

Fragen zur Wiederholungsklausur Genetik für Bioinformatiker

01. 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 rechtsdrehenden Schraube
- C A-DNS ist kompakter als B-DNS
- D In der Zelle findet man vor allem A-DNS

02. Synaptonemale Komplexe

- A kommen vor allem in interneuronalen Synapsen vor
- B sind häufig für mitotische Chromosomenfehlverteilungen verantwortlich
- C treten in der Prophase der zweiten meiotischen Teilung auf
- D sind bei den Geschlechtschromosomen auf die Subtelomerbereiche beschränkt

03. Welche der folgenden Aussagen ist richtig?

- A In der männlichen Meiose zählt man um die 60 Chiasmata
- B In der weiblichen Meiose findet man ungefähr 30 Chiasmata
- C Genetische und physikalische Abstände im menschlichen Genom sind proportional
- D Ein genetischer Abstand von 10 Centimorgan entspricht beim Menschen etwa 1 Million Basenpaaren

04. Welche der folgenden Aussagen ist richtig?

- A Uniparentale Disomien entstehen meist durch Dispermie
- B Chromosomale Mosaikungen gehen meist auf Fehler in der Spermiogenese zurück
- C Robertsonische Translokationen gehen mit einem Verlust ribosomaler Proteine einher
- D Patienten mit Klinefelter-Syndrom (46 XXY) sind steril

05. Welche der folgenden Aussagen ist falsch ?

- A Bei einem Lod score von 3 liegt mit 99,9%iger Sicherheit Kopplung vor
- B Ein Lod score von 3 spricht mit ca. 95%iger Sicherheit für Kopplung
- C Bei Kopplung zweier Marker ist die Rekombinationshäufigkeit kleiner als $<0,5$
- D Gekoppelte Gene liegen immer auf demselben Chromosom

06. Ein genetischer Defekt in der mitochondrialen DNS sollte den folgenden Erbgang zeigen:

- A autosomal dominant
- B autosomal rezessiv
- C multifaktoriell
- D Übertragung nur vom Vater auf alle Töchter
- E Übertragung nur von der Mutter auf alle Kinder

07. **Zwei Patienten mit der gleichen seltenen, regelmäßig autosomal dominant erblichen Anomalie gehen eine eheliche Verbindung miteinander ein. Wie hoch ist das Risiko für jedes ihrer Kinder, die gleiche (oder eine schwerere) Anomalie zu zeigen?**
- A 100%
 - B 75%
 - C 50%
 - D 25%
 - E 0%
08. **Vater und Sohn leiden an einer seltenen, autosomal-dominant erblichen, schon bei der Geburt erkennbaren Krankheit mit 100%iger Penetranz. Daneben hat der Vater eine nicht betroffene Tochter. Wie groß ist das Erkrankungsrisiko für den Sohn dieser Tochter?**
- A entspricht der Neumutationsrate
 - B 25%
 - C 50%
 - D 100%
 - E nicht vorhersagbar
09. **Ein Elternteil ist homozygot für ein rezessives Gen für Taubstummheit, das auf Chromosom 4 liegt. Der andere Elternteil ist homozygot für ein auf Chromosom 9 gelegenes rezessives Gen für Taubstummheit. Beide Eltern sind also taubstumm. Was ist bei den Kindern zu erwarten?**
- A Alle Kinder hören normal
 - B 50% sind taubstumm, 50% hören normal
 - C 75% sind taubstumm, 25% hören normal
 - D 25% sind taubstumm, 75% hören normal
 - E Alle Kinder sind taubstumm
10. **Die Häufigkeit der Phenylketonurie, einem autosomal rezessiven Stoffwechseldefekt, der unbehandelt zum Schwachsinn führt, beträgt ca. 1/10000. Wie häufig sind heterozygote Träger dieser Krankheitsanlage?**
- A 1:5000
 - B 1:1000
 - C 1: 100
 - D 1: 50
 - E 1: 25
11. **Unter Penetranz eines autosomal-dominanten Merkmals versteht man**
- A den Grad der Schädlichkeit dieses Merkmals
 - B die Häufigkeit dieses Merkmals in der Geschwisterreihe
 - C den Anteil der Merkmalsträger unter den Genträgern
 - D die Häufigkeit dieses Merkmals in der Bevölkerung

12. **Welche der folgenden Aussagen trifft für multifaktoriell bedingte Krankheiten n i c h t zu?**
- A Es kann Geschlechtsunterschiede in der Häufigkeit der Ausprägung eines Merkmals geben
 - B Angaben zur Wiederholungswahrscheinlichkeit stützen sich überwiegend auf empirische Daten
 - C Die Konkordanzrate bei monozygoten Zwillingen beträgt annähernd 100%
 - D Das Wiederholungsrisiko ist um so größer, je mehr Familienmitglieder betroffen sind
 - E An der Manifestation sind exogene Faktoren beteiligt
13. **Welche der folgenden Krankheiten ist n i c h t multifaktoriell bedingt?**
- A Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
 - B Pylorusstenose
 - C Mukoviszidose (= zystische Fibrose)
 - D Spina bifida
14. **Der Begriff Telomer beschreibt**
- A die Ansatzstelle der Spindelfasern an den Chromosomen
 - B die Bereiche der akrozentrischen Chromosomen, die für ribosomale RNA kodieren
 - C die Strukturen an den Enden von Chromosomen
 - D die Endphase in der Mitose, in der die Aufteilung der Chromatiden auf die beiden Tochterzellen erfolgt
15. **Welche der folgenden Antworten ist f a l s c h ?
Schwere Formen der geistigen Behinderung haben ganz überwiegend monogene oder chromosomale Ursachen. Bei den meisten Patienten in unserer Bevölkerung handelt es sich dennoch um sporadische Fälle, weil**
- A schwer betroffene Träger dominanter Formen fast nie Kinder haben
 - B rezessive Formen in den Kleinfamilien unserer Bevölkerung selten mehrfach auftreten
 - C Chromosomenaberrationen in der Regel postzygotisch entstehen und daher nicht weitergegeben werden können
 - D die häufigste Ursache des Down-Syndroms, die freie Trisomie 21, ein geringes familiäres Wiederholungsrisiko hat
16. **Die Häufigkeit eines X-chromosomal dominanten Merkmals beträgt bei Männern 1:5000. Wie häufig ist es bei Frauen?**
- A 1:25000
 - B 1:10000
 - C 1: 5000
 - D 1: 2500
 - E 1: 1000

17. **Zwei Brüder leiden an einer X-chromosomal rezessiven Krankheit. Wie groß ist das Risiko der Tochter ihrer Schwester, heterozygote Überträgerin zu sein?**
- A 0%
 B 12,5%
 C 25%
 D 50%
 E 75%
18. **Rotblindheit (Protanopie) und Grünblindheit (Deutanopie) werden durch Mutationen verschiedener X-chromosomaler Gene verursacht und sind rezessiv erblich. Ein rotblinder Mann heiratet eine grünblinde Frau.**
- A Alle Söhne sind rotblind (protanop)
 B Alle Söhne sind grünblind (deutanop)
 C Alle Töchter sind grünblind (deutanop)
 D Alle Töchter sind rotblind (protanop)
 E Alle Söhne sind protanop UND deutanop
19. **Welche der folgenden Antworten ist f a l s c h ? Ein junger Mann hat eine Krankheit, die in seiner Familie bisher nicht aufgetreten ist. Nicht nur seine Eltern und deren insgesamt 7 Geschwister, sondern auch seine Großeltern waren kerngesund.**
- A Es kann ein Leiden mit X-chromosomal rezessivem Erbgang vorliegen
 B Es kann ein multifaktoriell bedingtes Erbleiden vorliegen
 C Es kann ein Leiden mit autosomal rezessivem Erbgang vorliegen
 D Es kann eine Neumutation erfolgt sein
 E Die Krankheit ist mit großer Sicherheit nicht erblich bedingt
20. **2 Söhne eines blutsverwandten Ehepaares leiden an einer autosomal rezessiven Krankheit. Wie groß ist das Risiko ihrer noch ungeborenen Tochter, heterozygote Anlageträgerin zu sein?**
- A 1/4
 B 1/2
 C 2/3
 D 3/4
21. **Welche Aussage ist f a l s c h ?**
- A Der Rundwurm *C. elegans* und die Fruchtfliege *D. melanogaster* unterscheiden sich kaum in der Anzahl ihrer Gene
 B Das menschliche Genom ist etwa 30mal so groß wie das von *D. melanogaster*
 C Der Mensch hat etwa 1,5mal so viele Gene wie die Maus
 D Im Genom von *D. melanogaster* ist die Gendichte etwa 20mal höher als beim Menschen
22. **Die Replikation der DNS in wachsenden menschlichen Zellen**
- A findet ganz überwiegend während der S-Phase des Zellzyklus statt
 B erfolgt während der G2-Phase
 C findet ganz überwiegend im Zuge der DNS-Reparatur statt
 D erfolgt in der Prophase der Mitose vor der Trennung der Chromatiden
 E beginnt an den Telomeren und schreitet zentromerwärts fort

- 23. Welche Aussage trifft n i c h t zu?**
- A Die DNS enthält ausgedehnte Abschnitte repetitiver Sequenzen
 - B Die für Proteine kodierende Erbinformation ist durch nichtkodierende Sequenzen unterbrochen
 - C Die RNA unterliegt nach der Transkription weiteren Veränderungen, bevor sie an den Ribosomen translatiert wird
 - D Die Nukleotidreihenfolge eines Gens kann man anhand der Aminosäuresequenz des Genprodukts eindeutig ableiten
 - E Weniger als 5 % der menschlichen DNS kodieren für Proteine
- 24. Welche der folgenden Aussagen ist f a l s c h? Histone sind**
- A von Bedeutung für die Regulation der Genaktivität bei Eukaryonten
 - B von Bedeutung für die Regulation der Genaktivität bei Bakterien
 - C basische Proteine
 - D Bestandteil von Chromosomen
- 25. Die Methylierung der DNS ist ein wichtiger Mechanismus der gewebsspezifischen Expression von Genen beim Menschen. Dabei kommt es zur Modifikation von**
- A Cytidin
 - B Guanosin
 - C Adenosin
 - D Thymidin
 - E Cytidin und Guanosin
- 26. Die für die Chronisch-Myeloische Leukämie (CML) typische balancierte Translokation betrifft die Chromosomen**
- A 8 und 14
 - B 6 und 9
 - C 11 und 22
 - D 4 und 11
 - E 9 und 22
- 27. Welche Aussage zum Fragilen-X-Syndrom trifft n i c h t zu?**
- A In den meisten Fällen liegt dieser Krankheit eine Verlängerung eines Trinukleotid-Repeats zugrunde
 - B Sowohl Männer als auch Frauen können von dieser Krankheit klinisch betroffen sein
 - C Es handelt sich um eine autosomal dominant vererbte Erkrankung
 - D Das Fragile-X-Syndrom ist eine der häufigsten Formen der geistigen Behinderung
- 28. Welche Methode würden Sie einsetzen, um Bruchpunktregionen bei Patienten mit balancierten Translokationen molekular zu kartieren und zu charakterisieren**
- A Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierung mithilfe von DNS-Sonden
 - B Northern Blotting
 - C genomische Sequenzierung
 - D Two-Hybrid Screening

29. Welche der folgenden Mutationsmechanismen können n i c h t zu einem 'Frame shift' führen?
- A Deletion
 - B Basenaustausch
 - C Insertion
 - D Duplikation
30. Welche Aussage trifft beim Menschen n i c h t zu?
- A In der DNS entstehen bei UV-Bestrahlung Thymindimere
 - B Durch UV-Bestrahlung entstehende Mutationen werden in der Regel unter Mitwirkung von Enzymen repariert
 - C Durch UV-Bestrahlung kommt es zur Anhäufung autosomal rezessiver Mutanten in nachfolgenden Generationen
 - D Mutationen durch UV-Licht können die Entstehung von Karzinomen verursachen
 - E Es sind Krankheiten bekannt, denen ein Verlust der Reparierbarkeit der durch UV-Bestrahlung entstandenen Mutationen zugrunde liegt
31. Welcher Mechanismus führt zu der Genveränderung, die Ursache der Sichelzellanämie ist?
- A ungleiches Crossing-over
 - B Deletion
 - C Frame-shift-Mutation
 - D Basenaustausch
 - E Translokation
32. Man spricht von multipler Allelie, wenn
- A eine einzige Mutation eines bestimmten Gens mehrere verschiedene Phänotypen bewirkt
 - B ein Kind mehr als zwei verschiedene Mutationen eines bestimmten Gens von seinen Eltern erbt
 - C dieselben Mutationen in verschiedenen Genen auftreten
 - D mehr als zwei verschiedene Mutationen am gleichen Genort in einer Population nachweisbar sind
 - E der gleiche Phänotyp aufgrund von Mutationen in mehr als einem Genort entstehen kann
33. Die Häufigkeit von Erbkrankheiten kann in verschiedenen Bevölkerungen sehr unterschiedlich sein. Was spielt dafür als Ursache k e i n e Rolle?
- A Mittlere Kinderzahl
 - B effektive Bevölkerungsgröße
 - C Genetic drift
 - D Mutation und Selektion
 - E Founder-Effekte