

■ **Wie wird das Merkmal Phosphatdiabetes beim Menschen vererbt?**

Phosphatdiabetes ist eine erbliche Form der Rachitis. Die Betroffenen scheiden mit dem Harn zu viel Phosphat aus. Phosphat ist für die Einlagerung von Calcium in die Knochen notwendig. Ein Mangel an Phosphat führt daher zu erheblichen Störungen des Knochenwachstums. Erste Symptome wie geringe Körpergröße, gestörte Zahnentwicklung und ein breitbeiniger und watschelnder Gang treten im zweiten Lebensjahr auf. Auf Röntgenbildern zeigen sich Veränderungen des Skeletts, die denen der durch Vitamin-D-Mangel hervorgerufenen Rachitis entsprechen. Wird die Krankheit nicht behandelt, entwickelt sich zudem eine Blindehörigkeit, da die Gehörknöchelchen nicht vollständig ausreifen. Bei frühzeitig beginnender medikamentöser Behandlung mit Phosphat- und Calciumtabletten lassen sich die Folgen des gestörten Knochenwachstums begrenzen.

Die Angaben zur Häufigkeit schwanken zwischen 1:20.000 bis 1:325.000. Mädchen sind häufiger betroffen als Jungen. Bei Mädchen sind die Symptome aber schwächer ausgeprägt.



Abb. 1: An Rachitis leidendes Kind

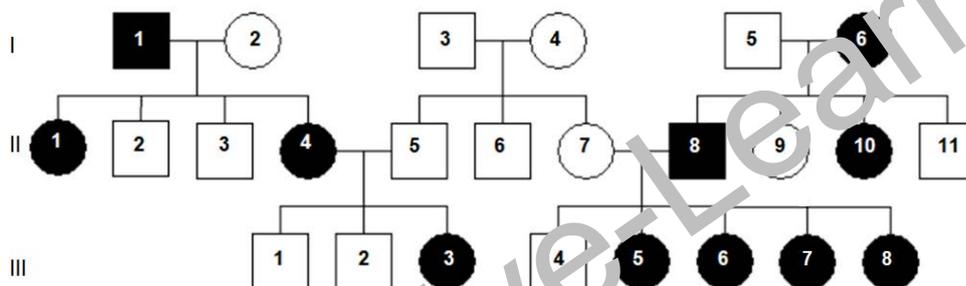


Abb. 2: Phänotypen-Stammbaum von Familien mit dem Merkmal Phosphatdiabetes

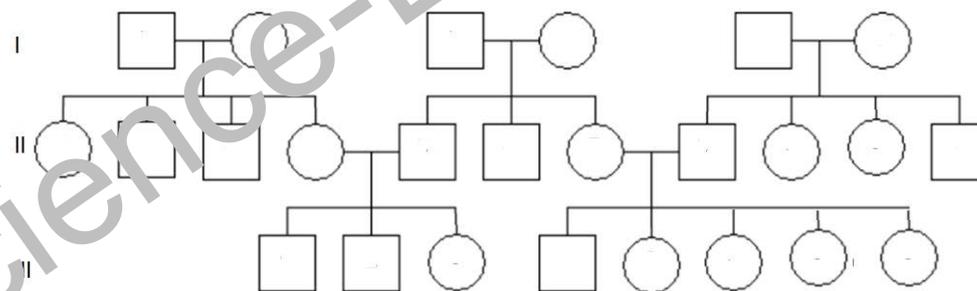


Abb. 3: Genotypen-Stammbaum von Familien mit dem Merkmal Phosphatdiabetes

Aufgaben

1. Analysiere den Stammbaum in Abbildung 2! Beantworte dafür die folgenden drei Fragen:
 - a. Taucht das Merkmal „Phosphatdiabetes“ in jeder Generation auf?
 - b. Wie ist das Verhältnis zwischen den Merkmalstragenden (MT) und den Nicht-Merkmalstragenden (NMT)?
 - c. Wie ist das Verhältnis zwischen den weiblichen und den männlichen Merkmalstragenden?

Benenne die beiden Auffälligkeiten bei diesem Stammbaum!
Entwickle auf der Grundlage deiner Antworten eine Hypothese über den Vererbungsmodus der Krankheit!
2. Überprüfe deine Hypothese mit begründeter Angabe der Genotypen der verschiedenen Familienmitglieder! Trage ihre Genotypen in die Abbildung 2 ein! Gehe bei deinen Überlegungen davon aus, dass angeheiratete Familienmitglieder bei seltenen Merkmalen erbgesund sind! (Allelsymbole A/a)
3. Begründe, ob alternative Vererbungsmodi möglich bzw. wahrscheinlich sind!
4. Ermittle die Wahrscheinlichkeit, mit der die Merkmalstragende III, 3 Kinder mit diesem Merkmal bekommen wird!

Quelle der Abbildungen: 1 https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Child_suffering_from_rickets.jpg, gemeinfrei, 2+3 Telgmann