

Kinder ohne Tränen – Leben mit NGLY1-Defizienz

von Werner Lingg



© LUNAMARINA/iStock Photos

Die vorliegende Klausuraufgabe verknüpft zellbiologische Inhalte (Feinbau der Zelle und Zellorganellen) mit molekulargenetischen Kenntnissen und stellt die Prüfungsinhalte in den Kontext der berührenden Geschichte eines genetisch bedingt erkrankten Kindes. In diesem Zusammenhang werden die Notwendigkeit der zytologischen Grundlagenforschung für den medizinischen Fortschritt sowie die Bedeutung molekulargenetischer Tests für die moderne Medizin hervorgehoben und für die Schülerinnen und Schüler anhand eines konkreten Beispiels deutlich.

Kinder ohne Tränen – Leben mit NGLY1-Defizienz

Kompetenzprofil

- Niveau: grundlegend, weiterführend
- Fachlicher Bezug: Zellbiologie, Genetik
- Methode: Klausur (ca. 90 Min.)
- Basiskonzepte: Struktur und Funktion, Regelung und Steuerung
- Erkenntnismethoden: beschreiben, vergleichen, Darstellungen verwenden
- Kommunikation: erklären, Fachsprache verwenden
- Reflexion: Folgen beurteilen
- Inhalt in Stichworten: Drüsenzelle, endoplasmatisches Retikulum, Zellorganellen, Enzym NGLY1, Glykoprotein, Proteinabbau, ERAD, Genmutation

Autor: Werner Lingg

Methodisch-didaktische Hinweise

Die vorliegende Klausuraufgabe verknüpft zellbiologische Inhalte (Feinbau der Zelle und Zellorganellen) mit molekulargenetischen Kenntnissen und stellt die Prüfungsinhalte in den Kontext der berührenden Geschichte eines genetisch bedingt erkrankten Kindes. In diesem Zusammenhang werden die Notwendigkeit der zytologischen Grundlagenforschung für den medizinischen Fortschritt sowie die Bedeutung molekulargenetischer Tests für die moderne Medizin hervorgehoben und für die Schülerinnen und Schüler anhand eines konkreten Beispiels deutlich.

M 1 Kind ohne Tränen



„Ich habe den Mörder meines Sohnes gefunden. Es hat drei Jahre gedauert. Aber wir haben es geschafft. Ich sollte einen Punkt klarstellen: Mein Sohn ist nicht wohl am Leben. Trotzdem hat sich herausgestellt, dass meine Frau Cristina und ich für seinen Tod verantwortlich sind. Mein Sohn Bertrand leidet an einer neuartigen genetischen Störung. Er ist Patient 0.“

verändert nach: Matt Might (Übersetzung Thomas Hühn) „Wie wir den Mörder meines Sohnes zur Strecke gebracht haben“ www.2uo.de/moerder-meines-sohnes, 6. Juli 2014

Diese verstörenden Zeilen entstammen dem im Juli 2014 veröffentlichten Internet-Blog „Hunting down my son's killer“ von Matt Might, dem Vater des 2007 geborenen Bertrand. Ab dessen drittem Lebensmonat fielen seinen Eltern erstmals seltsam „ruckelige“ Bewegungen auf, wenige Monate später kam Bertrands Gehirnentwicklung zum Stillstand, seine Leberwerte waren alarmierend schlecht. Die Ärzte konnten nicht helfen, da sich keine Diagnose als zutreffend erwies. Die Eltern waren verzweifelt: „Alle Organe, Leber, Hirn und Herz scheinen einen finsternen Wettstreit eröffnet zu haben, mit dem Ziel, ihn umzubringen.“

Ein Symptom fiel besonders auf: Wenn der Junge weinte, flossen keine Tränen. Seine Augen waren oft entzündet, die Hornhaut war vernarbt. Die Ursache dafür scheint einer extrem seltenen Fehlfunktion des endoplasmatischen Retikulums (ER) in den Tränendrüsenzellen, zu liegen.

Tränenflüssigkeit besteht im Wesentlichen aus einer wässrigen Lösung aus Proteinen, Kohlenhydraten und Kohlenhydraten. Abb. 1 zeigt schematisch vereinfacht den Bau einer Drüsenzelle.

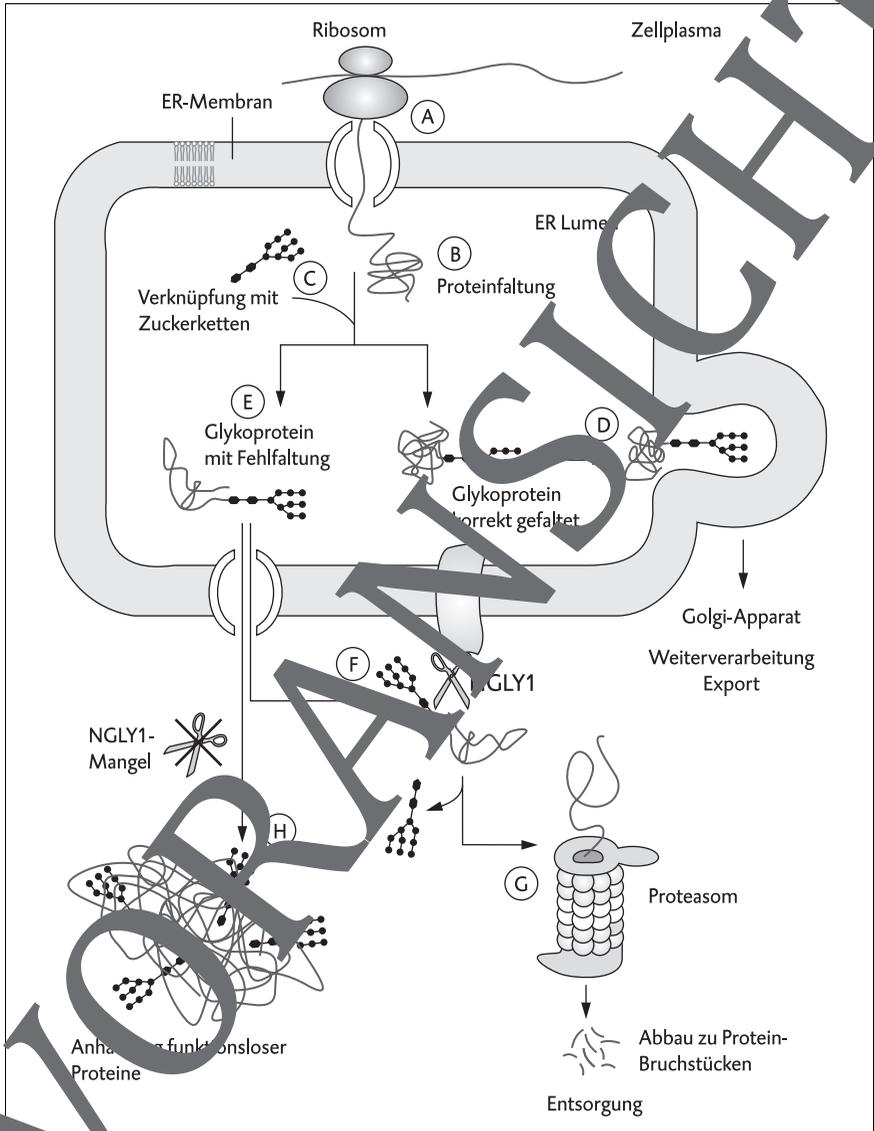


Abb. 2. Vereinfachtes Schema der ER-assoziierten Degradation (ERAD)

Mehr Materialien für Ihren Unterricht mit RAAbits Online

Unterricht abwechslungsreicher, aktueller sowie nach Lehrplan gestalten – und dabei Zeit sparen.
Fertig ausgearbeitet für über 20 verschiedene Fächer, von der Grundschule bis zum Abitur: Mit RAAbits Online stehen redaktionell geprüfte, hochwertige Materialien zur Verfügung, die sofort einsetz- und editierbar sind.

- ✓ Zugriff auf bis zu **400 Unterrichtseinheiten** pro Fach
- ✓ Didaktisch-methodisch und **fachlich geprüfte Unterrichtseinheiten**
- ✓ Materialien als **PDF oder Word** herunterladen und individuell anpassen
- ✓ Interaktive und multimediale Lerneinheiten
- ✓ Fortlaufend **neues Material** zu aktuellen Themen



Testen Sie RAAbits Online
14 Tage lang kostenlos!

www.raabits.de

