

## C 1 Mitochondrien und mitochondriale DNA

Mitochondrien werden als „Kraftwerke“ der Zellen bezeichnet. Sie verfügen über ein eigenes Genom, die so genannte mt-DNA. Da bei der Befruchtung die Mitochondrien des Spermiums von der Eizelle zerstört werden, besitzt die Zygote ausschließlich mütterliche Mitochondrien bzw. mütterliche mt-DNA.

1. Fertigen Sie eine beschriftete Skizze des elektronenmikroskopischen Aufbaus eines Mitochondriums an! 6 BE

2. Die ringförmige DNA der menschlichen Mitochondrien (= mt-DNA) besteht aus 16 569 bp (Basenpaaren) und beinhaltet 37 Gene, von denen die meisten für Enzyme des aeroben Glucoseabbaus oder für Strukturproteine codieren. Es sind Krankheitsbilder wie z. B. das Leigh-Syndrom bekannt, deren Auslöser Punktmutationen auf der mt-DNA sind.

2.1. Definieren Sie den Begriff Punktmutation und beschreiben Sie allgemein zwei mögliche Konsequenzen für das codierte Protein! 5 BE

2.2 Eine der häufigsten Mutationen beim Leigh-Syndrom führt zu einem Austausch der Aminosäure Leucin gegen Arginin in einem mitochondrialen Protein. Die Folge ist eine verminderte ATP-Synthese.

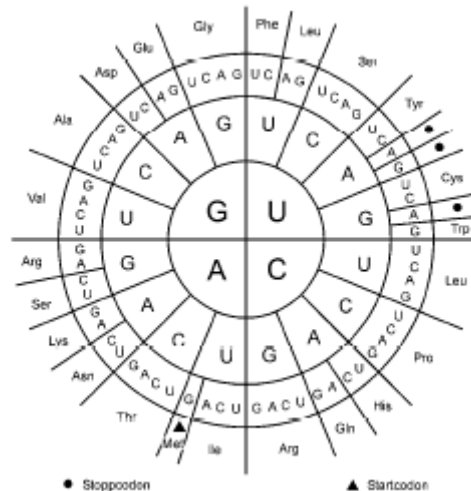


Abb. 1: Code-Sonne (Leserichtung von innen nach außen)

Erläutern Sie mithilfe der Code-Sonne die Entstehung dieses Aminosäureaustausches! 4 BE

2.3 Beim Leigh-Syndrom liegt eine Störung des mitochondrialen Energiestoffwechsels vor. Mögliche Symptome für diese Erkrankung sind Muskelschwäche oder Atemlähmung. Der folgende Stammbaumausschnitt wurde bei einer Familienberatung erstellt. Das Ehepaar (Personen Nr. 1 und Nr. 2) möchte erfahren, mit welcher Wahrscheinlichkeit ein mögliches Kind am Leigh-Syndrom erkrankt!

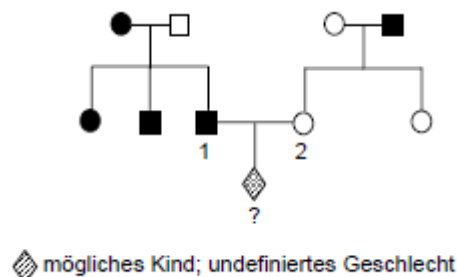


Abb. 2: Stammbaum einer Familie mit Leigh-Syndrom

Leiten Sie unter Bezugnahme auf die gegebenen Informationen ab, mit welcher Wahrscheinlichkeit das Kind des Ehepaares am Leigh-Syndrom erkranken würde! 6 BE

2.4. Funktionsstörungen der Mitochondrien betreffen auch die Muskelzellen. Besteht der Verdacht auf eine solche mitochondriale Funktionsstörung, wird der Lactat-Wert im Blut bestimmt. (Lactat = Anion der Milchsäure) Begründen Sie diese Diagnose-Empfehlung! 6 BE

3 Zur Aufklärung von Verbrechen kann bei molekularbiologischen Untersuchungen statt der DNA aus Zellkernen (Kern-DNA) auch mitochondriale DNA herangezogen werden. Dies ist nötig, wenn die Kern-DNA im Untersuchungsmaterial bereits stark abgebaut oder nur in sehr geringen Mengen vorhanden ist. Die am Tatort gefundenen DNA-Fragmente werden mithilfe der Polymerase-Ketten-Reaktion (PCR) zunächst vervielfältigt, um sie später aussagekräftig auswerten zu können. Beschreiben Sie mithilfe eines beschrifteten Ablaufschemas die PCR-Methode! 7 BE

4 Der Ursprung des modernen Menschen ist nach wie vor ein in der Wissenschaft intensiv diskutiertes Thema. Aus der Untersuchung der mt-DNA innerhalb der Bevölkerung verschiedener Kontinente erhoffen sich Forscher einen Aufschluss über den geographischen Ursprung des Homo sapiens. In der unten angegebenen Tabelle sind die Unterschiede der mt-DNA innerhalb der Bevölkerung verschiedener Kontinente dargestellt.

Bevölkerung	mt-DNA-Unterschiede [%]
Afrika	0,47
Asien	0,35
Australien	0,25
Europa	0,23

Tab.: Variabilität der mt-DNA innerhalb der Bevölkerung verschiedener Kontinente

Erstellen Sie auf Grundlage dieser Daten eine begründete Hypothese zum geographischen Ursprung und zur Ausbreitung des Homo sapiens!

Achten Sie bei Ihren Ausführungen darauf, dass folgende Voraussetzungen für die Werte in der Tabelle gelten sollen:

- Die Geschwindigkeit, mit der Sequenzunterschiede entstehen, ist in den betrachteten Bevölkerungen gleich.
- Die sequenzunterschiede sind „selektionsneutral“, d. h. sie sind weder von Vor- noch von Nachteil für den Merkmalsträger für die Lebensumstände. 6 BE