

Gemeinsame Aufgabenpools der Länder

Pool für das Jahr 2025

Aufgaben für das Fach Biologie

Kurzbeschreibung

| Aufgabentitel | Farbenblindheit |
|--------------------|--|
| Anforderungsniveau | erhöht |
| Inhaltsbereiche | <ul style="list-style-type: none"> ◆ Vielfalt des Lebens ◆ Molekulargenetische Grundlagen des Lebens <ul style="list-style-type: none"> ◆ Speicherung und Realisierung genetischer Information: Transkription und Translation ◆ Genmutationen ◆ Regulation der Genaktivität bei Eukaryoten: Zusammenhänge zwischen genetischem Material, Genprodukten und Merkmal ◆ Genetik menschlicher Erkrankungen: Familienstammbäume, Gentherapie ◆ Fachliche Verfahren <ul style="list-style-type: none"> ◆ Gelelektrophorese ◆ Gentechnik: Veränderung und Einbau von DNA, gentechnisch veränderte Organismen, Gentherapeutische Verfahren |
| Materialien | <ul style="list-style-type: none"> ◆ M 1 Achromatopsie ◆ M 2 Mutationen des <i>CNGB3</i>-Gens ◆ M 3 Gelelektrophorese ◆ M 4 Spleißen ◆ M 5 Gentherapie bei Achromatopsie |
| Quellenangaben | <ul style="list-style-type: none"> ◆ M 1 <ul style="list-style-type: none"> ◆ Hermle B. (2020). Erste Gentherapie der kompletten Farbenblindheit auf klinische Sicherheit erprobt. Universitätsklinikum Tübingen. https://idw-online.de/de/news746696 (Zugriff am 01.06.2023). ◆ Familienstammbaum selbst erstellt. ◆ M 2 <ul style="list-style-type: none"> ◆ Kohl, S. et al. (2000), Mutations in the <i>CNGB3</i> gene encoding the β-subunit of the cone photoreceptor cGMP-gated channel are responsible for achromatopsia (ACHM3) linked to chromosome 8q21. <i>Human Molecular Genetics</i>, 9 (14), 2107-2116. |

| | |
|-------------------------------|--|
| | <p>doi.org/10.1093/hmg/9.14.2107 (dort Tab. 2 mit Angabe zu Mutationen an Pos. 1148 und 607, entsprechend den Pos. 1194 und 653 in GenBank AF272900.1.)</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ Kohl, S. et al. (2005), <i>CNGB3</i> mutations account for 50 % of all cases with autosomal recessive achromatopsia, <i>European Journal of Human Genetics</i> (13), 302–308. doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201269 ◆ National Library of Medicine (o.J.). GenBank: AF272900.1. <i>Homo sapiens</i> cone photoreceptor cyclic nucleotide-gated channel beta subunit (<i>CNGB3</i>) mRNA, complete cds. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nuccore/AF272900 (Zugriff am 15.12.2023). ◆ Abbildung selbst erstellt. ◆ Codesonne selbst erstellt. ◆ M 3 selbst erstellt. ◆ M 4 <ul style="list-style-type: none"> ◆ Kohl, S. et al. (2005), <i>CNGB3</i> mutations account for 50 % of all cases with autosomal recessive achromatopsia, <i>European Journal of Human Genetics</i> (13), 302–308. doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201269 ◆ Abbildung selbst erstellt ◆ M 5 <ul style="list-style-type: none"> ◆ Hermle B. (2020). Erste Gentherapie der kompletten Farbenblindheit auf klinische Sicherheit erprobt. Universitätsklinikum Tübingen. https://idw-online.de/de/news746696 (Zugriff am 01.06.2023). ◆ Achromatopsie Selbsthilfe e.V. (o.J.). Welche Hilfsmittel gibt es? https://www.achromatopsie.de/achromatopsie/welche-hilfsmittel-gibt-es/ (Zugriff am: 31.05.2023). ◆ Röhrlich, D. (2018). Neue Medikamente: Hoffnungsträger und Preistreiber. Deutschlandfunk. https://www.deutschlandfunk.de/medizin-neue-medikamente-hoffnungstraeger-und-preistreiber-100.html (Zugriff am 09.05.2023). |
| Hilfsmittel | ◆ digitales Hilfsmittel, das mindestens die Funktionalität eines WTR hat ¹ |
| fachpraktischer Anteil | nein |
| Hinweise: | keine |

¹ siehe „Hinweise zur Verwendung von Hilfsmitteln“ (Anlage 6)

1 Aufgabe

Farbenblindheit

Bei kompletter Farbenblindheit (Achromatopsie) liegt eine mutationsbedingte Störung der Farbwahrnehmung vor, bei der nur Hell-Dunkel-Kontraste wahrgenommen werden können. Mit Hilfe von gentherapeutischen Maßnahmen könnte eine Achromatopsie zukünftig behandelt werden.

| | BE |
|---|-----------|
| <p>1 Leiten Sie aus dem Familienstammbaum die Art des Erbganges bei Achromatopsie ab (M 1). Ermitteln Sie die Wahrscheinlichkeit, mit der ein Kind der Personen 12 und 13 von Achromatopsie betroffen sein wird (M 1).</p> | 8 |
| <p>2 Ermitteln Sie jeweils die Aminosäuresequenzen der Genprodukte, die vom intakten und vom durch Mutation 1 betroffenen Genabschnitt codiert werden (M 2). Leiten Sie die Auswirkung der Mutation 1 auf das Genprodukt ab (M 2).</p> | 6 |
| <p>3 Erklären Sie das Grundprinzip der Gelelektrophorese. Leiten Sie aus den Untersuchungsergebnissen der Gelelektrophorese die Genotypen der drei untersuchten Personen ab und ordnen Sie jedem dieser drei Individuen eine mögliche Person aus dem Stammbaum zu (M 1, M 2, M 3).</p> | 10 |
| <p>4 Erläutern Sie eine mögliche Auswirkung einer Spleißstellen-Mutation im <i>CNGB3</i>-Gen auf die Bildung und die Funktion des Genprodukts (M 4).</p> | 4 |
| <p>5 Begründen Sie, warum Betroffene bereits im Kindesalter mit einer Gentherapie behandelt werden sollten (M 1, M 5). Stellen Sie den Entscheidungskonflikt beim Einsatz der gentherapeutischen Behandlung der Farbenblindheit mit je zwei Pro- und Contra-Argumenten dar (M 1, M 5).</p> | 12 |

2 Material

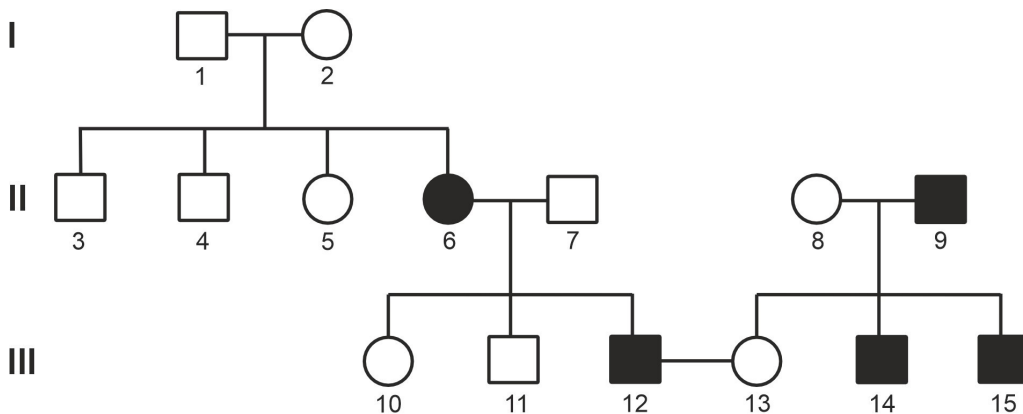
Material 1: Achromatopsie

Man unterscheidet zwei Arten von Lichtsinneszellen: Zapfen und Stäbchen.

Zapfen sind Lichtsinneszellen. Sie ermöglichen das Sehen bei hellem Licht (Tageslichtsehen) und sind für die Wahrnehmung von Farben nötig. Achromatopsie ist eine genetisch bedingte Netzhauterkrankung, bei der die Zapfen komplett funktionsuntüchtig sind. Dadurch leiden Betroffene unter totaler Farbenblindheit. Zapfen sind auch für das scharfe Sehen am Tage nötig. Daher sehen Achromaten nur ein nebliges Weiß/Grau, weshalb die Erkrankung auch Tagblindheit genannt wird. Im Laufe des Lebens betroffener Menschen kommt es zu einem fortschreitenden Verlust an Zapfen und damit verbundener Degeneration der Netzhaut.

Stäbchen sind ebenfalls Lichtsinneszellen, sie ermöglichen das Hell-Dunkel-Sehen. Sie sind die einzigen funktionsfähigen Lichtsinneszellen bei Achromatopsie. Stäbchen ermöglichen bei Normalsichtigen das Dämmerungssehen, denn sie sind lichtempfindlicher als Zapfen. Tagsüber bzw. bei Helligkeit leiden Achromaten dadurch unter einer extremen Blendungsempfindlichkeit. Da Stäbchen nur in geringer Dichte in der Netzhaut angeordnet sind, ist die Sehschärfe betroffener Personen deutlich herabgesetzt. Bei hellem Licht sind ihre Stäbchen überlastet, wodurch die Sehkraft fast völlig zurückgeht.

(in Anlehnung an Hermle, 2020)



weibliche Individuen

● Merkmalsträgerin

○ Nicht-Merkmalsträgerin

männliche Individuen

■ Merkmalsträger

□ Nicht-Merkmalsträger

Abb. 1: Stammbaum einer Familie mit Achromatopsie

Material 2: Mutationen des CNGB3-Gens

Der Funktionsverlust der Zapfen wird mit Mutationen u. a. im *CNGB3*-Gen in Verbindung gebracht, welches die β -Untereinheit eines Ionenkanals der Zapfen der Netzhaut codiert. Die Funktion dieses Ionenkanals ist der Transport von Kationen in die Zellen. Unter dunklen Bedingungen bleibt der Kanal offen, sodass Kationen einströmen können. Wenn Licht in das Auge eintritt, löst es die Schließung dieses Kanales aus und stoppt den Einstrom von Kationen, was letztendlich ein Signal erzeugt, das vom Gehirn als Sehen interpretiert wird.

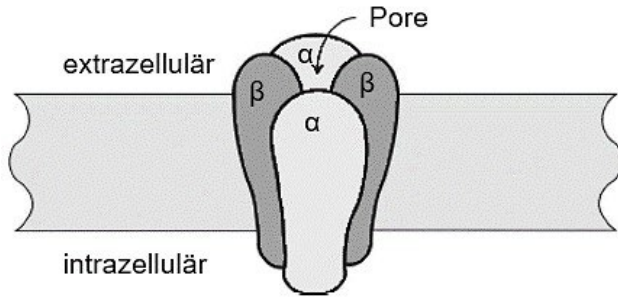


Abb. 2: Ionenkanal der Zapfen
(in Anlehnung an National library of medicine o.J.)

In dem mehrere Tausende Nukleotide umfassenden *CNGB3*-Gen treten verschiedene Mutationen auf. In Abbildung 3 werden zwei Mutationen dargestellt. Gezeigt wird ein Ausschnitt aus dem nicht-codogenen Strang dieses Gens. Der nicht-codogene Strang ist der Strang, der nicht transkribiert wird.

| | |
|----------------|--|
| Nukleotid: | ...1135.....1152... |
| Ohne Mutation: | 5'-...GGA ATT GGC ACT ACT AGA... -3' |
| Mutation 1: | 5'-...GGA ATT GGC ACT ATA GA..... -3' |
| Mutation 2: | Durch diese Mutation wird das <i>CNGB3</i> -Gen um 21 Basenpaare verkürzt. |

Abb. 3: Ausschnitt aus dem nicht-codogenen Strang des *CNGB3*-Gens und Mutationen des *CNGB3*-Gens

(in Anlehnung an Kohl et al., 2000 und Kohl et al., 2005, National Library of Medicine o.J.)

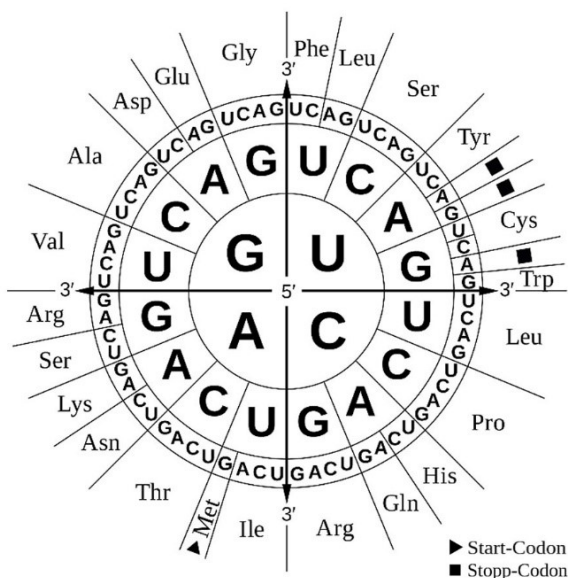


Abb. 4: Codesonne

Material 3: Gelelektrophorese

Drei Personen wurde jeweils eine Speichelprobe entnommen und daraus DNA isoliert. Ein Teilstück des *CNGB3*-Gens, das die Position der Mutation 2 einschließt, wurde mithilfe der PCR-Technik vervielfältigt.

Anschließend erfolgte die Untersuchung der Proben mittels einer Gelelektrophorese. Eine dieser Personen weist eine erbliche Farbenblindheit basierend auf der Mutation 2 (vgl. M 2) auf, die anderen beiden sind phänotypisch gesund. Das Ergebnis der Gelelektrophorese ist in Abbildung 5 dargestellt.

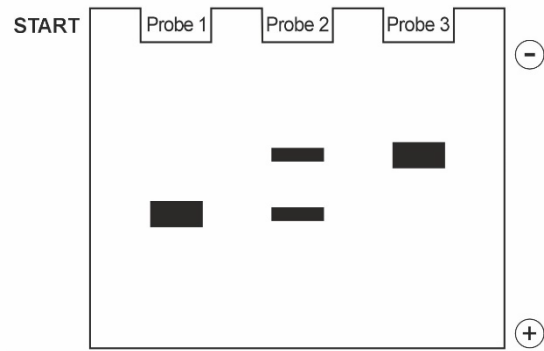


Abb. 5: Gelelektrophoretische Auftrennung von *CNGB3*-Gen-Proben

Material 4: Spleißen

Gene der Eukaryoten bestehen aus codierenden Bereichen (Exons) und nicht-codierenden Abschnitten (Introns). Durch Transkription entsteht zunächst eine prä-mRNA, die noch im Zellkern einen Reifungsprozess durchläuft. Ein Teilprozess dieser Reifung ist das Spleißen. Als Ergebnis dieses Prozesses werden die nicht-codierenden Basensequenzen aus der prä-mRNA entfernt. Spleißosomen katalysieren diesen Prozess basengenau. Introns enthalten dafür spezielle Erkennungssequenzen, die der korrekten Erkennung von Exon-Intron-Grenzen dienen. Abbildung 6 zeigt diesen Reifungsschritt modellhaft. Im *CNGB3*-Gen konnten im Bereich der Spleißstellen (Schnittstelle) ebenfalls Mutationen, sogenannte Spleißstellen-Mutationen, identifiziert werden.

(in Anlehnung an Kohl et al., 2005)

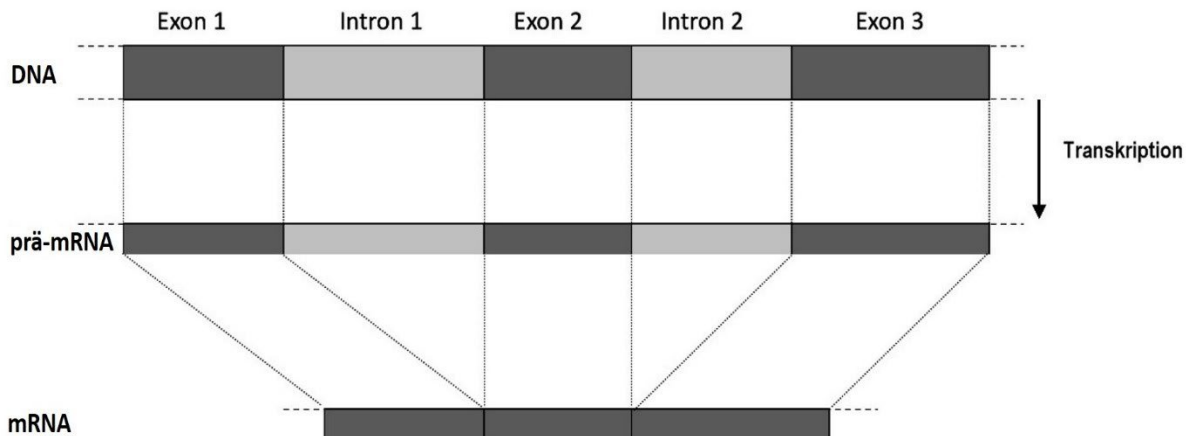


Abb. 6: Modell des Spleißens

Material 5: Gentherapie bei Achromatopsie

Die Behandlung der Ursache von Achromatopsie war bislang nicht möglich. Menschen mit Achromatopsie müssen lebenslang Hilfsmittel nutzen, um sich im Alltag zu orientieren oder die Lebensqualität zu verbessern. Beispiele für Hilfsmittel sind Lupen, spezielle Brillen oder Smartphones zum Diktieren oder Vorlesen. Der Alltag betroffener Personen bleibt jedoch stark eingeschränkt. Viele alltägliche Tätigkeiten wie Fahrrad- und Autofahren sind erschwert oder nicht möglich, die Berufswahl ist begrenzt.

Eine neue Behandlungsperspektive soll in Zukunft eine Gentherapie bieten. Bei dieser Gentherapie wird eine intakte Version des Gens mittels harmloser Viren in die Netzhaut der Betroffenen geschleust. Ziel ist es, dass die Netzhautzellen über das eingeschleuste Gen das entsprechend intakte Kanalprotein bilden, welches die Funktion der defekten Zapfen wiederherstellen soll.

In einer ersten Studie an der Universitätsaugenklinik Tübingen wurden Achromatopsie-Patienten im Alter von 24 bis 59 Jahren behandelt. Die Probanden hatten in der Folge keine wirkstoffbezogenen Gesundheitsprobleme. Es gab leichte Verbesserungen sowohl bei der Sehschärfe als auch beim Kontrast- und Farbsehen.

Die behandelten Patienten waren im Erwachsenenalter und wiesen daher eine bereits mehr oder minder stark vorgeschädigte Netzhaut auf. „Außerdem verlieren die das Sehen verarbeitenden Anteile des Gehirns im Erwachsenenalter zunehmend an Plastizität“, wie der Direktor des Forschungsinstituts für Augenheilkunde betont. „Da das Gehirn von Achromatopsie-Betroffenen nie gelernt hat, Farbsehen zu verarbeiten, ist diese Plastizität eine notwendige Voraussetzung dafür, die neugewonnene Farbsehfähigkeit der Netzhaut in einen echten Seheindruck umzusetzen.“

Gentherapien sind teuer. Die Kosten für ein solches gentherapeutisches Produkt bei Augenkrankheiten liegen laut Lili Grell (Leiterin Expertengruppe „Arzneimittelversorgung“) pro Patientin oder Patient bei circa 900.000 Euro.

(in Anlehnung an Hermle, 2020 und Röhrlich, 2018)

Bei einem Entscheidungskonflikt werden Pro- und Contra-Argumente gesammelt. Jedes Argument umfasst dabei drei Teile:

- Es enthält eine normative Aussage bzw. Wertaussage. Das ist eine Aussage, die sich auf einen Wert oder ein Bewertungskriterium bezieht (z. B. „Artenvielfalt soll erhalten und gefördert werden.“; zugrundeliegender Wert: „Artenvielfalt“).
- Die Wertaussage wird mit einer deskriptiven Aussage bzw. Sachinformation verknüpft (z. B. „Laub-Mischwälder sind deutlich artenreicher als Fichtenwälder.“).
- Aus dieser Verknüpfung ergibt sich dann eine Schlussfolgerung: entweder „pro“, weil der Wert erfüllt wird, oder „contra“, weil er verletzt wird.

Folgende Werte und Bewertungskriterien werden beim Argumentieren häufig verwendet:

Lebensqualität

Bildung

Freiheit

Wirtschaftlichkeit

Gemeinwohl

Gerechtigkeit

Sicherheit

Gesundheit

3 Erwartungshorizont

Der Erwartungshorizont stellt für jede Teilaufgabe eine mögliche Lösung dar. Nicht dargestellte korrekte Lösungen sind als gleichwertig zu akzeptieren.

| | | BE/AFB | | |
|---|---|--------|----|-----|
| | | I | II | III |
| 1 | <p>Ableiten des Erbganges bei Achromatopsie: Eltern-Generation: Eltern 1 und 2, phänotypisch nicht betroffen F1-Generation: vier Kinder (3, 4, 5, 6), Merkmalsträgerin 6 als einziges Kind betroffen ⇒ Ausschluss einer dominanten Vererbung</p> <p>Eltern-Generation: Vater 1, nicht betroffen F1-Generation: Tochter 6, betroffen ⇒ Ausschluss einer gonosomalen Vererbung</p> <p>⇒ Vorliegen einer autosomal-rezessiven Vererbung.</p> <p>Ermitteln einer Wahrscheinlichkeit: Da die Mutter (13) heterozygot und der Vater (12) homozygot bezüglich des mutierten Alles sind, beträgt die Wahrscheinlichkeit 50%, dass ein Kind von Achromatopsie betroffen sein wird.</p> | 2 | 3 | |
| 2 | <p>Ermitteln der Aminosäuresequenzen:</p> <p>mRNA ohne Mutation 5'-...GGA AUU GGC ACU ACU AGA...-3' Aminosäuresequenz ...Gly Ile Gly Thr Thr Arg...</p> <p>mRNA mit Mutation 1 5'-...GGA AUU GGC ACU AUA GA... - 3' Aminosäuresequenz ...Gly Ile Gly Thr Ile...</p> <p>Ableiten der Auswirkung auf das Genprodukt: ⇒ Deletion im Nukleotid 1148 ⇒ Verschiebung des Leserasters ab dem vorderen Bereich des Proteins ⇒ Änderung der Aminosäuresequenz ⇒ erhebliche Konformationsänderung der β-Untereinheit des Kanalproteins ⇒ defektes, funktionsunfähiges Kanalprotein</p> | 4 | | 2 |
| 3 | <p>Erklären des Prinzips der Gelelektrophorese: Gelelektrophorese ist eine analytische Methode, um verschiedene Arten von Molekülen zu trennen. Dabei wandert eine Mischung der zu trennenden Moleküle unter dem Einfluss eines elektrischen Feldes durch ein Gel. Je nach Größe der Moleküle bewegen diese sich unterschiedlich schnell.</p> <p>Ableiten der Genotypen und Zuordnen zu je einer möglichen Person: ♦ Probe 2: Zwei Banden sichtbar ⇒ heterozygoter Genotyp (Aa); Personen 1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 10, 11 oder 13 ♦ Probe 1 und 3: Eine Bande sichtbar ⇒ homozygoter Genotyp;</p> | 3 | | 7 |

| | | | | |
|---|--|---|---|---|
| | <p>höhere Wanderungsgeschwindigkeit der DNA-Moleküle bei Probe 1 ⇒ kürzere DNA-Moleküle ⇒ mutiertes Allel ⇒ Genotyp aa; Personen 6, 9, 12, 14 oder 15</p> <p>◆ Probe 3: Genotyp AA ⇒ Personen 3, 4 oder 5</p> | | | |
| 4 | <p>Erläutern einer möglichen Auswirkung: Veränderte Erkennungssequenz für Spleißosom ⇒ Intron zwischen den Exons wird nicht entfernt ⇒ veränderte mRNA ⇒ verändertes Genprodukt ⇒ Funktionsverlust der Ionenkanäle</p> | | 4 | |
| 5 | <p>Begründen: Gentherapie in jüngeren Jahren ermöglicht größeren Behandlungser- folg:</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ Im Laufe des Lebens der Betroffenen: fortschreitender Verlust an Zap- fenzellen ◆ Betroffene haben im Erwachsenenalter bereits eine mehr oder minder stark vorgeschädigte (irreparable) Netzhaut. ◆ Gehirn Erwachsener hat an Plastizität verloren. <ul style="list-style-type: none"> ◆ Eintreffende Signale werden nicht mehr richtig interpretiert. ◆ Seheindruck entsteht nicht. <p>Darstellen des Entscheidungskonflikts: Pro- und Contra-Argumentation jeweils mit normativer und deskriptiver Aussage sowie Schlussfolgerung z. B.:</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ Pro: <ul style="list-style-type: none"> ◆ Für ein selbstbestimmteres und leidfreieres Leben muss alles ge- tan werden. (Wert: Lebensqualität) ◆ Gentherapeutisches Verfahren → Farbwahrnehmung wird ermög- licht / Gentherapie wirkt. (Sachaussage) → Schlussfolgerung: Einsatz der Gentherapie zur Behandlung von Achromatopsie ist zu befürworten. ◆ Pro: <ul style="list-style-type: none"> ◆ Ein verbessertes Sehvermögen ermöglicht es den Betroffenen, ih- ren Lebensalltag, einschließlich Berufsausübung, selbst zu gestal- ten. (Wert: Freiheit) ◆ Gentherapeutisches Verfahren → Sehvermögen wird durch Gen- therapie verbessert; Einschränkungen in Alltag und Beruf redu- ziert. (Sachaussage) → Schlussfolgerung: Einsatz der Gentherapie zur Behandlung von Achromatopsie ist zu befürworten. ◆ Contra: <ul style="list-style-type: none"> ◆ Gemeinschaftlich getragene Kosten müssen möglichst geringge- halten werden. (Wert: Gerechtigkeit) ◆ Kosten für Gentherapie sind hoch → Gesundheitssystem wird be- lastet. (Sachaussage) → Schlussfolgerung: Einsatz der Gentherapie zur Behandlung von Achromatopsie ist nicht zu befürworten. ◆ Contra: <ul style="list-style-type: none"> ◆ Den hohen Kosten für die Behandlung muss ein deutlicher Nutzen entgegenstehen. (Wert: Wirtschaftlichkeit) | 2 | 2 | 8 |

| | | | | |
|--------------------------|--|-----------|-----------|----------|
| | <p>♦ Der Behandlungserfolg ist nur gering; die erzielte Zunahme an Sehfähigkeit wird als „leicht“ beschrieben → hohe Kosten stehen in keinem Verhältnis zum erzielten Nutzen. (Sachaussage) → Schlussfolgerung: Einsatz der Gentherapie zur Behandlung von Achromatopsie ist nicht zu befürworten.</p> | | | |
| Summe² | | 11 | 21 | 8 |

² Bei jeder Aufgabe liegen die Anzahlen der Bewertungseinheiten – abhängig vom Anforderungsniveau – in den Bereichen, die der folgenden Tabelle zu entnehmen sind:

| Anforderungsniveau | erhöht | | | grundlegend | | |
|---------------------|---------|---------|--------|-------------|---------|-------|
| Anforderungsbereich | I | II | III | I | II | III |
| Anzahl der BE | 11 - 13 | 17 - 21 | 8 - 10 | 10 - 12 | 13 - 16 | 4 - 6 |

4 Standardbezug³

| Teilaufgabe | Kompetenzbereich | | | |
|-------------|------------------|---|------|---------|
| | S | E | K | B |
| 1 | 2, 4 | | 5, 9 | |
| 2 | 2 | | 5, 9 | |
| 3 | 3, 6 | 9 | | |
| 4 | 3 | | 5 | |
| 5 | 1 | | | 1, 3, 4 |

5 Bewertungshinweise

Die Bewertung der erbrachten Prüfungsleistungen hat sich für jede Teilaufgabe nach der am rechten Rand der Aufgabenstellung angegebenen Anzahl maximal erreichbarer Bewertungseinheiten (BE) zu richten.

Für die Bewertung der Gesamtleistung eines Prüflings ist ein Bewertungsraster⁴ vorgesehen, das angibt, wie die in den drei Prüfungsteilen insgesamt erreichten Bewertungseinheiten in Notenpunkte umgesetzt werden.

³ Zu jeder Teilaufgabe sind zu jedem Kompetenzbereich die Nummern der Standards gemäß den Bildungsstandards für die Allgemeine Hochschulreife genannt, die zur Bearbeitung der Teilaufgabe erforderlich sind.

⁴ Das Bewertungsraster ist Teil des Dokuments „Beschreibung der Struktur“, das auf den Internetseiten des IQB zum Download bereitsteht.