

Studienkolleg der TU Berlin FSP Biologie Lösungen

Zu 1.a Die Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt.

- Das Elternpaar 3 / 4 ist gesund und hat ein krankes Kind. Das schließt einen dominanten Erbgang aus, bei dem kranke Kinder immer mindestens ein krankes Elternteil haben.
- Das Elternpaar 9 / 10, bei dem die Mutter erkrankt ist, müsste bei einem heterosomal-rezessiven Erbgang in jedem Fall einen kranken Sohn haben, Sohn 17 ist aber gesund. Das schließt einen heterosomal-rezessiven Erbgang aus.

Zu 1.b

	a = krankes Allel	A = gesundes Allel
1	aa	11 Aa / AA
2	Aa	12 Aa / AA
3	Aa	13 Aa
4	Aa	14 Aa
5	Aa	15 Aa / AA
6	aa	16 Aa
7	Aa	17 Aa
8	Aa / AA	18 Aa
9	Aa / AA	19 Aa / AA
10	aa	20 aa

Zu 1c

Aa x aa
A a x a a

Aa Aa aa aa

Die Wahrscheinlichkeit, kranke Kinder zu bekommen, beträgt in diesem Fall 50 %.

Zu 2.a mRNA zu 2 / I:

Aminosäuresequenz zu 2 / I:

mRNA zu 2 / II

Aminosäuresequenz zu 2 / II

5' AAU AUC AUC UUU CCU GUU UCC 3'

Asn Ile Ile Phe Gly Val Ser

5' AAU AUC UUU GGU GUU UCC 3'

Asn Ile Ile Gly Val Ser

Zu 2.b Es hat eine Deletion von 3 Basen stattgefunden, im Protein fehlt deshalb die Aminosäure Isoleucin.

Zu 2.c Befindet sich die Aminosäure Isoleucin im intakten Enzym im Bereich des aktiven Zentrums des Enzyms, wird die Funktionsfähigkeit mehr oder weniger stark gestört sein. Liegt die fehlende Aminosäure nicht im Bereich des aktiven Zentrums, ist die Funktionsfähigkeit möglicherweise weniger stark gestört.

Zu 2.d Eine stille Mutation ist eine Mutation (also eine Veränderung der Basensequenz) der DNA, die aber keine Veränderung der Aminosäuresequenz zur Folge hat (Grund: die Redundanz des genetischen Codes).

Beispiel: Man ersetzt im Triplet 509 die 3. Base U durch C, A oder G, in jedem Fall ist die resultierende Aminosäure Glycin.

Zu 2.e Eine Leserastermutation ist die Folge einer Deletion oder einer Insertion von z. B. einer oder zwei Basen, dadurch verschieben sich alle nachfolgenden Triplets und die komplette Aminosäuresequenz nach dieser Mutation ist falsch. Das Enzym wird kaum funktionsfähig sein.

Beispiel: Deletion der 2. Base im Triplet 505; dadurch ergibt sich folgende

Studienkolleg der TU Berlin FSP Biologie Lösungen

mRNA-Sequenz: 5' AUA UCA UCU UUG GUG 3'
Aminosäuresequenz: Ile Ser Ser Leu Val

Zu 2.f Eine Nonsensemutation ist eine Mutation, die zu einem Stopp-Codon mitten im codierenden Bereich führt, die Translation endet vorzeitig, das Protein ist verkürzt.

Zu 3.a Bei einer Zahl von 1480 Aminosäuren erwarte man $3 \cdot 1480$ Basenpaare = 4440 Basenpaare.

Zu 3.b Die Grund für die Differenz liegt in der Tatsache, dass eukaryotische Gene gestückelt sind, d.h. es gibt mehrere codierende Bereiche (=Exons) und dazwischen liegen nicht-codierende Bereiche, die Introns.

Zu 3.c Die nicht-codierenden Bereiche werden aus der sogenannten prä-mRNA durch Splicing entfernt. Dabei legen sich die Introns zu Schleifen, so dass die benachbarten Enden der Exons nebeneinander liegen, so dass in einem Schritt von einem Enzym die Introns ausgeschnitten und die Enden verbunden werden.

Zu 3.d An das 3'-Ende der mRNA wird nach der Transkription ein sogenannter Poly-A-Schwanz aus 150 bis 200 Adenin-Nucleotiden angehängt. Dadurch wird die mRNA weniger leicht durch Enzyme abgebaut.
Am 5'-Ende wird eine „Kappe“ (= cap) aus methyliertem Guanin aufgesetzt. Sie ist wichtig für den Kontakt zur kleinen Ribosomen-Untereinheit zu Beginn der Translation.

Zu 4.a

Phospholipide: Moleküle aus Glycerin, mit zwei Fettsäuren (lipophil = hydrophob) verestert und mit einem substituierten Phosphatrest (lipophob = hydrophil), dabei liegen die hydrophoben Enden des Moleküls zueinander gerichtet, die hydrophilen Enden zeigen zum Zellinnern, bzw. nach außen.

Zu 4.b Durch die Membranen wird die Zelle in zahlreiche Reaktionsräume aufgeteilt, das nennt man Kompartimentierung.
So können verschiedenen auf- und abbauende Stoffwechselfvorgänge unabhängig voneinander ablaufen.
Außerdem erhöht sich durch die Kompartimentierung die Konzentration der Stoffe in den Zellorganellen, so dass die Reaktionsgeschwindigkeit erhöht wird.

Zu 4.c Aktiver Transport ist ein Transport entgegen des Konzentrationsgefälles. Deshalb ist dafür Energie nötig.

Zu 5.a Telomere bestehen aus langen Folgen monotoner Sequenz-wiederholungen (=repetitive Sequenzen) von TTAGGG an beiden Enden eines Chromosoms.

Studienkolleg der TU Berlin FSP Biologie Lösungen

Zu 5.b Telomere schützen die Chromosomen vor enzymatischem Abbau.

Zu 5.c Prokaryoten-DNA braucht keine Telomere, da sie ringförmig ist und sich dadurch keine Replikationsprobleme ergeben und Exonucleasen nicht angreifen können.

Zu 5.d Zuerst muss das Enzym Helicase die beiden DNA-Stränge reißverschlussartig öffnen. Danach synthetisiert eine RNA-Polymerase (= Primase) einen kurzen RNA-Strang, den sogenannten Primer. Er dient als Anfangssequenz für die DNA-Polymerase III.

Die Polymerasen lesen in 3'-5'-Richtung und synthetisieren in 5'-3'-Richtung. Deshalb ist nur auf dem sog. Leitstrang (3'-5'-Richtung) kontinuierliche Synthese möglich.

Auf dem gegenüberliegenden Strang, dem sogenannten Folgestrang (5'-3'-Richtung) erfolgt die Synthese diskontinuierlich, in sogenannten Okazaki-Fragmenten.

Anschließend werden die Primer ausgeschnitten und durch DNA-Nucleotide ersetzt (DNA-Polymerase I. Eine Ligase verbindet die Stücke kovalent miteinander.

Zu 5.e An den äußersten Enden des Ribosoms kann die DNA-Polymerase nach Entfernen des Primers nicht ansetzen (sie kann nur synthetisieren, wenn sie eine Ansatzstelle aus DNA oder RNA hat). Dort würde bei jeder Replikation ein Stück DNA-Sequenz verloren gehen. Sind aber Telomere vorhanden, geht ein Stück von ihnen verloren, d. h. die DNA-Sequenz die verloren geht, enthält keine codierenden Sequenzen.

Zu 6.a Wenn keine stimulierenden Wachstumsfaktoren von der Nachbarzelle vorhanden sind, gibt es keine fördernde Signalkette. Es wird kein Transkriptionsfaktor gebildet, Expression eines zellteilungsfördernden Proteins unterbleibt.

Sind stimulierende Wachstumsfaktoren von der Nachbarzelle vorhanden, gibt es eine fördernde Signalkette, der Transkriptionsfaktor wird gebildet, die Expression eines zellteilungsfördernden Proteins findet statt.

Ist das ras-Gen mutiert, entsteht ein mutiertes Ras-Protein. Dieses erzeugt von sich aus Signale, auch wenn von der Nachbarzelle keine stimulierenden Signale kommen, so dass über die fördernde Signalkette ein Transkriptionsfaktor gebildet wird, der zu einer Zellteilung fördernden Protein führt.

Zu 6.b Zur Entstehung von Krebs sind mindestens zwei Mutationen in einer Zelle nötig, eine in einem Proto-Onkogen, eine in einem Tumor-Suppressor-Gen.

Zu 6.c Wenn ein Mensch schon eine der zur Krebsentstehung nötigen Mutationen geerbt hat, ist die Wahrscheinlichkeit, Krebs zu bekommen deutlich erhöht.

Zu 6.d Metastasen sind Tochtertumore. Sie können entstehen, wenn sich einzelne Krebszellen vom Tumor ablösen, mit Blut oder Lymphe durch den Körper transportiert werden, und an anderer Stelle ein neuer Tumor entsteht.

Zu 7.a Ein konstitutives Gen ist ein Gen, das immer exprimiert wird, also nicht reguliert wird. Ein reguliertes Gen unterliegt einer Regulation, d.h. die Genexpression kann an- und abgeschaltet werden.

Ein Strukturgen ist ein Gen, das für ein Strukturprotein (z. B. ein Enzym) codiert (also nicht für ein Regulatorprotein

Studienkolleg der TU Berlin FSP Biologie Lösungen

Zu 7.b Endproduktrepression

Zu 7.c -Vom Regulatorgen wird ein Repressor exprimiert.

Wenn die Aminosäure Tryptophan nicht vorhanden ist, ist der Repressor inaktiv und kann nicht an den Promotor binden. So kann die RNA-Polymerase binden und die mRNA für die Strukturgene herstellen, so dass die Strukturgene für die Synthese von Tryptophan gebildet werden.

Ist Tryptophan vorhanden, bindet es an den Repressor: Dieser wird dadurch aktiv (Konformationsänderung), bindet an den Operator, so dass die RNA-Polymerase nicht binden kann und die Expression der Enzyme für den Tryptophan-Aufbau unterbleibt.

Zu 8.a Enzyme verändern den Reaktionsmechanismus und reduzieren dadurch die Aktivierungsenergie.

Zu 8.b Je höher die Temperatur, desto größer die Reaktionsgeschwindigkeit.

Bei zunehmender Temperatur werden jedoch die Enzymmoleküle inaktiviert (Temperatur ist Energie, die Bindungen lösen kann und so die Tertiärstruktur eines Proteins zerstört).

Legt man beide Kurven übereinander, resultiert die Kurve, die ein Temperatur-optimum zeigt. Dort ist die Reaktionsgeschwindigkeit am höchsten, die Inaktivierung spielt noch keine Rolle. Das Temperaturoptimum entspricht in etwa der Körpertemperatur.

Zu 8.c Kartoffeln enthalten das Enzym Katalase. Kocht man die Kartoffel, wird das Enzym inaktiviert. Man tropft H_2O_2 auf rohe bzw. gekochte Kartoffeln. Bei der rohen Kartoffel sieht man Gasentwicklung, bei der gekochten nicht.

Durch das Enzym Katalase wird folgende Reaktion katalysiert: $2\text{H}_2\text{O}_2 \rightarrow 2\text{H}_2\text{O} + \text{O}_2$
Die Gasentwicklung (O_2) zeigt die Reaktion an, die nur bei intakter Katalase in rohen Kartoffeln stattfindet.

Zu 8.d Funktioniert die Katalase nicht, wird Wasserstoffperoxid, das bei unterschiedlichen Reaktionen in der Zelle gebildet wird, nicht abgebaut. Es schädigt die Zelle.