

## 1. Izvor spolnih celic in endokrino uravnavanje gametogeneze

Matic Tement

1. letnik EMŠ 2009/10

### 1. Izvor spolnih celic

Skupaj z razvojem osebka se prične tudi razvoj spolnih celic. Gamete se razvijejo iz primordialnih praspolnih celic, ki se pojavijo v epiblastu v drugem prenatalnem tednu in se pomaknejo **proti steni rumenjakeve vrečke**. V četrtem tednu te celice migrirajo iz rumenjakeve vrečke proti razvijajočim se gonadam, kamor prispejo do konca petega tedna. Mitotske delitve povečajo njihovo število med njihovo migracijo ter prihodom v gonado. Nato v pripravi za oploditev zarodne celice pričnejo gametogenezo, ki vključuje mejozo, s katero se zmanjša število kromosomov in citodiferenciacija, s katero se zaključi njihovo zorenje.

Med mejozo se lahko kromatida zlomi in košček se prilepi na drug kromosom. Takšne translokacije so lahko uravnotežene, če kritičen genski material ni izgubljen in če je osebek normalen, ali neuravnotežene, pri katerih je proizveden spremenjen fenotip. Najpogosteje se translokacije zgodijo med kromosomi 13, 14, 15, 21 in 22, ker so ti kromosomi med mejozo najbolj ranljivi.

Klinični pomen:

Trisomija 21 - Downov sindrom: V večini primerov je Downov sindrom rezultat dodatne kopije kromosoma 21. Otroci z Downovim sindromom trpijo za mentalno in rastno zaostalost. Pogoste so nepravilnosti na obrazu (dodatne očesne gube, oči, ki jih vleče navzgor, ploski obraz, majhna ušesa) in srcu, pogosta je hipotonija, levkemija, razne infekcije, disfunkcija ščitnice, hitro staranje. Skoraj vsi osebki razvijejo Alzheimerjevo bolezen po 35. letu. Pogostost: 1 v 2000 otrocih za ženske pod 25., 1 v 300 za ženske okrog 35. in 1 v 100 za ženske po 40. letu starosti.

Trisomija 18: Pogosti znaki trisomije 18 obsegajo duševno zaostalost, srčne napake, nizka ušesa, nenavadno fleksijo prstov. Nepravilnost se pojavi pri približno 1 od 5000 novorojenčkah.

Trisomija 13: Pojavljajo se duševna zaostalost, holoproscefalija, srčne napake, gluhost, zajčja ustnica, volčje žrelo ipd. Nepravilnost se pojavi pri približno 1 od 20000 novorojenčkah.

Klinefelterjev sindrom: Pojavi se izključno pri moških in je navadno odkrita šele v puberteti. Obsega sterilnost, testikularna atrofija, hialinizacija seminiferoznih tubulov, občasno tudi mentalna zaostalost ipd. Razvije se, ko sta prisotna dva ali več X kromosomov zaradi napake pri razpolavljanju kromosomov med mejozo, zato ima celica 47 ali 48 kromosomov. Nepravilnost se pojavi pri približno 1 od 500 moških.

Turnerjev sindrom: Pojavi se izključno pri ženskah, toda 98% fetusov odmre kot posledica spontanega splava. Značilni znaki so zaostalost v rasti, odsotnost jajčnikov, širok vrat, širok prsni koš.

## 2. Endokrino uravnavanje gametogeneze

Mehanizem hormonov spermatogeneze pri človeku še ni popolnoma raziskan, toda znano je, da se spermatogeneza prične v puberteti zaradi interakcije hipotalamusa, hipofize in Leydigovih celic. Alternativno je brez hipofize lahko iniciiran tudi s strani FSH (follicle stimulating hormone) in testosterona. FSH stimulira produkcijo ABD (androgen-binding protein) v Sertolijevih celicah in krvno-testisne pregrade. ABD je kritičen za visoko koncentracijo testosterona, ki je lahko 20-50x višja kot koncentracija v krvi. Sertolijeve celice vplivajo na spermatogenezo tako, da proizvajajo hormona estradiol in inhibin. Leydigove celice lahko poleg glavnega produkta - testosterona - proizvajajo tudi hormon estradiol.

Endokrino uravnavanje oogeneze se prične v hipotalamusu z izločanjem GnRH (gonadotropin-releasing hormone), ki vzpodbudi produkcijo FSH in LH (luteinizing hormone) v hipofizi. FSH stimulira rast folikla, foliklove celice izločijo receptor za LH, ki stimulira rast rumenega telesa, ki proizvaja hormone estrogene in progesteron. Estrogen deluje na hipofizo in rast endometrija.

Viri:

Sadler TW. LANGMAN'S MEDICAL EMBRIOLOGY. 10. izdaja. Philadelphia, Baltimor, New York: Lippincott Williams & Wilkins, 2006.

Štiblar-Martinčič D. EMBRIOLOGIJA, Izbrana poglavja, Maribor 2009

<http://www.brynmawr.edu/biology/271/LecSlides/Lec4.pdf> (3.1.2010)

<http://en.wikipedia.org/wiki/Spermatogenesis> (3.1.2010)

<http://www.brown.edu/Courses/BI0032/gentherp/oogIC.html> (3.1.2010)