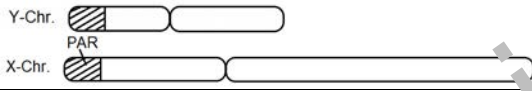
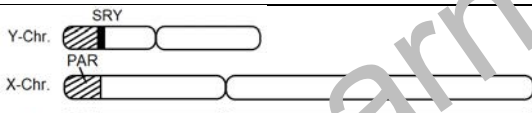



■ **Wie lassen sich Unstimmigkeiten zwischen Phänotyp und Karyotyp erklären? (♀)**

Das kinderlose Ehepaar B. hat einen Termin in einer Fachklinik für Reproduktionsmedizin. Herr und Frau B. sind Mitte dreißig und seit über zehn Jahren verheiratet. Ihre Familienplanung sah von Anfang an mindestens zwei Kinder vor, bisher vergeblich. Von den Reproduktionsmediziner\*innen erhoffen sie sich Hilfe und Unterstützung bei der Realisierung ihres Kinderwunsches. Zunächst muss geklärt werden, welche biologischen und/ oder medizinischen Ursachen der bisherigen Kinderlosigkeit zugrunde liegen. Das setzt umfangreiche Untersuchungen voraus, u. a. das Erstellen von Karyogrammen.

Das Karyogramm von Frau B. zeigt Ungewöhnliches. Sie hat den Karyotyp XY. Weder Herr und Frau B. noch ihre Familien und Freunde noch der behandelnde Hausarzt haben bisher daran gezweifelt, dass Frau B. eine Frau ist. Sie zeigt typische geschlechtsspezifische Verhaltensweisen und Denkstrukturen und fühlt sich als Frau. Frau B. wird von der behandelnden Ärztin darüber informiert, dass Frauen mit diesem Karyotyp steril sind.

	Phänotyp	Karyotyp	Karyogramm
Frau B.	weiblich	46, XY	
Vergleich			
	männlich	46, XY	
	weiblich	46, XX	

Die Chromosomen 1–22 zeigen nichts Ungewöhnliches. Sie sind deshalb nicht dargestellt.

Die menschlichen Gonosomen X und Y unterscheiden sich in ihrer Gesamtlänge, der Lage des Centromers, ihrem Bandenmuster, aber vor allem in der Anzahl der auf dem Gonosom liegenden Gene. Das X- Gonosom umfasst etwa 2.000, das Y- Gonosom etwa 86 Gene. Am Ende des kurzen Gonosomenarms (p-Arm) befindet sich sowohl beim X- als auch bei Y- Gonosom die sogenannte pseudoautosomale Region 1 (PAR1) mit mindestens 24 Genen. Die beiden PAR1 ermöglichen bei der männlichen Meiose die Paarung der nicht homologen Gonosomen und damit ihre reguläre Verteilung auf die Tochterzellen. Zwischen den PAR1 von X- und Y- Gonosom kommt es regelmäßig zu Crossing-over-Ereignissen und intrachromosomalen Rekombinationen. Unterbleiben die Paarung der beiden Gonosomen und die intrachromosomale Rekombination bricht die männliche Meiose ab. Direkt unterhalb der PAR1 des Y- Gonosoms liegt das Gen SRY. SRY steht für Sex-determining Region of the Y. Die Aktivität dieses Gens führt dazu, dass sich in der 6. bis 8. Schwangerschaftswoche beim Embryo Hoden bilden und das männliche Geschlecht ausgeprägt wird.

**Aufgaben**

1. Erklären Sie die folgenden Fachbegriffe: Crossing over, Gonosom, intrachromosomale Rekombination, Karyogramm, Karyotyp, Phänotyp!
2. Beschreiben Sie die Auffälligkeiten im Karyogramm von Frau B.! Benennen Sie den Mutationstyp!
3. Entwickeln Sie zu dem Karyogramm von Frau B. eine Hypothese, wie es zu der Auffälligkeit gekommen ist! Beachten Sie, dass Hypothesen begründete Annahmen sind!
4. Erklären Sie mithilfe des Textes und Ihrer Kenntnisse über die Meiose, wie es zu der Auffälligkeit im Karyogramm gekommen sein kann! Veranschaulichen Sie Ihre Überlegungen mithilfe geeigneter Skizzen!
5. Erklären Sie den eindeutig weiblichen Phänotyp von Frau B.!

Quelle: <https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/sry-gene>