

IV.40

Der Mensch

Erbkrankheiten des Menschen – Gruppenarbeit mit Stegreifaufgabe als Lernzielkontrolle

Sabine Flügel

Illustrationen von Sylvana Timmer



© RAABE 2021

© Nastasic/E+

Krankheiten wie Masern, Grippe, Aids oder Corona sind ansteckende Infektionskrankheiten. Es gibt aber auch Krankheiten, die nicht ansteckend und durch Vererbung von einem Menschen in die nächste Generation übertragbar sind. Man spricht von Erbkrankheiten. Diese Unterrichtseinheit dient der Erarbeitung der dominanten und rezessiven Vererbung von Krankheiten, gonosomalen Erbgängen und Stammbaumanalysen. Dabei werden die Krankheiten Albinismus, Mukoviszidose, Phenylketonurie, Chorea Huntington, Bluterkrankheit und Rot-Grün-Schwäche näher betrachtet.

KOMPETENZPROFIL

Klassenstufe:	10
Dauer:	2 Unterrichtsstunden
Kompetenzen:	Die Schüler 1. beschreiben dominant und rezessiv vererbte Krankheiten, 2. erklären gonosomale Erbgänge, 3. stellen Erbanlagen zu Stammbäumen auf.
Thematische Bereiche:	Genetik, Erbkrankheiten, Albinismus, Mukoviszidose, Phenylketonurie, Chorea Huntington, Rot-Grün-Schwäche, Bluterkrankheit

Albinismus

M 3a

Aufgabe

1. Lest den Text zu Albinismus und beantwortet die folgenden Fragen.
2. Nennt die Merkmale eines Albinos mit ihrer Ursache.
3. Beschreibt mögliche seelische und körperliche Folgen für Simones Leben.
4. Stellt eine Vermutung auf, weshalb Albinos häufig Sonnenbrillen tragen.
5. Stellt die Stoffwechselkette vom Phenylalanin bis zum Melanin grafisch dar und markiert den beim Albinismus auftretenden Fehler.
6. Seht euch den Stammbaum an und folgert daraus den Erbgang des Albinismus.
7. Notiert alle möglichen Genotypen der Personen im Stammbaum.
Falls nötig, nutzt die Tippkarten am Pult.
8. Beschreibt, welche Chance für Simones Kinder besteht, an Albinismus zu erkranken, wenn sie einen reinerbig gesunden Mann heiratet.



Bei Albinos ist der Stoffwechsel aufgrund eines defekten Gens gestört. Normalerweise wird aus Phenylalanin Tyrosin hergestellt, das mithilfe eines Enzyms zu Melanin umgewandelt wird. Dieses Enzym fehlt beim Albinismus. Die Pigmentzellen in der Haut enthalten daher kein Melanin. Deshalb sieht die Haut äußerst blass aus und die Haare sind fast weiß. Die Augen erscheinen rot, da die Iris meist farblos ist und man bis auf den gut durchbluteten Augenhintergrund hindurchsehen kann. Albinismus kommt bei Tieren und Menschen vor.

Phenylalanin: eine Aminosäure, z. B. in Hühnerei enthalten

Melanin: gelblich-bräunlicher Farbstoff



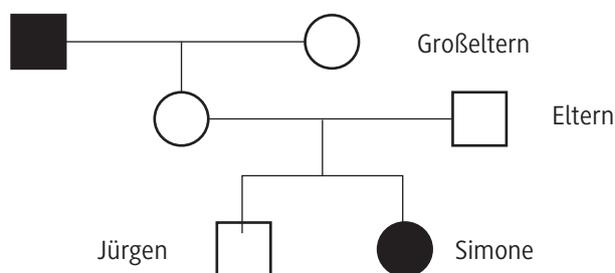
© photographer/iStock/Getty Images Plus

© Martin Harvey/The Image Bank

Die Eltern von Simone sind beide phänotypisch gesund. Auch ihr Bruder ist nicht betroffen. Nur Simone hat, wie ihr Großvater, weiße Haare und eine ganz helle Haut.

phänotypisch: äußerlich

□ männlich
○ weiblich
ausgefüllt = krank
leer = gesund

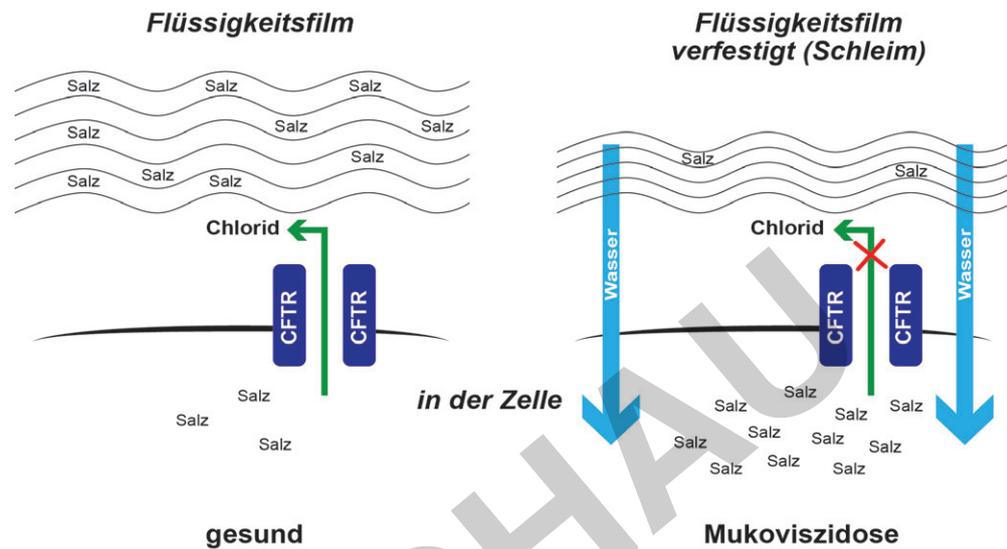


M 4

Mukoviszidose

Aufgaben

1. Lest den Text zu Mukoviszidose und beantwortet die folgenden Fragen.
2. Beschreibt die Krankheitssymptome der Mukoviszidose und ihre Ursache. Nutzt dazu die folgende Grafik zur Darstellung der Störung bei Mukoviszidose auf Zellebene.



Grafik: Sylvana Timmer

3. Nennt die genetische Ursache der Mukoviszidose und stellt aufgrund der Häufigkeit eine Vermutung zum Erbgang (dominant/rezessiv) der Krankheit auf.
4. Beschreibt Gegenmaßnahmen und Behandlungsmöglichkeiten der Mukoviszidose.

Mukoviszidose wird durch eine Veränderung auf Chromosom 7 verursacht. Der Gendefekt führt dazu, dass in vielen Organen des Körpers ein zäher Schleim produziert wird. Kann der Schleim trotz Sport, der den Schleim lockert, ständigem Husten, dem Inhalieren von Medikamenten und speziellen Atem- und Abklopftechniken nicht abgehustet werden, verstopfen die Atemwege und der Körper bekommt zu wenig Sauerstoff. Oft nisten sich Bakterien in dem Schleim ein, was vermehrt zu Lungenentzündungen führt. Auch das Verdauungssystem ist betroffen. Häufig können Bauchspeicheldrüse und Leber ihre gebildeten Verdauungssäfte aufgrund des verstopfenden Schleims nicht in den Dünndarm abgeben. Vor allem Fett kann daher nicht richtig verdaut werden. Bauchschmerzen, fettiger Stuhlgang und Verstopfung sind die Folge. Um das sowie auch starkes Untergewicht zu vermeiden, müssen die meisten Betroffenen zu jedem Essen Verdauungsenzyme einnehmen und eine Diät mit 30–50 % mehr Kalorien als ein Gesunder einhalten. Während noch vor 30 Jahren die meisten Betroffenen das Erwachsenenalter nicht erreichten, haben die heute etwa 8.000 Mukoviszidose-Patienten in Deutschland eine durchschnittliche Lebenserwartung von 53 Jahren. Etwa 4 % der Bevölkerung sind Träger des fehlerhaften Gens, das die Ausbildung des CFTR-Kanals in der Zellmembran stört. Bei zu wenig funktionierenden Kanälen bleibt zu viel Chlorid in der Zelle. Die Salzkonzentration in der Zelle wird zu hoch, wodurch Wasser in die Zelle hineinfließt. Der Flüssigkeitsfilm außerhalb der Zelle wird trockener und es entsteht der typische zähe Schleim.

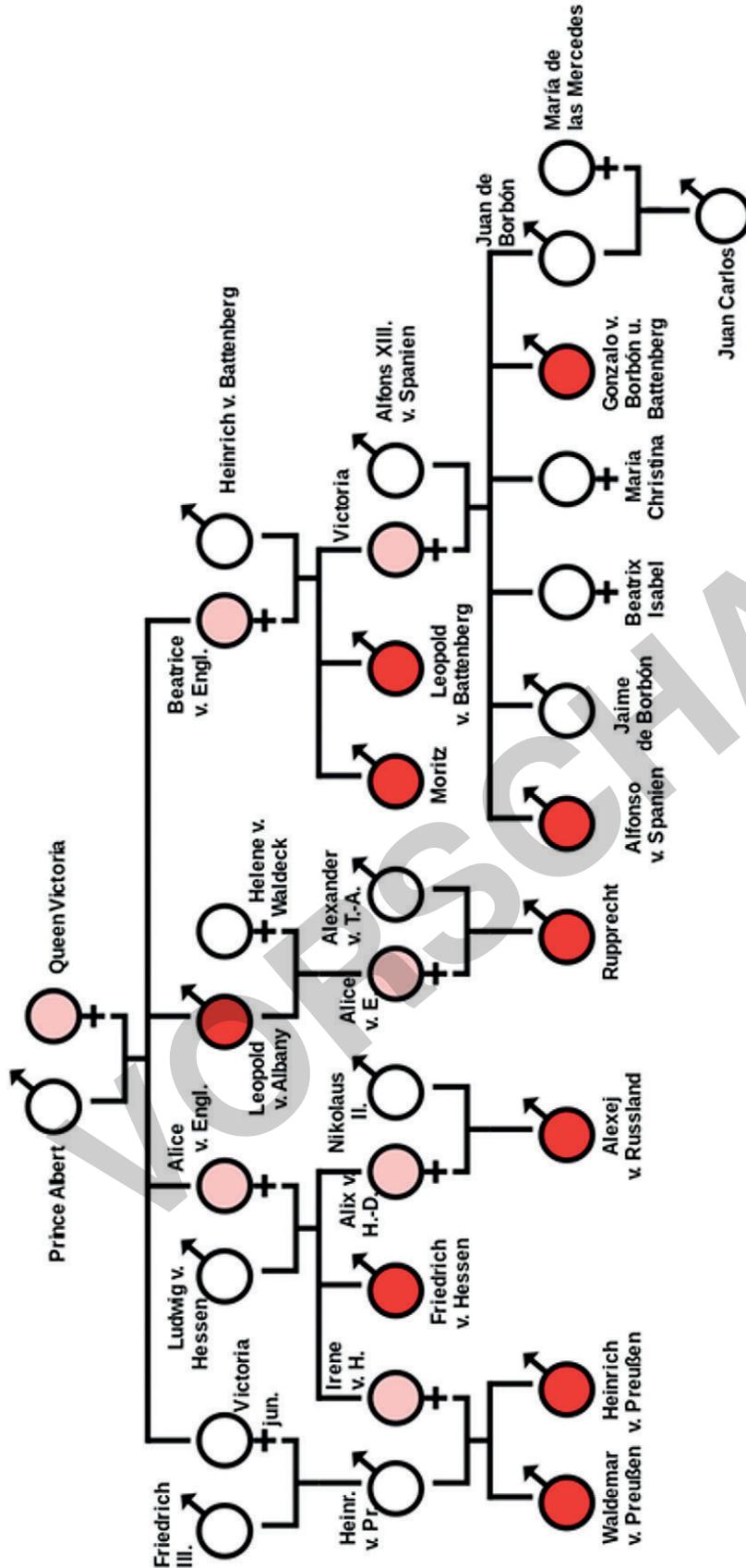


Abbildung 3

© RAABE 2021

Erbkrankheiten – Teste dich!

M 9

Aufgabe

Ergänze die Lücken des folgenden Textes mit den passenden Begriffen.

Tipp: Nimm bei Bedarf die Begriffe aus dem Wortspeicher unten zur Hilfe.



- a) _____
- _____: Der Farbstoff _____ entsteht normalerweise aus _____
 - Tyrosin, das aus Phenylalanin gebildet wird. Aufgrund eines defekten Gens kann das _____ zur Melaninproduktion nicht gebildet werden → _____ (oft mit stark eingeschränkter Sehfähigkeit); Betroffene müssen sich vor intensiver _____ schützen (hohes Hautkrebsrisiko)
 - _____: Mutation auf Chromosom 7, Bronchien verschleimen stark → Schleim abklopfen da sonst sehr leicht _____ entstehen, _____- und Eiweißverdauung sind gestört => Einnahme von _____ und erhöhte Kalorienzufuhr
 - _____: Phenylalanin kann nicht zu _____ abgebaut werden. Es entsteht Phenylbrenztraubensäure, die zu Hirnschäden bis zum Schwachsinn führt. Hilfe: Phenylalaninarme _____, Einnahme von Tyrosin und Enzymen, die Phenylalanin abbauen.
- b) _____
- _____ = _____, ca. ab 40 Jahren zeigt sich die Mutation auf Chromosom 4 => _____ durch Bildung eines fehlerhaften _____ => _____ Bewegungen, Sprach- und Gedächtnisverlust, _____ nach ca. 15 Jahren Krankheit
- c) _____ = _____
- Rot – Grün – Sehschwäche: _____% der Männer, _____% der Frauen sehen Rot und Grün als Grau und können die Farben nicht unterscheiden. Daher dürfen sie manche Berufe (Polizist, Elektriker, Pilot _____) normalerweise nicht ergreifen.
 - _____ = _____
 - Das Blut gerinnt sehr langsam oder gar nicht => auch kleine _____ sind _____. Grund für beide Krankheiten: ein Teil des _____ ist abgebrochen; bei Frauen wird der Fehler durch ein _____, gesundes _____-Chromosom ausgeglichen. Sie erkranken daher nicht, können aber das fehlerhafte _____-Chromosom als sogenannte _____ an ihre Kinder weitergeben.

Wortspeicher:

weiße Haare – gonosomale – dominante – rezessive – geschlechtsspezifische – unkontrollierte – Bluterkrankheit – lebensgefährlich – helle Haut – 9 – zweites – Hämophilie – X – Xr – Mukoviszidose – Veitstanz – rote Augen – 0,8 – Chorea Huntington – Gehirnstörungen – Melanin – Sonneneinstrahlung – Bus- und Taxifahrer – Verletzungen – Enzym – X-Chromosoms – Diät – Konduktorin – Verdauungsenzymen – Proteins – Albinismus – Tod – Phenylketonurie – Tyrosin

