

Leistungskurs Biologie

Aufgabenbeispiel für den B-Teil

Nahrungsmittel-Unverträglichkeiten treten in verschiedenen Häufigkeiten und Formen auf. Sie können auch ganz unterschiedliche Ursachen haben.

An einer genetisch verursachten Variante der Saccharose-Intoleranz, dem kongenitalen Saccharase-Isomaltase-Mangel (CSID), leiden in Europa etwa 0,02 % der Bevölkerung. Demgegenüber leiden bis zu 10 % der Inuit-Population im arktischen Kanada und auf Grönland an CSID. Schätzungsweise 50 % der Population besitzen dort mindestens ein mutiertes Allel.

Lange Zeit war die Saccharose-Intoleranz für die Inuit überhaupt kein Problem, da sie von eiweiß- und fettreicher Kost lebten. In der heutigen Zeit kommen sie jedoch verstärkt auch mit saccharosehaltigen Nahrungsmitteln in Kontakt.

Die Symptome von CSID setzen in der Regel im Kleinkindalter nach dem Abstillen ein.

Es kommt zu Diarrhoe, aufgetriebenem Leib, Unwohlsein, Blähungen und Erbrechen. Zusätzlich leiden die Betroffenen überdurchschnittlich häufig an Virusinfektionen und Erkrankungen der oberen Atemwege.

Patienten mit CSID können Saccharose und Isomaltose nicht aufspalten. Die genetische Ursache sind Mutationen im Gen für Saccharase-Isomaltase-Enzymkomplex (SI-Gen). Dieses Enzym ist ein Transmembran-Protein der Darmschleimhautzellen. Es katalysiert die Hydrolyse der oben genannten Disaccharide im Dünndarm.

Material 1: Ursachen der erblich bedingten Saccharose-Intoleranz

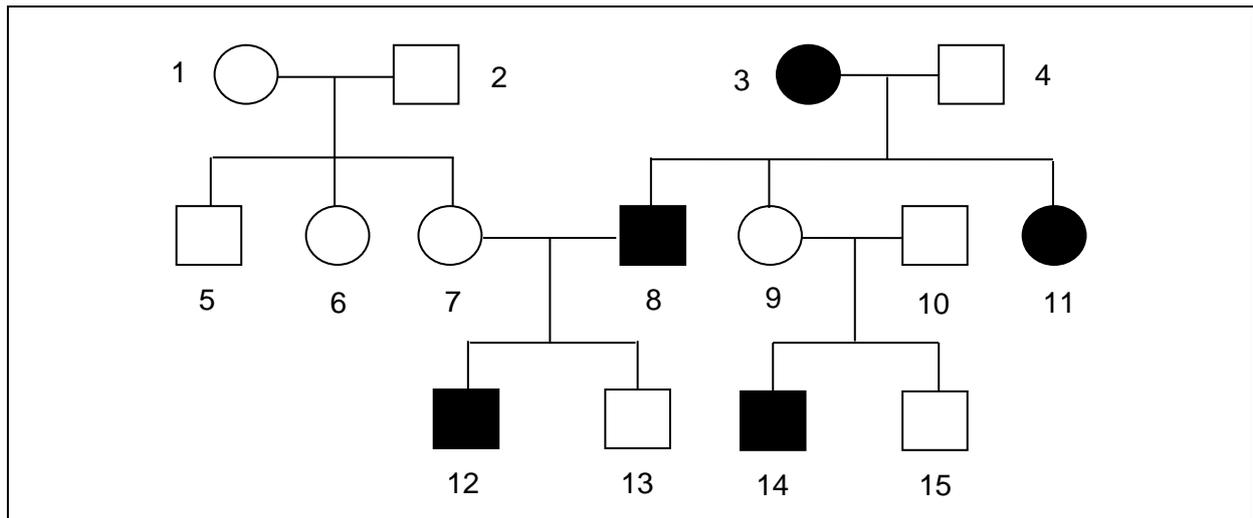
Das SI-Gen ist nicht immer aktiv. Die Aktivierung erfordert die Bindung des Transkriptionsfaktors CDX-2 an die Promotor-Region des Gens. Erst dann kann die RNA-Polymerase mit der Transkription des Gens beginnen.

Außerdem steuern Modifikationen des Histons H3 die Aktivität des SI-Gens. H3 spielt eine wichtige Rolle für die Ausbildung der Perlenschnur-Struktur des Chromatins. Eine Acetylierung von Histonen führt zur Öffnung der betroffenen Chromatin-Abschnitte. „Geöffnete“ Chromatinabschnitte des SI-Gens können transkribiert werden.

Erfolgt eine Methylierung von DNA-Abschnitten, werden diese stillgelegt („Gen-Silencing“). Sie können nicht mehr transkribiert werden.

Material 2: Genregulation des SI-Gen

Leistungskurs Biologie



Material 3: Stammbaum einer von CSID betroffenen Inuit-Familie

- 1 Beschreiben Sie am Beispiel des Enzyms Saccharase-Isomaltase den allgemeinen Ablauf einer enzymatischen Reaktion.
Begründen Sie, ob das Enzym Saccharase-Isomaltase substratspezifisch wirkt.
Erreichbare BE-Anzahl: 05
- 2 Stellen Sie die Gen-Expression des SI-Gens bis zum funktionsfähigen Enzym in einem Fließschema dar.
Geben Sie auch die entsprechenden Reaktionsorte mit an.
Erreichbare BE-Anzahl: 06
- 3 Erklären Sie unter Einbeziehung von Material 2 die mögliche Regulation der Aktivität des SI-Gens.
Erreichbare BE-Anzahl: 04
- 4 Begründen Sie anhand von Material 2 unter Ausschluss anderer möglicher Erbgänge die Vererbung von CSID.
Erreichbare BE-Anzahl: 05
- 5 Beschreiben Sie die Reaktionen des menschlichen Immunsystems gegen den Virenbefall von Körperzellen.
Erreichbare BE-Anzahl: 06
- 6 Erklären Sie die auffällige Häufung der mutierten Varianten des SI-Gens in der Inuit-Population im Sinne der synthetischen Evolutionstheorie.
Erreichbare BE-Anzahl: 04

Leistungskurs Biologie

Bewertungsvorschlag für den B-Teil

1 (Anforderungsniveau I-II)

Beschreiben:

z. B.

- Enzym bindet die Substrate Saccharose oder Isomaltose, der Enzym-Substrat-Komplex entsteht
- durch den Enzym-Substrat-Komplex wird die Aktivierungsenergie zur hydrolytischen Spaltung von Saccharose bzw. Isomaltose verringert
- Hydrolyse der Disaccharide zu Monosacchariden erfolgt
- Enzym-Produkt-Komplex zerfällt zum freien Enzym und Glucose bzw. Fructose

04 BE

Begründen:

z. B.

- Saccharase-Isomaltase ist nicht substratspezifisch, da das Enzym sowohl Saccharose als auch Isomaltose umsetzt (Gruppenspezifität)

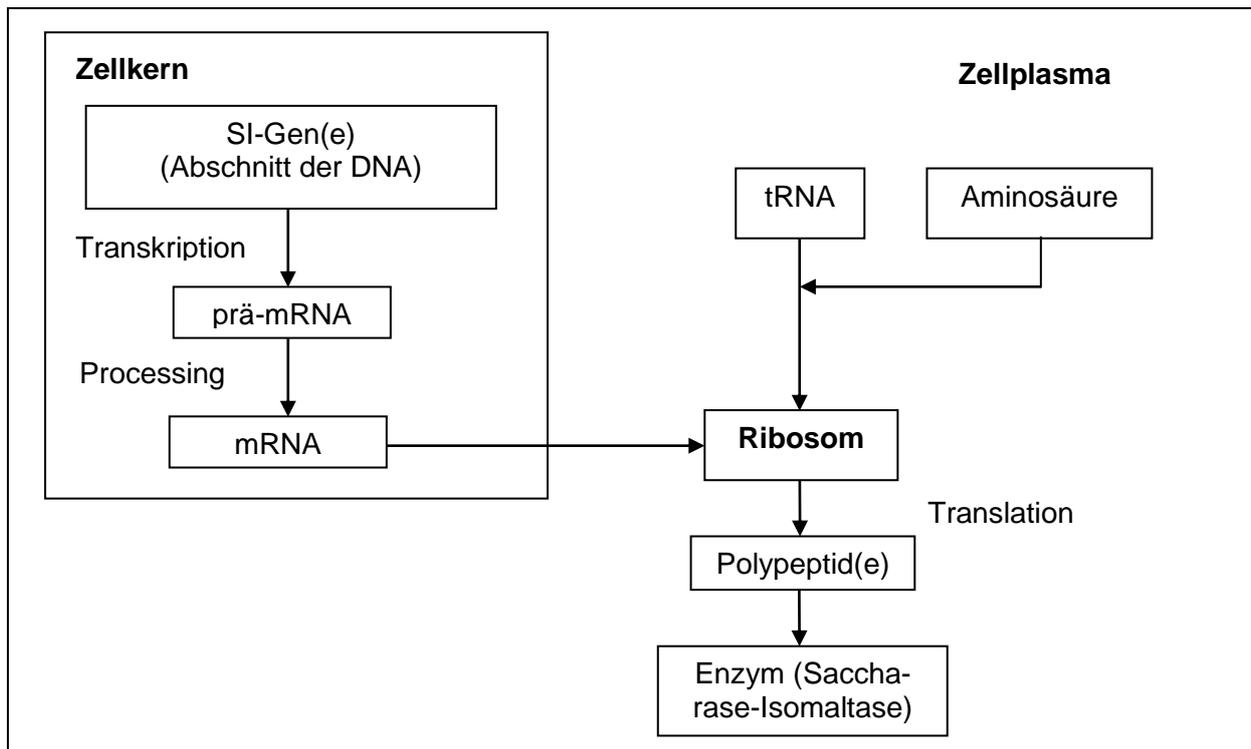
01 BE

2 (Anforderungsniveau II)

Darstellen in einem Fließschema:

z. B.

01 BE



05 BE

Leistungskurs Biologie

3 (Anforderungsniveau III)

Erklären:

z. B.

- Methylierung führt zur Inaktivierung des SI-Gens, Transkriptionsfaktoren können sich nicht binden, Transkription kann nicht stattfinden
- Acetylierung bewirkt eine Öffnung des Chromatins
- notwendige Transkriptionsfaktoren wie CDX2 und RNA-Polymerase können binden
- Transkription kann erfolgen, in Folge werden Polypeptide durch Translation erzeugt

04 BE

4 (Anforderungsniveau II)

Begründen:

z. B.

- CSID wird autosomal-rezessiv vererbt
- y-chromosomale Vererbung ist auszuschließen, da Frauen erkrankt sind
- x-chromosomal-dominante Vererbung nicht möglich, da gesunde Person 7 einen kranken Sohn 12 hat
- x-chromosomal-rezessive Vererbung nicht möglich, da gesunde Person 4 eine kranke Tochter 11 hat
- autosomal-dominante Vererbung nicht möglich, da gesunde Eltern 9 und 10 einen kranken Sohn 14 haben

Der Ausschluss intermediärer bzw. kodominanter Erbgänge ist auch als richtig zu bewerten.

05 BE

5 (Anforderungsbereich I-II)

Beschreiben:

z. B.

- Makrophagen phagozytieren frei in den Körperflüssigkeiten zirkulierende Viren und präsentieren auf ihrer Zellmembran die Antigen-Bruchstücke
- befallene Körperzellen präsentieren ebenfalls auf ihrer Zellmembran bestimmte Signalmoleküle
- T-Helferzellen werden durch Kontakt mit den Antigen präsentierenden Makrophagen und von Signalmolekülen befallener Körperzellen aktiviert und schütten Botenstoffe aus
- ruhende T-Killerzellen werden aktiviert
- T-Killerzellen lysieren infizierte Körperzellen
- Bildung von T-Gedächtniszellen, Makrophagen phagozytieren zerstörte Körperzellen

06 BE

6 (Anforderungsniveau II-III)

Erklären:

z. B.

- die Inuit-Population besitzt einen relativ kleinen Genpool
- Mutationen des defekten SI-Gens verbreiten sich schnell in der relativ kleinen Population
- bei der traditionellen Ernährung der Inuit traten keine negativen, gesundheitlichen Folgen auf, deshalb wurden defekte SI-Gene nicht selektiert und blieben erhalten
- die isolierte Lebensweise der Inuit verhinderte bis heute einen wirksamen Genaustausch mit anderen Populationen

04 BE

30 BE