

■ **Wie wird das Merkmal „Adrenogenitales Syndrom“ beim Menschen vererbt?**

Das adrenogenitale Syndrom (AGS) ist die Ursache für eine Form der Intersexualität. Die Häufigkeit von AGS liegt weltweit bei ca. 1:12.000 bis 1:13.000. Bei Betroffenen tritt die Pubertät vorzeitig ein. Häufig wird sie begleitet von übermäßiger Akne, einer Neigung zu starkem Schützen sowie einer verstärkten Ausprägung männlicher Geschlechtsmerkmale.

Das AGS beruht auf einer Störung der Bildung der Nebennierenhormone Kortisol und Aldosteron. Ursächlich für diese Bildungsstörung ist in 95 % der Fälle eine genetisch bedingte Fehlbildung des Enzyms 21-Hydroxylase. Das Enzym 21-Hydroxylase kann durch diese Fehlbildung in seiner Funktion eingeschränkt bis funktionsunfähig sein. Die zwei Substrate des Enzyms 21-Hydroxylase sind Progesteron und 17-OH-Progesteron. Sie reichern sich an und werden verstärkt zu Testosteron verstoffwechselt. Testosteron ist das männliche Geschlechtshormon. Es wird im Organismus aller männlichen und weiblichen Personen gebildet, bei Frauen in geringerer Konzentration.

Seit 2005 wird in Deutschland im Rahmen des Neugeborenen Screenings am 3. Lebenstag die 17-OH-Progesteron-Konzentration im Blut des Säuglings ermittelt. So wird abgeklärt, ob sich das AGS entwickeln könnte. AGS ist heute medikamentös behandelbar. Die Therapie ist lebenslang erforderlich.

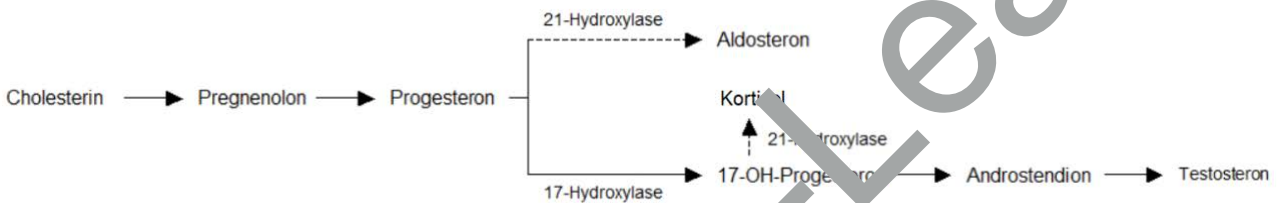


Abb. 1: Bildung des männlichen Geschlechtshormons Testosteron aus Vorstufen (stark vereinfacht)

→ eine Stoffwechselreaktion, - - -> mehrere Stoffwechselreaktionen

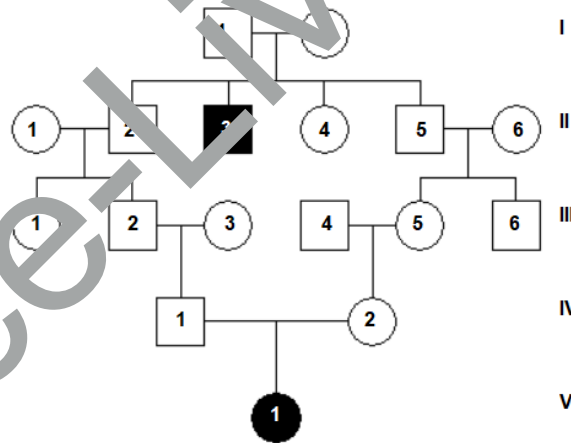


Abb. 2: Stammbaum einer Familie mit dem Merkmal „AGS“

Aufgaben

1. Analysieren Sie den Familienstammbaum! Entwickeln Sie eine Hypothese über den Vererbungsmodus des Merkmals!
2. Überprüfen Sie Ihre Hypothese durch Ermittlung der Genotypen der Familienmitglieder! Schließen Sie andere Vererbungsmodi aus!
3. Zeigen Sie anhand dieses Familienstammbaumes die Möglichkeiten und Grenzen (2) der klassischen Humangenetik auf!
4. Beschreiben Sie die Vorgänge bei der Bildung des männlichen Geschlechtshormons Testosteron bei gesunden und AGS-Patienten! Verdeutlichen Sie Ihre Aussagen mithilfe von Abbildung 1! Erklären Sie auf dieser Grundlage die Symptome der AGS sowie die Notwendigkeit einer lebenslangen Behandlung!