

Gemeinsame Aufgabenpools der Länder

Pool für das Jahr 2026

Aufgaben für das Fach Biologie

Kurzbeschreibung

Aufgabentitel	Die Eisenspeicherkrankheit – eine genetisch bedingte Erkrankung
Anforderungsniveau	grundlegend
Inhaltsbereiche	♦ Vielfalt des Lebens ♦ Molekulargenetische Grundlagen des Lebens ♦ Speicherung und Realisierung genetischer Informationen: Bau der DNA, Transkription und Translation ♦ Genmutationen ♦ Regulation der Genaktivität bei Eukaryoten: Zusammenhänge zwischen genetischem Material, Genprodukten und Merkmal ♦ Genetik menschlicher Erkrankungen: Familienstammbäume
Materialien	♦ M 1 Kennzeichen und Vererbung 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
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: Edwards, C. Q. & Kushner J. P. (1993). Screening for Hemochromatosis. N Engl J Med 1993; 328: 1616-1620. DOI: 10.1056/NEJM199306033282208 ♦ 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/Gesamtscripdr.pdf [abgerufen am: 06.02.2025]

	♦ Abb. 2: selbst erstellt ♦ M 3 ♦ Abb. 3: Andrews, N. C. (2008). Forging a field: the golden age of iron biology. <i>Blood</i>, 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. <i>Antioxidants & Redox Signaling</i>, 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. <i>Hepatology Communications</i>, 5(5), 723–735. https://doi.org/10.1002/hep4.1717
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 Leiten Sie die Art des Erbganges der Eisenspeicherkrankheit begründet ab (M 1). Geben Sie für die Personen 1 - 7 die möglichen Genotypen an (M 1).	6
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 Beschreiben Sie die in Abbildung 3A dargestellte Aufnahme von Eisen-Ionen ins Blut (M 3). Erklären Sie die verringerte Aufnahme von Eisen-Ionen ins Blut bei Anwesenheit von Heparin (M 3).	8
4 Erklären Sie, wie die Veränderung des HFE-Proteins zu erhöhten Einlagerungen von Eisenverbindungen in Leberzellen führen könnte (M 3, M 4).	10

2 Material

Material 1: Kennzeichen und Vererbung der Eisenspeicherkrankheit

Eisen ist für den Körper essenziell. Die Eisenspeicherkrankheit ist eine Erbkrankheit, 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.

Ein Familienstammbaum einer von dieser Erbkrankheit betroffenen Familie ist in Abbildung 1 dargestellt.

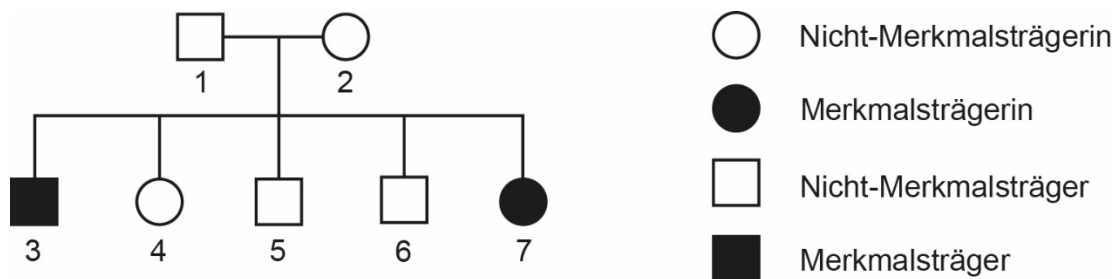


Abb. 1: Familienstammbaum einer von der Eisenspeicherkrankheit betroffenen Familie

(Quelle: In Anlehnung an Edwards & Kushner, 1993, S. 1617, Abb. 1)

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)

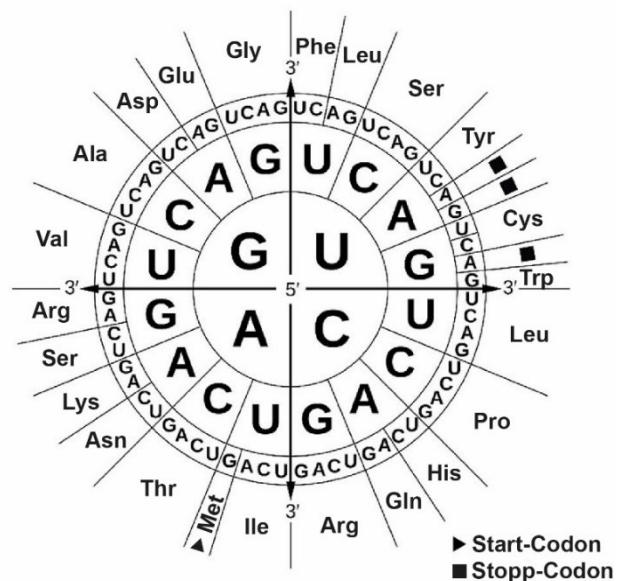


Abb. 2: Codesonne

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).

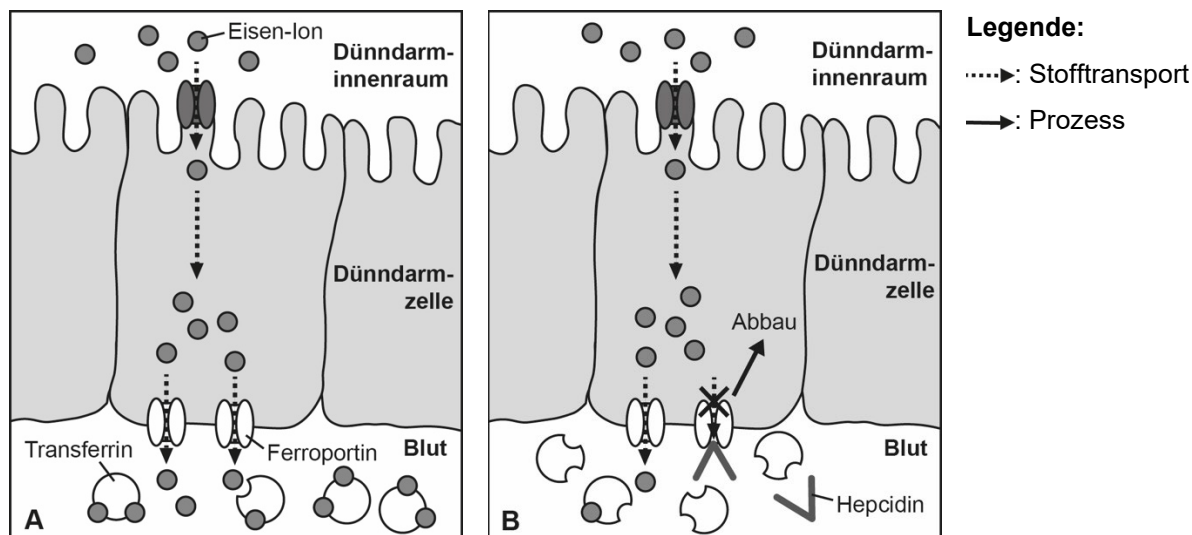


Abb. 3: Aufnahme von Eisen aus dem Dünndarm ins Blut ohne Hepcidin (A) und mit Hepcidin (B)

(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).

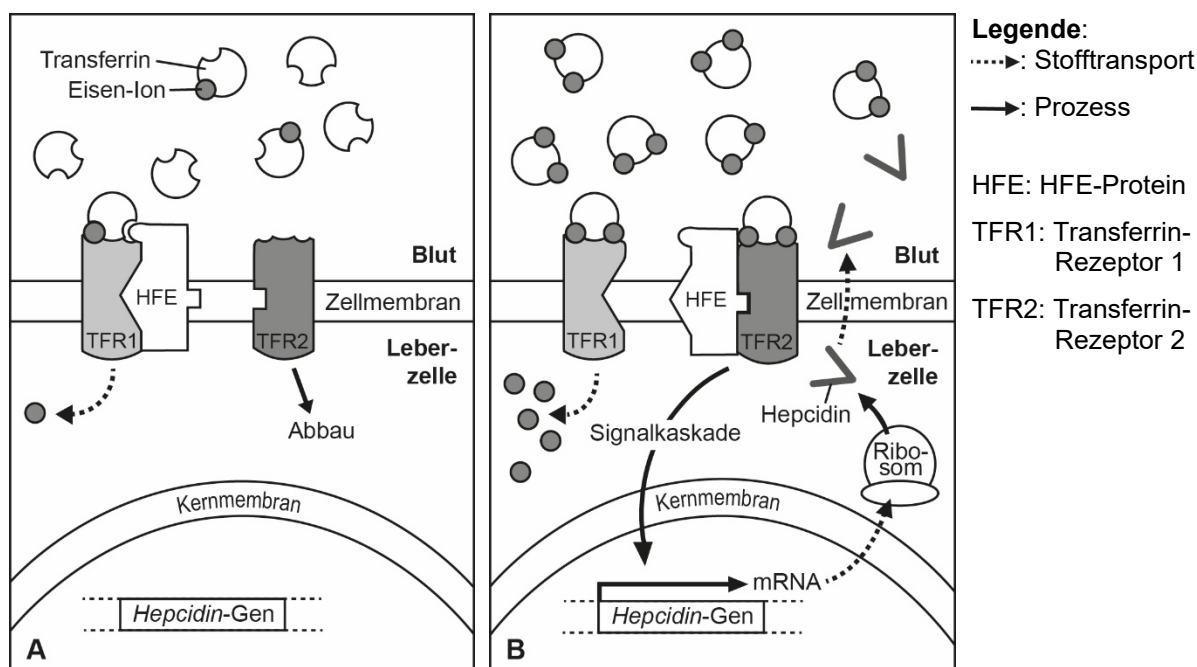


Abb. 4: Vorgänge an und in Leberzellen bei Personen ohne Eisenspeicherkrankheit.

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)

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	Ableiten: ♦ phänotypisch nicht betroffener Vater (1) hat betroffene Tochter (7) Ausschluss X-chromosomal, folglich autosomal ♦ autosomal-dominant-rezessiver Erbgang: ♦ phänotypisch nicht betroffene Eltern (1 und 2) haben betroffene Nachkommen (3 und 7) → mutiertes Allel ist rezessiv Angeben: ♦ Aa: 1, 2 ♦ aa: 3, 7 ♦ Aa oder AA: 4, 5, 6	2	1	
		2	1	
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	Beschreiben: ♦ Eisen-Ionen gelangen durch einen Kanal in Dünndarmzelle → Eisen-Ionen werden durch den Kanal namens Ferroportin aus Dünndarmzelle ins Blut transportiert → Eisen-Ionen binden im Blut an Transferrin 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	3		
		2	3	

4	Erklären: ♦ Veränderung des HFE-Proteins → HFE-Protein kann 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
	Summe²	11	14	5

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

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.