Genommutationen und Pränataldiagnostik

Name: Date:

Einleitung

In diesem Arbeitsblatt lernst du, was Genommutationen sind und wie sich diese von Genmutationen unterscheiden. Außerdem lernst du ein Beispiel für eine durch eine Genommutation ausgelöste Krankheit kennen. Am Ende geht es um die Diagnostik und deren ethische Vertretbarkeit.

Genommutationen: Ein Blick auf die Veränderungen im Erbgut

Genommutationen sind faszinierende genetische Veränderungen, die das gesamte Erbgut einer Zelle betreffen und somit weitreichende Auswirkungen auf die biologische Funktion eines Organismus haben können. Im Gegensatz zu einer Genmutation, die nur ein einzelnes Gen betrifft, verändern Genommutationen die Anzahl oder Struktur der Chromosomen. Diese Mutationen können spontan auftreten oder durch äußere Faktoren wie Strahlung oder chemische Einflüsse ausgelöst werden.
Es gibt verschiedene Typen von Genommutationen. Eine häufige Form ist die Aneuploidie, bei der einzelne Chromosomen fehlen oder zusätzliche Kopien vorhanden sind. Dies kann zu erheblichen gesundheitlichen Problemen führen, da das Gleichgewicht der genetischen Information gestört ist. Eine weitere Form ist die Polyploidie, bei der ein kompletter Satz von Chromosomen vervielfältigt wird. Diese Art der Mutation ist weniger häufig beim Menschen, tritt jedoch in der Pflanzenwelt häufiger auf und kann dort zu positiven Eigenschaften wie erhöhter Größe oder Widerstandsfähigkeit führen.
Genommutationen entstehen oft während der Zellteilung, wenn die Chromosomen nicht korrekt auf die Tochterzellen verteilt werden. Dies kann durch fehlerhafte Spindelfasern verursacht werden, die die Chromosomen nicht richtig ziehen, oder durch Fehler bei der DNA-Replikation. Auch Umweltfaktoren, wie ionisierende Strahlung oder bestimmte Chemikalien, können die Integrität der Chromosomen beeinflussen und Mutationen hervorrufen.
Ein bekanntes Beispiel für eine Genommutation ist die Trisomie 21, auch bekannt als Down-Syndrom. Diese genetische Erkrankung entsteht durch das Vorhandensein eines dritten Chromosoms 21, wodurch ein Ungleichgewicht in der genetischen Information erzeugt wird. Menschen mit Trisomie 21 haben oft charakteristische körperliche Merkmale, wie ein flaches Gesicht und mandelförmige Augen, sowie geistige Entwicklungsverzögerungen. Die Ausprägung der Symptome kann stark variieren, wobei einige Betroffene relativ selbstständig leben können, während andere umfassendere Unterstützung benötigen. Trotz der Herausforderungen, die mit Trisomie 21 verbunden sind, führen viele Betroffene ein erfülltes Leben und machen wertvolle Beiträge zur Gesellschaft.
Genommutationen, wie die Trisomie 21, zeigen eindrucksvoll, wie komplex und gleichzeitig faszinierend die Welt der Genetik ist. Die Erforschung dieser Mutationen hilft, unser Verständnis von genetischen

Erkrankungen zu vertiefen und kann langfristig zur Entwicklung neuer therapeutischer Ansätze beitragen.

📝 **Nenne zwei Formen von Genommutationen und beschreibe kurz, wie sie sich auf den Organismus auswirken können.**

📝 **Erkläre, wie Umweltfaktoren Genommutationen hervorrufen können.**

Genommutationen und Pränataldiagnostik

Name: Date:

📝**Wähle für jede Frage die richtige Antwort aus.**

Welche der folgenden Aussagen beschreibt eine Aneuploidie korrekt?

- ○ Einzelne Chromosomen fehlen oder zusätzliche Kopien sind vorhanden
- ○ Ein kompletter Satz von Chromosomen wird vervielfältigt
- ○ Die Chromosomenstruktur verändert sich durch Brüche
- ○ DNA-Sequenzen werden verdoppelt

Warum kann eine Polyploidie in Pflanzen zu positiven Eigenschaften führen?

- ○ Sie verursacht eine erhöhte Strahlungsempfindlichkeit
- ○ Sie führt zu einer erhöhten Größe oder Widerstandsfähigkeit
- ○ Sie reduziert die Anzahl der Chromosomen ○ Sie erhöht die Anzahl der Mutationen

Was ist ein bekanntes Beispiel für eine Genommutation beim Menschen?

○ Trisomie 21 ○ Sichelzellanämie ○ Mukoviszidose ○ Hämophilie

Wie können äußere Faktoren Genommutationen beeinflussen?

- ○ Sie können die Integrität der Chromosomen durch ionisierende Strahlung oder Chemikalien beeinflussen
- ○ Sie können die Anzahl der Chromosomen erhöhen
- ○ Sie können die Zellteilung vollständig verhindern
- ○ Sie können die RNA-Sequenzen verdoppeln

Was ist eine typische Folge einer Genommutation während der Zellteilung?

- ○ Chromosomen werden nicht korrekt auf Tochterzellen verteilt
- ○ Die DNA-Sequenzen werden vollständig gelöscht ○ Es entstehen zusätzliche Zellmembranen
- ○ Die Zellteilung wird beschleunigt

Genommutationen und Pränataldiagnostik

Name: Date:

Der Unterschied zwischen Genom- und Genmutationen

Der Hauptunterschied zwischen **Genommutationen** und **Genmutationen** liegt im Umfang der Veränderung im Erbgut:

Genmutationen:

- Genmutationen betreffen **einzelne Gene** und führen zu Veränderungen in der DNA-Sequenz eines bestimmten Gens.
- Sie entstehen durch kleine Änderungen in der Basenfolge, wie Punktmutationen (Austausch einzelner Basen), Insertionen (Einfügen zusätzlicher Basen) oder Deletionen (Verlust von Basen).
- Genmutationen können die Struktur oder Funktion des resultierenden Proteins verändern, was zu einer Vielzahl von physischen oder funktionellen Auswirkungen führen kann.
- **Beispiele**: Sichelzellenanämie (Punktmutation im HBB-Gen), Mukoviszidose (Deletion im CFTR-Gen).

📝 **Erkläre den Unterschied zwischen Genommutationen und Genmutationen.**

Genommutationen und Pränataldiagnostik

Name: Date:

Pränataldiagnostik: Früherkennung von Genommutationen

Pränataldiagnostik bietet werdenden Eltern die Möglichkeit, genetische Mutationen wie Trisomie 21 bereits während der Schwangerschaft zu erkennen. Zu den gängigen Verfahren gehört die Ultraschalluntersuchung, die strukturelle Anomalien sichtbar machen kann. Ergänzend dazu werden Bluttests eingesetzt, um DNA-Fragmente des Fötus zu analysieren. Eine präzise Methode ist die Chorionzottenbiopsie, bei der Zellen aus der Plazenta entnommen und auf genetische Auffälligkeiten untersucht werden. Auch die Amniozentese, die Fruchtwasser aus der Gebärmutter entnimmt, ermöglicht umfassende genetische Tests.

Die Pränataldiagnostik eröffnet Eltern die Chance, sich frühzeitig auf mögliche genetische Besonderheiten ihres Kindes einzustellen. Gleichzeitig wirft sie ethische Fragen auf. Die Entscheidung, ob weitere Schritte unternommen werden, kann emotional belastend sein und erfordert eine sorgfältige Abwägung der Informationen, die durch die Diagnostik bereitgestellt werden. Manche Eltern stehen vor der schwierigen Wahl, ob sie eine Schwangerschaft fortsetzen oder beenden sollen. Diese Entscheidungen sind höchst persönlich und sollten von umfassender Beratung begleitet werden.

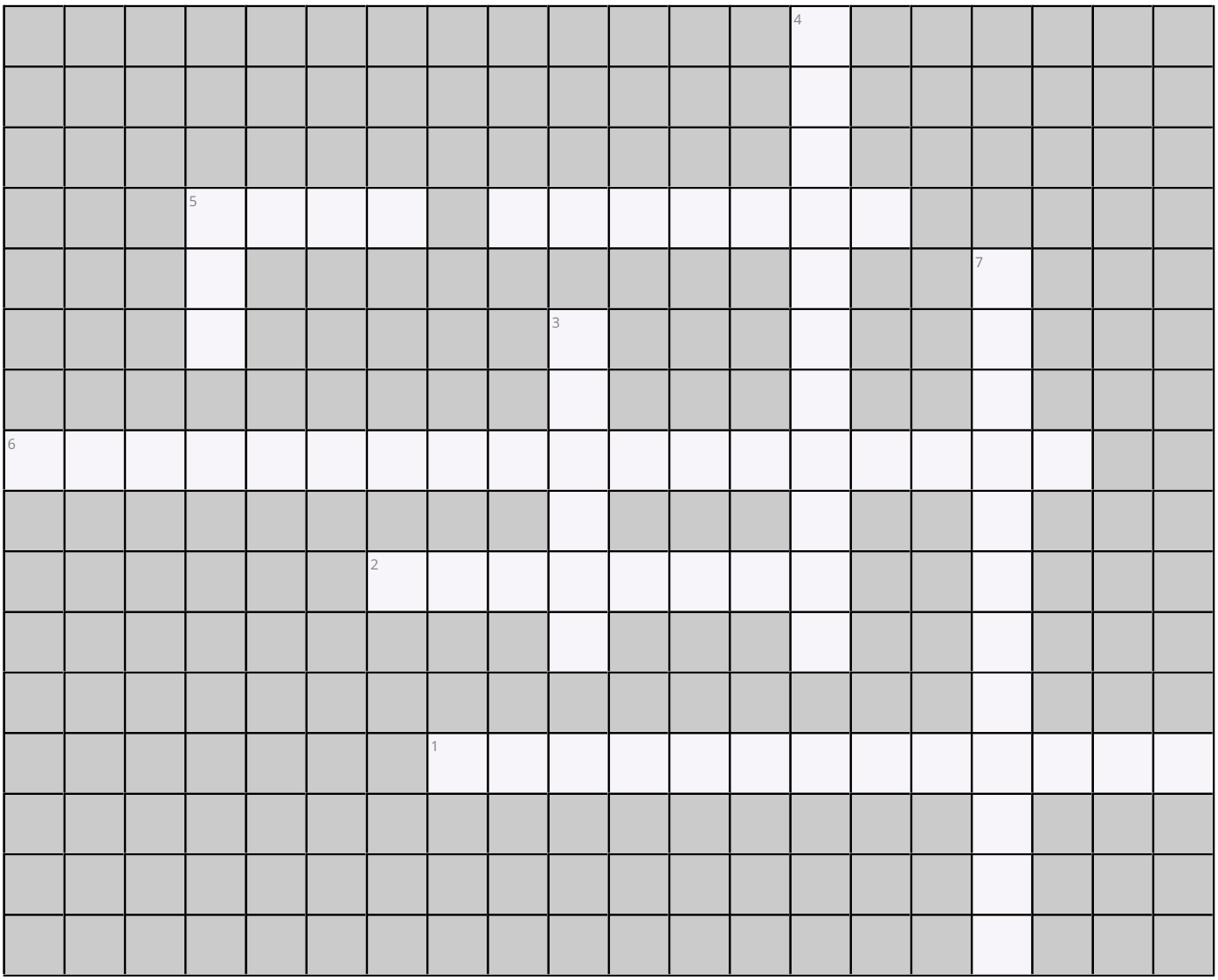
Insgesamt ermöglicht die Pränataldiagnostik eine fundierte Entscheidungsfindung, erfordert jedoch auch ein sensibles Vorgehen, um den individuellen Bedürfnissen und Werten der Eltern gerecht zu werden. Das Streben, genetische Mutationen frühzeitig zu erkennen, sollte stets im Einklang mit ethischen Grundsätzen und der Wahrung der Autonomie der werdenden Eltern stehen.

📝 **Schreibe einen kurzen Essay über die ethische Bedeutung der Pränataldiagnostik. Diskutiere, wie die frühe Erkennung von genetischen Mutationen werdende Eltern vor schwierige Entscheidungen stellt und welche moralischen Überlegungen dabei eine Rolle spielen.**

Genommutationen und Pränataldiagnostik

Name: Date:

📌 **Fülle das Kreuzworträtsel aus.**



Across

1 Veränderungen im Erbgut, die das gesamte Genom betreffen (13)
2 Chromosomenanomalie mit dreifacher Ausprägung eines Chromosoms (8)
5 Genommutation mit dreifachem 21. Chromosom (12)
6 Untersuchung des ungeborenen Kindes vor der Geburt (18)

Down

3 Zellteilung bei der Bildung von Geschlechtszellen (6)
4 Träger der Erbinformation im Zellkern (11)
5 Molekül, das die genetische Information trägt (3)
7 Invasive Methode zur Untersuchung des Fruchtwassers (12)