

## Aufgabe 1

### Themenbereiche: Gene

#### Aminosäuren

Von den bisher über 260 bekannten Aminosäuren spielen nur 20 eine Rolle bei der Proteinbiosynthese. Über Peptidbindungen werden einzelne Aminosäuren miteinander verknüpft. Ihre Reihenfolge bestimmt die Struktur und letztlich die Funktion der Proteine. Veränderungen in der Abfolge können zu Krankheiten oder Fehlfunktionen führen.

Ein Organismus kann nicht alle Aminosäuren selbst herstellen. Diese so genannten essenziellen Aminosäuren müssen mit der Nahrung aufgenommen werden, da sie lebenswichtig sind.

Die Abbildung wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt. Sie ist in der angegebenen Quelle zu finden.

- a) Leiten Sie zunächst mit Hilfe von Abbildung 2 die Art der Vererbung der Sichelzellanämie ab (Material 1 und 2).

Geben Sie dann die Genotypen der Personen 1 bis 4 begründet an. Werten Sie dazu das Ergebnis der Gelelektrophorese aus (Material 1 und 2).

[14 BWE]

- b) Ermitteln Sie zunächst für die Personen A und B jeweils alle möglichen Basensequenzen des Triplets 6 auf dem codogenen Strang ihres  $\beta$ -Globin Gens (Material 1 und 3).

Leiten Sie dann mit Hilfe der ermittelten Basensequenzen die molekulargenetische Ursache der Sichelzellanämie bei Person B ab (Material 1 und 3).

[10 BWE]

- c) Erläutern Sie zunächst die Regulation der Lysin-Synthese bei *C. glutamicum* auf der Gen-Ebene sowie auf der Enzym-Ebene (Material 4 und 5).

Erläutern Sie anschließend je einen Vorteil der Regulation auf Gen-Ebene sowie auf Enzym-Ebene für *C. glutamicum* (Material 4 und 5).

[16 BWE]

#### Hinweis:

Alle in den Aufgabenstellungen bzw. in den Materialien verwendeten Abkürzungen dürfen im Lösungstext verwendet werden.

#### Quellen:

Abituraufgaben Biologie: BW, 2014, Aufgabe 2; Übungsaufgabe Biologie: BW, o.J., Aufgabe 2.  
[www.spektrum.de](http://www.spektrum.de); <https://upload.wikimedia.org>; [www.biokurs.de](http://www.biokurs.de)

### Material 1

Bereits der Einbau einer einzigen anderen Aminosäure kann massive Auswirkungen auf die Funktionsfähigkeit eines Proteins haben. Dies ist zum Beispiel bei der Sichelzellanämie der Fall.

Bei Menschen mit dieser Erbkrankheit ist das Protein Hämoglobin verändert. Es befindet sich in den roten Blutkörperchen (Erythrozyten) und bindet dort den Sauerstoff. Hämoglobin besteht aus vier Globin-Proteinen – je zwei  $\alpha$ - und zwei  $\beta$ -Globine.

Eine Punktmutation im  $\beta$ -Globin Gen führt dazu, dass die Erythrozyten der Betroffenen eine sichelähnliche Form (siehe Abbildung 1) annehmen. Das Bindevermögen für Sauerstoff ist stark herabgesetzt und kann zu Organversagen durch mangelnde Sauerstoffversorgung bei homozygot Betroffenen führen.

Photo: 1 Abb. Mit Sichelzellen Erythrozyt  
2. Abb. Mit normalem Erythrozyt  
Die Abbildung wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt.

**Abb. 1:** Erythrozyten

### Material 2

In der Familie eines Paares (Personen 1 und 2) ist die Sichelzellanämie bereits aufgetreten.

In einer humangenetischen Beratungsstelle werden die Eltern und ihre zwei leiblichen Kinder (Personen 3 und 4) untersucht. Aus Blutproben aller Familienmitglieder wird dazu zunächst die DNA gewonnen, daraus das  $\beta$ -Globin Gen isoliert und anschließend vervielfältigt. Danach werden die Proben mit gentechnischen Methoden so behandelt, dass unterschiedlich lange DNA-Stücke entstehen. Liegt die Mutation im  $\beta$ -Globin Gen vor (siehe Material 1), ist das entstandene DNA-Stück länger als ohne diese Mutation.

Mit den so behandelten DNA-Proben wird anschließend eine Gelelektrophorese durchgeführt, deren Ergebnis in Abbildung 2 dargestellt ist.

Die Abbildung wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt.

**Abb. 2:** Stammbaum und Ergebnis der Gelelektrophorese

Hinweis: Spontanmutationen sollen ausgeschlossen sein.

### Material 3

Um die molekularen Ursachen der Sichelzellanämie (siehe Material 1) zu erforschen, wurden die Aminosäuresequenzen des  $\beta$ -Globins von Betroffenen mit denen von nicht an der Sichelzellanämie erkrankten Personen verglichen.

Person A ist nicht an der Sichelzellanämie erkrankt. Bei ihr befindet sich an Position 6 der Aminosäurekette des  $\beta$ -Globins die Aminosäure Glutaminsäure (Glu).

Person B ist an der Sichelzellanämie erkrankt. Bei ihr wurde an Position 6 der Aminosäurekette des  $\beta$ -Globins die Aminosäure Valin (Val) gefunden.

### Material 4

Lysin ist eine essenzielle Aminosäure, die von einigen Säugetieren nicht selbst hergestellt werden kann, son-

Die Abbildung wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt.

**Abb. 3:** Code-Sonne

Die Abbildung wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt.

dern mit der Nahrung aufgenommen werden muss. Einige Bakterien und Pflanzen sind jedoch in der Lage Lysin selbst zu synthetisieren. Daher werden heutzutage zum Beispiel mit Hilfe des Bakteriums *Corynebacterium glutamicum* (*C. glutamicum*) jährlich über 600 000 Tonnen Lysin produziert, die zum Beispiel der Tiernahrung beigefügt werden, um so das Wachstum der Tiere zu steigern.

Die Lysin-Synthese mit Hilfe der Enzyme E1 bis E3 bei *C. glutamicum* ist in Abbildung 4 dargestellt.

### Material 5

Die Lysin-Synthese (siehe Material 4) beim Bakterium *C. glutamicum* kann reguliert werden. Eine hohe Lysin-Konzentration wirkt hemmend auf die Lysin-Synthese. Diese Hemmung wird aufgehoben, wenn das Bakterium die Aminosäure Lysin zum Beispiel bei der Proteinbiosynthese verbraucht.

Die Regulation kann bei *C. glutamicum* auf zwei Ebenen stattfinden (siehe Abbildung 5).

Die Abbildung wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt.

**Abb. 5:** Regulation der Lysin-Synthese auf verschiedenen Ebenen (schematisch)

**Abb. 4:** Lysin-Syntheseweg bei *C. glutamicum* (schematisch)