|  |  |
| --- | --- |
| **Thema** | **Stammbaumanalyse in der Humangenetik** |

|  |  |
| --- | --- |
| **Kontext** | Genetische Familienberatung |

|  |  |
| --- | --- |
| **Zusammenfassung** | Über eine schrittweise, kontext- und problemorientierte Erarbeitung der Stammbaumanalyse (Errechnung der Wahrscheinlichkeit eines einfachen Falls mit bekannten Parametern – Erarbeitung der charakteristischen Merkmale (Hinweise) unterschiedlicher Stammbäume – Analyse von eindeutigen Belegen) wird ein nachhaltiges Verständnis für die Zusammenhänge der Systemebenen in der Vererbungslehre erreicht. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Basiskonzept(e)** | **Struktur und Funktion, Entwicklung** |

|  |  |
| --- | --- |
| Kompetenzen | Die Schülerinnen und Schüler... |
| Konzeptbezogene Kompetenzen  Prozessbezogene Kompetenzen | * beschreiben und erläutern typische Erbgänge an Beispielen. * beschreiben vereinfacht diagnostische Verfahren   in der Medizin.   * erklären Zusammenhänge zwischen den Systemebenen, Molekül, Zellorganell, Zelle, Gewebe, Organ, Organsystem, Organismus * stellen Zusammenhänge zwischen biologischen Sachverhalten und Alltagserscheinungen her und grenzen Alltagsbegriffe von Fachbegriffen ab (EK) * beschreiben, veranschaulichen oder erklären biologische Sachverhalte unter Verwendung der Fachsprache und mit Hilfe von geeigneten Modellen und Darstellungen, u. a. die Speicherung und Weitergabe genetischer Information (EK) * planen, strukturieren, kommunizieren und reflektieren ihre Arbeit, auch als Team (K) * stellen aktuelle Anwendungsbereiche und Berufsfelder dar, in denen biologische Kenntnisse bedeutsam sind (B) |

|  |  |
| --- | --- |
| Jahrgangsstufe | 9 /10 bzw. SII (Inhaltsfeld Genetik) |

|  |  |
| --- | --- |
| Zeitbedarf | 180 min |

|  |  |
| --- | --- |
| Anmerkungen zum Einsatz der Lernaufgabe | *Relevanz:*  Das Thema „Stammbaumanalyse in der Humangenetik“ wird im Grund- und Leistungskurs Biologie verbindlich, aber auch in Klasse 9 (bei einem Kontingent von 8-9 Wochenstunden in der SI) im Fach Biologie unterrichtet.  Die vorliegende Lernaufgabe eignet sich für die SI, da sie aufgrund der strukturierten, exemplarischen und kontextorientierte Aufbereitung bereits bei jüngeren Lernenden zu nachhaltigem Verständnis führen kann.  Für eine Behandlung des Themas in der SI spricht die frühzeitige Korrektur von Fehlvorstellungen im Kontext Humangenetik, die aufgrund von Gesellschaftssprache fest verankert sind („z.B. ich habe die Sommersprossen von meiner Mutter geerbt“).  Eine grundsätzliche Unterscheidung von Genotyp und Phänotyp wird zwar auch bei der Behandlung der Mendelschen Regeln angestrebt, dennoch wird dieses Wissen um die unterschiedlichen Systemebenen oft nicht auf die Vererbung im humangenetischen Kontext angewendet. Fehlvorstellungen zu den Fragen „Was sind Gene und wie wirken sie?“ bzw. „Was wird vererbt?“ (vgl. Hammann 2014) halten sich hartnäckig. Die Lehrkraft hat die Aufgabe, als Sprachvorbild zu wirken, sensibel zu korrigieren und den SuS die Begrifflichkeiten „Gen“, „Allel“ und „Merkmal“ kontrastierend zu vermitteln. Aus diesem Grund wird im Material auch nicht der Begriff „Erbkrankheit“, sondern der exaktere Ausdruck „genetisch bedingte Erkrankung“ verwendet.  *Lernausgangslage*  Als unterrichtliche Voraussetzungen sind die konzeptbezogenen Kompetenzen zu den Inhalten „Karyogramm“ und „Meiose“, „Mendelgenetik“ und evtl. auch „Proteinbiosynthese“ empfehlenswert, da ansonsten der Systemebenenwechsel zwischen Keimzellbildung, Diploidie und Genotyp sowie die Auswirkung des Genotyps auf das Erscheinungsbild im Phänotyp nicht geleistet werden und der gewünschte „conceptual change“ nicht erfolgen kann („Gene sind wie Merkmale“ => „Gene sind an der Ausprägung von Merkmalen über komplexe biochemische Prozesse verbunden“ (Kattmann, 2015)). Im schulinternen Lehrplan der SI kann die Stammbaumanalyse als fakultatives Thema somit den Abschluss des Inhaltsfeldes „Grundlagen der Vererbung“ bilden und den Kontext „genetische Familienberatung“ aufgreifen.  *Didaktisch-methodischer Kommentar zu den Arbeitsmaterialien*  AB 1: Als Einstieg in das Thema „Stammbaumanalyse“ wird ein fiktiver Fall in einer genetischen Familienberatungsstelle vorgestellt: Eine 28- jährige Mutter hat bereits ein Kind mit Mukoviszidose und möchte wieder schwanger werden. Sie stellt die Frage, ob ihr zweites Kind wieder Mukoviszidose haben wird.  Um das Beratungsanliegen der Patientin klären zu können, müssen die Schüler den Vererbungsmodus kennen. Indem sie einen vereinfachten Diagnosebogen bearbeiten, reaktivieren sie das für die Stammbaumanalyse relevante fachliche und fachmethodische Vorwissen und können dann in Aufgabe 2 mit Hilfe eines einfachen Kreuzungsschemas die Wahrscheinlichkeit für ein weiteres Kind mit Mukoviszidose angeben. Sie erkennen, dass bei Kenntnis der Genotypen beider Eltern und des Vererbungsmodus die Bestimmung der Wahrscheinlichkeit über die Analyse der Rekombinationsmöglichkeiten der Keimzellen erfolgen kann. An dieser Stelle muss die Lehrkraft nochmals deutlich die evtl. noch vorhandene Fehlvorstellung korrigieren, dass ein Verhältnis von 3:1 bedeuten könnte, dass von vier Kindern immer eines von der Erkrankung betroffen wäre!  AB2: Aufgrund der Erkenntnis, dass für eine Bestimmung der Wahrscheinlichkeit der Vererbungsmodus bekannt sein muss, lässt sich ein weiterführendes Problem stellen: „Wie kann der Vererbungsmodus einer genetisch bedingten Erkrankung ermittelt werden?“. Die Lernenden müssen zunächst die möglichen Modi erarbeiten, indem sie über die wiederholende Betrachtung eines Karyogramms auf die Notwendigkeit der Unterscheidung von Autosomen und Geschlechtschromosomen schließen. Nach der Einführung in die Symbolik von Stammbäumen besitzen die Lernenden das nötige Vorwissen, um sich in einem schüleraktivierenden, kooperativen Spiel mit den charakteristischen Merkmalen von Stammbäumen unterschiedlicher Vererbungsmuster auseinandersetzen zu können.  Das Spiel erfordert durch seine vorgegebenen Regeln eine intensive Auseinandersetzung mit den Merkmalen und Benennungen von Stammbäumen und ermöglicht, den Blick auf die wesentlichen Kriterien zu schärfen. Die gewählte Gruppenarbeitsmethode orientiert sich an der Durchführung von Teamübungen und soll helfen, die Kommunikations- und Reflexionsfähigkeit der Schüler zu verbessern und den Lernprozess zu unterstützen. Aus diesem Grund wird ein Prozessbeobachter eingesetzt, hierbei sollte es sich um leistungsstarke SuS handeln.  Die Spielkarten sollten den SuS im Anschluss der Besprechung auch für den Hefteintrag zur Verfügung gestellt werden. Vertiefung und Verständnisdiagnose können durch die Hereingabe zusätzlicher Familienstammbäumen erfolgen.  AB3: Die in Spiel wahrgenommenen Schwierigkeiten bei der Unterscheidung x-chromosomaler und autosomaler Stammbäume führt die Lernenden sachlogisch und stringent zur nächsten Problemstellung: „Wie kann ein Vererbungsmodus eindeutig belegt werden?“. Nun erfolgt wieder der Rückgriff auf die Systemebene der Genotypen und das Eingangsbeispiel der Familie mit Mukoviszidose. Im ersten Schritt wird der autosomal rezessive Erbgang der Mukoviszidose am abgebildeten Stammbaum widerspruchsfrei belegt und somit ein erstes Verständnisplateau geschaffen.  Indem die SuS dann in Aufgabe 3 ausprobieren, welche Kreuzungen widerspruchsfrei auf ausgewählte Paarungen angewendet werden können, erkennen sie, dass unter bestimmten Voraussetzungen ein Vererbungsmodus eindeutig belegt werden, manchmal aber auch nur eine Eingrenzung erfolgen kann.  Hier bietet es sich an, mit den SuS zu diskutieren, dass der Beratungsfall aus AB1 nicht so leicht hätte gelöst werden können, wenn das erste Kind ein Junge gewesen wäre.  In diesem Arbeitsmaterial werden Kreuzungsschemata vertieft und auf die Unterscheidung von autosomaler und x-chromosomaler Vererbung angewendet. Hier findet eine Konzepterweiterung der Vererbung statt, da die Kreuzungen bei Mendel diesbezüglich keine Unterscheidung erfordern. |

|  |  |
| --- | --- |
| Quellen | Ministerium für Schule und Weiterbildung des Landes Nordrhein-Westfalen. Kernlehrplan für das Gymnasium - Sekundarstufe I in Nordrhein-Westfalen Biologie. 1.Auflage 2008. Ritterbach Verlag.  Skiba,F,. Spieler, H., Diagnose. Was Du über Genetik weißt und was Du wissen solltest. Unterricht Biologie Kompakt, 418/2016, Friedrich-Verlag, S. 13f  Hammann, M., Asshoff, R., Schülervorstellungen im Biologieunterricht. Ursachen für Lernschwierigkeiten, 1.Auflage 2014, Klett Verlag, S.159-187  Kattmann, U., Schüler besser verstehen. Alltagsvorstellungen im Biologieunterricht, 1. Auflage 2015, Aulis-Verlag, S.88, 112-120 |

**Lösungen**

**AB 1**

Ausschnitt aus einem Diagnosebogen für die genetische Familienberatung

*Bitte nicht zutreffendes streichen!*

Vater: gesund / ~~an Mukoviszidose erkrankt~~

Mutter: gesund / ~~an Mukoviszidose erkrankt~~

Vererbungsmodus der Mukoviszidose: bekannt / ~~nicht bekannt~~

* Falls bekannt: ~~dominant~~ / rezessiv
* Allel für Mukoviszidose: a
* Normal-Allel: A
* Genotyp(en) einer an Mukoviszidose erkrankten Person: aa
* Genotyp(en) einer nicht erkrankten Person: AA / Aa

**Berechnung der Wahrscheinlichkeit**:

1. Genotyp des Vaters:\_\_\_Aa\_\_; Genotyp der Mutter:\_\_\_Aa\_\_\_
2. Kombinationsquadrat

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | | Vater | |
|  | Keimzellen (haploid) | A | a |
| Mutter | A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

* Wahrscheinlichkeit Genotyp AA:\_\_\_25%\_\_\_\_
* Wahrscheinlichkeit Genotyp Aa:\_\_\_50%\_\_\_\_
* Wahrscheinlichkeit Genotyp aa:\_\_\_\_25%\_\_\_
* Wahrscheinlichkeit für ein phänotypisch gesundes Kind:\_\_\_75%\_\_\_\_\_
* Wahrscheinlichkeit für ein phänotypisch krankes Kind: \_\_\_\_25%\_\_\_\_

Wichtig! Dies bedeutet nicht, dass bei 4 Kindern in dieser Familie eines gesund wäre! Hier ist der Kontrast zwischen der statistischen Verteilung bei Mendel und der Wahrscheinlichkeit einer Rekombination bei der Befruchtung aufzuzeigen!

**AB 2**

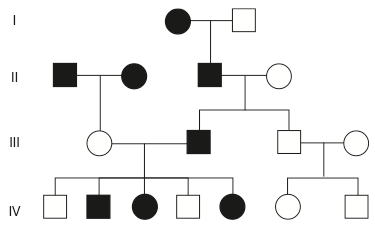
2)

Mindestens ein Elternteil der Person mit dem Merkmal ist auch Merkmalsträger.

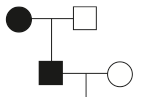
Beide Geschlechter sind betroffen.

Das Merkmal wird von beiden Geschlechtern übertragen

=> Hinweise sprechen für einen autosomal dominanten Erbgang.



3)



AA/ Aa ----- aa

Aa

**AB 3**

1. Nenne die Hinweise (=> AB 2) für einen autosomal rezessiven Erbgang.
2. Belege durch das Kreuzungsschema, dass eindeutig ein autosomal rezessiver Erbgang vorliegt.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | autosomal | | x-chromosomal | |
| dominant  Merkmals-Allel: A | rezessiv Merkmals-Allel: a | dominant  Merkmals-Allel: xA | rezessiv  Merkmals-Allel: xa |
|  | **aa × aa**  **aa** | **Aa × Aa**  **aa** | **xay × xaxa**  **xaxa** | **xAY × xA xa**  **xAxa** |

1. Erarbeite die Tabelle und finde durch Kreuzungsschemata Belege für weitere Vererbungsmuster.

Zeige, dass die letzten beiden Paarungen für einen Beleg ungeeignet sind.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | autosomal | | x-chromosomal | |
| dominant  Merkmals-Allel: A | rezessiv Merkmals-Allel: a | dominant  Merkmals-Allel: xA | rezessiv  Merkmals-Allel: xa |
|  | **Aa × Aa**  **aa** | **aa × aa**  **aa** | **XAy × xAxa**  **XAxa** | **XaY × xaxa**  **Xaxa** |
|  | **aa × aa**  **aa** | **Aa × Aa**  **aa** | **xay × xaxa**  **xay** | **xAY × xA xa**  **xay** |
|  | **Aa × Aa**  **aa** | **aa × aa**  **aa** | **XAy × xAxa**  **xay** | **XaY × xa xa**  **Xay** |
|  | **aa × Aa**  **aa** | **Aa × aa**  **Aa** | **xay × xAxa**  **xay** | **xAY × xa xa**  **xay** |
|  | **AA/Aa×AA/Aa**  **AA/Aa** | **aa × aa**  **aa** | **XAy×xAxA xAxa**  **XAxA /XAxa** | **XaY × xa xa**  **Xaxa** |

=> die letzten beiden Paarungen weisen nicht eindeutig auf dominante oder rezessive Vererbungsmuster hin und sind daher als Belege ungeeignet.