

**An die Teilnehmer
der Klausur 'Genetik für Bioinformatiker'
der Freien Universität Berlin
vom 23. Juli 2003**

Aufgrund zahlreicher Nachfragen werden nachstehend die Multiple Choice-Fragen (Fragen-Set 1) zur oben genannten Klausur aufgeführt. Bei den beiden anderen Sets sind die Fragen identisch, jedoch wurde die Reihenfolge der Fragen permutiert.

Die korrekte Antwort zu jeder Frage erscheint jeweils fettgedruckt.

Anhand der Ergebnisse wurden vier Fragen gestrichen, nämlich Fragen 4, 9, 10 und 13.

**Mit freundlichen Grüßen
Professor Dr. H.-Hilger Ropers**

Fragen zur Klausur Genetik für Bioinformatiker

01. Details zur Klinik der Mukoviszidose (= cystic fibrosis) suchen Sie am besten auf der Homepage von

- A ENSEMBL
- B OMIM**
- C NCBI Human Genome Browser
- D CELERA

02. Welche der folgenden Aussagen zur Struktur der DNS-Doppelhelix ist richtig ?

- A Z-DNS hat die Form einer rechtsdrehenden Schraube
- B A-DNS hat die Form einer linksdrehenden Schraube
- C A-DNS ist kompakter als B-DNS
- D In der Zelle findet man vor allem B-DNS**

03. Welche Kräfte sind primär für die Kleeblattform von t-RNAs verantwortlich ?

- A Kovalente Bindungen
- B van der Waals'sche Kräfte
- C Wasserstoffbrücken**
- D Ionenbindung

04. Was ist der tiefere Sinn der Meiose ?

- ~~A Reduktion der Chromosomenanzahl ($2n \rightarrow n$)~~
- B Erzeugung genetisch verschiedener Keimzellen**
- ~~C Paarung homologer Chromosomen~~
- ~~D Ausbildung von Chiasmata~~

05. Welche der folgenden Aussagen ist richtig ?

- A Die physikalische Länge des menschlichen Genoms beträgt etwa 3000 Centimorgan ?
- B Eine Rekombinationswahrscheinlichkeit zweier Marker von 1% entspricht im menschlichen Genom einem Abstand von ca. 1 Million Basenpaaren**
- C In der männlichen Meiose I zählt man um die 30 Chiasmata
- D Die genetische Länge des menschlichen Genoms ist in beiden Geschlechtern gleich

06. Welche der folgenden Aussagen ist richtig ?

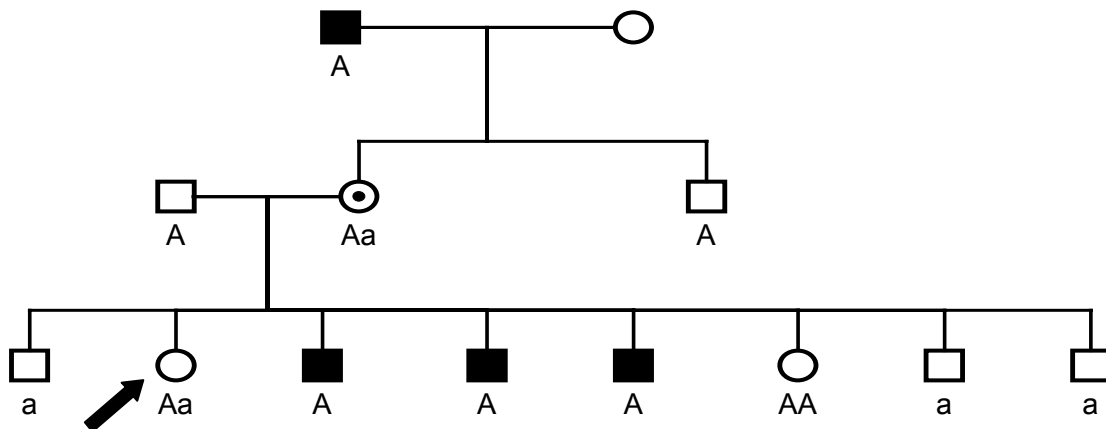
- A Ringchromosomen sind die Folge von 2 Bruchereignissen
- B Numerische Chromosomenaberrationen entstehen durch Endomitose
- C Robertsonsche Translokationen betreffen ausschließlich die Chromosomen 16-18, 21 und 22
- D Chromosomale Mosaik entstehen in der Regel durch meiotische Fehlverteilungen

07. Die Rekombinationshäufigkeit Θ zwischen zwei gekoppelten Markern

- A ist kleiner als 0.5
- B entspricht einem Lod score von ∞
- C ist größer als 0.5
- D entspricht einem Lod score von \emptyset

08. Welches Vererbungsmuster vermuten Sie bei der unten dargestellten Familie ?

- A autosomal dominant
- B X-chromosomal
- C autosomal rezessiv
- D mitochondrial



09. A und a bezeichnen zwei Allele eines offenbar mit der Krankheitsanlage gekoppelten Markers. Wie hoch schätzen Sie den Lod score für Kopplung zwischen Krankheitsanlage und Marker ?

- A — etwa 1.8
- B — etwa 0.9
- C — etwa 2.4
- D — etwa 1.2

10. Wie groß ist das Erkrankungsrisiko für den ersten Sohn der mit einem Pfeil markierten Probandin, wenn zwischen Krankheitsanlage und Markerlocus tatsächlich engste Kopplung besteht ? Ungefähr

- A — 50 %
- B — 25 %
- C — 0 %
- D — 100 %

11. Als Ursache für phänotypische Unterschiede bei eineiigen (monozygoten) Zwillingsschwestern kommen nicht in Frage

- A somatische Mutationen
- B asymmetrische Verteilung mitochondrialer DNS
- C Keimbahnmutationen
- D unterschiedliche X-Inaktivierungsmuster

12. Die meisten augenfälligen Merkmale des Menschen (wie z.B. die Hautfarbe) folgen keinem Mendelschen Erbgang

- A weil dabei genetische Faktoren kaum eine Rolle spielen
- B aufgrund von unvollständiger Penetranz
- C wegen der Beteiligung mehrerer verschiedener Gene
- D aufgrund von variabler Expressivität

13. Das Wiederholungsrisiko für Enkelkinder eines Mannes mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, einer multifaktoriellen Krankheit, ist

- A viel geringer als für Enkel eines Mannes mit erblichem Retinoblastom
- B geringer als für Enkel eines Mannes mit Leberscher Optikus-Neuropathie, einer mitochondrialen Krankheit
- C etwa 25 %
- D entscheidend vom Geschlecht des Enkelkindes abhängig

14. Welches Kriterium gilt nicht als Hinweis auf eine genetische bedingte Form einer Tumorerkrankung ?

- A Ungewöhnlich früher Manifestationszeitpunkt der Tumorerkrankung
- B Multifokales Auftreten eines Tumors
- C Schlechtes Ansprechen auf eine Strahlen- oder Chemotherapie
- D Manifestation der gleichen Tumorart bei mehreren Familienmitgliedern

15. Welche Aussage trifft für Träger balancierter Translokationen zu ?

- A Sie weisen ein erhöhtes Risiko für Fehlgeburten auf
- B Sie haben ein deutlich erhöhtes Krebsrisiko
- C Sie zeigen in der Regel angeborene Fehlbildungen
- E Sie sind meist mental retardiert

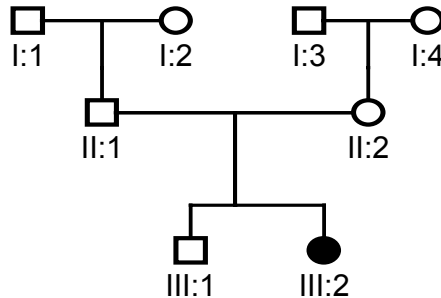
16. Die Schwester eines Ratsuchenden ist an Cystischer Fibrose erkrankt. Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für Heterozygotie im CF-Gen beim ratsuchenden Bruder ?

- A $1/4$
- B $1/3$
- C $1/2$
- D $2/3$

17. Der französische Maler Henri Toulouse-Lautrec (1864 – 1901) hatte eine Form des Minderwuchses, die sich Pyknodysostose nennt. Seine Großmütter waren Schwestern. Die Schwester seiner Mutter heiratete den Bruder seines Vaters. In Toulouse-Lautrecs Generation waren 4 von 16 Kindern (Cousins und Cousinen) beiderlei Geschlechts von Minderwuchs betroffen. Auf welche Art der Vererbung deuten diese Informationen hin?

- A mitochondrial
- B autosomal-rezessiv
- C X-chromosomal dominant
- D autosomal dominant

18. Individuum III 2 ist im Alter von 2 Jahren am Tay-Sachs-Syndrom verstorben. Tay-Sachs wird autosomal-rezessiv vererbt. Wie groß ist für jedes der Individuen in Generation I die Wahrscheinlichkeit, Genträger zu sein ?



- A 1/4
- B 1/8
- C 1/2
- D 2/3

19. Zu welchem Organismus passen folgende Angaben ?
20 Chromosomen, 2500 Mb Euchromatin, ca. 30.000 Gene

- A *Drosophila melanogaster*
- B *Homo sapiens*
- C *C. elegans*
- D *Mus musculus*

20. Warum sind CpG islands im menschlichen Genom deutlich unterrepräsentiert?

- A Weil kodierende Sequenzen im Genom seltener sind als repetitive Elemente
- B Weil Giemsa-positive Banden im Genom überwiegen
- C Weil GC-reiche Alu-Sequenzen selten sind
- D Aufgrund der spontanen Deaminierung methylierter CpGs

21. Welche Aussage zu repetitiven Elementen und Genomgröße ist falsch ?

- A Die Komplexität eines Organismus ist eindeutig mit der Genomgröße korreliert
- B Ca. 50% des menschlichen Genoms bestehen aus eingestreuten repetitiven Elementen
- C Microsatelliten gehören zur Gruppe der sogenannten "tandem repeats"
- D "SINES" und "LINES" sind eingestreute repetitive Elemente

22. Welche Aussage zu Pseudogenen ist falsch ?

- A Inaktive Genkopien
- B DNA-Sequenzen mit großer Ähnlichkeit zu bekannten Genen
- C Synonym für RNA-kodierende Gene
- D Können durch Genduplikation entstanden sein

23. Unter Paralogie versteht man:

- A Ähnlichkeit zwischen DNA-Segmenten verschiedener Spezies
- B Evolutionär verwandte Gene identischer Funktion bei verschiedenen Spezies
- C Ähnlichkeit zwischen Genen und Pseudogenen
- D Homologien zwischen nicht allelischen DNS-Sequenzen

24. Genexpressionsregulation

Welches Element zählt zum „Core“-Promotor?

- A Poly-A-Sequenz
- B TATA-Box**
- C CCAAT-Box
- D Erstes AUG-Triplett

25. Zu epigenetischen Mechanismen zählen nicht :

- A Chromosomenrearrangements**
- B Chromatin remodeling
- C Histon-Modifikation
- D DNA-Methylierung

26. Was sind wesentliche Unterschiede der Genexpressionsregulation zwischen Eukaryonten und Bakterien ? Welche Aussage ist falsch ?

- A Bei Eukaryonten können genregulatorische Proteine in großer Entfernung vom Promoter an DNA binden
- B Bei Eukaryonten stellt die Verpackung der DNA in Chromatin eine weitere Möglichkeit der Regulation dar
- C Bei Prokaryonten kann Transkription ohne RNA-Polymerase erfolgen
- D Die RNA-Polymerase II von Eukaryonten benötigt allgemeine Transkriptionsfaktoren

27. Was ist ein Tumorsuppressorgen ? Welche Antwort ist falsch ?

- A p53
- B Ein Gen, dessen Produkt Zellproliferation fördert
- C Retinoblastoma-Gen
- D Ein Gen, dessen Produkt Zellproliferation hemmt

28. Embryonale Stammzellen werden gewonnen aus:

- A Morula
- B Blastozyste
- C Ektoderm
- D Mesoderm

29. Eine der häufigsten Formen der X-chromosomal vererbten geistigen Behinderung ist das Fragile-X-Syndrom, bei dem das FMR1-Gen inaktiviert ist. Welcher molekulare Mechanismus liegt dieser Inaktivierung zugrunde?

- A Verlängerung eines Trinukleotid-Repeats innerhalb der kodierenden Sequenz
- B Verlängerung eines Trinukleotid-Repeats im 5'untranslatierten Bereich
- C Verkürzung eines Trinukleotid-Repeats innerhalb der codierenden Sequenz
- D Verkürzung eines Trinukleotid-Repeats im 5'untranslatierten Bereich

30. Welche Methode würden Sie anwenden, um eine Punktmutation in einem Kandidatengen nachzuweisen?

- A genomische Sequenzierung
- B Southern Blotting
- C Interphase-Zytogenetik
- D FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)

31. Welche der nachfolgenden Methoden eignet sich nicht zur direkten Verifikation von Microarray Experimenten?

- A Northern Blotting
- B Two-Hybrid-Screening
- C Quantitative RT-PCR
- D SAGE

32. Ein statistisches Testverfahren, um auf differentielle Genexpression zwischen zwei Experimentgruppen zu testen ist:

- A Cox-Regression
- B Lineare Regression
- C Student- tTest
- D Kaplan-Meier-Analyse

33. Welche der nachfolgenden Methoden bietet keine Lösung für das Problem des multiplen Testens:

- A Bonferroni-Adjustierung
- B Significance analysis of microarrays
- C Regularisierter tTest
- D χ^2 -Test