

I Erläuterungen

Voraussetzungen gemäß KCGO und Abiturerlass in der für den Abiturjahrgang geltenden Fassung

Standardbezug

Die nachfolgend ausgewiesenen Kompetenzen sind für die Bearbeitung der jeweiligen Aufgabe besonders bedeutsam. Darüber hinaus können weitere, hier nicht ausgewiesene Kompetenzen für die Bearbeitung der Aufgabe nachrangig bedeutsam sein, zumal die Kompetenzen in engem Bezug zueinander stehen. Die Operationalisierung des Standardbezugs erfolgt in Abschnitt II.

Aufgabe	Kompetenzen									
	F1	F2	E1	E2	E3	K1	K2	K3	B1	B2
1	X						X			
2		X					X	X		
3	X	X	X					X		
4		X				X		X		
5	X	X				X		X		
6	X						X			
7		X					X	X		
8		X		X					X	
9	X								X	
10	X	X							X	

Inhaltlicher Bezug

Q1: Genetik und Gentechnik

Q3: Neurobiologie und Verhaltensbiologie

verbindliche Themenfelder: Von der DNA zum Protein (Q1.1), Gene und Gentechnik (Q1.2), Human-genetik (Q1.3), Neurobiologie (Q3.1), Neurologische Erkrankungen (Q3.3)

II Lösungshinweise und Bewertungsraster

In den nachfolgenden Lösungshinweisen sind alle wesentlichen Gesichtspunkte, die bei der Bearbeitung der einzelnen Aufgaben zu berücksichtigen sind, konkret genannt und diejenigen Lösungswege aufgezeigt, welche die Prüflinge erfahrungsgemäß einschlagen werden. Lösungswege, die von den vorgegebenen abweichen, aber als gleichwertig betrachtet werden können, sind ebenso zu akzeptieren.

Aufg.	erwartete Leistungen	BE
1	<u>Unterrichtsbezogene Beschreibung der wesentlichen Vorgänge von Transkription und mRNA-Reifung sowie des Einflusses der Methylierung auf die Proteinbiosynthese:</u> Die RNA-Polymerase trennt den DNA-Doppelstrang auf. An den codogenen Strang lagern sich komplementäre RNA-Nukleotide an. Diese werden durch die RNA-Polymerase miteinander verknüpft. Es bildet sich die prä-mRNA mit Exons und Introns. Die Introns werden herausgeschnitten und die Exons verknüpft (Spleißen).	6

Aufg.	erwartete Leistungen	BE
	An den Enden erfolgt die Anlagerung der cap-Struktur und des Poly-A-Schwanzes.	2
	Die Methylierung der DNA verhindert mit zunehmendem Methylierungsgrad die Transkription und damit die Proteinbiosynthese	2
2	<u>Bestimmung der Genotypen:</u> Person 1: $X_S \cdot X_S$ oder $X_S \cdot X_{S^*}$ Person 2: $X_S Y$ Person 5: $X_S \cdot Y$ Person 6: $X_S X_S$ Person 11: $X_S \cdot X_S$ Person 17: $X_L X_S$ Person 18: $X_L Y$ <u>Analyse der Entwicklung des Gendefekts im Stammbaum über mehrere Generationen hinweg:</u> Im Stammbaum fällt auf, dass die Ausprägung des Fragilen-X-Syndroms von Generation zu Generation zunimmt. Ausgehend von einer Prämutationsträgerin mit 70 CGG-Repeats im <i>FMRI</i>-Gen in der ersten Generation hat die Anzahl der Repeats in den nächsten Generationen auch bei den Träger/-innen von Prämutationen zugenommen. In der dritten und vierten Generation treten Vollmutationen mit 250 bis 450 CGG-Repeats auf. Diese Zunahme der Triplet-Wiederholungen in jeder Generation korreliert mit den Aussagen von Abbildung 2.2. Sie zeigt, dass die Wahrscheinlichkeit, dass ein vollmutiertes Allel weitergegeben wird, von der Länge des elterlichen Allels abhängt. Beispielsweise liegt für die Trägerin der Prämutation mit 70 Repeats in Generation 1 die Wahrscheinlichkeit für die Entstehung einer Vollmutation bei ihren Kindern bei nur ca. 20 %. Keines der Kinder zeigt eine Vollmutation. Für die Personen 11 und 12 mit deutlich höherer Anzahl an Repeats liegt diese Wahrscheinlichkeit schon bei mindestens 60 %. Beide haben Kinder mit Vollmutationen. <u>Entwicklung einer Hypothese zur Ursache der Verlängerung der Repeats:</u> Eine Erklärung für die Verlängerung der Repeats könnte sein, dass prämutierte Gene „instabil“ sind, d.h. bei der Keimzellenbildung Replikationsfehler auftreten (Dass diese Fehler bei der vor der Meiose stattfindenden Replikation erfolgen, muss nicht explizit benannt werden.). Weiterhin wären Fehler bei der Meiose, etwa ungleiches Crossing-over, eine mögliche Ursache.	4 6 3
3	<u>Unterrichtsbezogene Beschreibung des Prinzips der Gelelektrophorese:</u> Mit Hilfe einer Gelelektrophorese kann ein Gemisch unterschiedlich langer DNA-Fragmente entsprechend ihrer Länge in einem Gel aufgetrennt werden. An das Gel wird eine Spannung angelegt, wodurch die negativ geladene DNA zum Pluspol wandert. Die Gelmatrix stellt ein molekulares Sieb dar, durch das sich größere DNA-Fragmente langsamer bewegen als kleinere. Die entstehenden DNA-Banden lassen sich mithilfe eines Farbstoffs sichtbar machen und ihre jeweilige Länge durch Vergleich mit DNA-Längenstandards bestimmen.	5

Aufg.	erwartete Leistungen	BE
	<u>Begründete, exemplarische Zuordnung der Bandenmuster:</u> Bandenmuster A: gesunder Mann (□), z. B. Person 2, da nur ein S-Fragment (normale Länge); (möglich sind auch die Personen 3, 7, 9, 10, 13, 14). Bandenmuster B: gesunde Frau (○), z. B. Person 6, da nur zwei S-Fragmente, homozygot; (möglich sind auch die Personen 16, 19). Bandenmuster C und E: zwei verschiedene erkrankte Männer (■), z. B. die Personen 15 und 20, da nur L-Fragmente (vollmutiert) mit verschiedenen Repeatlängen (C mit weniger Repeats als E); (möglich auch Person 18). Bandenmuster D: Prämutationsträgerin (●), z. B. Person 1, da S- und S*-Fragmente (normale Länge und Prämutation), heterozygot; (möglich sind auch: die Personen 4, 11, 12). Bandenmuster F: erkrankte Frau (●), heterozygot, z. B. die Personen 8 oder 17, da S- und L-Fragmente (normale Länge und Vollmutation), heterozygot.	8
4	<u>Angabe der Aminosäuresequenzen des FMR1-Protein-Ausschnitts einer gesunden Person und des Patienten mit Fragilem-X-Syndrom:</u> Gesunde Person: Lys Leu Ile Gln Glu Patient: Lys Leu Asn Gln Glu	4
5	<u>Erläuterung der Auswirkungen der jeweiligen Mutation auf Bildung und Struktur des FMR1-Proteins (FMRP) für beide Formen des Fragilen X-Syndroms:</u> Im ersten Fall (Material 1 und 2) bricht das Fragile-X-Syndrom aus, wenn die Betroffenen mehr als 200 Wiederholungen des CGG-Trinukleotids aufweisen. Ab 200 Repeats sind fast immer alle Cytosine methyliert. Die Methylierung erstreckt sich über den gesamten CGG-Bereich einschließlich der entsprechenden Cytosine des Promotors. Diese Methylierung verhindert, dass das <i>FMR1</i>-Gen transkribiert wird. Im zweiten Fall (Material 3) führt die Punktmutation (Missense-Mutation) im Triplet, das für die Aminosäure an Position 304 im Protein codiert, zum Austausch der Aminosäure Isoleucin (gesunde Person) gegen Asparagin (Patient). Diese Missense-Mutation führt an einer wichtigen Stelle des Proteins zu einer Veränderung der Sekundär- und Tertiärstruktur. <u>Herleitung eines Zusammenhangs zwischen den beschriebenen Mutationen und der Entstehung des Krankheitsbilds:</u> Im ersten Fall kann das FMR1-Protein nicht gebildet werden. Da sich, im zweiten Fall, die Aminosäureposition 304 in dem mRNA-bindenden Bereich KH2 des Proteins befindet, wird die zentrale Funktion des Proteins, die RNA-Bindungsfähigkeit, verändert. Sowohl das Fehlen des FMRP als auch die veränderte Bindungsfähigkeit an mRNA führen zu einer gestörten Regulation der Bildung von Proteinen in Nervenzellen. Eine Fehlregulation dieser Proteine wiederum stört die natürliche Funktion dieser Nervenzellen und kann so die Krankheitssymptome wie Intelligenzminderung oder Entwicklungsverzögerung erklären.	6

Aufg.	erwartete Leistungen	BE
6	<u>Unterrichtsbezogene Beschreibung der Erregungsübertragung an einer erregenden Acetylcholin führenden Synapse:</u> Ein ankommendes Aktionspotenzial verursacht auf der präsynaptischen Seite das Öffnen potenzialgesteuerter Calciumionen-Kanäle und den Einstrom von Calcium-Ionen in die Präsynapse. Calcium-Ionen veranlassen Vesikel, sich an die präsynaptische Membran zu heften, mit dieser zu verschmelzen und den in ihnen enthaltenen Transmitter Acetylcholin (ACh) in den synaptischen Spalt auszuschütten. Der ausgeschüttete Transmitter diffundiert zur postsynaptischen Membran und besetzt dort spezifische Rezeptoren. Dieser Rezeptor-Transmitter-Komplex führt dazu, dass sich Natrium-Ionenkanäle öffnen und Natrium-Ionen einströmen. Diese rufen an der postsynaptischen Seite eine Depolarisation (EPSP) hervor. Der Rezeptor-Transmitter-Komplex wird durch Ablösen des Transmitters inaktiviert und der Transmitter Acetylcholin wird durch Acetylcholinesterase in die Bestandteile (Acetat und Cholin) gespalten. Cholin wird in die Präsynapse aufgenommen, dort findet die Resynthese von Acetylcholin statt. <u>Unterrichtsbezogene Beschreibung der Vorgänge an der postsynaptischen Membran, die zur Entstehung eines IPSP führen:</u> Ein IPSP entsteht an einer hemmenden Synapse. Die postsynaptische Membran wird hyperpolarisiert, nachdem sich durch Transmitterwirkung transmittergesteuerte K^+- oder Cl^-- Kanäle der postsynaptischen Membran geöffnet haben. Dadurch strömen K^+-Ionen aus dem postsynaptischen Neuron bzw. Cl^--Ionen entsprechend ihrem Konzentrationsgefälle in das postsynaptische Neuron.	8 3

Aufg.	erwartete Leistungen	BE
7	<u>Erläuterung der Funktionsweise der in Material 4 dargestellten Glutamat führenden Synapse und der Folgen der beiden Mutationsformen im <i>FMR1</i>-Gen für die Funktion dieser Synapse:</u> Über die mGluR5-Rezeptoren und FMRP wird die Synthese von Proteinen reguliert, die die Endozytose von AMPA-Rezeptoren aus der postsynaptischen Membran erhöhen und deren Abbau im Cytoplasma des postsynaptischen Neurons ermöglichen. Sind die mGluR5-Rezeptoren mit Glutamat besetzt, aktivieren sie die Biosynthese dieser Proteine. FMRP hingegen wirkt hemmend auf die Genexpression dieser Proteine im postsynaptischen Neuron und ist somit an der Regulation der Dichte der AMPA-Rezeptoren in der postsynaptischen Membran beteiligt. Bei Fragilem-X-Syndrom fehlt FMRP oder seine Funktion geht verloren. Infolgedessen wird die Translation der Proteine nicht gehemmt. Dadurch ist das Gleichgewicht zwischen Abbau und Einbau der AMPA-Rezeptoren gestört, woraus eine verringerte Dichte von AMPA-Rezeptoren in der postsynaptischen Membran folgt. Dadurch wird (aufgrund einer geringeren Anzahl an Ionenkanälen) die Höhe des EPSP vermindert, eine schnelle exzitatorische Erregungsübertragung reduziert. <u>Deutung der bei fragilem-X-Syndrom auftretenden Symptome unter neurophysiologischen Gesichtspunkten:</u> In Abwesenheit von FMRP verstärkt sich die Wirkung der mGluR5-Rezeptoren in Hirnregionen, die Emotionen und Motivation beeinflussen, sowie in Bereichen, die für das Gedächtnis wichtig sind. Die damit einhergehenden Verluste an AMPA-Rezeptoren bewirken eine Abschwächung der exzitatorischen Erregungsleitung in diesen Hirnregionen und infolgedessen eine Langzeitdepression. Dies könnte die kognitiven Defizite erklären.	8 4 5
8	<u>Herleitung einer möglichen Wirkungsweise für ein im synaptischen Spalt wirkendes Medikament, welches die Symptome der Betroffenen mildern könnte:</u> Die Symptome der Betroffenen resultieren aus einer erhöhten Wirkung von Glutamat im Gehirn. Ein wirksames Medikament sollte die Glutamatwirkung abschwächen, z. B.: – Man könnte die Glutamat-vermittelte Signalübertragung durch Glutamatantagonisten dämpfen. Dadurch könnte man gegebenenfalls den neuronalen FMRP-Mangel kompensieren. – Man könnte eine Substanz einsetzen, die Glutamat hemmt/bindet und damit dessen Wirkung reduzieren.	4

Aufg.	erwartete Leistungen	BE
9	<u>Zusammenfassung der Untersuchungsergebnisse von Abbildung 7.3 und 7.4:</u> Die neuronalen Dornen einer Person mit Fragilem-X-Syndrom sind in Form und Anzahl verändert. Die Dornen der Person mit Fragilem-X-Syndrom sind eher faden- als pilzförmig. Grundsätzlich besitzen betroffene Individuen mehr unreife Dornen vom Typ C und D sowie weniger reife vom Typ F und G (Abb. 7.3). Der prozentuale Anteil unreifer Dornen ist erhöht, was sich auch bei der Dornenlänge zeigt: Der Anteil der längeren (unreifen) Dornen mit $\geq 1.5 \mu\text{m}$ Länge ist gegenüber der Kontrollgruppe erhöht, der Anteil der kürzeren (reifen) Dornen mit $0,5 \mu\text{m}$ Länge ist geringer im Vergleich zur Kontrollgruppe. (Abb. 7.4). <u>Analyse des Untersuchungsergebnisses von Abbildung 7.5:</u> Da die Dornenentwicklung in den ersten 25 Tage nahezu identisch bei FMR1-Knockout-Mäusen und Kontrollmäusen verläuft, scheint das Fehlen von FMRP erst bei der Reifung der Dornen eine zentrale Rolle zu spielen. Ältere FMR1-Knockout-Mäuse besitzen deutlich mehr längere (unreife) und weniger kurze (reife) Dornen als ältere Kontrollmäuse. Dieser Unterschied, dass bei älteren FMR1-Knockout-Mäusen nur 40 % kurze Dornen gebildet werden (im Vergleich zu ca. 65 % bei Kontrollmäusen) scheint in erster Linie durch die fehlende Wirkung von FMRP während der Entwicklung/Reifung verursacht. <u>Deutung der Ergebnisse hinsichtlich der Gedächtnisleistung:</u> Da nur an reifen Dornen Synapsen ausgebildet werden, diese bei Fragilem-X-Syndrom jedoch nur in geringerem Maß entwickelt werden, führt dies auch auf struktureller Ebene möglicherweise zu einer Langzeitdepression, die eine entsprechend geringere Gedächtnisleistung erklären könnte.	8 6 3
	Summe	100

III Bewertung und Beurteilung

Die Bewertung und Beurteilung erfolgt unter Beachtung der nachfolgenden Vorgaben nach § 33 der Oberstufen- und Abiturverordnung (OAVO) in der jeweils geltenden Fassung. Bei der Bewertung und Beurteilung der sprachlichen Richtigkeit in der deutschen Sprache sind die Bestimmungen des § 9 Abs. 12 OAVO in Verbindung mit Anlage 9b anzuwenden.

In den modernen Fremdsprachen ist nach den Bestimmungen des § 9 Abs. 13 OAVO in Verbindung mit dem „Erlass zur Bewertung und Beurteilung von schriftlichen Arbeiten in allen Grund- und Leistungskursen der neu beginnenden und fortgeführten modernen Fremdsprachen in der gymnasialen Oberstufe, dem beruflichen Gymnasium, dem Abendgymnasium und dem Hessenkolleg“ vom 7. August 2020 (ABl. S. 519) die sprachliche Leistung kriteriengeleitet zu bewerten. Bei der Bewertung und Beurteilung der Übersetzungsleistung in den Fächern Latein und Altgriechisch sind die Bestimmungen des § 9 Abs. 14 OAVO in Verbindung mit Anlage 9c anzuwenden.

Der Fehlerindex ist nach Anlage 9b zu § 9 Abs. 12 OAVO zu berechnen. Für die Ermittlung der Punkte nach Anlage 9a zu § 9 Abs. 12 OAVO sowie Anlage 9c zu § 9 Abs. 14 OAVO wird jeweils der ganzzahlige nicht gerundete Prozentsatz bzw. Fehlerindex zugrunde gelegt.

Darüber hinaus sind die Vorgaben der Erlasse „Hinweise zur Vorbereitung auf die schriftlichen Abiturprüfungen (Abiturerlass)“ und „Durchführungsbestimmungen zum Landesabitur“ in der für den Abiturjahrgang geltenden Fassung zu beachten.

Bei der Bewertung und Beurteilung ist auch die Intensität der Bearbeitung zu berücksichtigen. Als Bewertungskriterien dienen über das Inhaltliche hinaus qualitative Merkmale wie Strukturierung, Differenziertheit, sprachliche Gestaltung und Schlüssigkeit der Argumentation.

Ein Prüfungsergebnis von **5 Punkten (ausreichend)** setzt voraus, dass insgesamt 45% der zu vergebenden BE erreicht werden. Ein Prüfungsergebnis von **11 Punkten (gut)** setzt voraus, dass insgesamt 75% der zu vergebenden BE erreicht werden.

Gewichtung der Aufgaben und Zuordnung der Bewertungseinheiten zu den Anforderungsbereichen

Aufgabe	Bewertungseinheiten in den Anforderungsbereichen			Summe
	AFB I	AFB II	AFB III	
1	10			10
2		10	3	13
3	5	8		13
4	4			4
5		11		11
6	11			11
7		12	5	17
8		1	3	4
9		8	9	17
Summe	30	50	20	100

Die auf die Anforderungsbereiche verteilten Bewertungseinheiten innerhalb der Aufgaben sind als Richtwerte zu verstehen.

IV Quellen

Material 1 basiert auf:

URL: <https://www.biologie-seite.de/Biologie/Fragiles-X-Syndrom> (abgerufen am 01.01.2019).

URL: https://media.springernature.com/original/springer-static/image/art%3A10.1007%2Fs11825-009-0156-9/MediaObjects/11825_2009_156_Fig1_HTML.gif (abgerufen am 01.01.2019).

URL: <https://link.springer.com/article/10.1007/s11825-009-0156-9> (abgerufen am 01.01.2019).

P. Steinbach Institut für Humangenetik, Universität Ulm Fragiles-X Syndrom, 2009, pdf S. 253 (publiziert in medgen 2009; DOI 10.1007/s11825-009-0156-9).

URL: https://www.spektrum.de/fm/912/thumbnails/quer_FXTAS_RZ_Koh.jpg.4341180.jpg (abgerufen am 10.03.2020).

Material 2 basiert auf:

P. Steinbach Institut für Humangenetik, Universität Ulm Fragiles-X Syndrom, 2009, S. 255 (publiziert in medgen 2009, DOI10.1007/s11825-009-0156-9).

Dieter Feldmann (Hrsg.): Linder Biologie Lehrermaterialien Teil 3, Genetik, Immunbiologie, Entwicklungsbiologie, Evolution, Schroedel Verlag, Braunschweig 2007, Druck A1, S. 326.

Material 3 basiert auf:

Nickolas Mirko Petrenz: Das Fragile-X-Syndrom: Vergleichende Analyse der zellulären Proteininteraktionsmuster der physiologischen und einer pathogenen Form des Proteins FMRP (Dissertation Medizin), Hamburg 2010, S. 8–11,

URL: <https://d-nb.info/1010759590/34> (abgerufen am 16.02.2020).

Material 4 basiert auf:

URL: <https://www.semanticscholar.org/paper/ExpErimEntal-approachEs-towards-thErapEutic-for-x-levenga/9dc0256abf4cc4530b4e765e743f70ceea2c6e35/figure/4> (abgerufen am 16.02.2020).

Doris Steinbach und Peter Steinbach: Fragiles-X-Syndrom: Störung der synaptischen Plastizität mit Hoffnung auf Heilung. Medgen 18, 2006, S. 182–186.

Material 5 basiert auf:

URL: <https://www.springermedizin.de/molekularbiologische-aspekte-der-neuroplastizitaet/8033330> (abgerufen am 16.02.2020).

URL: <https://www.gehirnlernen.de/gehirn/plastizitaet/C3%A4t/> (abgerufen am 16.02.2020).

Material 6 basiert auf:

URL: <https://www.gehirnlernen.de/gehirn/plastizitaet/C3%A4t/> (abgerufen am 16.02.2020).

Material 7 basiert auf:

URL: https://www.researchgate.net/publication/7859863_Sequence_of_abnormal_dendritic_spine_development_in_primary_somatosensory_cortex_of_a_mouse_model_of_the_fragile_X_mental_retardation_syndrome (abgerufen am 26.03.2020).

URL: https://www.academia.edu/8223101/Abdominal_dentritic_spine_characteristics_in_the_temporal_and_visual_cortices_of_patients_with_fragole-X-syndrome_A_quantiative_examination?auto_download (abgerufen am 02.01.2020).

URL: <https://academic.oup.com/biohorizons/article/doi/10.1093/biohorizons/hzt001/301323> (abgerufen am 02.01.2019).

URL: <https://www.pnas.org/content/98/13/7101> (abgerufen am 16.02.2020).