

SCHOOL-SCOUT.DE

Unterrichtsmaterialien in digitaler und in gedruckter Form

Auszug aus:

Retinopathia pigmentosa - eine Genmutation verdunkelt langsam die Welt

Das komplette Material finden Sie hier:

School-Scout.de

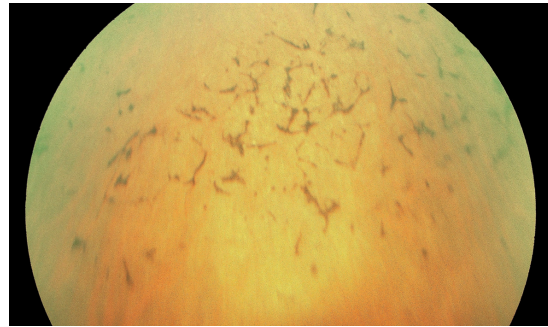


Retinopathia pigmentosa – eine Genmutation verdunkelt langsam die Welt

Barbara Jäger, Tuttlingen

Häufig wird Retinopathia pigmentosa bereits in der Kindheit bemerkt. Die Kinder stoßen sich öfter und haben nachts Schwierigkeiten, etwas zu erkennen. An der Schultafel können sie nicht alles lesen.

Doch wie entsteht diese genetisch bedingte Krankheit? Ihre Schüler befassen sich mit den ihr zugrunde liegenden Mutationen und deren Auswirkungen. An Fallbeispielen untersuchen sie im Rahmen einer fiktiven genetischen Sprechstunde die Vererbungsmöglichkeiten der Krankheit. Zudem betrachten Ihre Lernenden Hilfsmöglichkeiten für Erkrankte.



Bei Retinopathia pigmentosa zeigt der Augenhintergrund dunkle Flecken. Zudem sterben Stäbchen und Zapfen ab.

© Augenklinik der Universität Tübingen, Steinbeis-Transferzentrum eyetrial, Andrea Sum

II/B3

Der Beitrag im Überblick

Niveau: Sekundarstufe II

Dauer: 3 Stunden

Der Beitrag enthält Materialien für:

- ✓ Gruppenarbeit zu den Vererbungswegen
- ✓ problemorientierten Unterricht
- ✓ Wissensüberprüfung

Kompetenzen:

- Verstehen und erklären, welche Auswirkungen Mutationen auf den Organismus haben können
- In der Lage sein, Stammbäume zu erstellen und das Krankheitsrisiko eines Kindes vorherzusagen
- Sich mit der Erkrankung Retinopathia pigmentosa sowie ihrem Verlauf und ihren Therapiemöglichkeiten auseinandersetzen
- Präsentieren vor der Klasse üben

*Fachwissenschaftliche Orientierung***Die Krankheit „Retinopathia pigmentosa“ – was steckt dahinter?**

Retinopathia pigmentosa, die Krankheit, die im Mittelpunkt dieser Unterrichtsreihe steht, ist besser bekannt unter ihrem älteren Namen *Retinitis pigmentosa*. Da die Endung „-itis“ auf eine Entzündung hinweist und bei dieser Erkrankung eigentlich keine Entzündung vorliegt, wurde der Name geändert. Der Terminus *pigmentosa* bezieht sich bereits auf eines der Symptome der Krankheit, die **dunklen Flecken**, die auf dem Augenhintergrund zu sehen sind. Dabei handelt es sich um **Pigmenteinlagerungen**.

Welche Symptome bringt die Krankheit mit sich?

Das Symptom, welches bei Erkrankten meist schon in früher Kindheit erkannt wird, ist die typische **Nachtblindheit**. Erkrankte haben Probleme, in der Dämmerung oder nachts zu sehen. Auf der anderen Seite ist die Sicht wegen starker **Blendempfindlichkeit** auch bei starkem Sonnenschein sehr beeinträchtigt.

Zusätzlich besteht eine **Einschränkung des Blickfeldes**. Diese wird als sogenannter „Tunnelblick“ bezeichnet und macht sich zunächst an den **Rändern des Sichtfeldes** bemerkbar. Außenstehende bemerken oft, dass die Betroffenen sich öfter stoßen als andere. Mit Fortschreiten der Krankheit wird das Blickfeld auch nach oben und unten hin eingeschränkt. Die Erkrankten bewegen sich zunehmend vorsichtiger und unsicherer fort. Des Weiteren kommt es zu einer **Störung des Farbsehens** und **Kontraste** werden nicht mehr gut wahrgenommen.

Hinzu kommen die namensgebenden **Flecken auf der Netzhaut**. In diesen Bereichen ist keine Seh wahrnehmung mehr möglich. Diese Flecken breiten sich weiter aus, wodurch das Sichtfeld immer unvollständiger wird. Auch das Farbsehen wird mit der Zeit erschwert.

Die Krankheit führt in der Regel zur **Erbblindung**. Da die Krankheit aber ganz individuell fortschreitet, lässt sich nicht voraussagen, ob noch ein Restsehvermögen erhalten bleibt.

Worin liegt die biologische Ursache der Erkrankung?

Bei betroffenen Familien wurden bereits viele **unterschiedliche Mutationen** erkannt, die für die Krankheit verantwortlich sind.

Ein Beispiel für die Auswirkungen der Mutation findet sich im sogenannten prpf31-Gen. Dieses Gen codiert für ein **prä-mRNA-Spleißenzym**. Durch eine **Deletion** zweier Basen (durch Gentests kann bei den betroffenen Familien genau festgestellt werden, welche Basen betroffen sind), kommt es zu einer **Rastermutation**, da sich das Ablesemuster der Triplets verschiebt.

Aufgrund der Rastermutation wird das Gen falsch abgelesen und **nicht in die richtige Aminosäuresequenz übersetzt**. Das **prä-mRNA-Spleißenzym** ist dann **nicht funktionsfähig**. Es sollte normalerweise ein Gen spleißen, welches für ein **Regulatorprotein** codiert, das die **Lebensdauer** von **Stäbchen und Zapfen** auf der **Netzhaut reguliert**. Wie genau diese Regulation abläuft, ist noch nicht geklärt.

Durch das fehlende Spleißenzym kann das Regulatorprotein nicht korrekt zusammengesetzt werden. Zuerst verlieren die **Stäbchen** ihre Funktionsfähigkeit. Sie sind für die Hell-Dunkel-Wahrnehmung zuständig und am Rande des Gesichtsfeldes lokalisiert. Im Verlauf der Krankheit werden auch die **Zapfen**, die für das Farbsehen zuständig sind und im Sehzentrum lokalisiert sind, ebenfalls zerstört. Schließlich kommt es zur **Erbblindung**.

Ein Blick auf die Betroffenen – wer kann erkranken?

Die Krankheit *Retinopathia pigmentosa* kann über alle Vererbungswege vererbt werden. In einigen Familien wird die Krankheit **rezessiv**, in anderen **dominant** vererbt. Zusätzlich finden sich Familien, in denen die Mutation **X-chromosomal rezessiv** vererbt wird.

In selteneren Fällen kommt es auch vor, dass die Krankheit dominant, aber mit unvollständiger Penetranz vererbt wird. Dann ist die Krankheit zwar im Genotyp verankert, es kommt jedoch nicht zu deren Ausbruch. Die Krankheit kann bei Trägern lebenslang ausbrechen, muss aber nicht.

Betroffene, bei denen die Krankheit in der Familie vorkommt, können sich in **humangenetischen Beratungsstellen** Hilfe holen. Dort werden Stammbäume erstellt, durch die zunächst der vorliegende Erbgang nachvollzogen wird. Daraus können dann Vorhersagen bezüglich der Nachkommen gemacht werden.

Natürlich können jedoch durch Spontanmutationen auch immer wieder Menschen erkranken, bei denen die Krankheit in der Familie bisher nicht vorkam.

Was kann man tun? – verschiedene Therapiemöglichkeiten

Obwohl die Erkrankung vor 150 Jahren zum ersten Mal beschrieben wurde, gibt es bis heute nicht viele Möglichkeiten der Therapie. Eine **Heilung** ist bisher **nicht möglich**. Die Therapien zielen darauf hin, das Fortschreiten der Krankheit möglichst lange hinauszuzögern. Es gibt Ansätze, die dies über Akkupunktur, Sauerstoffbehandlungen etc. versuchen. Das Problem bei allen diesen Studien liegt darin, dass der **Verlauf der Krankheit** sehr **individuell** ist. Dadurch ist die Frage, ob der Verlauf verlangsamt oder gar gestoppt wurde, nicht leicht zu beantworten.

Für Menschen, die ihr Sehvermögen bereits fast vollständig verloren haben, wurde ein elektronischer Chip entwickelt. Dieser wird in die Retina eingesetzt. Auf diese Weise sind bei den Betroffenen unter Umständen wieder erste Seherfolge möglich.

Ebenfalls wird die Möglichkeit der Gentherapie erforscht. Eine solche Gentherapie zielt darauf ab, die defekten Gene in der Retina zu ersetzen.

Die Tatsache, dass die Krankheit nicht so verbreitet ist, verhindert vielfach eine intensive Forschung, da diese für die Unternehmen nicht lukrativ ist.

*Didaktisch-methodische Orientierung***Warum sollte dieses Thema im Unterricht behandelt werden?**

In der Oberstufe beschäftigen sich die Schüler vertieft mit dem **Thema „Genetik“**. Um die **Bedeutung der DNA** für den menschlichen Organismus zu verstehen, bietet sich vor allem die Betrachtung von **Mutationen** an. Hier wird deutlich, welche großen Auswirkungen schon eine vermeintlich kleine Veränderung im Genom mit sich bringen kann.

Die Krankheit *Retinopathia pigmentosa* bietet sich hier exemplarisch an, da deren Auswirkungen – das langsame Erblinden – für die Lernenden sehr eindrucksvoll ist. Zudem ist dieses Thema bisher nicht in Schulbüchern zu finden und kann den Unterricht ergänzen.

Ein weiterer Vorteil besteht darin, dass gerade in der Oberstufe durch das Kurssystem Schüler aus ganz unterschiedlichen Klassen zusammenkommen. Dementsprechend wurden dann bei den verschiedenen Biologielehrern bereits viele Themen abgedeckt. Die Behandlung eines Themas, das für alle unbekannt ist, verhindert, dass einige Schüler sich langweilen.

Laut der Selbsthilfegruppe ProRetina leiden in Deutschland 30.000–40.000 Menschen an der Krankheit *Retinopathia pigmentosa*. Auf der gesamten Erde sind immerhin um die 3 Millionen Menschen von der Erkrankung betroffen. Auch diese Zahl sollte Anlass geben, sich genauer mit dieser Krankheit zu beschäftigen.

Voraussetzungen zur Durchführung der Unterrichtsreihe

Damit die Unterrichtsreihe sinnvoll durchgeführt werden kann, ist es wichtig, dass die Lernenden bereits mit dem **Bau der DNA** und dem Ablauf der **Proteinbiosynthese** vertraut sind. Die **Mendel'schen Vererbungsregeln** sollten den Lernenden ebenfalls bekannt sein. Es ist von Vorteil, jedoch keine Voraussetzung, wenn die Schüler bereits **andere Mutationen** kennengelernt haben.

So setzen Sie die Arbeitsblätter im Unterricht ein

Die Folie **M 1** dient als **motivierender Einstieg** in die Unterrichtsreihe. Die **Fotos 1a und 1b** zeigen eine Straßenszene in Dresden. So wie auf dem Foto 1a sieht sie jemand mit gesunden Augen, wie im Foto 1b sieht sie ein Mensch, der an *Retinopathia pigmentosa* erkrankt ist. Erörtern Sie im Unterrichtsgespräch mithilfe dieser Fotos die **Symptome der Erkrankung**.

Die Fotos 2a und 2b sind Aufnahmen vom Augenhintergrund. Dabei zeigt das **Foto 2a** den Augenhintergrund eines gesunden Menschen, während das **Foto 2b** den **Augenhintergrund** einer Person mit einer fortgeschrittenen Erkrankung an *Retinopathia pigmentosa* abbildet. Zeigen Sie diese beiden Fotos im Anschluss an das Gespräch über die Fotos 1a und 1b.

In **M 2** erarbeiten sich die Schüler die **genetischen Hintergründe** der **Erkrankung** sowie ihre **Folgen**. (Genauere Informationen zur Verwendung der Materialien M 1–M 2 finden Sie in den dazugehörigen Erläuterungen.)

Neben der Aneignung von Wissen schult Gruppenarbeit die **Kommunikations- und Teamfähigkeit** der Schüler. Die fachlichen Inhalte prägen sich durch das gegenseitige Erklären **langfristig** ein. Dementsprechend kommt der Gruppenarbeit ein hoher Stellenwert zu. So erfolgt in diesem Unterrichtskonzept die Erarbeitung mit den **Materialien M 3–M 9** in Gruppenarbeit. Hier erstellen die Lernenden zu Fallbeispielen **Stammbäume** und treffen **Vorhersagen**, ob ein Kind an Retinopathia pigmentosa erkranken kann. Zudem werden wichtige Informationen zu dieser Krankheit auf Plakaten dargestellt und im Plenum vorgestellt.

Die Gruppenarbeit bietet sich hier aus mehreren Gründen besonders an. Zum einen wird die Krankheit auf **unterschiedlichen Vererbungswegen** weitergegeben, weshalb

sich eine **arbeitsteilige Bearbeitung** der Fallbeispiele anbietet. Auch die Tatsache, dass eine **genetische Sprechstunde** als Ausgangspunkt für die Arbeitsaufträge dient und nachempfunden werden soll, spricht für eine Gruppenarbeit. Denn auch in der Realität beraten in einer solchen Sprechstunde mehrere Personen gemeinsam.

Unterschiedlichen Niveaus gerecht werden – Tipps zur Differenzierung

Sie können innerhalb des Kurses eine **Differenzierung** vornehmen, indem Sie bei der Verteilung der Fallbeispiele an die Gruppen die Leistungsstärke der Gruppenmitglieder beachten. So ist vor allem das Fallbeispiel M 7 für leistungsstarke Schüler geeignet. Um diese Lernenden besonders zu fördern und zu fordern, besteht außerdem die Möglichkeit, ihnen die Hinweise zum Erstellen eines Stammbaums nicht an die Hand zu geben, sondern sie selbst Symbole finden zu lassen.

Verlauf

Material	Verlauf	Stunde
M 1–M 2	<p><u>Einstieg in das Thema mit der Folie M 1:</u></p> <p>Zunächst nur Foto 1a zeigen (normale Sehweise), dann Foto 1b (Sehweise eines Menschen mit Retinopathia pigmentosa). Erörtern Sie im Unterrichtsgespräch mithilfe dieser Fotos die Symptome der Erkrankung.</p> <p>Im Anschluss die Fotos 2a und 2b im Vergleich zueinander zeigen (2a: Augenhintergrund gesunder Mensch; 2b: Person mit <i>Retinopathia pigmentosa</i>).</p> <p><u>Erarbeitungsphase:</u></p> <p>In M 2 erarbeiten sich die Schüler die genetischen Hintergründe der Erkrankung sowie die Folgen der Erkrankung (genauere Informationen zur Verwendung der Materialien finden Sie in den dazugehörigen Erläuterungen).</p>	1
M 3–M 9	<p><u>Einstieg:</u></p> <p>Unterrichtsgespräch über die Existenz und die Bedeutung der genetischen Sprechstunde; anschließend M 3 mit den Arbeitsaufträgen für die Gruppenarbeit austeilen</p> <p><u>Erarbeitungsphase (Gruppe):</u></p> <p>Jede Gruppe (3–5 Lernende) erhält ein Fallbeispiel (M 4–M 7); Arbeitsaufträge der Gruppen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Stammbaum zum Fallbeispiel erstellen 2. Vorhersage, ob das Kind an Retinopathia pigmentosa erkranken kann (Grundlage: Stammbaum) 3. Merkblatt für das Rat suchende Paar erstellen (Grundlage: M 8–M 9) <p><u>Ergebnissicherung und Präsentation (Gruppe):</u></p> <p>Plakate oder Folien entwerfen und vor dem Kurs präsentieren; anschließend Diskussion im Plenum</p>	2–3 (möglichst Doppelstunde)
M 10	Mithilfe des Materials M 10 überprüfen Sie den Kenntnisstand Ihrer Schüler am Ende der Reihe.	

Minimalplan

Sollten Sie nur wenig Zeit zur Verfügung haben, können Sie die Reihe verkürzt halten. So lässt sich die **Präsentationsphase** abkürzen, indem nicht alle Gruppen präsentieren. Je nach Leistungsstand der Schüler kann das schwierigere **Fallbeispiel M 7** entfallen. Ist die Zeit für eine Gruppenarbeit zu kurz, greifen Sie ein geeignetes Fallbeispiel heraus und betrachten Sie es gemeinsam mit den Lernenden im Unterrichtsgespräch. Ergänzend weisen Sie dann noch auf die anderen Vererbungswege hin. Auch die Erstellung des **Merkblattes** kann notfalls entfallen. In diesem Fall ist es wünschenswert, wenn zumindest im Unterrichtsgespräch der Verlauf der Krankheit und auch die Therapieansätze thematisiert werden, um den Schülern diese Informationen nicht vorzuenthalten.

Materialübersicht

M 1 (Fo) Fotos zum Sehen mit und ohne Retinopathia pigmentosa sowie vom Augenhintergrund

M 2 (Ab) Die Krankheit Retinopathia pigmentosa – was läuft schief?

Materialien für die Gruppenarbeit zur „humangenetischen Sprechstunde“

M 3 (Ab) Die humangenetische Sprechstunde – Arbeitsauftrag

- Arbeitsaufträge für die Gruppenarbeit
- Vorgaben zur Stammbaumerstellung

Fallbeispiele:

M 4 (Ab) Fallbeispiel 1 – Kathrin und Jens

M 5 (Ab) Fallbeispiel 2 – Meike und Bernd

M 6 (Ab) Fallbeispiel 3 – Simone und Maximilian

M 7 (Ab) Fallbeispiel 4 – Claudia und Tim

M 8 (Ab) Retinopathia pigmentosa – Symptome und Krankheitsverlauf

M 9 (Ab) Retinopathia pigmentosa – wie kann geholfen werden?

- Plakate oder Folien (pro Gruppe ein Exemplar für M 8 und M 9)
-

Lernerfolgskontrolle

M 10 (LEK) Sind Sie fit? – ein Wissenstest über Retinopathia pigmentosa

SCHOOL-SCOUT.DE

Unterrichtsmaterialien in digitaler und in gedruckter Form

Auszug aus:

Retinopathia pigmentosa - eine Genmutation verdunkelt langsam die Welt

Das komplette Material finden Sie hier:

School-Scout.de

