

Material zur der Prüfung im Fach Biologie

1) **Empfohlene Literatur**

Duden: Basiswissen Schule, Biologie-Abitur, Duden-Verlag

Linder: Biologie, Schroedel-Verlag

Natura: Biologie für Gymnasien, 3b NRW, Klett-Verlag

2) **Struktur der Klausur**

Die Dauer der Klausur beträgt drei Zeitstunden.

Die Klausur besteht aus zwei Aufgaben, die sich auf zwei verschiedene Themenfelder beziehen. Die Aufgaben haben die gleiche Gewichtung.

Die Note ausreichend wird erteilt, wenn mindestens 45% der Erwartung erfüllt sind, bei 75% wird die Note gut erteilt.

Beispielaufgabe: Aufgabenstellung und Material

Die genetische Beratung dient der Erkennung und Verhütung von Erbkrankheiten. Sie wird vor allem von denjenigen Personen gesucht, in deren Familien bestimmte Krankheiten aufgetreten sind und die sicher gehen wollen, dass eigene Kinder diese Krankheiten nicht bekommen. Zu den Möglichkeiten der genetischen Beratung gehören molekularbiologische Diagnostik und die Stammbaumanalyse.

Thalassämien sind eine komplexe Krankheitsgruppe, die durch verminderte oder fehlende Bildung der α - und β -Proteinkette verursacht werden. Thalassämien treten vorwiegend im Mittelmeerraum, in Teilen von Afrika und Südostasien auf (die Bezeichnung Thalassämie leitet sich von Thalassa, griechisch Meer ab).

Die Thalassämien sind eine heterogene Krankheitsgruppe mit verschiedenen Geno- und Phänotypen.

Bei Thalassämien entsteht durch permanenten Mangel an normalem Hämoglobin eine chronische Anämie (Blutarmut), die zu vielfältigen Krankheitserscheinungen führt: Sauerstoffmangel in den Geweben, Infektneigungen, Unterernährung und eine Reihe weiterer Erscheinungen kennzeichnen das schwere Krankheitsbild.

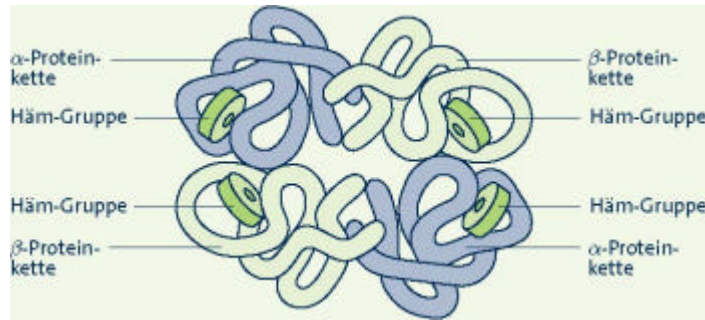
Eine Form ist die β -Thalassämie, bei der Mutationen im Bereich des β -Protein-Gens auftreten. Das β -Protein-Gen codiert die β -Proteinkette des Hämoglobinmoleküls (Material 1).

Aufgabenstellung

1. Beschreiben Sie den Bau der DNA (Formelangaben sind nicht nötig).
2. Ermitteln Sie den codogenen Strang der normalen DNA und der veränderten DNA aus dem Material 2 und übersetzen Sie ihn jeweils mithilfe der Code-Sonne in einen Ausschnitt des β -Globin-Eiweißes.
3. Beurteilen Sie die Auswirkungen der Mutation auf den Bau und die Funktion des β -Globins.
4. Im Material 2 wird einerseits behauptet, dass die DNA ein Todesurteil enthält, später heißt es jedoch, dass der Fehler von Generation zu Generation weitergegeben wird. Erklären Sie diesen scheinbaren Widerspruch.

5. In einer Familie kommt gehäuft eine bestimmte seltene Form der Taubheit vor, die auf DNA-Veränderungen beruht. Das Material 3 veranschaulicht den Stammbaum dieser Familie. Begründen Sie anhand des Stammbaumes den Vererbungsmodus der angegebenen Taubheit. Geben Sie die möglichen Genotypen der mit den Ziffern 1–5 gekennzeichneten Personen an.
6. Geben Sie die zu erwartende Hörfähigkeit und die Genotypen für alle möglichen Söhne und Töchter der Personen 6, 7, 8 an, die jeweils aus der Ehe mit homozygot gesunden Partnern hervorgehen.

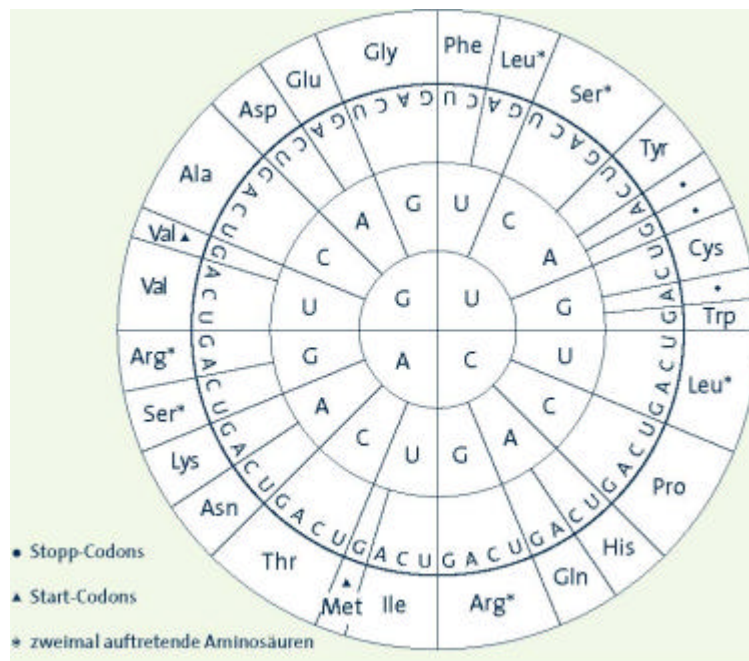
Material 1



Material 2

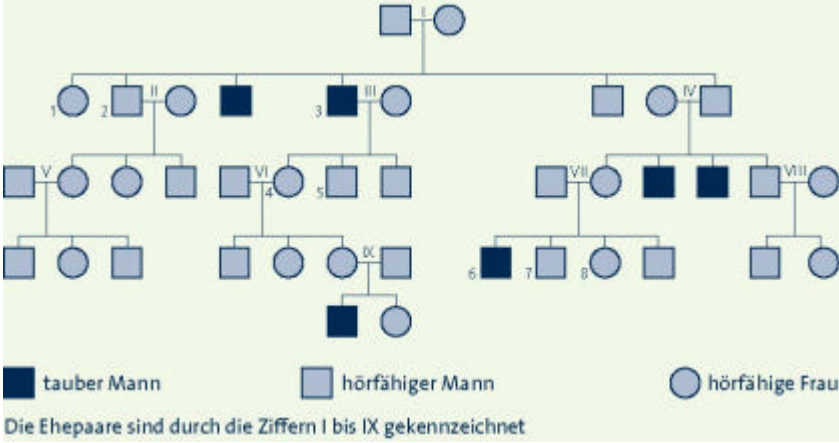
5' GCCCTGTGAGGCAAG 3' (Nukleotidfolge des nicht codogenen Stranges)

Dieser Text hat tatsächlich einen Sinn, einen schicksalhaften sogar. Er enthält ein Todesurteil. Es handelt sich um einen Genomabschnitt: das β -Globin-Gen. β -Globin ist ein Eiweißfaden, der in unseren roten Blutfarbstoff gehört. Die markierte Stelle im Text weist auf einen Fehler hin. Dort steht ein „A“ wo normalerweise ein „G“ stehen müsste. Ein kleiner Fehler, der sich irgendwann einmal beim Genomkopieren eingeschlichen hat und nun von Träger auf Träger, von Vater auf Tochter oder Sohn und so weiter übertragen wird.



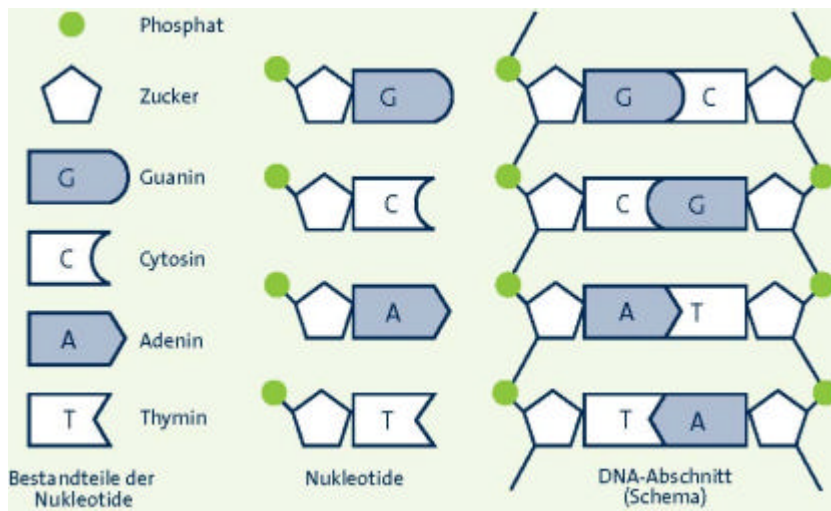
Code-Sonne

Material 3



Stammbaum

Lösungen:



Zu 1

Aufbau der DNA

Die DNA besteht aus zwei Strängen, die ähnlich wie eine Strickleiter miteinander verbunden sind. Dabei werden die Stricke von einer Kette von Zuckerresten, die mit Phosphorsäureresten verestert sind, gebildet. Die „Stufen der Strickleiter“ werden von Basenpaaren gebildet, die mit den Zuckerresten verbunden sind. Dabei liegen sich immer zwei Basen mit Purin- und Pyrimidin-Resten gegenüber. Sie sind durch Wasserstoffbrücken aneinander gebunden. Die gesamte Anordnung ist in sich selbst gedreht. Die Stränge der Zucker-/Phosphorsäurereste werden je nach ihrem ersten C-Atom als 3'- bzw. 5'-Strang bezeichnet.

Zu 2

Normaler DNA-Abschnitt:

Korrekte Basenfolge:

Basenfolge auf dem codogenen Strang

Basenfolge auf der mRNA

5' GCCCTGTGGGGCAAG 3'

5' CGGGACACCCCGTTC 3'

5' GCCCUGUGGGGCAAG 3'

Krankhaft veränderter DNA-Abschnitt:

Mutierte Basenfolge:

Basenfolge auf dem codogenen Strang

Basenfolge auf der mRNA

5'GCCCTGTGAGGCAAG 3'

5'CGGGACACTCCGTTC 3'

5'GCCCUGUGUGGCAAG

Die Basenfolge codiert in Tripletts die Aminosäuren eines Proteins. Damit wäre folgende Triplettfolge zu beachten:

5' GCC CUG UGG GGC AAG 3'.

Beim mutierten DNA-Strang würde folgende mRNA codiert:

5' GCC CUG UGU GGC AAG 3'.

Dies ergibt die Eiweißfolgen:

normale DNA:

mutierte DNA:

Ala Leu Trp Gly Lys

Ala Leu Cys Gly Lys

Als dritte Aminosäure wird im Fall einer gesunden Person durch UGG die Aminosäure Tryptophan codiert. Bei den kranken Personen wird es durch UGU Cystein sein

Zu 3

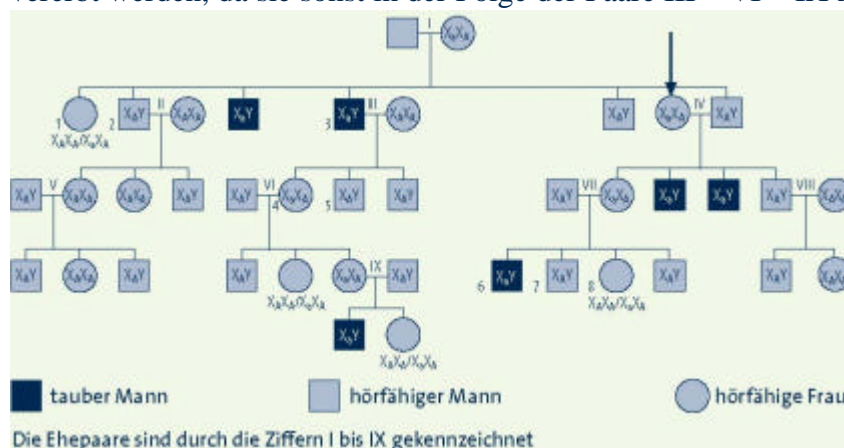
Der Austausch einer Aminosäure kann starke Auswirkungen auf den Bau eines Proteinmoleküls haben, da dadurch die Struktur und in der Folge davon seine Funktion wesentlich verändert wird. Der Bau eines Proteins wird mit drei Strukturen beschrieben: Die Reihenfolge der Aminosäuren bezeichnet man als die Primärstruktur, die Verdrehung des Stranges als Sekundärstruktur. Die Tertiärstruktur beschreibt die räumliche Anordnung der Kette. Da durch die Veränderung einer Aminosäure die Primärstruktur verändert wird, ist eine räumliche Anordnung der Aminosäurekette nicht in der Form möglich, wie es für eine korrekte Funktion nötig wäre. Damit passt diese Kette nicht mehr in das Gesamtmolekül des Hämoglobins.

Zu 4

Die Aussage ist insofern ungenau, als dieses „Todesurteil“ nur bei reinerbigen Patienten zur Auswirkung kommt. Die Anlage wird rezessiv vererbt. Bei Heterozygoten kommt es zu einer ausreichenden Synthese von funktionsfähigem Hämoglobin durch das korrekt codierende Gen. Nur bei reinerbigen Patienten wird das nicht korrekt codierte Hämoglobin synthetisiert. Dadurch kommt es zur Beeinträchtigung des Sauerstofftransports.

Zu 5

Da das Merkmal nur bei Männern auftritt, liegt eine Bindung an die Heterosomen (Geschlechtschromosomen) nahe. Da es jedoch nicht bei allen männlichen Nachfahren eines hörunfähigen Mannes auftritt, kann es nicht an das Y-Chromosom gebunden sein (denn alle männlichen Nachkommen erhalten dieses von ihrem Vater). Auch muss die Anlage rezessiv vererbt werden, da sie sonst in der Folge der Paare III – VI – IX nicht wieder auftreten würde.



Obwohl im Text ausgeführt wird, dass diese Anlage zur Taubheit sehr selten ist, heiratet mit der Frau des Paares IV (Pfeil) eine weitere Konkordantin in die Familie ein. Es kommt hier also zu einer aus statistischen Gründen eher unwahrscheinlichen erneuten Einbringung des Gens in diesen Familienstammbaum.

Zu 6

	eigener Genotyp	Partner	Kinder	Bemerkungen
Person 6	X^aY	X^AX^A	X^aX^A, X^AX^A, X^AY	alle Kinder sind phänotypisch gesund, die Töchter sind zu 50% Konduktorinnen
Person 7	X^AY	X^AX^A	X^AX^A, X^AY	alle Kinder sind reinerbig gesund
Person 8	X^aX^A oder X^AX^A	X^AY	$X^aX^A, X^aY, X^AX^A, X^AY$ oder X^AX^A, X^AY	im ersten Fall sind die Töchter zu 50% Konduktorinnen, die Söhne zu 50% erkrankt. Im zweiten Fall sind alle Kinder reinerbig gesund.

X^A : X-Chromosom ohne Krankheitsanlage (dominant), X^a : X-Chromosom mit Krankheitsanlage (rezessiv), Y: Y-Chromosom, nahezu genleer.