

Ermitteln Sie mithilfe der Code-Sonne für beide Ausschnitte die zugehörigen Aminosäuresequenzen! Geben Sie begründet an, bei welchem Ausschnitt es sich um die mutierte DNA-Sequenz handeln muss, und nennen Sie den Mutationstyp! [7 BE]

2.2 Beim Menschen befindet sich das Retinoblastom-Gen auf dem Chromosom Nr. 13. Abbildung 3 zeigt stark vereinfacht ein nicht-mutiertes (links) und ein bezüglich des Retinoblastom-Gens mutiertes Ein-Chromatid-Chromosom 13 (rechts).

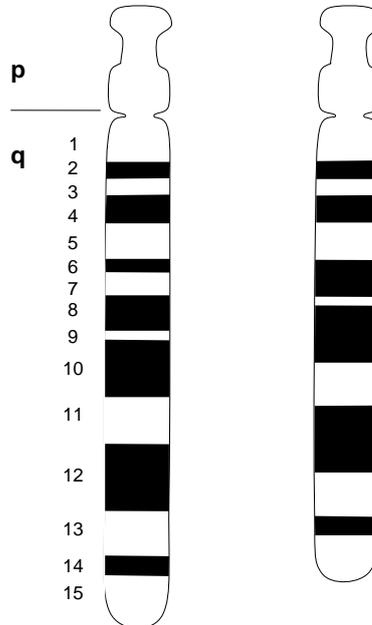


Abb. 3: Nicht-mutiertes (links) und mutiertes Ein-Chromatid-Chromosom 13 (rechts). Die Ziffern und Buchstaben unterteilen das Chromosom in Abschnitte.¹

Beschreiben Sie die hier vorliegende Veränderung des Chromosoms 13 und geben Sie möglichst genau den Abschnitt an, in dem sich das Retinoblastom-Gen auf dem Chromosom 13 befindet! [3 BE]

2.3 In einer undifferenzierten Netzhautzelle kann ein Verlust des Retinoblastom-Gens auch durch eine fehlerhafte Verteilung der Chromosomen während der Mitose („mitotische Non-disjunction“) eintreten. Erklären Sie unter Mitverwendung von beschrifteten Skizzen, wie durch mitotische Non-disjunction eines der beiden Allele des Retinoblastom-Gens verlorengehen kann! [7 BE]

- 2.4 Die Entstehung des Retinoblastoms ist äußerst komplex. Normalerweise liegt eine Kombination mehrerer Mutationen vor, wenn es zur Ausbildung des Tumors kommt. Die folgende Abbildung zeigt das Ergebnis der DNA-Gelelektrophorese zur Analyse des Retinoblastom-Gens einer Familie.

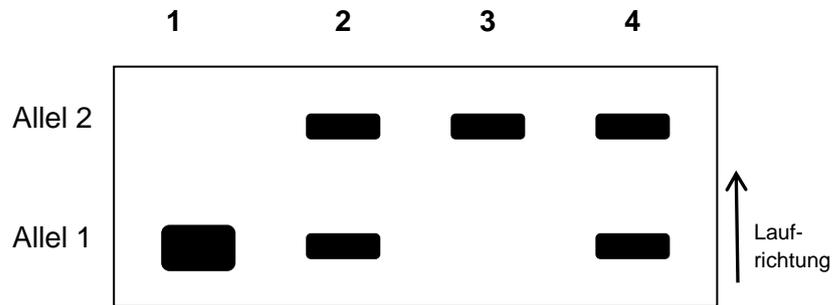


Abb. 4: Versuchsergebnis der Gen-Analyse der Retinoblastom-Allele einer Familie¹

Die Eltern 1 und 2 sind gesund. Bei ihren Kindern tritt bei Person 3 das Retinoblastom auf, bei Person 4 nicht.

Erläutern Sie anhand der Analyseergebnisse, warum die Personen 1, 2 und 4 gesund sind und Person 3 am Retinoblastom erkrankt ist!

[7 BE]

- 2.5 Ein Gendefekt wie beim Retinoblastom könnte bereits pränatal nachgewiesen werden. Beschreiben Sie allgemein ein Verfahren der Pränataldiagnostik!

[6 BE]

[40 BE]