

SRY

Gen **SRY** (Sex-determining region Y; Yp11.3; OMIM: *480000 (<https://omim.org/entry/480000>)) má velice důležitou úlohu ve **vývoji mužského pohlaví**. Z hlediska karyotypu je mužské pohlaví podmíněno přítomností chromozomu Y - rozhodující roli však hraje právě gen **SRY**. 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.^[1]

Jelikož se region SRY nachází v blízkosti jedné z pseudoautozomálních oblastí (PAR1), tak při nerovnoměrném crossing-overu může dojít k translokaci regionu SRY na chromozom X. V takovém případě je možné, že vzniklé spermie oplodní vajíčko za vzniku tzv. **XY-žen** (46,XY, na Y se nenachází region SRY a jejich chromozom X je normální) nebo **XX-mužů** (46,XX, SRY je translokován na paternálním chromozomu X, takto postižení muži jsou obvykle postiženi poruchami reprodukce, jelikož nedošlo k přesunu dalších genů, důležitých pro spermatogenezi).

Odkazy

Související články

- Gonozomy
- Chromozom Y
- Chromozomální determinace pohlaví

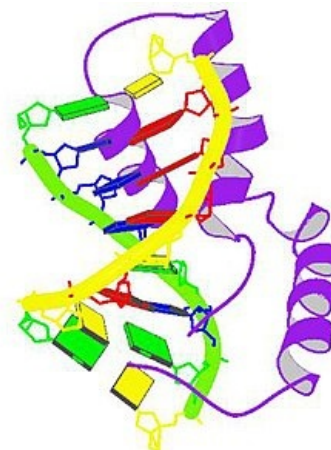
Externí odkazy

- Pohlaví a genetika – Aktuální genetika (<http://biol.lf1.cuni.cz/ucebnice/pohlavi.htm>)
- SRY: Sex determination – Genes and Disease (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK22247/>)

Použitá literatura

1. KOČÁREK EDUARD, PÁNEK MARTIN a NOVOTNÁ DRAHUŠE. *Klinická cytogenetika I: úvod do klinické cytogenetiky*. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 2010, 134 s.

Gen SRY	
Yp11.31	
Asociované XY ženy, XX muži choroby	
Funkce	úloha ve vývoji mužského pohlaví
OMIM	480000 (https://omim.org/entry/480000)
HGNC	11311 (https://www.genenames.org/cgi-bin/gene_symbol_report?hgnc_id=HGNC:11311)



SRY protein (produkt SRY genu) navázaný na DNA