

Gemeinsame Aufgabenpools der Länder

Pool für das Jahr 2026

Aufgaben für das Fach Biologie

Kurzbeschreibung

Aufgabentitel	Die Eisenspeicherkrankheit – eine genetisch bedingte Erkrankung
Anforderungsniveau	erhöht
Inhaltsbereiche	♦ Vielfalt des Lebens ♦ Molekulargenetische Grundlagen des Lebens ♦ Speicherung und Realisierung genetischer Information: Bau der DNA, Transkription und Translation ♦ Genmutationen ♦ Regulation der Genaktivität bei Eukaryoten: Zusammenhänge zwischen genetischem Material, Genprodukten und Merkmal ♦ Fachliche Verfahren ♦ PCR ♦ Gelelektrophorese
Materialien	♦ M 1 Kennzeichen und Diagnose der Eisenspeicherkrankheit ♦ M 2 Das <i>HFE</i>-Gen ♦ M 3 Die Aufnahme von Eisen ins Blut und deren Regulation ♦ M 4 Der Einfluss des Eisengehalts im Blut auf die Produktion von Hepsidin ♦ M 5 Die Therapie der Eisenspeicherkrankheit
Quellenangaben	♦ M 1 ♦ Hamilton, J. P. A. (2022). Hereditäre Hämochromatose. MSD Manual Profi-Ausgabe Hämatologie und Onkologie. https://www.msdmanuals.com/de-de/profi/hämatologie-und-onkologie/eisenüberladung/hereditäre-hämochromatose [abgerufen am: 06.02.2025] ♦ Abb. 1: Horn, U. (2022). Hämochromatose assoziierte Mutationen bei Kranken und Gesunden Dissertation, Medizinischen Fakultät der Bay. Julius - Maximilians - Universität Würzburg. https://opus.bibliothek.uni-wuerzburg.de/opus4-wuerzburg/frontdoor/deliver/index/docId/551/file/Gesamtscripdr.pdf [abgerufen am: 06.02.2025] ♦ M 2

	♦ Horn, U. (2022). Hämochromatose assoziierte Mutationen bei Kranken und Gesunden Dissertation, Medizinischen Fakultät der Bay. Julius - Maximilians - Universität Würzburg. https://opus.bibliothek.uni-wuerzburg.de/opus4-wuerzburg/frontdoor/deliver/index/docId/551/file/Gesamtscriptdr.pdf [abgerufen am: 02.01.2025] ♦ Abb. 2: selbst erstellt ♦ M 3 ♦ Abb. 3: Andrews, N. C. (2008). Forging a field: the golden age of iron biology. Blood, 112(2), 219–230. https://doi.org/10.1182/blood-2007-12-077388 ♦ M 4 ♦ Abb. 4: ♦ Lawen, A. & Lane, D. J. R. (2013). Mammalian Iron Homeostasis in Health and Disease: Uptake, Storage, Transport, and Molecular Mechanisms of Action. Antioxidants & Redox Signaling, 18(18), 2473–2507. https://doi.org/10.1089/ars.2011.4271 ♦ Kowdley, K. V. et al. (2021). Hepcidin Signaling in Health and Disease: Ironing Out the Details. Hepatology Communications, 5(5), 723–735. https://doi.org/10.1002/hep4.1717 ♦ M 5 ♦ Berg, C. (2008). Eisenspeicherkrankheit: Aderlass als Standardtherapie. Pharmazeutische Zeitung, 14/2008. https://www.pharmazeutische-zeitung.de/ausgabe-142008/aderlass-als-standardtherapie/ [abgerufen am: 07.03.2025]
Hilfsmittel	♦ digitales Hilfsmittel, das mindestens die Funktionalität eines WTR hat ¹
fachpraktischer Anteil	♦ nein

¹ siehe „Hinweise zur Verwendung von Hilfsmitteln“

1 Aufgabe

Die Eisenspeicherkrankheit – eine genetisch bedingte Erkrankung

Die Eisenspeicherkrankheit ist eine erblich bedingte Stoffwechselerkrankung, bei der es zu erhöhten Einlagerungen von Eisenverbindungen im Körper kommt. Diese Einlagerungen können zu Organschäden führen. Die Ursachen dieser Krankheit werden molekulargenetisch untersucht.

	BE
1 Erklären Sie das Prinzip der Gelelektrophorese zur Auftrennung eines Gemisches unterschiedlich langer DNA-Fragmente. Leiten Sie mithilfe der Ergebnisse der Gelelektrophorese die Genotypen der drei untersuchten Personen ab (M 1).	10
2 Geben Sie für die in Material 2 dargestellten DNA-Sequenzen die Aminosäuresequenzen sowie den Typ der Genmutation an (M 2). Erklären Sie den Funktionsverlust des HFE-Proteins (M 2).	6
3 Erklären Sie den Einfluss von Hepcidin auf den Eisengehalt im Blut (M 3).	6
4 Erklären Sie die erhöhten Einlagerungen von Eisenverbindungen in Leberzellen bei einer Person mit Eisenspeicherkrankheit (M 2 bis M 4).	10
5 Erklären Sie, wie die organschädigenden Folgen der Eisenspeicherkrankheit durch die Aderlass-Therapie reduziert werden können (M 5). Begründen Sie die abnehmende Frequenz der Aderlässe im zeitlichen Therapieverlauf (M 5).	8

2 Material

Material 1: Kennzeichen und Diagnose der Eisenspeicherkrankheit

Eisen ist für den Körper essenziell. Die Eisenspeicherkrankheit ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, bei der die Aufnahme von Eisen aus dem Dünndarm ins Blut erhöht ist. Eisen wird unter anderem in den Zellen von Leber und Herz eingelagert und dort gespeichert. Bei der Eisenspeicherkrankheit ist der Eisengehalt in den betroffenen Organen so hoch, dass diese geschädigt werden.

Bei der Regulation der Aufnahme von Eisen in Leberzellen spielt das HFE-Protein eine wichtige Rolle. Das HFE-Protein ist bei Personen mit Eisenspeicherkrankheit verändert. Das für dieses Protein codierende *HFE*-Gen wird bei der Diagnostik dieser Erkrankung untersucht: Dabei wird zuerst mithilfe der Polymerasekettenreaktion ein 158 Basenpaare (bp) großer Abschnitt des *HFE*-Gens vervielfältigt. Diese DNA-Abschnitte werden dann mit einem Restriktionsenzym behandelt, das DNA an bestimmten Positionen erkennen und schneiden kann. Das mutierte Allel weist eine spezifische Schnittstelle für das Restriktionsenzym auf. Dadurch entstehen Genfragmente mit den Längen 111 bp und 47 bp. Danach wird eine Gelelektrophorese durchgeführt (Abb. 1). DNA-Fragmente mit einer Länge unter 60 bp sind auf dem Gel nicht dargestellt.



a – c: *HFE*-Genfragmente von drei verschiedenen Personen

St: Standard
Der Standard enthält Moleküle mit bekannter Anzahl an bp zum Vergleich.

Abb. 1: Ergebnisse der Gelelektrophorese
(Quelle: In Anlehnung an Horn, 2022, S. 49, Abb. 2.2)

Material 2: Das *HFE*-Gen

Das *HFE*-Gen ist bei Personen mit Eisenspeicherkrankheit mutiert. Dies führt zu einem Funktionsverlust des HFE-Proteins.

Die folgenden Sequenzen zeigen jeweils einen Ausschnitt (Basenpaar Nr. 6715 bis 6726) aus dem nicht-codogenen Strang des *HFE*-Gens. Der nicht-codogene Strang ist der Strang, der nicht transkribiert wird.

(Quelle: In Anlehnung an Horn, 2022, S. 5)

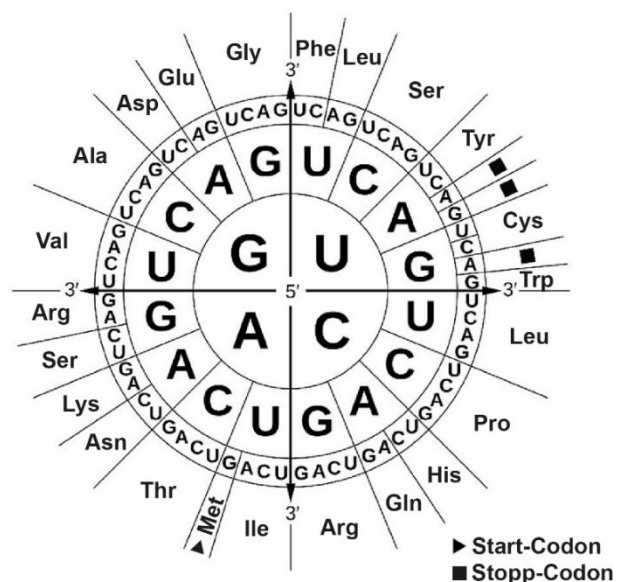


Abb. 2: Codesonne

Sequenz aus dem nicht mutierten *HFE*-Gen:

5'...TAT ACG TGC CAG...3'

Sequenz aus dem mutierten *HFE*-Gen:

5'...TAT ACG TAC CAG...3'

Material 3: Die Aufnahme von Eisen ins Blut und deren Regulation

Aus der Nahrung wird Eisen in Form von Eisen-Ionen aufgenommen. Die Aufnahme dieser Eisen-Ionen ins Blut erfolgt durch Dünndarmzellen. Bei der Regulation dieser Aufnahme ist das in der Leber gebildete Protein Hepcidin von Bedeutung: Es verringert die Aufnahme der Eisen-Ionen ins Blut (Abb. 3).

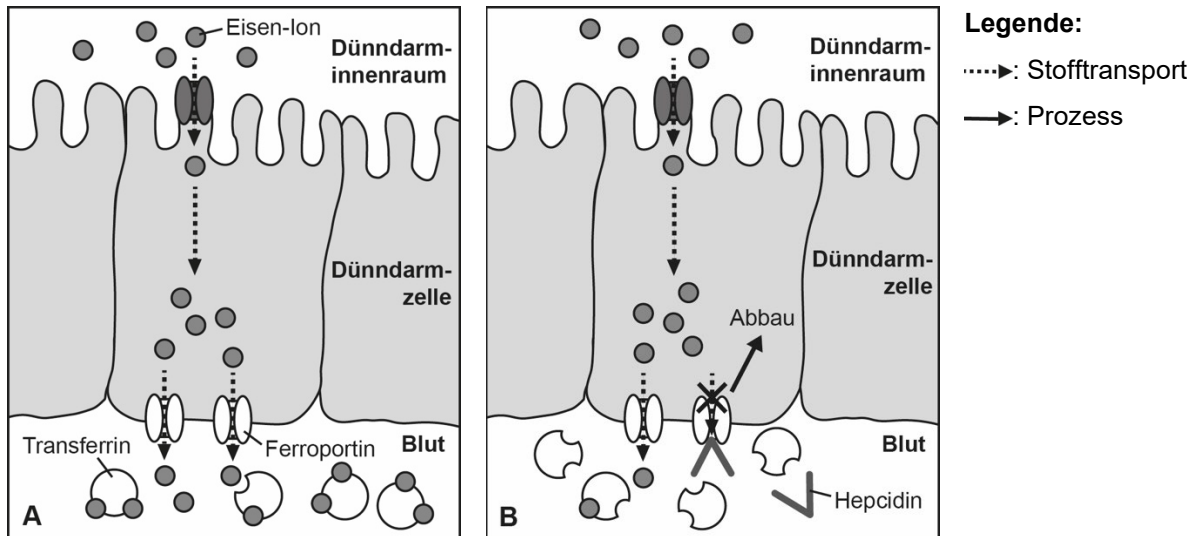


Abb. 3: Aufnahme von Eisen aus dem Dünndarm ins Blut ohne Hepcidin (A) und mit Hepcidin (B)

(Quelle: In Anlehnung an Andrews, 2008, S. 220, Abb. 1 und S. 223, Abb. 2)

Material 4: Der Einfluss des Eisengehalts im Blut auf die Produktion von Hepcidin

Mit dem Blut transportiert Transferrin die Eisen-Ionen zu den Organen. Vor allem Leberzellen nehmen Eisen-Ionen aus dem Blut auf (Abb. 4).

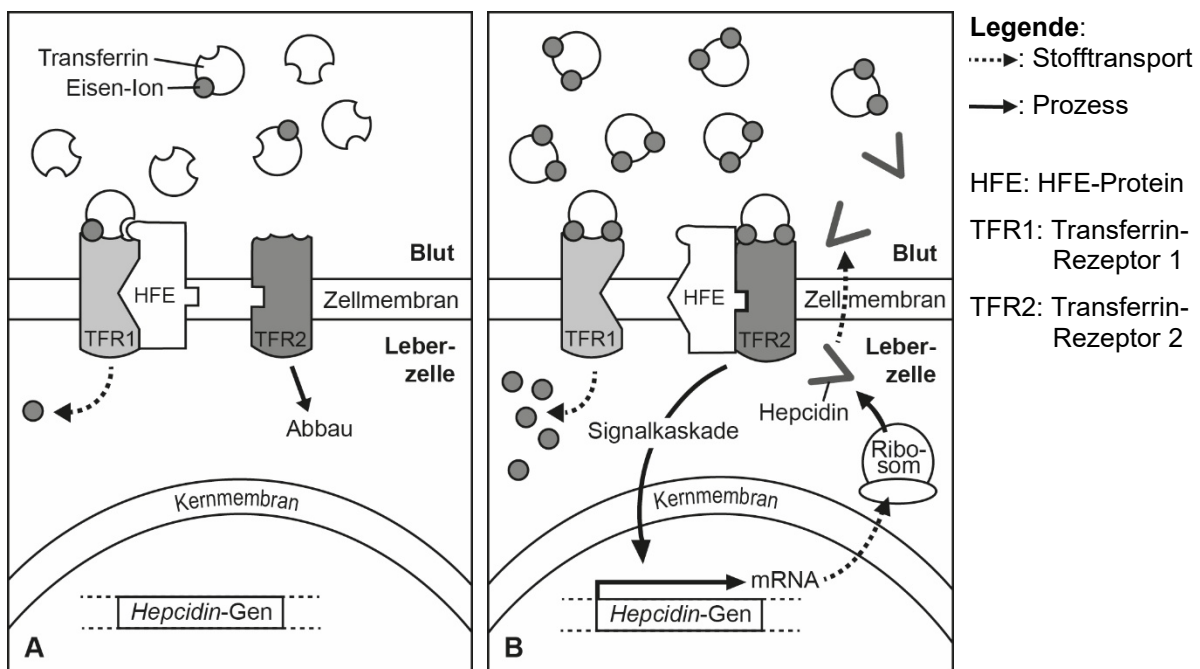


Abb. 4: Vorgänge an und in Leberzellen bei Personen ohne Eisenspeicherkrankheit.

A bei niedrigem Eisengehalt im Blut, B bei erhöhtem Eisengehalt im Blut

(Quelle: In Anlehnung an Lawen & Lane, 2013, S. 2489, Abb. 10 und Kowdley et al., 2021, S. 726, Abb. 2)

Material 5: Die Therapie der Eisenspeicherkrankheit

Die Eisenspeicherkrankheit ist nicht ursächlich heilbar. Die Einlagerung von Eisenverbindungen, die beispielsweise zur Schädigung von Herz und Leber führt, ist jedoch reversibel. Dadurch kann der Körper auf Schwankungen des Eisengehalts im Blut reagieren. Dies macht man sich bei der Therapie der Eisenspeicherkrankheit zunutze. Als Therapie der Wahl gilt der Aderlass. Hierbei werden Betroffenen zu Beginn der Therapie einmal pro Woche 300 – 500 ml Blut entnommen. Der Körper gleicht das fehlende Flüssigkeitsvolumen im Blut schnell aus. Im späteren Verlauf der Therapie reichen in der Regel zwei bis vier Aderlässe pro Jahr.

(Quelle: In Anlehnung an Berg, 2008)

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	Erklären: - Bei Anlegen einer elektrischen Spannung → negativ geladene DNA-Fragmente werden vom positiven Pol angezogen, vom negativen Pol abgestoßen - Auftrennung im Agarose-Gel, dessen Struktur die Wanderung der DNA-Fragmente beeinflusst: → Je kürzer ein DNA-Fragment ist, desto schneller bzw. weiter wandert es durch das Gel. Ableiten: - Person a: - Fragmente mit der Länge 158 bp: nicht mutiertes Allel (A) - Fragmente mit der Länge 111 bp: mutiertes Allel (a) - Genotyp: Aa, heterozygot - Person b: - Fragmente mit der Länge 158 bp: nicht mutierte Allele (A) - Genotyp: AA, homozygot für das nicht mutierte Allel - Person c: - Fragmente mit der Länge 111 bp: mutierte Allele (a) - Genotyp: aa, homozygot für das mutierte Allel	4		
		2	4	
2	Angeben: - Aminosäuresequenzen: nicht mutiertes Allel: Tyr – Thr – <u>Cys</u> – Gln mutiertes Allel: Tyr – Thr – <u>Tyr</u> – Gln - Mutationstyp: Punktmutation Erklären: - Tyr statt Cys in Aminosäuresequenz eingebaut → veränderte Wechselwirkung zwischen den Aminosäuren des HFE-Proteins → Strukturveränderung des HFE-Proteins in für die Funktion des HFE-Proteins wichtigem Bereich → Funktionsverlust des HFE-Proteins	2	1	
			3	
3	Erklären Hepcidin ist im Blut vorhanden → Hepcidin bindet an Ferroportin → Hepcidin blockiert Ferroportin → Ferroportin wird abgebaut → Es werden weniger Eisen-Ionen ins Blut aufgenommen als bei Abwesenheit von Hepcidin → Eisengehalt im Blut geringer als bei Abwesenheit von Hepcidin	3	3	

4	Erklären: ♦ Eisenspeicherkrankheit: Mutation im <i>HFE</i>-Gen → Strukturveränderung des HFE-Proteins → HFE-Protein kann aufgrund der Strukturveränderung nicht mehr an TFR2 binden → TFR2 wird abgebaut und <i>Hepcidin</i>-Gen wird nicht exprimiert → Regulation der Eisenaufnahme bei hohem Eisengehalt im Blut funktioniert nicht mehr → Hepcidin bindet nicht an Ferroportin → Ferroportin transportiert Eisen-Ionen aus der Dünndarmzelle ins Blut → Eisen-Ionen binden an Transferrin → Transferrin transportiert Eisen-Ionen im Blut zur Leber → Leberzellen nehmen verstärkt Eisen-Ionen auf und lagern sie ein		5	5
5	Erklären: ♦ Aderlass: Blutentnahme → zusammen mit Blut wird Eisen entnommen → nach Ausgleich des Blutvolumens ist der Eisengehalt im Blut geringer → Eisen wird aus den Speichern des Körpers (bspw. Leber, Herz) ins Blut abgegeben → Organschäden werden reduziert, da Eisenionenspeicher teilweise geleert werden Begründen: ♦ Eisen wird reversibel gespeichert ♦ Anfang der Aderlass-Therapie: hohe Frequenz der Aderlässe, um Eisenspeicher zu entleeren ♦ Eisenspeicher sind leer → niedrigere Frequenz reicht aus, um neu aufgenommenes Eisen aus Blut zu entfernen und so den Eisengehalt auf einem konstant niedrigen Niveau zu halten		4	4
Summe²			11	20

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	1	7, 9	5	
2	1, 6		5	
3	1		2, 9	
4	3		2	
5	2		2, 5	

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 angegeben, 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.