

HUMANGENETIK & BIOTECHNOLOGIE (16P + 14P)

1. <u>Dopa-responsive Dystonie (DRD)</u>

16P

Als sie fünf Jahre alt waren, traten bei den zweieiigen Zwillingen Alexis und Noah Beery plötzlich Bewegungsstörungen auf. Sie konnten nur staksig laufen, ihre Hände begannen unwillkürlich zu zittern oder der Mund verkrampfte, wenn sie sprechen oder kauen wollten. Bei beiden wurde daraufhin eine **Dopa-responsive Dystonie (DRD)** diagnostiziert.

("Dystonie": Bezeichnung für eine durch eine Gehirnfehlfunktion bedingte Bewegungsstörung. Bei einer DRD zurückzuführen auf einen genetisch bedingten Dopaminmangel)

Für eine präzise Diagnostik wurde zuerst ein Stammbaum (Abbildung 1) der Familie erstellt.

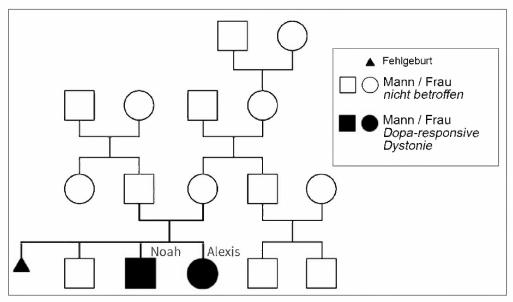
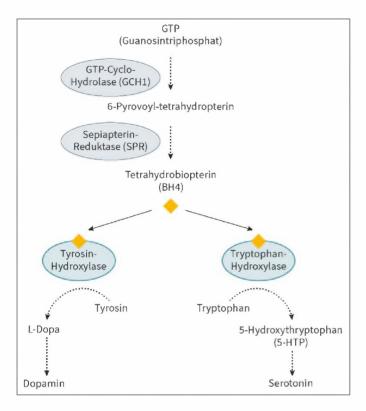


Abbildung 1: Stammbaum der Familie Beery

1.1. Bestimmen Sie den Erbgang für die DRD-Krankheit. Begründen Sie ihre Wahl, indem Sie sich auf die Genotypen der Zwillinge und deren Eltern beziehen. Erklären Sie, warum andere Erbgänge auszuschließen sind. (9P)

Die Mutation, welche für den genetischen Defekt verantwortlich ist, befindet sich auf dem SPR-Gen, welches für das Enzym Sepiapterin-Reduktase (SPR) codiert. Die Abbildung 2, zeigt den Syntheseweg von Dopamin und einem weiteren Botenstoff, dem Serotonin. Bei bestimmten Patienten mit Doparesponsiver-Dystonie kann eine Verabreichung von synthetischem Serotonin die motorischen Ausfälle lindern oder sogar verschwinden lassen.



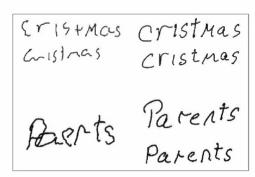
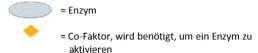


Abbildung 3: Schriftprobe von Noah vor (links) und nach (rechts) der Therapie.

Abbildung 2: Syntheseweg von Dopamin und Serotonin. *Um Dopamin und Serotonin herzustellen, muss GTP in zwei Etappen und mithilfe zweier Enzyme zu BH4 umgewandelt werden, welches dann als Co-Faktor zur Aktivierung weiterer Enzyme dient.*



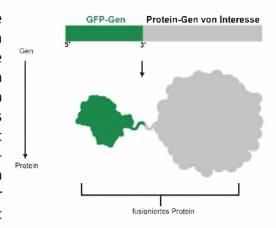
- 1.2. Analysieren Sie mithilfe von Abbildung 2, welche Konsequenzen ein Ausfall der Sepiapterin-Reduktase auf die Bildung von Dopamin und Serotonin hat. (3P)
- 1.3. Erklären Sie, warum die Einnahme von L-Dopa allein die Krankheitssymptome von Alexis und Noah nicht vollständig behebt. (2P)
- 1.4. Erklären Sie, anhand der Genotypen der Eltern von Alexis und Noah, warum diese einen gesunden Phänotyp vorzeigen. (2P)

2. Leuchtende Haustiere

14P

Grün fluoreszierendes Protein, GFP

Das grün fluoreszierende Protein stammt aus der Qualle Aequorea victoria. Bei Bestrahlung mit ultraviolettem Licht fluoresziert es grün. Um die räumliche und zeitliche Verteilung eines Proteins von Interesse in lebenden Zellen, Geweben oder Organismen zu beobachten, kann die DNA-Sequenz des GFP-Gens mit der Sequenz eines Gens fusioniert werden, dessen Genprodukt untersucht werden soll (siehe Abbildung rechts). Durch die GFP-Fluoreszenz lässt sich nun beobachten, ob das Gen von Interesse von den Zellen exprimiert wird. Der Grad der Fluoreszenz wird sogar als Maß für die Genaktivität genutzt.



Rot fluoreszierendes Protein, RFP

Eine im Labor durchgeführte Punktmutation im GFP-Gen (Mutagenese) bewirkt eine Strukturveränderung des Proteins GFP. Daraus resultieren dann andere Fluoreszenzfarben. Die Mutante S65T bewirkt eine sechsmal stärkere Fluoreszenz in der Farbe Rot. Man spricht daher vom rot fluoreszierenden Protein, RFP.

	Position der Aminosäuren im Proteinmolekül					
	64	65	66	67	68	69
Wildtyp (GFP)	Phe	Ser	Tyr	Gly	Val	Gln
S65T-Mutante (RFP)	Phe	Thr	Tyr	Gly	Val	Gln

Tabelle 4: Position der mutierten Aminosäure im Proteinmolekül

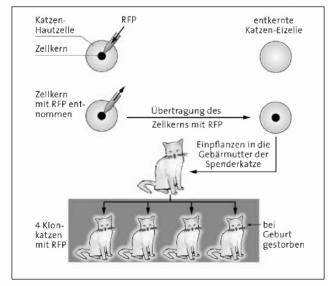


Abbildung 5: Einbau des RFP-Gens in das Katzen-Genom

Seit dem Jahr 2000 werden in Asien und den USA immer mehr Haustiere genetisch so verändert, dass sie unter ultraviolettem Licht fluoreszieren. Transgene Kaninchen, Mäuse und vor allem Fische faszinieren die Menschen und lassen auch ihre Besitzer in einem besonderen Licht erscheinen. In Europa sind die Zucht und der Verkauf genetisch veränderter Haustiere verboten. Südkoreanische Forscher haben weiße Angorakatzen nun gentechnisch so verändert, dass sie unter UV-Licht rot leuchten.

- 2.1. Erläutern Sie die Funktion des GFP-Gens als Reporter-Gen in einem Tier und beschreiben Sie kurz die Arbeitsschritte, welche eine Isolation des GFP-Gens aus der Qualle ermöglichen. (5P)
- 2.2. Beschreiben Sie, mit Hilfe von Tabelle 4 und Abbildung 5, wie aus dem ursprünglichen GFP-Gen ein RFP-Gen erzeugt wird und eine transgene Katze entsteht. (5P)
- 2.3. Erstellen Sie eine Pro- und- Kontra-Erörterung (jeweils 2 Argumente) zum europäischen Verbot transgener Haustiere. (4P)

ÖKOLOGIE (15P + 15P)

3. Bedeutung der Bodenporen für die Pflanzen

Bei der Bildung von Boden durch Verwitterung des Gesteins entstehen nicht nur Mineralpartikel unterschiedlicher Größe, sondern auch Hohlräume, die Poren. Im Durchschnitt besteht etwa die Hälfte eines Bodens aus Hohlräumen. Diese Poren sind entweder mit Wasser oder mit Luft gefüllt (Abb.6). Die Porendurchmesser bestimmen, wie viel Wasser der Boden gegen die Schwerkraft festhält und Pflanzen zur Verfügung stellt, ohne dass die Sauerstoffversorgung der Wurzeln leidet (Tabelle 7).

Für die Wasserversorgung sind Poren mittlerer Größe am besten geeignet. Grobporen sichern die Stickstoffversorgung der Wurzeln und Sauerstoffversorgung der Bodenlebewesen. Bodentiere, insbesondere Regenwürmer, lockern die Böden und vermehren dabei die für die Pflanzen und den Ernteertrag wichtigen Grobund Mittelporen

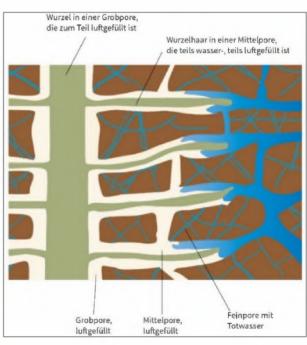


Abbildung 6: Bodenporen und Verfügbarkeit von Luft und Wasser für die Pflanze

Porenart	Durchmesser [µm]	Wasserzustand	ökologische Bedeutung		
Grobporen	≥ 50	schnell bewegliches Sickerwasser	luftgefüllt; Lebensraum (Wurzeln, Bodentiere, Mikroorganismen); Sauerstoffversorgung für die Zellatmung		
Mittelporen	50 – 10	langsam bewegliches Sickerwasser	luft- oder wassergefüllt; Lebensraum (Wurzelhaare, Mikroorganismen); Wasse und darin enthaltene Mineralstoffe könne		
	10 – 0,2	Haftwasser	durch die Saugkraft der Wurzel in die Pflanze aufgenommen werden		
Feinporen	≤ 0,2	Haftwasser	(fast immer) wassergefüllt; Wasser nicht pflanzennutzbar (Totwasser)		

Tabelle 7: Ökologische Bedeutung der Bodenporen

4/7

15P

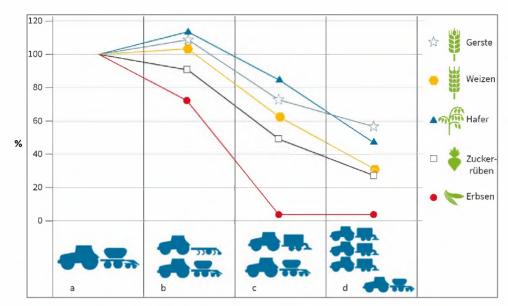


Abbildung 8: Einfluss der Bodenverdichtung auf den Ernteertrag (in %) im Feldversuch:

- (a) Aussaat ohne weitere Überfahrt.
- (b) Überfahrt mit landwirtschaftlichem Gerät zur Bodenlockerung, dann Aussaat.
- (c) Überfahrt mit dem Güllefass, dann Aussaat.
- (d) dreimalige Überfahrt mit Güllefass, dann Aussaat.

- 3.1. Fassen Sie mit Hilfe der Abbildung 6 und Tabelle 7 die Bedeutung der Bodenporen für Pflanzen zusammen. (3P)
- 3.2. Die Abbildung 8 zeigt die Wirkung von Bodenverdichtung auf den Ertrag von Kulturpflanzen. Beschreiben und erklären Sie die Ergebnisse des Feldversuchs. (5P)
- 3.3. Beschreiben Sie, anhand einer beschrifteten schematischen Darstellung, den Stickstoffkreislauf. (5P)
- 3.4. Erläutern Sie die Rolle der Leguminosen in diesem Kreislauf und heben Sie die Bedeutung der Bodenporen für diese Lebewesen hervor. (2P)

4. Globale Erwärmung und Ozeane

15P

Blick in die Vergangenheit: Studien zum Klimawandel haben gezeigt, dass neben der Überfischung auch die bisherige globale Erwärmung zum Rückgang der Fischbestände beigetragen hat. Die Ursache ist ein Anstieg der Temperatur in den Ozeanen. Einige Forschende sagen eine Erhöhung der Meerestemperatur um 2°C für das Jahr 2100 voraus.

Ein internationales Forscherteam hat vor Kurzem die Wirkung einer Erhöhung der Wassertemperatur der Meere auf die Zusammensetzung der im Humboldtstrom vor der Küste Perus vorkommenden Fischarten untersucht. Die von der Antarktis ausgehende kalte Meeresströmung bringt aus der Tiefe viele Mineralstoffe an die Oberfläche, sodass dieses Gebiet als eines der biologisch produktivsten der Welt gilt. Eine wichtige Rolle im Fischfang spielt die peruanische Sardelle (Engraulis ringens), auch Anchovies genannt.

In der Studie wurden die heutigen Verhältnisse – seit dem Ende der letzten Eiszeit vor 11.700 Jahren – mit den Verhältnissen der Warmzeit vor 126.000 bis 115.000 Jahren verglichen (Abbildung 9).

Die letzte Warmzeit hatte Wassertemperaturen im Humboldtstrom, wie sie für das Ende dieses Jahrhunderts vorhergesagt werden.

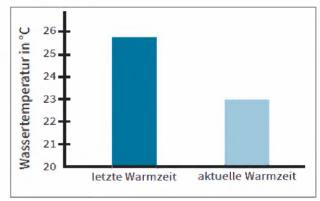


Abbildung 9: Vergleich der Durchschnittstemperaturen im Wasser des Humboldtstroms vor Peru

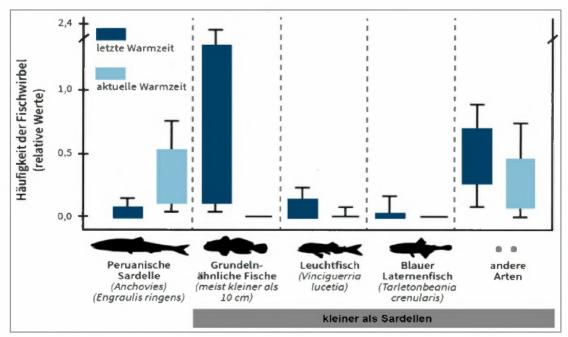


Abbildung 10: Vergleich der Häufigkeiten der im Humboldtstrom vor Peru vorkommenden Fischarten in der letzten und aktuellen Warmzeit (basierend auf Knochenfunden (Wirbel).

Blick in die Zukunft: Eine andere Forschergruppe richtete ihren Blick in die Zukunft und entwickelte ein Modell zur Voraussage der durch den Klimawandel bedingten Veränderungen in den Weltmeeren bis zur Mitte des Jahrhunderts. Besonders interessierte die Forschenden die Wassertemperatur (Abbildung 10). Zusätzlich errechneten sie die Veränderung der Körpergröße der vorkommenden Fische. (Abbildung 11).

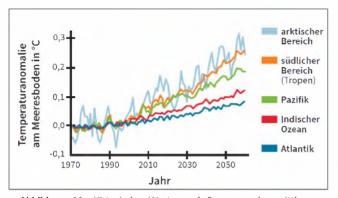


Abbildung 11: Historische Werte und Prognose der mittleren Temperaturveränderung am Boden verschiedener Ozeane im Zeitraum bis 2050.

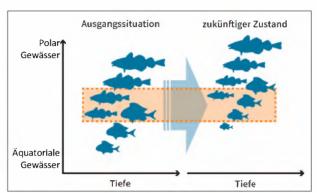


Abbildung 12: Erwartbare Veränderungen der Körpergröße in einem beliebigen Fischereigebiet (rot gestrichelt) von heute bis zu einem hypothetischen Zustand Mitte unseres Jahrhunderts.

- 4.1. Anhand der Abbildungen 9 und 10, beschreiben Sie die Unterschiede der Fischgemeinschaften zwischen der letzten Warmzeit und der Jetztzeit. (4P)
- 4.2. Welche Folgen entstehen für die Sardellen-Population, das marine Leben, das gesamte Ökosystem aber auch für den sozialen (menschlichen) Bereich, in Bezug auf die Häufigkeiten der verschiedenen Fischarten, wenn die Wassertemperaturen in den nächsten Jahrzenten weiter steigen? (3P)
- 4.3. Beschreiben Sie kurz den natürlichen Klimawandel. Erläutern Sie den Unterschied zwischen diesem und dem anthropogenen Klimawandel und ihren jeweiligen Effekt auf die Temperatur unserer Atmosphäre. (4P)
- 4.4. Fassen Sie die Ergebnisse zur zukünftigen Temperaturentwicklung anhand von Abbildung 11 kurz zusammen. Beschreiben Sie die vorausgesagte Veränderung in den Fischgründen anhand von Abbildung 12. (4P)