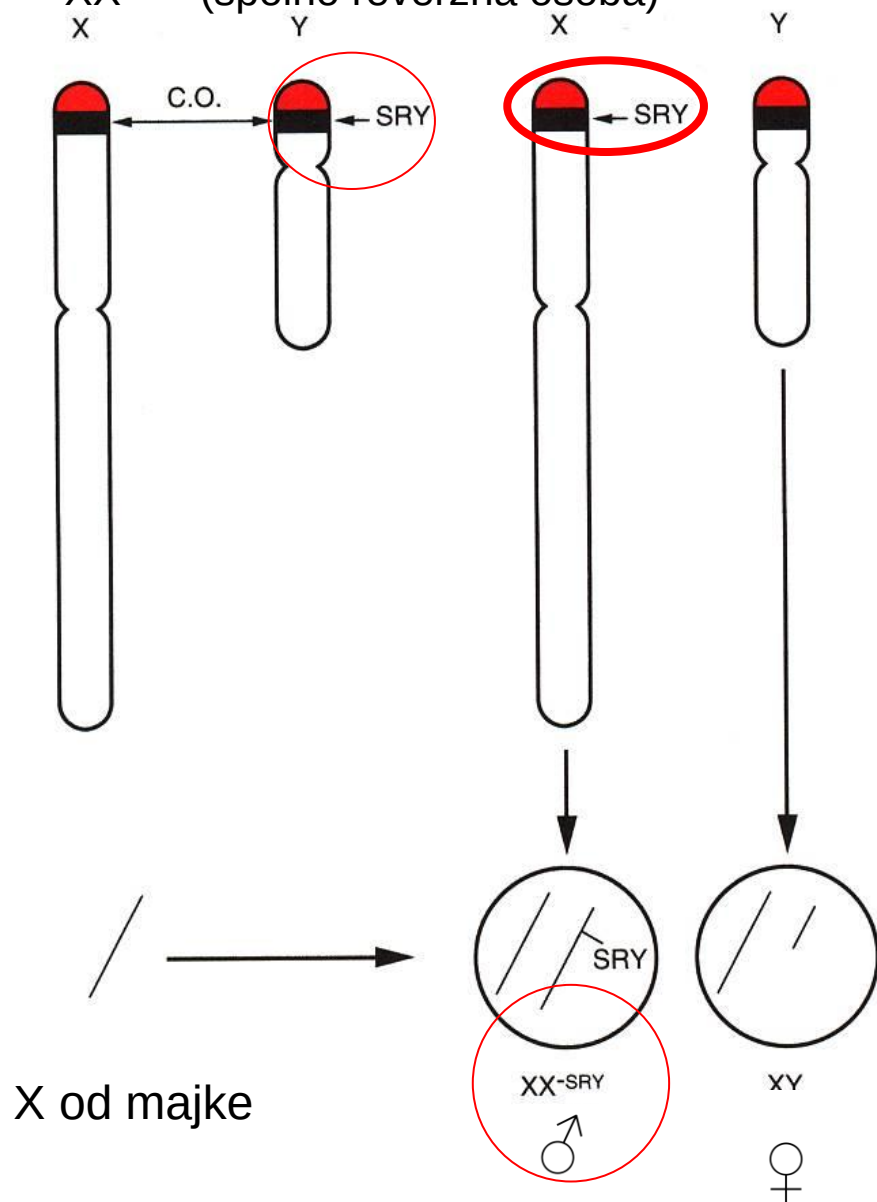


Regije parenja na X i Y kromosomu: crvena regija - homologna; crna regija - nehomologna, ali sudjeluje u sparivanju



Pseudoautosomne regije spolnih kromosoma PAR1 i PAR2.

Zbog greške u parenju X i Y kromosoma dolazi do translokacije gena *SRY* s Y-kromosoma na X-kromosom: nastaje spermij X^{SRY} : oplodnjom jajne stanice nastaje zigota XX^{SRY} (spolno reverzna osoba)



- XX muškarci i XY žene
- muškarci (1/20.000) normalnog fenotipa, ali sterilni, imaju kariotip 44+XX
- žene normalnog fenotipa, sterilne, kariotip 44+XY

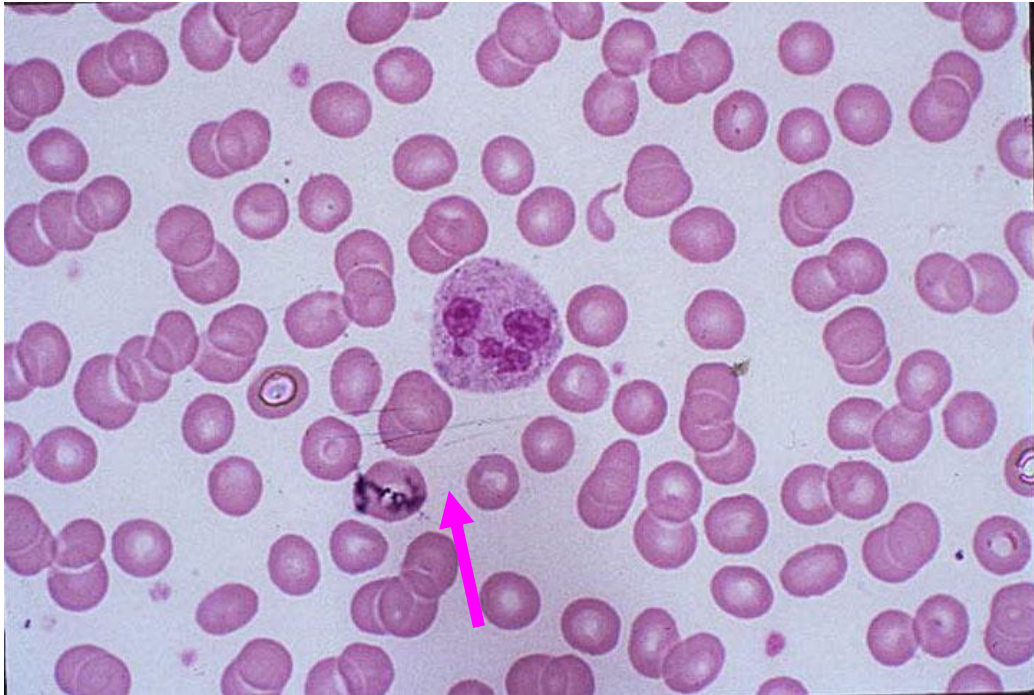
- normalni razvitak spola je vrlo složeni proces koji ovisi o genima na spolnim kromosomima i genima na autosomima
- **SRY je okidač aktivnosti drugih gena** (na autosomima i spolnim kromosomima)
- Y-kromosom čovjeka ima oko 200 gena
- X-kromosom ima oko 1400 gena
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK22183>

REGULACIJA EKSPRESIJE X-VEZANIH GENA

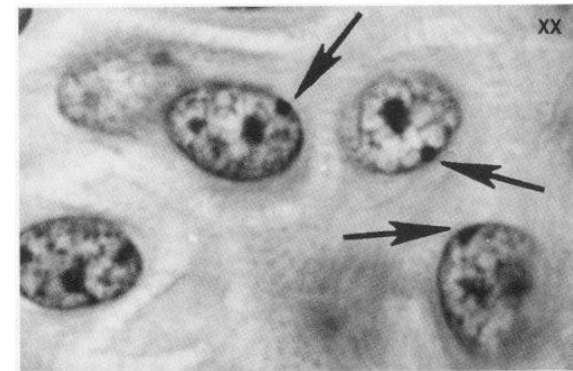
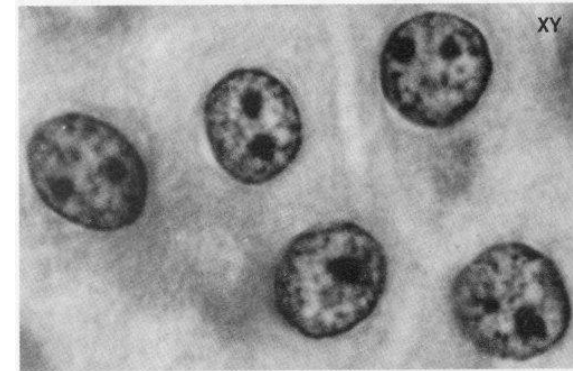
- u vinske mušice i većine sisavaca sa XX/XY sustavom, postoji **genska neravnoteža** između spolova
- ženke imaju dva X-vezana gena, a mužjaci samo jedan
- genska neravnoteža rješava se na različite načine ovisno o vrsti organizma

REGULACIJA EKSPRESIJE GENA NA X KROMOSOMU SISAVACA

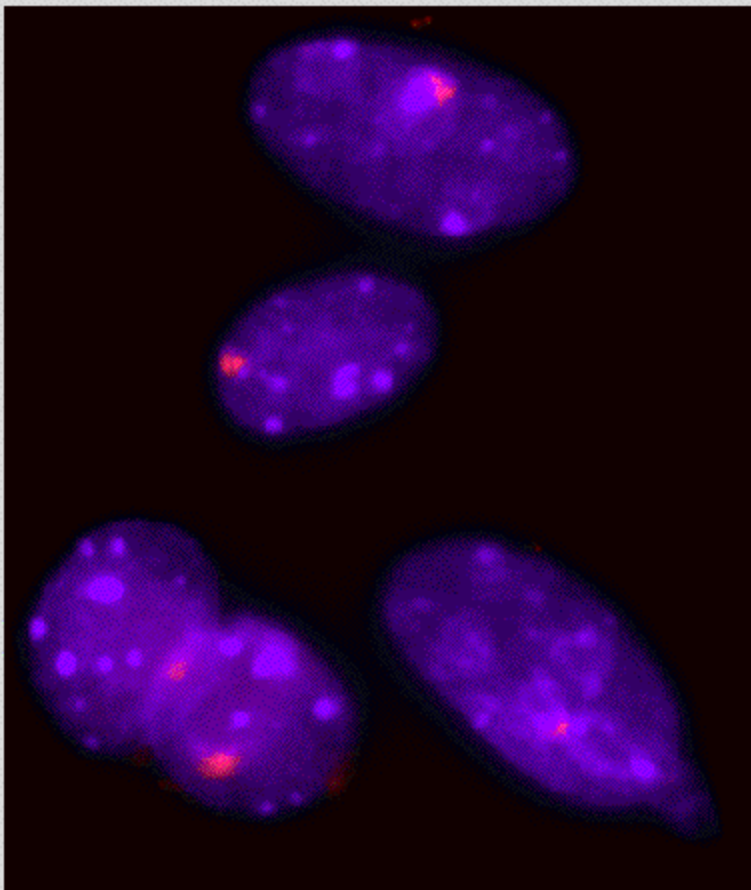
- iako su svi autosomni geni zastupljeni dvostruko, to nije slučaj sa spolno-vezanim genima
- kromosom X čini oko 5 % ljudskog genoma
- **sisavci i čovjek** imaju regulacijski **sustav kompenzacijom doze** kojom se jedan X kromosom isključuje (inaktivira) u ranom embrijskom razvoju i ostaje inaktivan cijeli život
- inaktivirani X-kromosom vidi se u jezgri tjelesnih stanica ženki uz samu jezgrinu ovojnicu
- 1949. Murrey Barr je otkrio tjelešce u jezgrama neurona mozga ženki mačaka koje predstavlja **inaktivirani X – Barrovo tjelešce** (Susumu Ohno predložio naziv)
- Barrovo tjelešce vidljivo je u tkivima embrija 18.- 20. dana nakon oplodnje



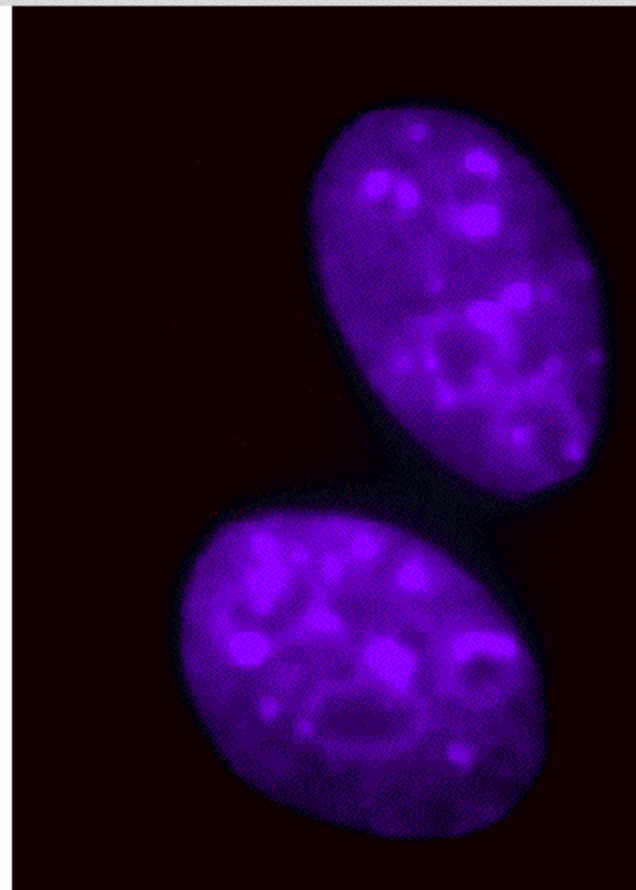
Polimorfonuklearni leukocit; bubnjarski štapić
(engl. *drumstick*)



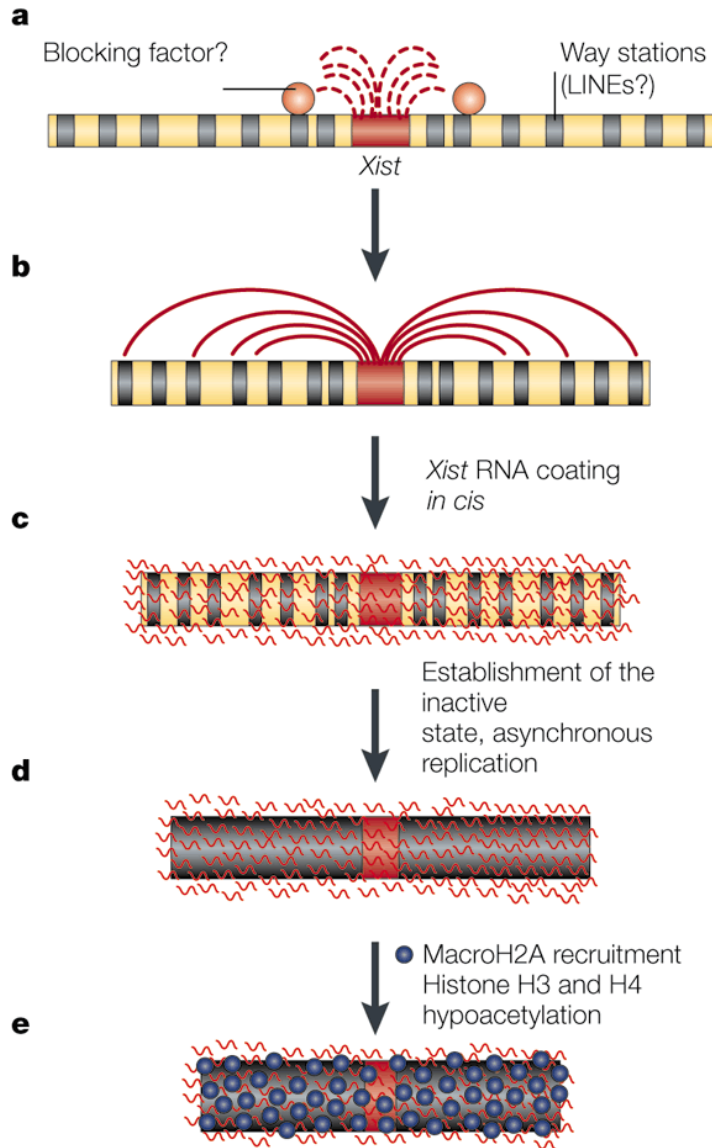
Ženski spol - crveni signal u jezgrama
je Barrovo tjelešće



Muški spol - nema Barrovog
tjelešca



Barrovo tjelešće (crveni signal) vidljivo je uz jezgrinu ovojnicu tjelesnih stanica ženki sisavaca.

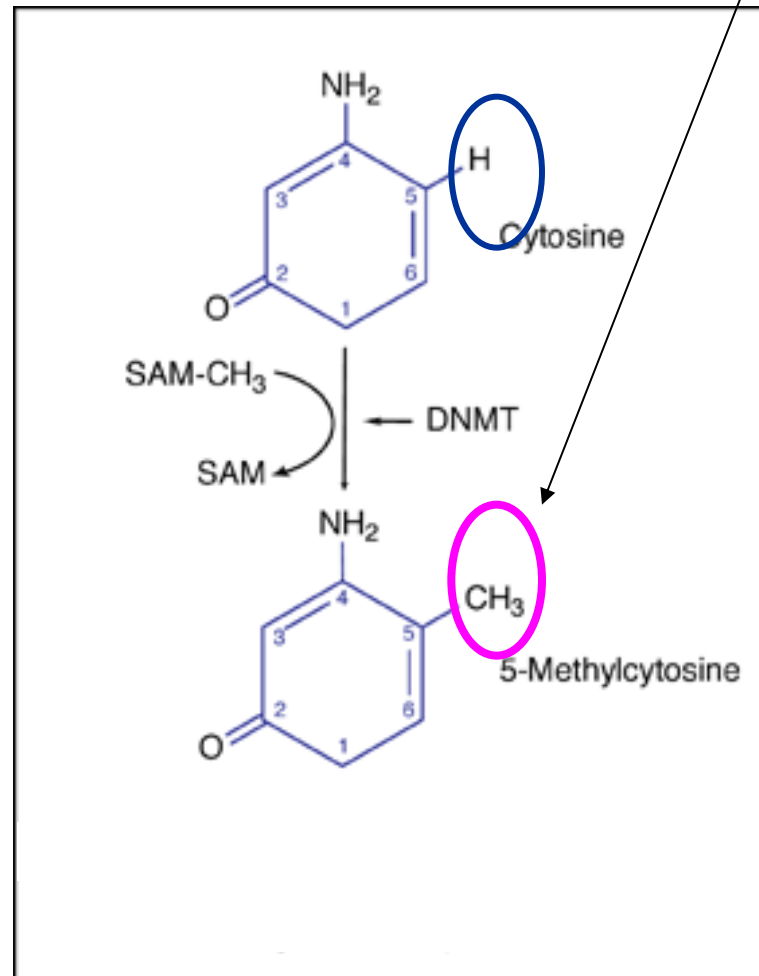


X-kromosom u sisavaca se inaktivira mehanizmom **HETEROKROMATINIZACIJE** (jedan od 2 X-kromosoma u jezgrama ženki je jače kondenziran i inaktivan)

Na X-kromosomu - aktivan gen *XIST* (u regiji Xic – *X inactivation center*) - odgovoran je za proizvodnju **duge nekodirajuće RNA-molekule (lncRNA)** koja oblaže cijeli X-kromosom te upravlja inaktivacijom na epigenetičkoj razini.

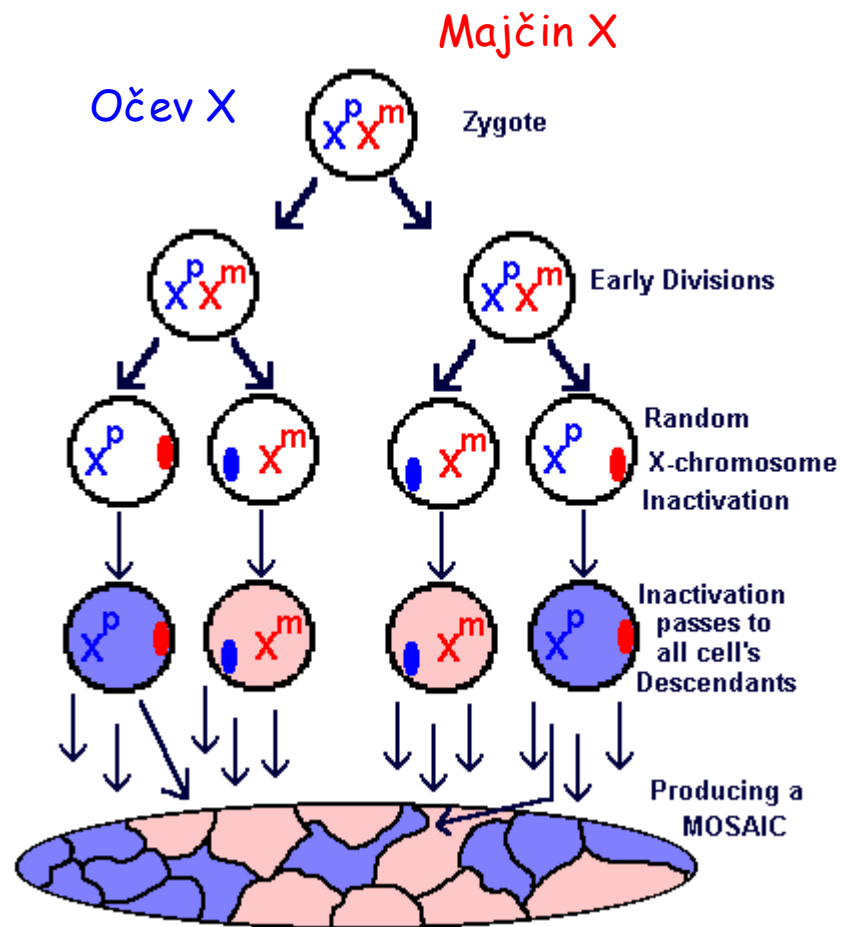
Inaktivacija jednog X-kromosoma ipak nije potpuna: **oko 15 % gena potrebno u dvostrukoj dozi (aktivnost oba alela) za normalni razvitak i fenotip** – dokaz za ovu činjenicu je abnormalni fenotip Turnerovog sindroma (45, XO)

- inaktivacija kromosoma X događa se heterokromatinizacijom
- heterokromatin je kondenzirani kromatin u kojem se DNA ne transkribira
- glavni mehanizam inaktivacije je modifikacija DNA, **metilacijom citozina** i postranslacijskim modifikacijama histona



LYON-HIPOTEZA

- britanska genetičarka Mary Lyon (1961.-62.) - **inaktivacija X-kromosoma događa se nasumce i sasvim slučajno**
- prema toj hipotezi žensko je tijelo mozaik sačinjen od dvije populacije stanica s obzirom na aktivnost X-kromosoma (dva klona stanica): u $\frac{1}{2}$ tjelesnih stanica inaktiviran je očev X, a u drugoj polovici majčin X-kromosom

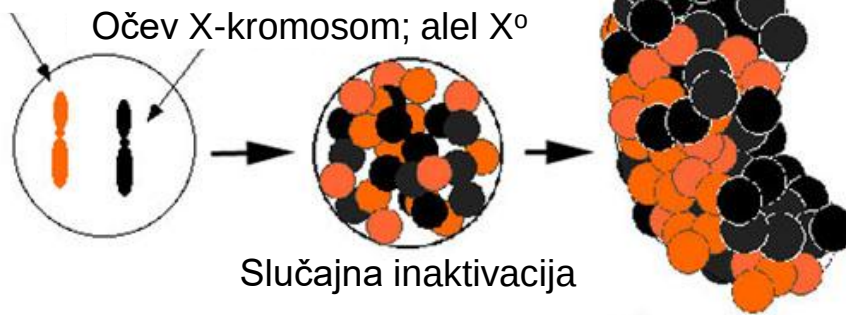


Klonsko
nasljeđivanje

Prema Lyon-hipotezi potpuno je slučajno koji X-kromosom će se inaktivirati u pojedinoj stanici.

- primjer nasumične inaktivacije jednog X-kromosoma: boja krzna mačke: šareno krzno (krzno boje kornjačevine)
- gen vezan uz X-kromosom daje crno/smeđe ili narančasto krzno

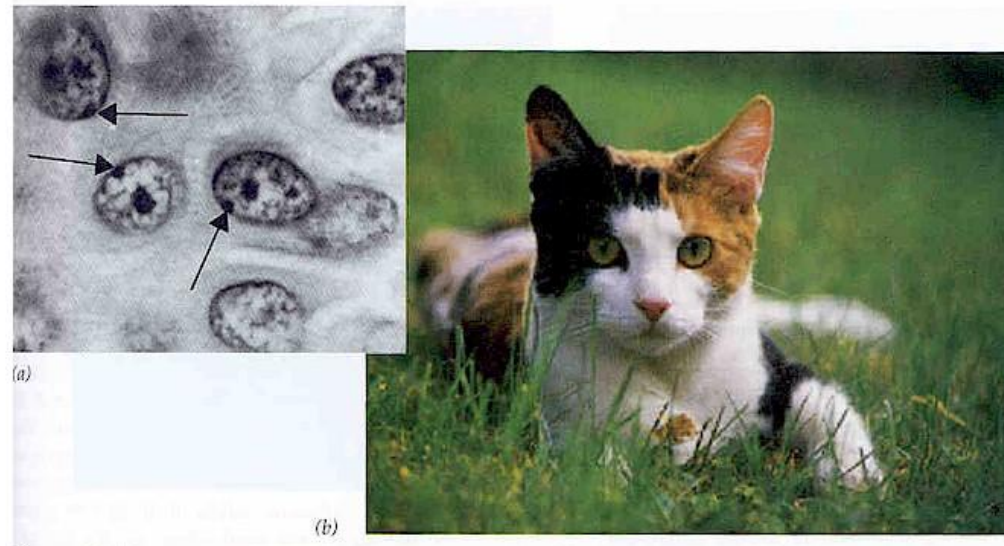
Majčin X-kromosom; alel X^O



Ženka heterozigot - mozaik;
dio tijela ima inaktivni alel
 X^o , a dio X^O

- što se inaktivacija kromosoma X dogodi ranije tijekom razvitka, to su veće površine krzna iste boje, jer nastaju većim brojem staničnih dioba

- ako se javlja i krzno bijele boje, uz narančasto i crno to je “*calico*” mačka, gdje je za bijelu boju odgovoran autosomni gen
- mužjak može biti takve boje jedino ako ima višak X kromosoma (XXY)



Barrovo tjelešce (strelice) u jezgrama tjelesnih stanica ženke (lijevo); “Calico” mačka (desno)

DOKAZI LYON-TEORIJE

- biokemijska istraživanja osoba heterozigota za spolno-vezane gene također idu u prilog Lyon-hipotezi

HEMOFILIJJA

- homozigotna zdrava žena i hemizigotni zdravi muškarac imaju jednaku količinu antihemofilijjskog faktora u krvi
- heterozigotna žena je zdrava, ali količina antihemofilijjskog faktora varira; većina ih ima polovičnu količinu (u odnosu na zdrave osobe)

G6PD

- ako usporedimo osobe normalnog kariotipa s XXX i XXY osobama, možemo uočiti da je količina enzima ista što znači da je samo jedan X aktivan

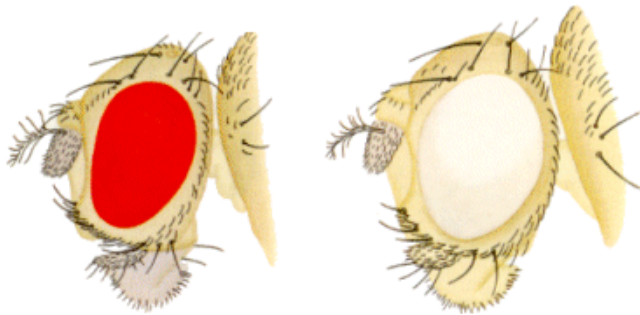
SAŽETAK

- abnormalnosti u broju i strukturi spolnih kromosoma mogu objasniti ulogu X i Y kromosoma u determinaciji spola
- u sisavaca je intaktan Y-kromosom neophodan za razvitak muškog spola: jedinka s Y-kromosomom bez obzira na broj X-kromosoma je muškog spola; jedinka bez Y-kromosoma je ženskog spola
- u sisavaca je na Y-kromosomu smješten **gen odgovoran za razvoj testisa**: *SRY* gen (engl. *sex-determining region Y*)
- u vinske mušice i većine sisavaca sa XX/XY sustavom, postoji genska neravnoteža između spolova; ženski spol ima dvostruku količinu spolno-vezanih alela
- regulacija ekspresije X-vezanih gena kod sisavaca: jedan X-kromosom se inaktivira u ranom embrijskom razvoju i ostaje inaktivan cijeli život
- inaktivacija kromosoma X je slučajna i nasumična prema Lyon- teoriji

NASLJEĐIVANJE VEZANO UZ SPOL

X-VEZANO NASLJEĐIVANJE

- 1910. otkriće prvog spolno-vezanog svojstva u vinske mušice (Morgan) – ključ razvoja **KROMOSOMSKE TEORIJE NASLJEĐIVANJA** (Boveri i Sutton)



Boja oka vinske mušice: lijevo – divlji tip: crveno oko; desno – mutanta: bijelo oko



P $X^{w+}X^{w+}$ ♀ $\times$ X^wY ♂
crvene oči bijele oči

G X^{w+} $\frac{1}{2} X^w$ $\frac{1}{2} Y$

F1 $X^{w+}X^w$ ♀ $X^{w+}Y$ ♂
crvene oči crvene oči

G $\frac{1}{2} X^{w+}$ $\frac{1}{2} X^w$ $\frac{1}{2} X^{w+}$ $\frac{1}{2} Y$

F2 $X^{w+}X^{w+}$; $X^{w+}X^w$; $X^{w+}Y$; X^wY
♀ ♀ ♂ ♂

fenotip 3 : 1

Nasljeđivanje boje oka vinske mušice

RECIPROČNO KRIŽANJE: ženke bijelih očiju, mužjaci crvenih

P $X^w X^w$ ♀ $\times$ $X^{w+} Y$ ♂
 bijele oči crvene oči

G X^w $\frac{1}{2} X^{w+}$ $\frac{1}{2} Y$
 Križno nasljeđivanje

F1 $X^{w+} X^w$ ♀ $X^w Y$ ♂
 crvene oči bijele oči

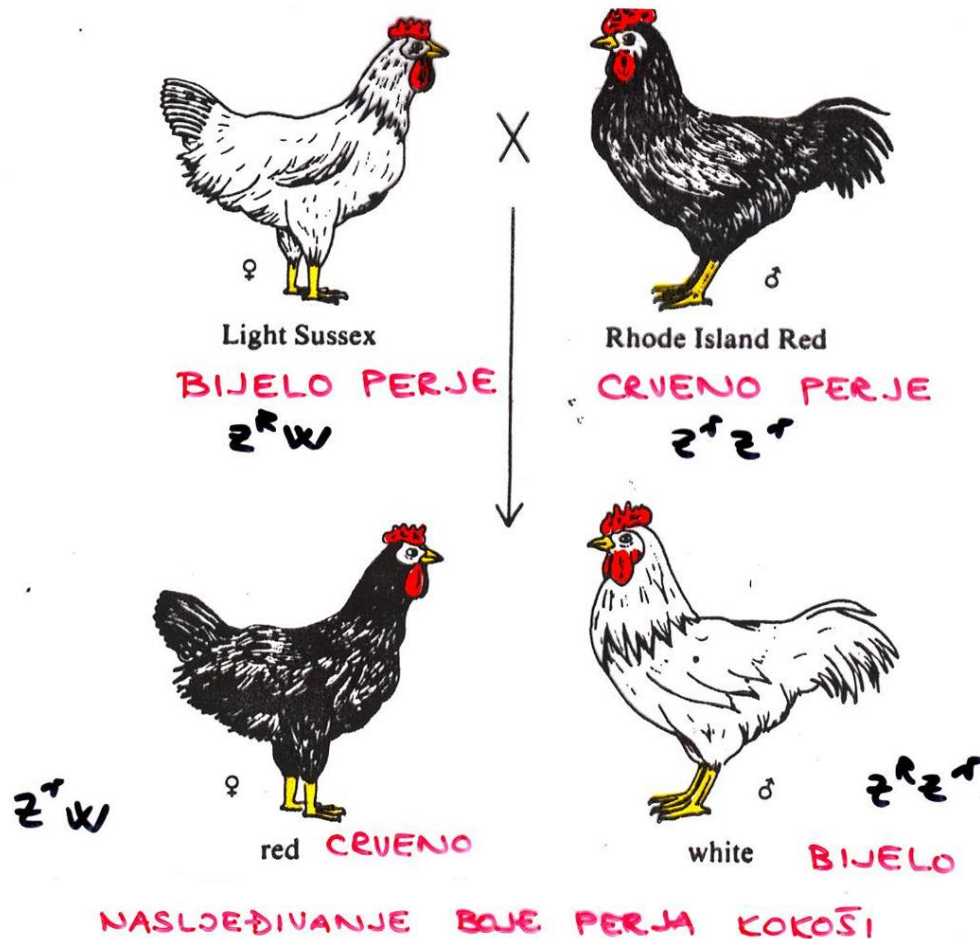
G $\frac{1}{2} X^{w+}$ $\frac{1}{2} X^w$ $\frac{1}{2} X^w$ $\frac{1}{2} Y$

F2 $X^{w+} X^{w+}$ ♀ $X^w X^w$ ♀ $X^{w+} Y$ ♂ $X^w Y$ ♂
 fenotip 1 : 1

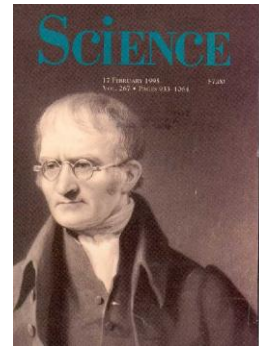
- ženka za spolno-vezani gen može biti **homozigotna** ili **heterozigotna**
- mužjaci su **HEMIZIGOTI**, jer samo na kromosomu X nose gen za spolno-vezano svojstvo (samo jedan alel)
- nasljeđivanje spolno-vezanog svojstva je tzv. **KRIŽNO NASLJEĐIVANJE** (*criss-cross*);
 - muški potomci od majke nasljeđuju X-kromosom;
 - ženski potomci od oca nasljeđuju jedan kromosom X s odgovarajućim alelom

NASLJEĐIVANJE VEZANO UZ SPOL KOD PTICA

- u ptica je ženski spol heterogametan, a muški je homogametan

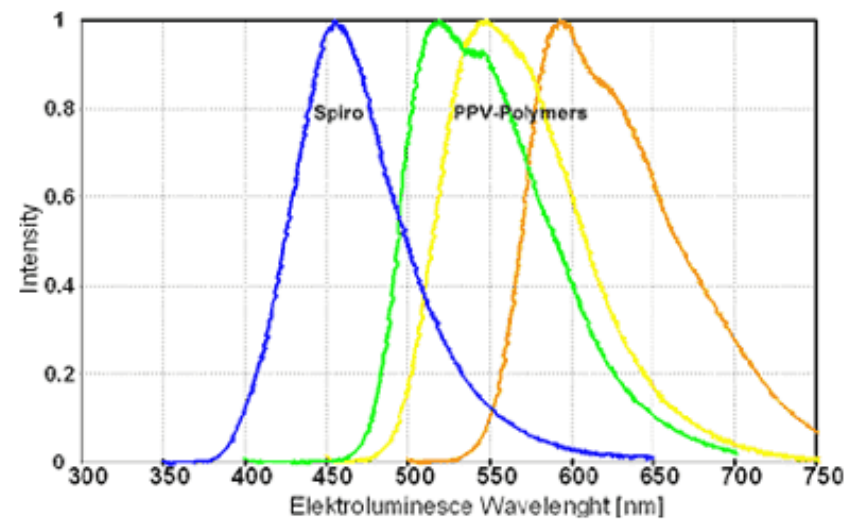
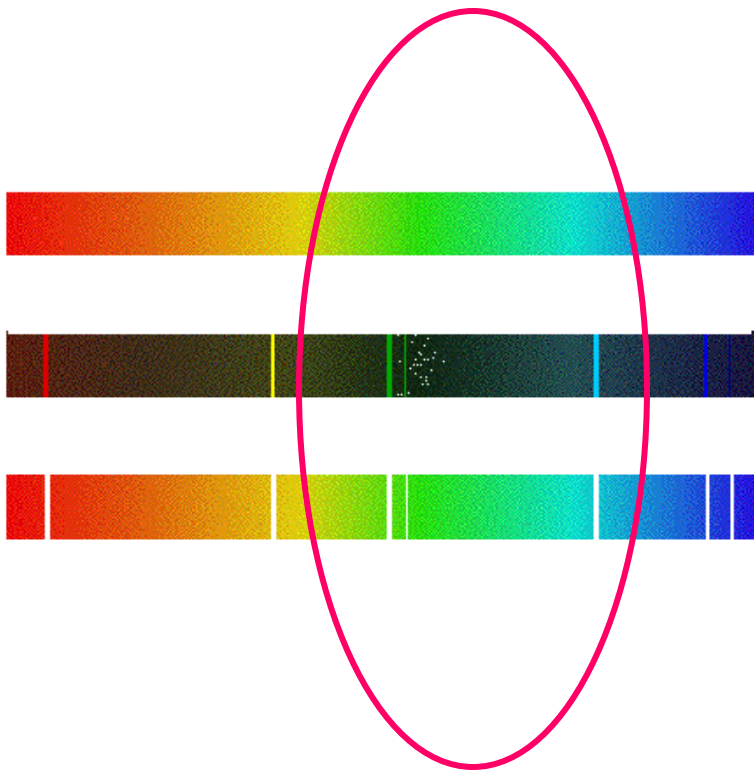


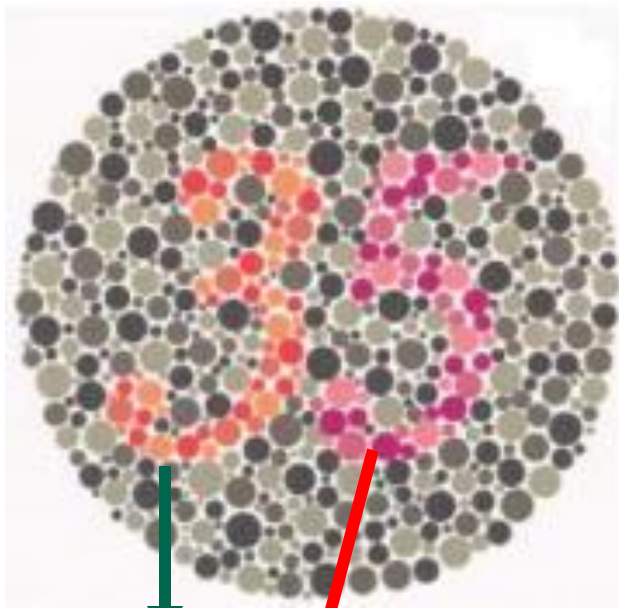
NASLJEĐIVANJE BOLESTI VEZANIH UZ SPOL KOD LJUDI



- sljepoća za boje ili daltonizam – prvo otkriveno spolno-vezano recesivno svojstvo (John Dalton – engleski kemičar, fizičar, meteorolog; 1766-1844)
- tri različita gena odgovorna za razlikovanje boja u čovjeka; dva na X-kromosomu
- informacija za fotopigment koji se nalazi u čunjastim stanicama mrežnice osjetljivima na svjetlost
- fotopigment se sastoji od retinalnog dijela (vitamin A) i **opsina (proteinski dio) koji kontroliraju geni na X kromosomu**
- najčešći oblik poremećaja je crveno-zelena sljepoća za boje, jer nedostaje protein (opsin) osjetljiv na crveni ili zeleni dio spektra
 - crvena sljepoća – DEUTERANOPIA; nedostaje opsin za zeleno
 - zelena sljepoća – PROTANOPIA; nema opsina za crveno

- Dalton – deuteranopia (nema opsina za srednju valnu duljinu – zeleno)





DEUTERANOPIA &
PROTANOPIA

Normalno
razlikovanje
boja



Deuteranopia

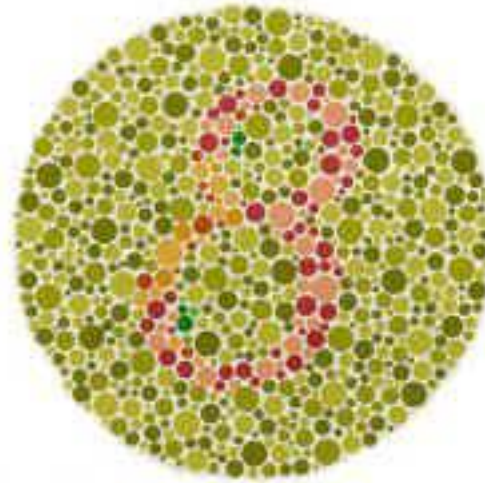
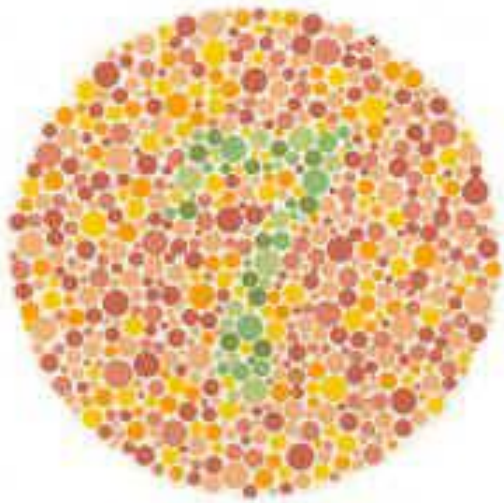


Protanopia



Ishikara test za detekciju daltonizma (gore); kako vide daltonisti (desno)

- svaki od dva gena X-kromosoma zastupljen je sa 3 alela na razini populacije (normalni pigment > defektni pigment > bez pigmenta)
- analiza DNA sekvencije - geni za deuteranopiju i protanopiju gotovo identični, kodiraju za pigmente koji su 99 % identični
- ta su dva gena vrlo blizu i smatra se da su nastali duplikacijom jednog gena pretka tijekom evolucije sisavaca
- treći gen za plavi pigment nalazi se na dužem kraku kromosoma 7 (tritanopia – oblik sljepoće za boje)



Normalni vid



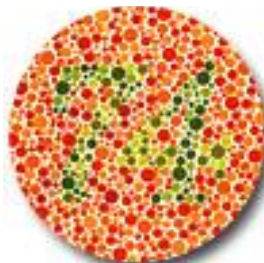
Protanopia



Deuteranopia



Tritanopia



Ishikara testovi za daltonizam



Normalno razlikovanje
boja



Deuteranopia



Protanopia



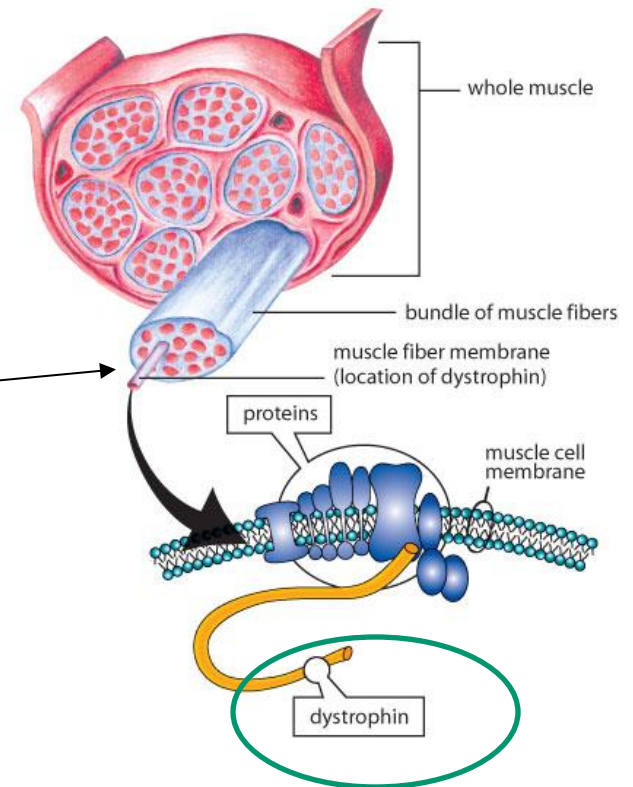
Tritanopia

Kako boje vide daltonisti?

DUSCHENNEOVA MIŠIĆNA DISTROFIJA

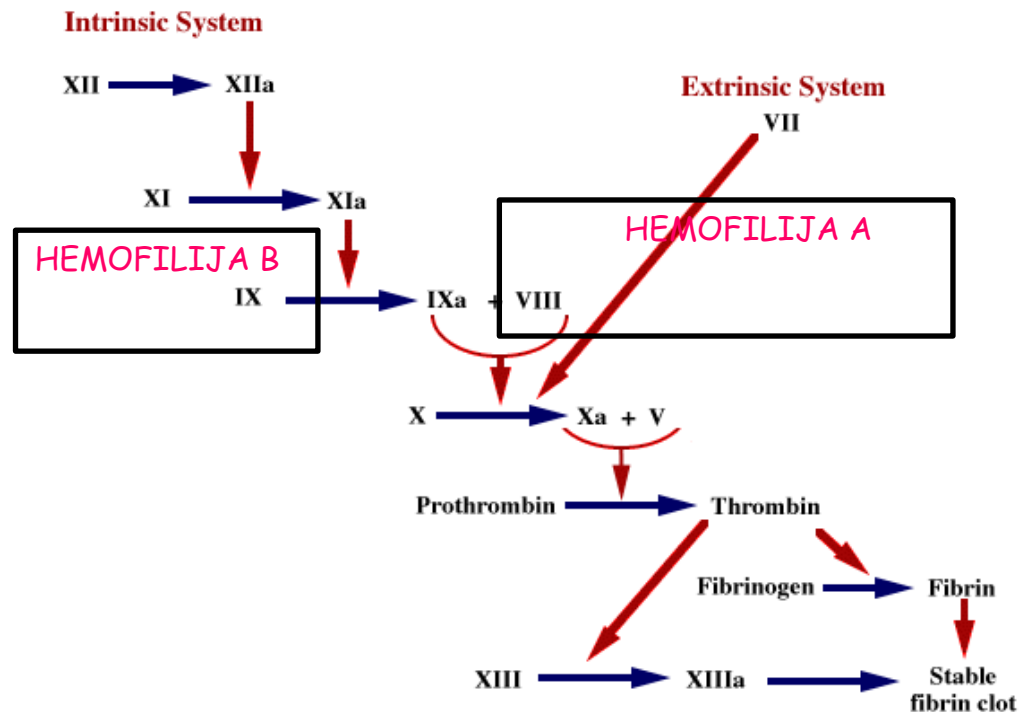
- spolno-vezana recesivna bolest
- bolest karakterizira progresivno slabljenje mišića i gubitak koordinacije zbog nedostatka mišićnog proteina DISTROFINA

Protein distrofin nalazi se u membrani mišićnog vlakna



HEMOFILIJJA

- spolno-vezana recesivna bolest
 - mutacija gena X-kromosoma za proteine koji sudjeluju u zgrušavanju krvi: nedostatak antihemofilijuskog faktora – **hemofilija A**; nedostatak tromboplastina – **hemofilija B**
 - hemofilije A - nedostaje proteinski kofaktor VIII u seriji reakcije aktivacije trombina, (85% hemofiličara)
 - hemofilija B - defekt gena za kofaktor IX koji aktivira faktor X
- (15% hemofiličara)



Reakcija aktivacije trombina

HEMOFILIJJA

- visoka učestalost hemofilije uočena je u kraljevskim porodicama Europe – “kraljevska bolest”
- u žena je hemofilija relativno rijetka bolest
- heterozigotne žene (nositeljice) mogu imati neke kliničke simptome bolesti

NEDOSTATAK ENZIMA GLUKOZA-6-FOSFAT-DEHIDROGENAZA (6GPD)

- **spolno-vezana recesivna bolest**
- poremećaj u metabolizmu glukoze, održavanje reduciranog glutationa u stanici potrebno je za intaktnost stanične membrane
- česta bolest u Američkih crnaca (10%), na području Mediterana (Grčka, južna Italija; 2-20%) i u područjima endemske malarije (Afrika, Indija, Južna Azija)
- uzročnik malarije *Plasmodium sp.* ne može se razvijati u eritrocitima osoba s nedostatkom G6PD (hemizigotni muškarci i heterozigotne žene)
- hrana, lijekovi

Spolno-vezana recesivna svojstva u čovjeka

- dva oblika dijabetesa
- oblik katarakte
- noćna sljepoća
- juvenilni glaukom
- sijedi pramen kose

Dominantno spolno-vezano svojstvo

- sindrom lomljivog (fragilnog) X-kromosoma – povećani broj ponavljajućih CGG sekvenci u genu za FMR1 (engl. *fragile X mental retardation*)
- Rettov sindrom – fizikalna i intelektualna nesposobnost (javlja se samo u ženskog spola)
- defektna zubna caklina

Y-VEZANI GENI

- vrlo malo aktivnih gena
- **sry gen** – gen okidač razvoja testisa
- **gen za čupavost ušiju**
- gen za visinu
- gen za brzinu sazrijevanja



SAŽETAK

- spol neke jedinke je određen genima na spolnim kromosomima
- najčešće kromosomske garniture mužjaka i ženke imaju različite spolne kromosome: X i Y (Z i W)
- spolni kromosomi su kromosomi koji nose spolno-determinirajuće gene
- ženski spol je homogametan spol; muški spol je heterogametan spol (ptice, gmazovi, gušteri – ženski spol heterogametan)
- spolni kromosomi nose i druge gene koji nisu izravno odgovorni za determinaciju spola, a te gene nazivamo spolno-vezani geni (geni vezani uz spol)
- nasljeđivanje spolno-vezanih osobina ili X-vezano nasljeđivanje nazivamo i križnim nasljeđivanjem