

Tenzij anders vermeld, is er sprake van natuurlijke situaties en gezonde organismen.

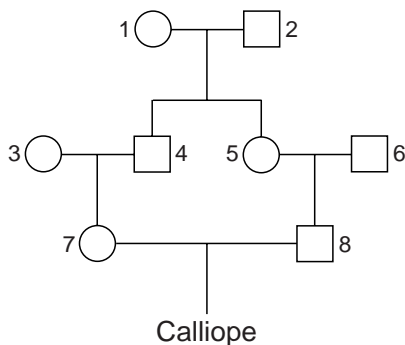
Man of vrouw?

Soms is het onduidelijk of iemand een man of een vrouw is. Meestal is er dan ook sprake van onvruchtbaarheid.

Soms groeit een genotypische jongen (genotype XY) fenotypisch uit tot een meisje dat onvruchtbaar is. Oorzaak kan zijn de uiterst zeldzame recessief autosomaal overervende afwijking ADS (5- α -Reductase Deficiëntie Syndroom). Door het ontbreken van een enzym wordt het geproduceerde testosteron niet omgezet in dihydrotestosteron, dat de vermannelijking van de uitwendige geslachtsorganen stimuleert.

Bij een andere afwijking, het AOS (Androgeen Ongevoeligheid Syndroom), is er sprake van een afwijking van een gen in het X-chromosoom. Kinderen met dit syndroom hebben het genotype XY, maar het receptoreiwit dat door het afwijkende recessieve gen gecodeerd wordt is niet gevoelig voor testosteron en ook niet voor dihydrotestosteron. Daardoor ontwikkelen ook deze kinderen zich fenotypisch tot een (onvruchtbaar) meisje.

In een roman van Eugenides komt een XY-meisje Calliope voor met de afwijking ADS. In de afbeelding is de stamboom van haar familie weergegeven. Twee van haar grootouders (nummer 4 en nummer 5) zijn broer en zus.



2p **1** Leg uit aan de hand van de stamboom dat Calliope ADS geërfd kan hebben van haar overgrootvader (nummer 2 in de stamboom).

1p **2** Leg uit dat Calliope géén AOS geërfd kan hebben van haar overgrootvader (nummer 2 in de stamboom).

2p **3** In de VS openbaart zich de aandoening AOS bij 1 op de 13.000 tieners. Wat is dan de frequentie van het recessieve allel dat verantwoordelijk is voor AOS bij de genotypische volwassen vrouwen in de VS?

- A 0
- B $8,8 \cdot 10^{-3}$
- C $1,5 \cdot 10^{-4}$
- D $7,7 \cdot 10^{-5}$
- E $2,4 \cdot 10^{-8}$