

Gemeinsame Aufgabenpools der Länder

Pool für das Jahr 2025

Aufgaben für das Fach Biologie

Kurzbeschreibung

Aufgabentitel	Farbenblindheit
Anforderungsniveau	grundlegend
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
Materialien	<ul style="list-style-type: none"> ◆ M 1 Achromatopsie ◆ M 2 Mutationen des <i>CNGB3</i>-Gens ◆ M 3 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 15.12.2023). ◆ 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), p. 2107-2016. 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.) ◆ National Library of Medicine (o.J.). GenBank: AF272900.1. Homo sapiens cone photoreceptor cyclic nucleotide-gated channel beta subunit (<i>CNGB3</i>) mRNA, complete cds.

	<p>https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/AF272900 (Zugriff am 15.12.2023).</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ Codesonne selbst erstellt ◆ M 3 ◆ 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 15.12.2023).
Hilfsmittel	◆ digitales Hilfsmittel, das mindestens die Funktionalität eines WTR hat ¹
fachpraktischer Anteil	◆ nein
Hinweise:	◆ keine

¹ siehe „Hinweise zur Verwendung von Hilfsmitteln“

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 von dem 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 Entscheiden Sie begründet, ob eine Person, deren <i>CNGB3</i>-Gen die Mutation 2 aufweist, an Achromatopsie leiden wird (M 2).</p>	6
<p>4 Begründen Sie, warum Betroffene bereits im Kindesalter mit einer Gentherapie behandelt werden sollten (M 1, M 3). Stellen Sie den Entscheidungskonflikt beim Einsatz der gentherapeutischen Behandlung der Farbenblindheit mit insgesamt drei Argumenten dar (M 1, M 3).</p>	10

2 Material

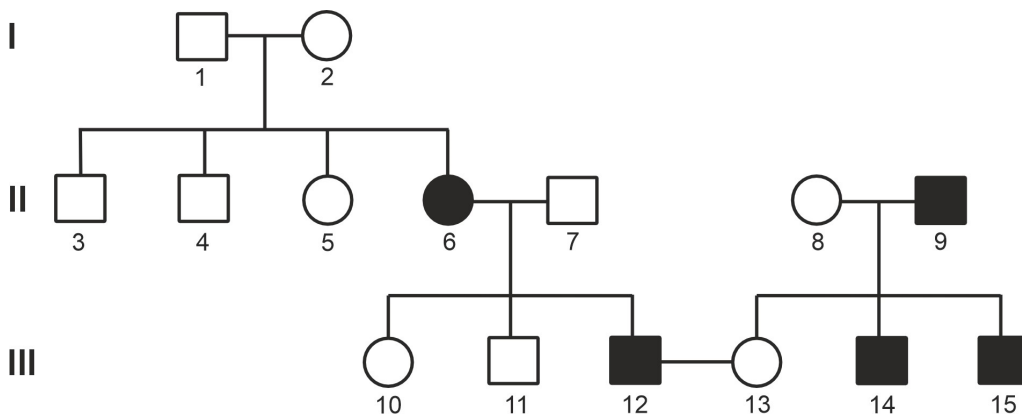
Material 1: Achromatopsie

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

Das Gen *CNGB3* befindet sich auf Chromosom 2 und codiert für ein Kanalprotein in der Membran der Zapfen. Mutationen im *CNGB3*-Gen können eine Achromatopsie verursachen.

In dem mehrere Tausende Nukleotide umfassenden *CNGB3*-Gen treten verschiedene Mutationen auf. In Abbildung 2 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:	An Position 607 ist das Basentriplett 5'-CGA-3' zu 5'-TGA-3' mutiert.

Abb. 2: Ausschnitt aus dem nicht-codogenen Strang des *CNGB3*-Gens und Mutationen des *CNGB3*-Gens

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

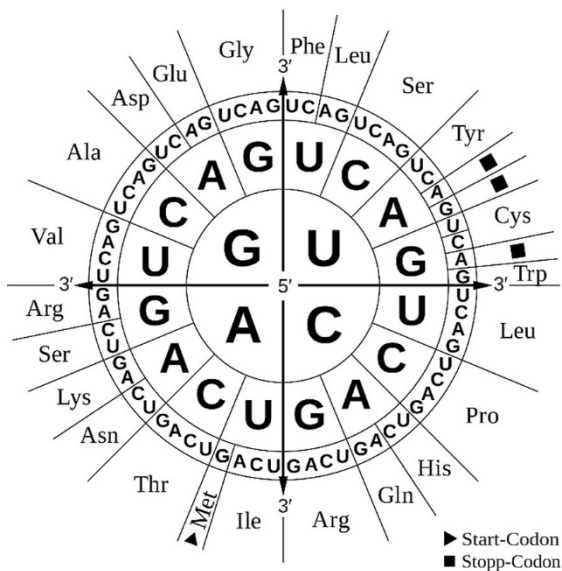


Abb. 3: Codesonne

Material 3: 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. Bei den Patienten gab es leichte Verbesserungen sowohl bei der Sehschärfe als auch beim Kontrast- und Farbsehen. Es wurden keine wirkstoffbezogenen Gesundheitsprobleme festgestellt.

Die behandelten Patienten waren im Erwachsenenalter und wiesen daher eine bereits mehr oder minder stark vorgeschädigte Netzhaut auf. Zudem verlieren die das Sehen verarbeitenden Anteile des Gehirns im Erwachsenenalter zunehmend an Lernfähigkeit und die Fähigkeit, Lichtreize korrekt zu verarbeiten.

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)

Argumentieren bei einem Entscheidungskonflikt

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 der Art 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: Mutter (13) heterozygot, Vater (12) homozygot bezüglich des mutierten Allels ⇒ 50 % Wahrscheinlichkeit für Achromatopsie beim Kind</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 ⇒ defektes, funktionsunfähiges Kanalprotein</p>	4	2	
3	<p>Begründete Entscheidung: Punktmutation: Base Cytosin durch Thymin ersetzt.</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ Folge: mRNA: 5'-CGA-3' wird zu 5'-UGA-3' <ul style="list-style-type: none"> ◆ 5'-UGA-3' ist ein Stopp-Codon <ul style="list-style-type: none"> ⇒ vorzeitiger Abbruch der Translation. ◆ Mutation bereits bei der Base 607, also im vorderen Abschnitt des Gens <ul style="list-style-type: none"> ⇒ Aminosäuresequenz sehr stark verkürzt. ⇒ Kanalprotein in der Membran der Zapfen nicht funktionstüchtig ◆ Die Person wird an Achromatopsie leiden, wenn sie homozygot ist. 	2	4	

4	<p>Begründen: Gentherapie in jüngeren Jahren ermöglicht größeren Behandlungserfolg:</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ Im Laufe des Lebens der Betroffenen: fortschreitender Verlust an Zapfenzellen ◆ Betroffene haben im Erwachsenenalter bereits eine mehr oder minder stark vorgeschädigte (irreparable) Netzhaut. ◆ Gehirn Erwachsener hat an Lernfähigkeit und Fähigkeit, Lichtreize korrekt zu verarbeiten verloren. <ul style="list-style-type: none"> ◆ Eintreffenden 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 getan werden. (Wert: Lebensqualität) ◆ Gentherapeutisches Verfahren → Farbwahrnehmung wird ermöglicht / Gentherapie wirkt. (Sachaussage) → Schlussfolgerung: Einsatz der Gentherapie zur Behandlung von Achromatopsie ist zu befürworten. ◆ Contra: <ul style="list-style-type: none"> ◆ Gemeinschaftlich getragene Kosten müssen möglichst geringgehalten werden. (Werte: Gerechtigkeit) ◆ Kosten für Gentherapie sind hoch → Gesundheitssystem wird belastet. (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) ◆ 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. 	2	2	6
	Summe²	10	14	6

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	6	3		
4	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.