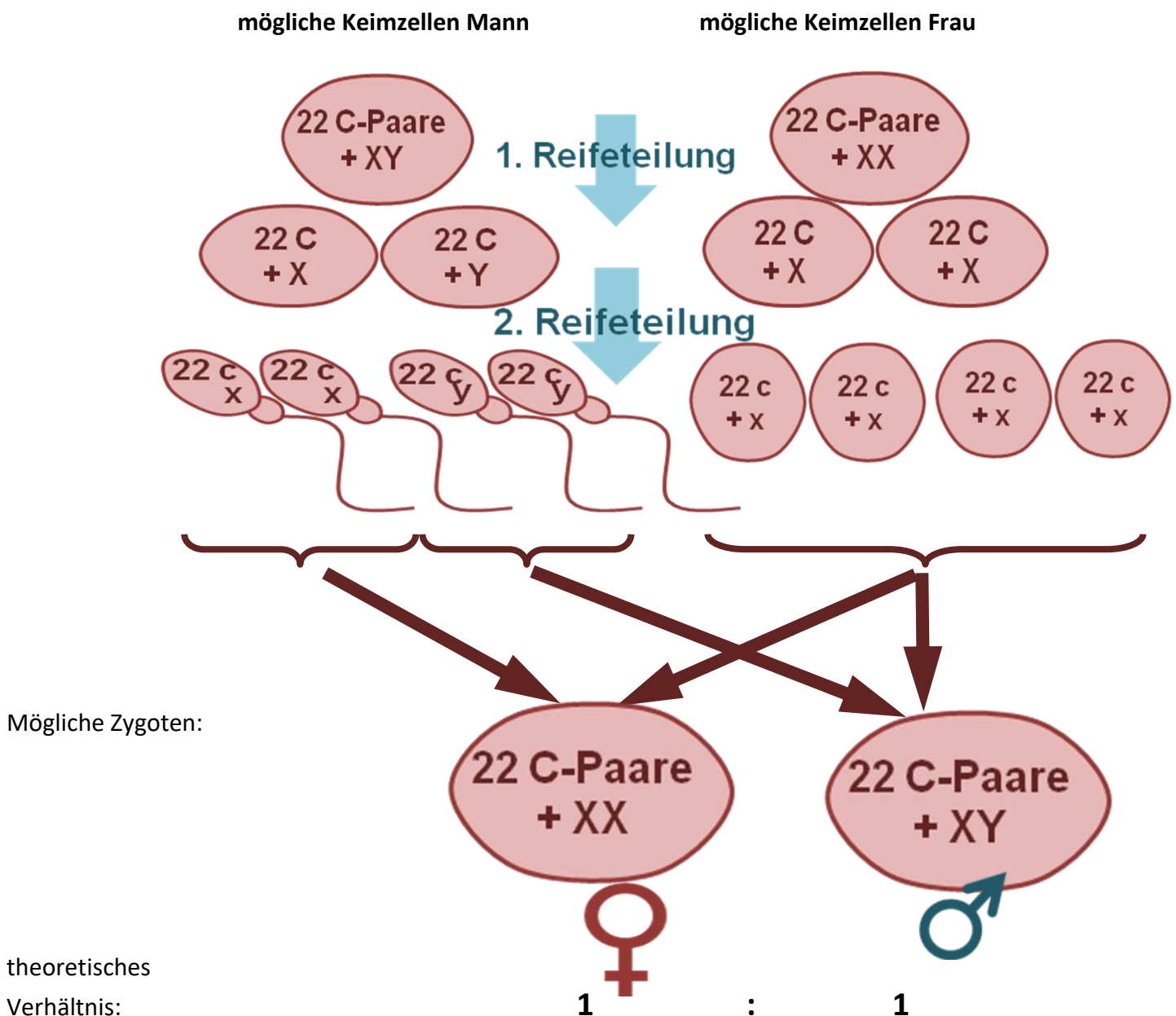


2.3.3 Die Vererbung des Geschlechts

Die Anordnung der Metaphasen-Chromosomen nach Größe und Querbandenmuster nennt man **Karyogramm**. Bei einem gesunden Menschen findet man 22 Chromosomenpaare, die als **Autosome** bezeichnet werden. Das letzte, 23. Chromosomenpaar entscheidet über das Geschlecht eines Menschen. Daher werden diese beiden Chromosomen **Gonosomen** genannt.

Ob bei der Fortpflanzung ein Mädchen oder Junge entsteht, sollte theoretisch gleich wahrscheinlich sein:



In der Realität liegt dieses Verhältnis nicht vor

- **Primäres** Geschlechterverhältnis (bei Befruchtung) vermutlich 1 : 1
- **Sekundäres** Geschlechterverhältnis (bei Geburt): ♀ : ♂ = 105 : 100. Grund: Erhöhte Sterblichkeit männlicher Föten in bestimmten Schwangerschaftsphasen.
- **Tertiäres** Geschlechterverhältnis (im fortpflanzungsfähigen Alter): Regional unterschiedlich. Oft von historischen und/oder sozialen Faktoren abhängig.

Barr-Körperchen:

In weiblichen Zellen lichtmikroskopisch sichtbares Klümpchen. Entspricht einem inaktivierten X-Chromosom.

Bis 1996 wurde mittels Barr-Test (auch „Sex-Test“) das Geschlecht von Sportlerinnen und Sportlern eindeutig festgelegt. Es kam aufgrund dieser Tests auch zur Aberkennung von Medaillen.

Heute spielen bei den Teilnahmevoraussetzungen für Frauen- oder Männerwettbewerben eher Hormon-Tests eine wichtige Rolle.

2.3.4 Meiosefehler

Def.: **Mutation** = durch einen Verursacher hervorgerufene oder spontane Veränderung im Erbgut, die an die Nachkommen weitergegeben wird.

Mutationen können einzelne Gene betreffen, dann können sie dominant oder rezessiv sein (s. später: Humangenetik); oder sie betreffen den ganzen Chromosomensatz → **Genommutation**

Autosomale Genommutationen

Bsp.: Trisomie 21 (Down-Syndrom)

- **freie Trisomie:** Durch **Nondisjunktion-Ereignisse** (Nicht-Trennung) von Chromosomenpaaren in der **1. Reifeteilung** (Reduktionsteilung) oder von Schwester-Chromatiden in der **2. Reifeteilung** (Äquationsteilung) kommt es zu Zygoten, die Chromosomen in dreifacher (trisom) oder nur in einfacher (monosom) Ausfertigung besitzen. (s. AB)

Monosomien sind letal (Ausnahme: 45, X0; s. später). **Trisomien** führen durch eine Störung der Genbalance zu mehr oder wenigen starken körperlichen und geistigen Beeinträchtigungen.

- **Translokations-Trisomie:** Die Chromosomenpaare 13, 14, 15, 21 und 18 neigen an ihren kurzen Armen zum „Verkleben“ (**Translokation**). In der Meiose entstehen fehlerhafte Keimzellen, die bei der Befruchtung zu folgenden Zygoten verschmelzen (s. AB):
 - balancierter Chromosomenbestand
 - gesunde Zelle
 - Trisomie
 - Monosomie

Weitere Beispiele: nur noch Trisomie 13 und Trisomie 18 lebensfähig (schwerste Missbildungen, Lebenserwartungen wenige Monate)

Gonosomale Genommutationen (erhöhtes Anforderungsniveau)

- **Turner-Syndrom (Karyotyp: 45, X0)** Häufigkeit 1: 2500
einzige lebensfähige Monosomie

Symptome (bis auf Größe phänotypisch kaum auffällig):

- kleinwüchsig
- kurzer Hals
- unfruchtbar (stark zurückgebildete Gonaden)
- „normal“ intelligent

- **Klinefelter-Syndrom (Karyotyp: 47, XXY)** Häufigkeit 1: 400

Symptome:

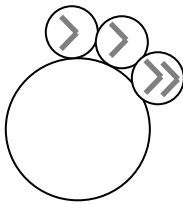
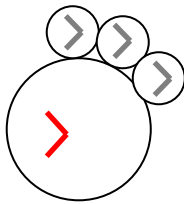
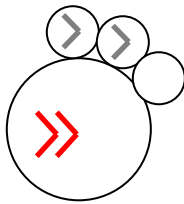
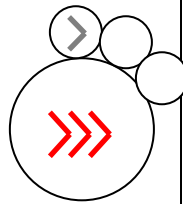
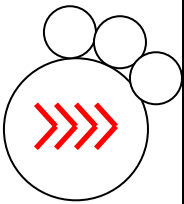
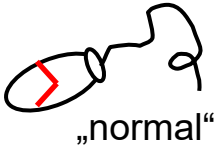
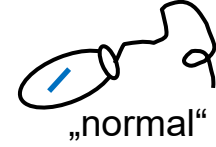
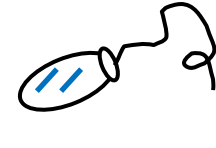
- sehr groß
- meist unfruchtbar, da Hoden unterentwickelt sind
- Fettverteilungsstörung → weiblicher Körperbau
- Wenig verminderte Intelligenz
- Psychisch labil ?
(vermutlich aufgrund von Mobbing aufgrund eher weibliche Körpermerkmale)

- **Diplo-Y-Männer (Karyotyp: 47, XYY)** Häufigkeit 1: 1000

Symptome:

- sehr groß
- Wenig verminderte Intelligenz
- Aggressiv?
→ Studie 1968: 7 von 196 ♂ in Anstalt für geistesgestörte Kriminelle mit XYY
(Methodisch schlechte Arbeit)
- Nachfolgestudie: Kein Zusammenhang Aggressivität ↔ XYY
- Experiment mit Ratten:
Diplo Y → mehr Testosteron → Aggressivität

gonosomale Genommutationen

Keimzelle	N! in 1. o. 2. Reifeteilung		N! in 1. o. 2. Reifeteilung	N! in 1. + 2. (nur bei einem X)	N! in 1. + 2. (bei beiden X)
X-Chromosom Y-Chromosom					
 „normal“	45, X0 Turner-Frau	46, XX „normale“ Frau	47, XXX zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	48, XXXX zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	49, XXXXX zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt
 „normal“	45, Y0 letal	46, XY „normaler“ Mann	47, XXY Klinefelter-Männer, zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	48, XXXY zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	49, XXXXY zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt
 „normal“	46, YY letal	47, XYY Diplo-Y- Männer	48, XXYY zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	49, XXXYY zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	50, XXXXY zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt