



SCHOOL-SCOUT.DE

Unterrichtsmaterialien in digitaler und in gedruckter Form

Auszug aus:

Das Rett-Syndrom: Folge einer X-chromosomalen Mutation

Das komplette Material finden Sie hier:

School-Scout.de



Das Rett-Syndrom – Folge einer X-chromosomalen Mutation

von Harald Steinhofner



© Thinkstock/Stock

Beim Rett-Syndrom, einer sehr seltenen X-chromosomal-dominant vererbten Erkrankung, ist bei den betroffenen Mädchen eine Mutation im MeCP2-Gen Auslöser für die mentale Retardierung und Störungen der Bewegungsabläufe. Der Beitrag behandelt die molekularen Grundlagen der Krankheit sowie deren Auswirkungen auf die neuronale Informationsverarbeitung und verknüpft dabei die Themengebiete Genetik und Neurobiologie. Aufgrund der thematischen Inhalte aus der Zyto- bzw. Molekulargenetik und Gentechnik liegt der Schwerpunkt jedoch auf der Genetik.

Kompetenzprofil

- Niveau: weiterführend
- Fachlicher Bezug: Zytogenetik, Molekulargenetik, Neurobiologie
- Unterrichtsmethode: Einzel- oder Partnerarbeit, Hausaufgabe, Klausur
- Basiskonzepte: Lebensphänomene auf verschiedenen Organisationsstufen, Regelung und Steuerung, Information und Kommunikation, Struktur und Funktion
- Erkenntnismethoden: beschreiben, Hypothesen aufstellen, Darstellungen verwenden
- Kommunikation: ableiten, benennen, beschriften, erklären, erläutern, ermitteln, Skizze anfertigen, Stellung nehmen, unterscheiden, Materialien auswerten
- Reflexion: –
- Inhalt in Stichworten: Punktmutation, Lyon-Hypothese, Hemizygotie, Klinefelter-Syndrom, Spermatogenese, Replikation, Proteinbiosynthese, Operon-Modell, PCR, DNA-Sequenzierung, Neuron, Erregungsübertragung an Synapsen, Verrechnung von Impulsen, Bau und Leistungen des Gehirns

Autor: Harald Steinhofer

Das Rett-Syndrom – Folge einer X-chromosomalen Mutation

Methodisch-didaktische Hinweise

Beim Rett-Syndrom, einer sehr seltenen X-chromosomal-dominant vererbten Erkrankung, ist bei den betroffenen Mädchen eine Mutation im MeCP2-Gen Auslöser für die mentale Retardierung und Störungen der Bewegungsabläufe. Der Beitrag behandelt die molekularen Grundlagen der Krankheit sowie deren Auswirkungen auf die neuronale Informationsverarbeitung und verknüpft dabei die Themengebiete Genetik und Neurobiologie. Aufgrund der thematischen Inhalte aus der Zyto- bzw. Molekulargenetik und Gentechnik liegt der Schwerpunkt jedoch auf der Genetik.

Es bieten sich zwei Einsatzmöglichkeiten im Unterricht:

Variante 1: Die Materialien des Beitrags werden unabhängig voneinander bei den jeweiligen Lehrplaninhalten eingesetzt:

- Zytogenetik: M 1
- Molekulargenetik: M 1 und M 2
- Gentechnik: M 2
- Neurobiologie: M 3

Variante 2: Nach der Besprechung der Themengebiete wird der Beitrag komplett als übergreifende Wiederholung verwendet. Dadurch werden verschiedene Lerninhalte der Oberstufe zu einem gemeinsamen Oberthema vernetzt.

M 1 Das Rett-Syndrom – Folge einer X-chromosomalen Mutation

1966 wurde vom Wiener Kinderarzt ANDREAS RETT erstmalig das nach ihm benannte Syndrom beschrieben. Das Rett-Syndrom ist nach der Trisomie 21 die häufigste genetische Ursache für eine geistige Behinderung bei Mädchen (1 : 12 500).

Bei etwa 80 % bis 90 % der untersuchten Fälle handelt sich um dominante *de-novo*-Mutationen des X-Chromosoms, also um Neumutationen in der Keimbahn. Neuere Untersuchungen belegen, dass diese vor allem während der Spermatogenese in der männlichen Keimbahn entstehen und daher hauptsächlich vom Vater weitergegeben werden.

1998 wurde das Rett-Gen auf Bande 28 im langen Arm des X-Chromosoms entdeckt (Abb. 1). Es ist verantwortlich für die Ausbildung des Methyl-CpG-Bindungsproteins 2 (= MeCP2-Protein). Wenn ein X-Chromosom die Mutation im MeCP2-Gen hat, kann ein weiblicher Nachkomme ein Rett-Syndrom entwickeln.

Mutationen im MeCP2-Gen sind dominante Mutationen: Es werden immer defekte MeCP2-Proteine gebildet und je nach Ausprägung entwickelt sich das Rett-Syndrom. Bei Jungen führt eine Mutation im MeCP2-Gen zu einer kongenitalen (angeborenen) Enzephalopathie (= schwerwiegenden Veränderungen des Gehirns).

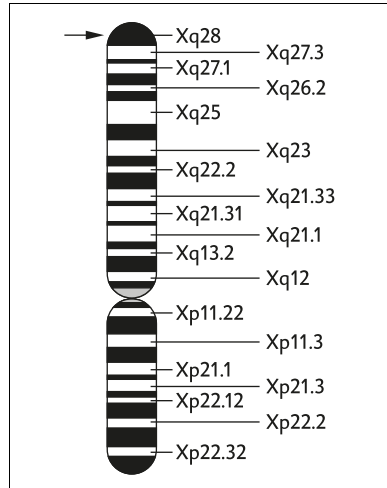


Abb. 1: Genkartierung des X-Chromosoms und Lokalisierung des Rett-Gens (Pfeil)



SCHOOL-SCOUT.DE

Unterrichtsmaterialien in digitaler und in gedruckter Form

Auszug aus:

Das Rett-Syndrom: Folge einer X-chromosomalen Mutation

Das komplette Material finden Sie hier:

School-Scout.de

