

X i Y, para nie do pary

Już sama nazwa sugeruje jakąś tajemnicę, odmiennosc natury składnika innego niż zespół dwudziestu par porządkie ponumerowanych. W komórkach owadów odkrył go i nazwał X-em w 1891 roku Hermann Henking. Później się okazało, że jest powszechny w świecie zwierząt, najświeższe oceny lokują jego narodziny na 170 mln lat temu.

Chromosom X stanowi 5% DNA ludzkiego i niesie ponad 1000 genów. Tajemniczy chromosom stał się przedmiotem wielu badań i dość szybko nadano mu nazwę chromosomu „płciowego”, ponieważ odkryto jego genetycznego towarzysza, niepozorny chromosom Y. Komórki kobiet zawierają parę chromosomów X, u mężczyzn X-owi towarzyszy Y. Chromosom Y to tylko 2% genomu, niesie zaledwie 86 genów kodujących 23 białka. Y przekazywany jest tylko z ojców na synów i dlatego jego badania wiodą do hipotezy wspólnego męskiego przodka, „genetycznego Adama”. Y prawie nie ewoluje, za to X jest najbardziej zmiennym odcinkiem ludzkiego genomu: między ludźmi a szympanсами różnice te sięgają 30%, podczas gdy sumarycznie dla całych genomów wynoszą około 2%. A jak się zastanowiłam nad swoimi chromosomami, to łatwo doszłam do wniosku, że z moich dwu X jeden dostałam od matki, a drugi, dzięki ojcu, od jego matki.

Natura również wyrównuje niesprawiedliwość podwójnej *versus* pojedynczej kopii X w komórkach różnej płci. W każdej żeńskiej komórce jeden z dwu X nie jest aktywny, czasami cały narząd ma aktywny X ojcowski, a inny – matczyny. I choć zjawisko to znamy od ponad 50 lat, to wiele o nim nie wiemy. Nowe techniki badań komórek i ich genów pozwalają obecnie odróżnić komórki z aktywnym ojcowskim chromosomem X od tych z matczynym. Niekiedy nawet całe narządy „wybrały” inaktywację tego samego X. Ma to daleko idące konsekwencje w różnorodności genetycznej komórek składających się na jednolite ciało. Już nie tylko człowiek różni się genetycznie od człowieka, ale również nerka od mózgu tego samego „właściciela”.

Dowiedzieliśmy się też, że istnieje zespół cząsteczek „wyciszających” chromosom X. Najważniejszą z nich jest Xist, specjalny rodzaj cząsteczek RNA (są to kwasy nukleinowe, które w klasycznych sytuacjach są pierwotnym produktem genu, używane następnie do syntezy odpowiedniego białka). Xist nie jest wzorcem do syntezy żadnego białka, jego wiele cząsteczek „oblepia” cały chromosom X, uniemożliwiając jego biologiczną aktywność. Komórki potomne takiej komórki inaktywują ten sam chromosom X. W ludzkim rozwoju zarodkowym Xist jest różnie aktywny w miarę wzrostu zarodka. Budowa i struktura przestrzenna Xist RNA są zbadane, co jest koniecznym początkiem procesu poznania roli chromosomów X w różnych komórkach i organizmach.

Konsekwencje biologiczne tego układu także do końca nie są zrozumiane, choć mają podstawowe znaczenie. Jeżeli jakiś gen chromosomu X ma swoją szkodliwą mutację, żeńska komórka może ją kompensować, inaktywując ten „chory” chromosom X, co jest niemożliwe w męskiej, z jednym X-em. Proces inaktywacji wybiórczej X prowadzi do istotnego różnicowania komórek układu nerwowego. Jest też ciemna strona: myszy, u których usunięto aktywność Xist, częściej zapadają na nowotwory. Proces sterowany przez Xist także, z nieznanymi powodów, czasami nie przebiega w hodowanych komórkach macierzystych. To jeszcze jedna przyczyna koniecznej ostrożności w planowaniu terapii takimi komórkami.

Znanych jest wiele chorób genetycznych sprzężonych z chromosomami X lub polegających na nietypowej liczbie chromosomów X i Y. Jeżeli uszkodzenie genu nie jest dominujące, to choroba przejawia się tylko u synów, podczas gdy matki i córki nie mają jej objawów. Najbardziej znanym przykładem jest hemofilia zapoczątkowana przez królową Wiktorię, która obdarzyła swoim defektywnym genem wiele królewskich rodów w Europie.

Magdalena FIKUS

Oblicze 2014

Oblicze jest ogólnopolską konferencją matematyczną organizowaną w Poznaniu w dniach 9–11 maja 2014 na Wydziale Matematyki i Informatyki Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza. Podczas trzech dni będzie można wygłosić i wysłuchać referatów wchodzących w zakres matematyki i informatyki teoretycznej, stosowanej, finansowej i aktuarialnej czy statystyki.

Konferencja jest zorganizowana przez studentów należących do Kół Naukowych dwóch największych poznańskich uczelni – Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza i Politechniki Poznańskiej. Ma ona na celu nawiązanie kontaktów między środowiskiem inżynierskim i uniwersyteckim, nawiązanie znajomości między studentami z różnych uczelni, z różnych miast oraz podzielenie się swoimi zainteresowaniami i doświadczeniami ze studentami o podobnych zainteresowaniach. Konferencja skierowana jest do studentów wszystkich lat i stopni.

Więcej informacji dostępnych na stronie internetowej
<http://oblicze.wmi.amu.edu.pl>
 oraz na facebooku
<https://www.facebook.com/Oblicze2014>