EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES GÉNÉRALES Sessions 2023 – QUESTIONNAIRE ÉCRIT Date: 08.06.23 Durée : 08:15 - 10:45 Numéro candidat : Discipline: Section(s): **Biologie GSN**

1. Stargardt-Krankheit.

[40P]

Die Stargardt-Krankheit ist eine erbliche Augenkrankheit, die eine Degeneration¹ der Netzhaut verursacht. Sie tritt im Jugendalter auf und führt zu Sehstörungen bis hin zum kompletten Sehverlust.

Die Stargardt-Krankheit wird durch Veränderungen in einem Gen namens ABCA4 verursacht.

Der Körper verwendet Vitamin A, um Zellen in der Netzhaut (der lichtempfindlichen Gewebeschicht im Augenhintergrund) zu bilden. Das ABCA4-Gen stellt ein Protein her, um überschüssiges Fett zu beseitigen. Bei der Stargardt-Krankheit funktioniert dieses Gen nicht – daher sammelt sich das Fett in gelblichen Klumpen auf der Makula² an. Mit der Zeit tötet dieses fettige Material die lichtempfindlichen Zellen, wodurch das Sehvermögen des Patienten beeinträchtigt wird.

Die folgende Abbildung 1.1 zeigt den Stammbaum einer Familie, in der die Stargardt-Krankheit auftritt.

Bestimmen Sie anhand des Stammbaums (Abb.1.1), welchem Erbgang Stargardt zu folgen 1.1) scheint. Begründen Sie ihre Antwort, indem Sie alle Erbgänge, die nicht in Frage kommen, anhand konkreter Beispiele ausschließen.

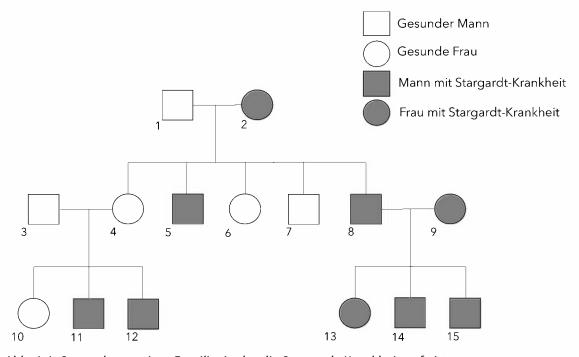


Abb. 1.1: Stammbaum einer Familie, in der die Stargardt-Krankheit auftritt.

¹ Verfall oder Rückbildung

² Bereich der menschlichen Netzhaut mit der größten Dichte von Sehzellen

- 1.2) Geben Sie die Genotypen der Personen 1, 5 und 10 an. Begründen Sie jeweils ihre Antwort.
- 1.3) Die Eltern 3 und 4 haben ein Kinderwunsch und befürchten, dass ihr Kind an der Stargardt-Krankheit leiden könnte. Ermitteln Sie die statistische Wahrscheinlichkeit, dass ein weiteres Kind an der Krankheit leiden wird. Begründen Sie ihre Antwort!

2P.

1.4) Beschreiben Sie die Methode der Präimplantationsdiagnostik (PID) und erklären Sie, inwiefern diese dem Paar erlauben würde mit Sicherheit Kinder ohne diese Erbkrankheit zu bekommen.

4P.

1.5) Die Durchführung der PID wird von einigen Personen kritisiert. Anhand von 2 Pro- und 2 Kontraargumenten, argumentieren Sie die Vorteile und ethischen Bedenken einer PID.

4P.

Ein Forschungsteam aus der Schweiz versucht eine Methode zu entwickeln, die es Ärzten erlauben würde, die Patienten, die an dieser genetischen Krankheit leiden, zu heilen.

In einem ersten Schritt musste das Team, das bei betroffenen Personen mutierte Gen ABCA4 sequenzieren, um gentechnische Werkzeuge erstellen zu können.

1.6) Mithilfe der Sanger-Methode konnte die Basensequenz des codogenen Strangs dieses Gens ermittelt werden.

Erklären Sie das Prinzip der klassischen Sanger-Sequenzierung.

7P.

1.7) Folgende Elektropherogramme (Abb. 1.2) haben die Forscher und Forscherinnen dank der Sanger-Methode erhalten. Sie stellen die komplementäre "Sanger-Sequenz" zu einem Ausschnitt des ABCA4-Gens dar. Stellen Sie anhand von Abb.1.2 die Basensequenz der Ausschnitte aus dem intakten, sowie aus dem mutierten Gen dar. Beachten Sie bei ihrer Darstellung die Orientierung der DNA-Fragmente.

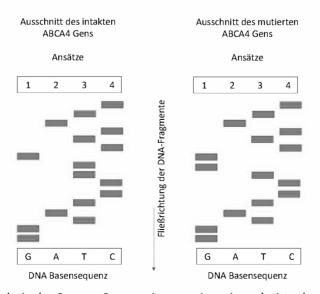


Abb. 1.2: Ergebnis der Sanger-Sequenzierung eines Ausschnitts des ABCA4 Gens.

Anhand der Ergebnisse der DNA-Sequenzierung, war es dem Team möglich weitere Schritte für die Heilung der betroffenen Patienten einzuleiten.

Mithilfe der CRISPR/Cas9 Methode soll nun die Mutation in den betroffenen Zellen der Netzhaut beseitigt werden.

Während einer Augenoperation, werden der betroffenen Person mithilfe einer feinen Nadel Adenoviren in die Netzhaut injiziert, welche als Vektor dienen um das CRISPR/Cas9 Komplex an die betroffenen Zellen zu liefern. Hier erfüllt dieses Protein-Komplex die Aufgabe einer "DNA-Schere", damit die Mutation ausgebessert werden kann.

1.8) Beschreiben Sie wie die verschiedenen Bestandteile von CRISPR/Cas9 in der Forschung und Medizin eingesetzt werden, um einen Schnitt an einer präzisen Stelle in der DNA durchzuführen.

4P.

- 1.9) Als anderes Werkzeug zum "gene-editing" (Genom-Editierung) wurden in der Forschung immer wieder bakterielle Endonukleasen (Restriktionsenzyme) benutzt.
 - a) Beschreiben Sie die natürliche Funktion von Restriktionsenzymen in Bakterien.

4P.

b) Erklären Sie 3 Vorteile einer Nutzung von CRISPR/Cas9 als DNA-Schere im Vergleich zu Restriktionsenzymen.

2. Entwicklung des Ökosystems auf der Insel Surtsey.

[20P]

Im November 1963 brach südlich von Island ein unterseeischer Vulkan aus. Die Lava und Asche überstiegen irgendwann die Wasseroberfläche und bildeten eine neue Insel. Die Fläche der Insel wuchs stetig an, bis sie schlussendlich drei Quadratkilometer besaß. Der Vulkan erlosch nach dreieinhalb Jahren.

Die Insel erhielt den Namen Surtsey und wurde für Touristen gesperrt. Biologen konnten so untersuchen, wie sich das Leben auf dem nackten Vulkangestein entwickelt.



Abb. 2.1 Eruption des Vulkans zwischen 1963 – 1967. Lava wurde bis zu 400 Meter in die Höhe geschleudert. [Quelle: https://snl.no/Surtsey - public domain]



Abb. 2.2 Geographische Lokalisierung der Insel Surtsey südlich von Island. [Quelle: https://en.wikipedia.org/wiki/Surtsey#/media/File:lceland_relief_map.jpg]

2.1) Nachdem die Insel von Moosen und Flechten besiedelt wurde und deren Zerfall für eine dünne Bodenschicht gesorgt hat, konnten Pflanzen beginnen die Insel zu besiedeln. Beschreiben Sie, wie sich die Vegetation auf dieser Insel in den Jahrzenten nach ihrer Entstehung entwickelte. Benennen Sie diesen Prozess.

2.2) Das Lavafeld wurde über einen längeren Zeitraum neu besiedelt und das neu gebildete Ökosystem veränderte sich mit der Zeit.

Vergleichen Sie die Entwicklungsstadien der <u>Vegetation</u> in diesem neuen Ökosystem, indem Sie die folgende Tabelle auf das Examensblatt kopieren und ausfüllen. Benutzen Sie hierfür beschreibende und vergleichende Wörter (Groß, mittel, gering, weniger als, mehr als, keine, ...).

4P.

	Jugendstadium	Folgestadium	Reifestadium
	[0 – 10 Jahre nach Entstehung der Insel]	[10 – 100 Jahre nach Entstehung der Insel]	[Mehr als 100 Jahre nach Entstehung der Insel]
Biomasse			
Artenvielfalt			
Anteil an r-Strategen			
Anteil an K-Strategen			

2.3) Inselstaaten mit geringer Steigung, wie die Salomonen im Südpazifik (Abb. 2.3 und Abb. 2.4), sind besonders durch die globale Erwärmung und den dadurch steigenden Meeresspiegel gefährdet.

Beschreiben Sie den anthropogenen Treibhauseffekt und erklären Sie wie dieser zur Gefährdung ganzer Inselstaaten führt.

7P.



Abb. 2.3 Luftaufnahme der Salomonen. [Quelle :: https://www.flickr.com/photos/iloasiapacific/16084269791]



Abb. 2.4 Geographische Lokalisierung der Salomonen im Südpazifik. [Quelle: https://www.fr. de/politik/klimawandel-erderwaermung-salomonentuvalu-inselstaaten-pazifik-china-usa-92004992.html]

2.4) Nennen Sie 3 Lösungsansätze, die es der Menschheit erlauben würden, den anthropogenen Treibhauseffekt zu bremsen und diesen Impakt auf die Inselstaaten, und im Allgemeinen auf die Umwelt, zu verringern.