

Hinweise für den Prüfling

Einlese- und Auswahlzeit: 45 Minuten

Bearbeitungszeit (insgesamt): 240 Minuten

Auswahlverfahren

Es gibt drei Aufgabengruppen A, B und C, aus denen insgesamt zwei Vorschläge zu bearbeiten sind. Aus der Gruppe A stehen zwei Vorschläge zur Auswahl, einer dieser Vorschläge ist auszuwählen und zu bearbeiten.

Aus den verbleibenden beiden Gruppen B und C steht je ein Vorschlag zur Auswahl, einer dieser Vorschläge ist auszuwählen und zu bearbeiten.

Die beiden nicht ausgewählten Vorschläge müssen am Ende der Einlesezeit der Aufsicht führenden Lehrkraft zurückgegeben werden.

Erlaubte Hilfsmittel

1. ein Wörterbuch zur deutschen Rechtschreibung
2. ein eingeführter Taschenrechner (Bei grafikfähigen Rechnern und Computeralgebrasystemen ist ein Reset durchzuführen.)
3. eine Liste der fachspezifischen Operatoren

Sonstige Hinweise

keine

In jedem Fall vom Prüfling auszufüllen

Name: _____	Vorname: _____
Prüferin / Prüfer: _____	Datum: _____

Genetik

Laktose-Intoleranz beim Menschen

Aufgaben

1. Beschreiben Sie die Vorgänge und nennen Sie die Orte der Proteinbiosynthese bei Eukaryoten.
(13 BE)
2. Analysieren Sie ausschließlich anhand von Material 2 den Vererbungsmodus zur primären adulten Laktose-Intoleranz (PLI) und begründen Sie Ihre Entscheidung. Ordnen Sie den Familienmitgliedern 1, 2, 4, 7, 8 und 12 den jeweiligen Genotyp zu (Material 2).
(10 BE)
3. Beschreiben Sie die in Material 4 angegebenen Untersuchungsergebnisse und erläutern Sie die zugrunde liegenden molekulargenetischen Ursachen der primären adulten Laktose-Intoleranz (Material 3 und 4).
(11 BE)
4. Erläutern Sie die möglichen Auswirkungen der molekulargenetischen Änderungen auf das Produkt des MCM6-Gens und stellen Sie die Wirkung auf den Organismus dar (Material 1, 3 und 4).
(8 BE)
5. Entwickeln Sie eine begründete Hypothese, welche regulatorische Funktion das MCM6-Gen für die Expression des LPH-Gens besitzen könnte (Material 3 und 4).
(8 BE)

Material 1

Laktose-Intoleranz

Bei der Laktose-Intoleranz handelt es sich um eine Unverträglichkeit von Laktose (Milchzucker), die in vielen Nahrungsmitteln wie z. B. Milch und Milchprodukten vorkommt. Betroffene können die Laktose nicht oder nur teilweise abbauen, sie gelangt teilweise unverdaut in den Dickdarm und wird erst dort von Darmbakterien abgebaut. Dadurch entstehen Darmgase und eine Reihe von niedermolekularen Abbauprodukten, die u. a. zu Blähungen und Durchfall führen. Damit die Laktose im Dünndarm resorbiert werden kann, muss sie mithilfe des Enzyms Laktase-Phlorizin-Hydrolase (LPH), kurz: Laktase, in Glukose und Galaktose gespalten werden. Bei allen Säuglingen wird das aktive Enzym LPH normalerweise in ausreichender Menge produziert.

Die hier dargestellte Form der Laktose-Intoleranz, die primäre adulte Laktose-Intoleranz (PLI), ist die häufigste Form der Milchzuckerunverträglichkeit. PLI beruht auf einem Laktasemangel und wird durch eine reduzierte Laktaseproduktion nach dem Kleinkindalter verursacht. Bei Kindern ab dem zweiten Lebensjahr¹ nimmt aufgrund der geringeren Menge der verfügbaren Laktase die Fähigkeit, Laktose abzubauen, stetig ab. Sie kann bis zum Erwachsenenalter fast völlig verschwinden, sodass größere Mengen Laktose nicht mehr abgebaut werden können. In Deutschland tritt PLI bei ca. 20% der Bevölkerung auf, in Asien sind es ca. 90% und in Afrika fast 100% der Bevölkerung.

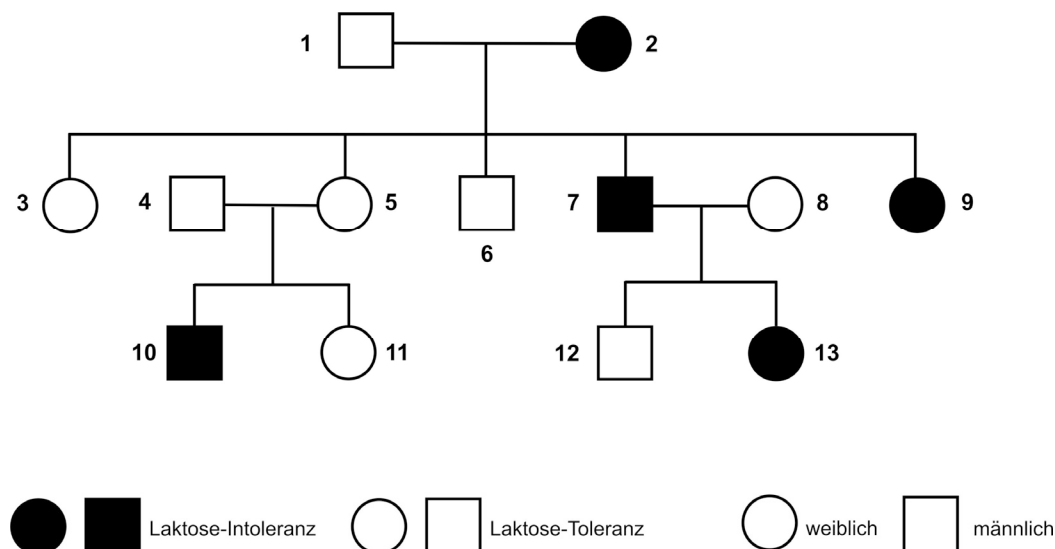
geändert nach: http://www.klinik.uni-mainz.de/Zentrallabor/Lab-Web/Lactose_Intoleranz.htm (abgerufen 18.09.2008)

Unterricht Biologie 329, 26. Jahrgang, Seelze, Mai 2007, KOMPAKT, Seite 34

http://www.aid-diagnostika.com/deutsch/kits/GenID/rdb_2120_d.htm (abgerufen 18.09.2008)

Material 2

Stammbaum zur primären adulten Laktose-Intoleranz (PLI)



geändert nach: Enattah, N.S. et al.: Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia, Nature Genetics 2002, 30, S. 233–237

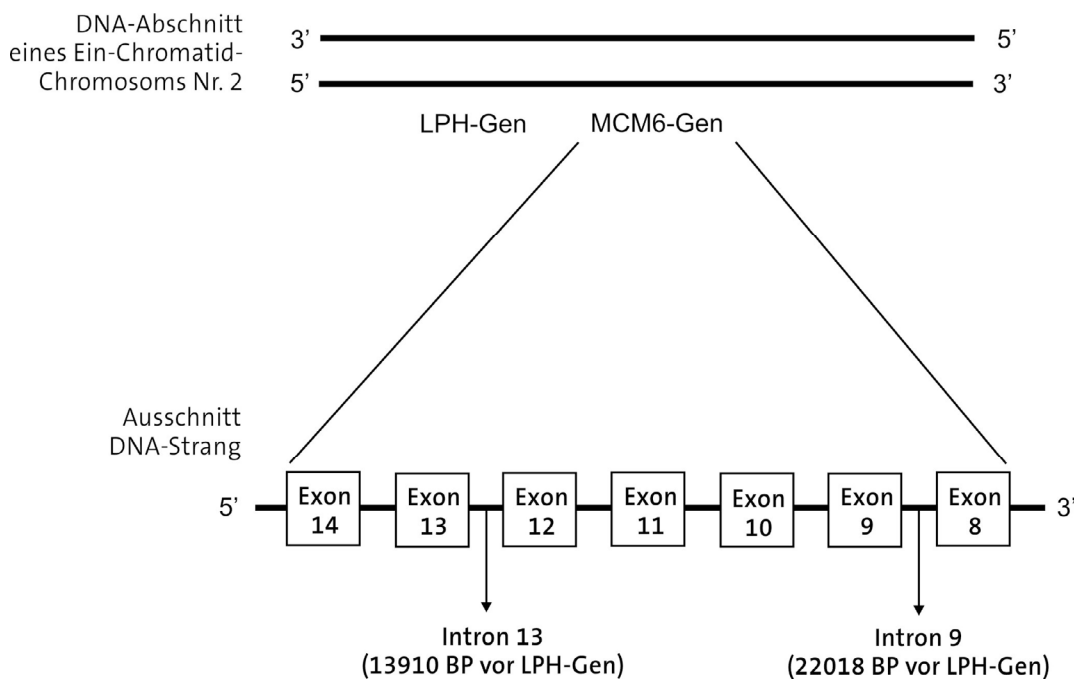
¹ Die Ursache für den Zeitpunkt des Auftretens von PLI ist wissenschaftlich nicht abschließend geklärt und ist nicht Gegenstand der Aufgabenstellung.

Material 3

Molekularbiologische Befunde zur primären adulten Laktose-Intoleranz

Mittels einer molekulargenetischen Studie an neun von der primären adulten Laktose-Intoleranz (PLI) betroffenen finnischen Familien konnten auf Chromosom Nr. 2 zwei verantwortliche DNA-Varianten aufgefunden werden. Beide befinden sich in nicht codierenden Regionen des MCM6-Gens, welches **vor** dem LPH-Gen liegt, in dem Intron 9 an der Nukleotidposition 22018 und im Intron 13 an der Position 13910. Mit den Ziffern gibt man an, dass sich diese Nukleotide 22018 bzw. 13910 Basenpaare **vor** dem LPH-Gen befinden.

Die folgende Abbildung zeigt einen schematischen Ausschnitt der DNA eines homologen Ein-Chromatid-Chromosoms Nr. 2 sowie einen Ausschnitt aus dem MCM6-Gen:



geändert nach: Enattah, N.S. et. al.: Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia, Nature, Genetics 2002, 30, S. 233–237

geändert nach: Terjung, B., Lammert, F.: Laktoseintoleranz: Neue Aspekte eines alten Problems, Dtsch. Med. Wochenschrift 2007, 132, S. 271–275

Erläuterung

BP = Basenpaare

Material 4

Molekulargenetische Untersuchungsergebnisse zur Laktose-Intoleranz

In weiteren Untersuchungen wurde bei 331 Personen die Nukleotidfolge des MCM6-Gens auf den beiden homologen Chromosomen 2 (im Weiteren als 2.a und 2.b bezeichnet) untersucht.

Unter den 331 Personen befanden sich 144 Personen mit biochemisch bestätigter primärer adulter Laktose-Intoleranz im Vergleich zu 187 Laktose-toleranten Kontrollpersonen für die betroffenen Genregionen.

Hierbei konnten je zwei verschiedene Nukleotide an der Position 13910 und an der Position 22018 festgestellt werden. Daraus resultieren je drei verschiedene Nukleotidkombinationen:

Nukleotidkombinationen	Position 13910 auf Chromosom 2.a / 2.b			Position 22018 auf Chromosom 2.a / 2.b		
	C / C	C / T	T / T	G / G	G / A	A / A
Laktoseintolerant	144	0	0	137	7	0
Laktosetolerant	0	100	87	0	100	87

geändert nach: http://www.aid-diagnostika.com/deutsch/kits/GenID/rdb_2120_d.htm (abgerufen 18.09.2008)